اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي Chondroectodermal Dysplasia

اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي Chondroectodermal Dysplasia

ما هو اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي (متلازمة إليس-فان كريفيلد)؟

متلازمة إليس-فان كريفيلد (EvC) ؟

هي مرض نادر يصيب العظام، وتتراوح انتشاره حوالي 60,000/1 تقريبًا. يتميز بالأطراف القصيرة والأضلاع القصيرة والقزم الذي يمتلك ستة أصابع وأظافر/أسنان غير طبيعية وتشوهات خلقية في القلب.

كيف يحدث اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي؟

هو اضطراب وراثي يحدث نتيجة لتحور في الكروموسوم 4، وهو مجاور للجين المتورط في اعتلال التشكيل العجزي. EvC يبدو أن اسم اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي يشير إلى اضطراب عام يؤثر على نضج تكلس الغضروف. لذلك، تتمثل السمات الرئيسية للمتلازمة في شذوذ في الغضاريف في العظام وشذوذ في الأظافر والأسنان.

كيف يتم التعرف على اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي؟

يمكن اشتباه التشخيص السابق لاعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي من نتائج فحص السونار خلال الحمل، والتي قد تظهر صدرًا ضيقًا وستة أصابع في اليدين وأطراف قصيرة، ويمكن تأكيدها عبر سمات تصوير مختلفة بعد الولادة.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

في الحمل الذي يعتبر معرضًا لخطر هذه المتلازمة ، قد يساعد السونار المستهدف في الفصل الأول من الحمل على التعرف على الأجنة بهذا الشذوذ، حيث تعتبر هذه المتلازمة واحدة من الشذوذ العظام الشديدة المرتبطة بزيادة نسبة الشفافية الرقبية خلال فحص الفصل الأول. في حالة التكرار المحتمل، يمكن إجراء التشخيص السابق للولادة عن طريق تضمين عينات من الكشف خلال المراحل المبكرة من الحمل.

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

يترافق اعتلال التشكيل الغضروفي والجلدي في نسبة عالية من الحالات مع تضيق متوسط للصدر يجب اكتشافه من خلال الفحص السوناري القياسي الذي يجرى خلال الفصل الثاني. ينبغي أن يشجع هذا الاكتشاف على تقييم العظام الطويلة للجنين والقلب وجميع الأصابع في اليدين والقدمين.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد ولادته؟

تُظهر المتلازمة نسبة 50٪ من معدل وفيات الرضع، وذلك بسبب شدة تضيق الصدر ونتيجة لمشاكل القلب والجهاز التنفسي. سيكون لدى الناجين ذكاء طبيعي ولكن قصرفي القامة. يمكن تصحيح تشوهات القلب بنجاح بعد الولادة. يتطلب تصحيح عيوب الأسنان غالبًا إجراءات تقويم الأسنان.

علاوة على ذلك، يجب أن يتم إدارة المرضى المصابين بـهذه المتلازمةمن خلال نهج متعدد التخصصات خلال الفترة الوليدية بشكل خاص، يحتاج هؤلاء المرضى إلى علاج لمشاكل ضيق التنفس وقصور القلب. يتطلب إدارة تشوهات العظام متابعة من قبل أخصائيين تقويميين وتتطلب التظاهرات الفموية اهتماماً مهنيًا .كثيفًا. يرتبط التنبؤ بمشاكل التنفس خلال أشهر الحياة الأولى بشدة ذات صلة بتضيق الصدر وتشوهات القلب. يجب بدء العلاج في أقرب وقت ممكن لتحقيق أفضل نتيجة سريرية ممكنة.

هل سيحدث مرة أخرى؟

هناك خطر بنسبة 25٪ من التكرار نظرًا لأن المرض يورث بنمط وراثي متنحي.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

- هل يبدو هذا وكأنه حالة بتضيق صدر شديد؟
- هل القلب متأثر؟
- كيف تبدو الرئتان من حيث الحجم؟
- ما هو تكرار الفحوص بالسونار خلال الحمل؟
- متى يجب إجراء الجراحة؟
- أين يجب أن ألد؟
- أين سيتلقى الطفل أفضل رعاية بعد الولادة؟
- هل يمكنني لقاء فريق الأطباء المساعدين لطفلي مسبقًا؟