

دیسپلازی تاناتوفوریک (Thanatophoric Dysplasia - TD)

سری اطلاعات برای بیماران — آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

دیسپلازی تاناتوفوریک (TD) چیست؟

TD یک بیماری نادر است که رشد و تکامل استخوان‌ها را تحت تأثیر قرار می‌دهد (دیسپلازی اسکلتی) و در حدود ۱ در ۲۰,۰۰۰ تا ۱ در ۵۰,۰۰۰ نوزاد رخ می‌دهد. این بیماری عمدتاً با کوتاهی شدید اندام‌ها، قفسه سینه کوچک (دنده‌ها)، چین‌های پوستی اضافی، بزرگ به نظر رسیدن نسبی سر و پیشانی برجسته مشخص می‌شود. محدودیت رشد قفسه سینه باعث تکامل ناقص ریه‌ها و نارسایی تنفسی می‌شود و در نتیجه در تقریباً تمام موارد، مرگ زودرس نوزادی رخ می‌دهد.

TD چگونه ایجاد می‌شود؟

TD یک اختلال ژنتیکی است که در آن یک ژن (بخشی کوچک از DNA) که رشد استخوان و سایر بافت‌ها را کنترل می‌کند دچار تغییر می‌شود و در نتیجه رشد طبیعی مختل می‌گردد.

در دوران بارداری چه آزمایش‌هایی باید انجام دهم؟

TD ممکن است قبل از تولد و زمانی که یافته‌های خاص در سونوگرافی دیده می‌شود مشکوک شود و تشخیص قطعی آن با آزمایش ژنتیکی روی سلول‌های جنینی امکان‌پذیر است. از آنجا که برخی یافته‌های سونوگرافی در TD با سایر دیسپلازی‌های اسکلتی مشترک هستند، باید یک بررسی دقیق سونوگرافی توسط پزشک باتجربه انجام شود و یافته‌ها با متخصص ژنتیک مطرح گردد. برای تشخیص قطعی، ممکن است یک روش تهاجمی (نمونه‌گیری تحت هدایت سونوگرافی) برای دریافت نمونه از جفت یا مایع آمنیوتیک به شما پیشنهاد شود. اگر یافته‌های سونوگرافی به نفع TD باشد، بررسی ژنتیکی می‌تواند به صورت هدفمند روی ژن عامل بیماری (FGFR3) انجام شود. اگر تشخیص از سایر دیسپلازی‌های اسکلتی قابل تفکیک نباشد، ممکن است پنل ژنی گسترده‌تر یا بررسی‌های پیشرفته‌تر DNA مانند توالی‌یابی اگزوم کامل انجام شود.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

خاتمه بارداری ممکن است به دلیل احتمال پایین بقا پس از تولد به عنوان یک گزینه مطرح شود. در برخی موارد، مقدار مایع آمنیوتیک اطراف جنین ممکن است افزایش یابد (پلی‌هیدرامنیوس) که می‌تواند منجر به زایمان زودرس شود.

اندازه سر جنین باید تحت نظر باشد، زیرا دور سر ممکن است به‌طور قابل توجهی افزایش یابد و این موضوع می‌تواند زایمان طبیعی را دشوار یا غیرایمن کند. همچنین وضعیت قرارگیری جنین ممکن است برای روند طبیعی زایمان نامناسب باشد. در صورت ادامه بارداری به صورت انتظاری، ممکن است به شما پیشنهاد شود که پایش علائم دیسترس جنینی در حین زایمان انجام نشود.

پس از تولد، این بیماری برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

TD یک بیماری کشنده محسوب می‌شود. بقا پس از تولد بسیار نادر است. بنابراین، معمولاً گزینه مراقبت حمایتی (comfort care) برای نوزاد ارائه می‌شود و از اقدامات احیا و درمان‌های تهاجمی پیشرفته اجتناب می‌گردد.

دیسپلازی تاناتوفوریک (Thanatophoric Dysplasia - TD)

سری اطلاعات برای بیماران – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

آیا این مشکل دوباره تکرار خواهد شد؟
والدینی که نوزادی مبتلا به TD دارند، معمولاً خطر افزایش یافته‌ای برای بروز مجدد این بیماری در بارداری‌های بعدی ندارند.

چه سؤال‌های دیگری باید بپرسم؟

• آیا می‌توانم مشاوره ژنتیک دریافت کنم؟

• هر چند وقت یکبار جنین سونوگرافی خواهد شد؟

• آیا خطر زایمان زودرس وجود دارد؟

• آیا زایمان طبیعی برای من خطر دارد؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به عنوان جایگزین توصیه پزشکی تخصصی در نظر گرفته شود. پیش از انجام یا خودداری از هر اقدامی بر اساس این اطلاعات، لازم است مشاوره پزشکی حرفه‌ای متناسب با شرایط فردی خود دریافت کنید. اگرچه تلاش شده اطلاعات به‌روز باشد، هیچ‌گونه تضمینی در مورد دقت، کامل بودن یا به‌روز بودن محتوا ارائه نمی‌شود.

مترجم و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: اوت ۲۰۲۲