

دیسپلازی کامپوملیک (Campomelic Dysplasia)

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

دیسپلازی کامپوملیک چیست؟

دیسپلازی کامپوملیک یک اختلال نادر است که می‌تواند جنین را در داخل رحم درگیر کند. این بیماری در گروه اختلالات اسکلتی (Skeletal Dysplasias) قرار می‌گیرد؛ بیماری‌هایی که بر رشد استخوان‌های جنین تأثیر می‌گذارند.

در این بیماری، سلول‌های غضروفی استخوان‌ها که «کندروسیت» نام دارند، به‌درستی عمل نمی‌کنند. در نتیجه استخوان‌ها کوتاه، کم‌استخوان‌سازی شده و خمیده می‌شوند.

استخوان‌هایی که بیشتر درگیر می‌شوند عبارت‌اند از:

- استخوان ران (فemor)
- استخوان ساق پا (تیبیا)
- بسیاری از استخوان‌های صورت
- دنده‌ها

این تغییرات باعث ایجاد قفسه سینه باریک و بشک‌ای شکل می‌شود. یافته شایع دیگر، وجود اندام تناسلی مبهم یا نامشخص و حتی تغییر جنسیت ظاهری از مرد به زن است.

دیسپلازی کامپوملیک چگونه ایجاد می‌شود؟

این بیماری نادر است و در حدود ۱ مورد از هر ۲۰۰'۰۰۰ تولد رخ می‌دهد.

علت آن یک اختلال ژنتیکی (ژن معیوب) است؛ یعنی خطایی در DNA سلول‌ها وجود دارد. هر بخش از DNA یک ژن نامیده می‌شود.

دیسپلازی کامپوملیک در اثر جهش در ژنی به نام **SOX9** ایجاد می‌شود.

در بیشتر موارد، این جهش پس از لقاح و به‌صورت اتفاقی رخ می‌دهد، بنابراین والدین سالم هستند. به این نوع جهش، «جهش جدید» یا **de novo / sporadic mutation** گفته می‌شود.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

دیسپلازی کامپوملیک می‌تواند پیش از تولد از طریق بررسی DNA جنین تشخیص داده شود.

این کار با روشی تهاجمی به نام **آمניوسنتز** پس از هفته ۱۵ بارداری انجام می‌شود. در آمניوسنتز، سلول‌هایی از مایع آمنیوتیک اطراف جنین گرفته شده و DNA آن‌ها بررسی می‌شود.

شک به این بیماری معمولاً بر اساس یافته‌های سونوگرافی در:

- سونوگرافی آنومالی سه‌ماهه دوم
- یا

- سونوگرافی رشد در سه‌ماهه سوم

ایجاد می‌شود.

دیسپلازی کامپوملیک (Campomelic Dysplasia)

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

برخی موارد نیز فقط پس از تولد تشخیص داده می‌شوند.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

دیسپلازی کامپوملیک ممکن است در سونوگرافی مطرح شود، اما سایر دیسپلازی‌های اسکلتی نیز می‌توانند ظاهری مشابه داشته باشند. بنابراین تشخیص باید با آزمایش DNA و/یا بررسی رادیولوژیک پس از تولد تأیید شود.

برخی مادران ممکن است دچار افزایش مایع آمنیوتیک (پلی‌هیدرآمنیوس) (شوند. این وضعیت می‌تواند رحم را بیش از حد کشیده و باعث زایمان زودرس شود.

همچنین ممکن است جنین پیش از تولد در رحم فوت کند.

پس از تولد این بیماری برای نوزاد چه معنایی دارد؟

متأسفانه بیشتر نوزادان مبتلا به دیسپلازی کامپوملیک اندکی پس از تولد فوت می‌کنند. علت اصلی معمولاً مشکلات شدید تنفسی است، از جمله:

- ساختار غیرطبیعی حنجره و نای

- انسداد راه هوایی

- ناپایداری ستون فقرات گردنی که می‌تواند باعث آسیب عصبی شود

در نوزادانی که زنده می‌مانند، مراقبت‌های تخصصی گسترده لازم است، از جمله:

- حمایت تنفسی

- فیزیوتراپی

- جراحی شکاف کام

- اصلاح کلاب‌فوت

- جراحی ناپایداری ستون فقرات گردنی

توانایی ذهنی کودکان ممکن است متفاوت باشد.

مشکلات شایع دیگر شامل:

- کیفواسکولیوز (انحنای غیرطبیعی ستون فقرات)

- کوتاهی قد

- کاهش شنوایی

است.

در حال حاضر درمان داخل رحمی برای این بیماری وجود ندارد و ختم بارداری می‌تواند یکی از گزینه‌ها باشد.

دیسپلازی کامپوملیک (Campomelic Dysplasia)

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

اگر بارداری ادامه یابد، پیگیری بارداری و مراقبت‌های مامایی طبق روال انجام می‌شود، اما زایمان باید در مرکز تخصصی سطح بالا (ترشیاری) صورت گیرد.

آیا ممکن است در بارداری بعدی دوباره اتفاق بیفتد؟
در بیشتر موارد، علت بیماری یک جهش جدید (de novo) است، بنابراین خطر تکرار افزایش‌یافته‌ای وجود ندارد. اما در موارد نادر ارثی، احتمال تکرار حدود ۲۵٪ تخمین زده می‌شود. این موضوع را می‌توان در بارداری بعدی با روش‌های تهاجمی تشخیصی مانند آمنیوسنتز در مراحل اولیه بررسی کرد.

- چه سؤال‌های دیگری باید از پزشک پرسم؟
- آیا این مورد، نوع شدید دیسپلازی کامپوملیک به نظر می‌رسد؟
 - آیا به‌جز استخوان‌های بلند، علائم دیگری هم وجود دارد؟
 - آیا راهی برای تأیید قطعی تشخیص وجود دارد؟
 - بارداری چگونه باید پیگیری شود؟
 - آیا درمانی در دوران بارداری وجود دارد؟
 - چه زمانی و در کجا باید زایمان کنم؟
 - پس از تولد چه مراقبت‌هایی برای نوزاد انجام خواهد شد؟
 - آیا می‌توانم با متخصص ژنتیک ملاقات کنم؟
 - آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکی که از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

سلب مسئولیت

محتوای این بروشور/وبسایت صرفاً برای اطلاع‌رسانی عمومی ارائه شده است و نباید به‌عنوان 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: مه ۲۰۲۲