

طیف اکولو-اوریکولو-ورتبرال (سندرم گلدنهار)
سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید بپرسید.

طیف اکولو-اوریکولو-ورتبرال (OAVS) چیست؟

نوزادی که مبتلا به طیف اکولو-اوریکولو-ورتبرال (OAVS) است معمولاً دارای چندین ناهنجاری در صورت (دهان، چشم‌ها، کام، فک، استخوان‌های گونه)، گوش‌ها و ستون فقرات می‌باشد OAVS شامل تشخیص‌هایی است که به نام میکروزومی همی‌فاسیال (HFM) و سندرم گلدنهار (GS) شناخته می‌شوند. شدت ناهنجاری‌ها از موردی به مورد دیگر بسیار متفاوت است و ممکن است شامل مشکلات اضافی قلبی، کلیوی، ریوی و سیستم عصبی نیز باشد. نوزادانی که چانه بسیار کوچکی دارند ممکن است هنگام تولد دچار مشکلات تنفسی شوند و نیاز به زایمان در یک مرکز تخصصی داشته باشند.

احتمال تشخیص OAVS در سونوگرافی روتین آنومالی چقدر است؟

متأسفانه فقط شدیدترین موارد OAVS در سونوگرافی‌های روتین پیش از تولد قابل تشخیص هستند. یافته‌های تیپیک شامل کوچک‌تر بودن یک سمت صورت نسبت به سمت دیگر، چانه بسیار کوچک، دهانی بزرگتر از حد طبیعی، گوش ناقص یا کاملاً غایب، و تغییر شکل‌های ستون فقرات مانند اسکولیوز (انحراف جانبی ستون فقرات) است. در بیشتر موارد، ناهنجاری‌ها فقط یک سمت بدن را درگیر می‌کنند و گاهی ممکن است بسیار خفیف باشند.

OAV چگونه ایجاد می‌شود؟

علت بیشتر موارد OAVS ناشناخته است. معمولاً این وضعیت در خانواده‌هایی رخ می‌دهد که سابقه‌ای از این بیماری ندارند. در موارد نادر، OAVS می‌تواند از والدین به ارث برسد و به صورت اتوزومال غالب یا مغلوب منتقل شود؛ به این معنا که اگر یکی از والدین مبتلا به OAVS باشد، هر یک از فرزندان او به ترتیب ۵۰ یا ۲۵ درصد احتمال ابتلا به بیماری را خواهند داشت. با این حال، در بیشتر خانواده‌هایی که یک کودک مبتلا به OAVS دارند، احتمال تولد فرزند دیگری با همین وضعیت بسیار پایین است.

کروموزوم‌ها چه ارتباطی با OAV دارند؟

بیشتر افراد مبتلا به OAVS تعداد طبیعی کروموزوم دارند. با این حال، گزارش‌هایی از ناهنجاری‌های کروموزومی در بیماران مبتلا به OAVS وجود دارد، بنابراین والدین باید انجام کاریوتایپ پیش از تولد (یا بهتر از آن، میکرواری) را در نظر بگیرند. میکرواری‌ها آزمایش‌های ژنتیکی هستند که می‌توانند تغییرات کوچک‌تر DNA را نسبت به کاریوتایپ شناسایی کنند و بنابراین می‌توانند اطلاعات تشخیصی مفیدی در جنین‌های دارای چندین نقص ساختاری ارائه دهند.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

سونوگرافی سه‌بعدی ممکن است در تشخیص ناهنجاری‌های صورت کمک‌کننده باشد و MRI می‌تواند در ارزیابی بیشتر دهان و راه هوایی فوقانی در موارد شدید OAVS مفید باشد. اگر نوزاد چانه بسیار

طیف اکولو-اوریکولو-ورتبرال (سندرم گلدنهار) سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

کوچکی داشته باشد، MRI متمرکز بر دهان و راه هوایی فوقانی می‌تواند به تیم پری‌ناتال کمک کند تا نیاز به انجام روش EXIT-to-airway را ارزیابی کنند. این نوع خاصی از زایمان است که در آن قبل از قطع بند ناف از جفت، تهویه نوزاد انجام می‌شود. مانند بیشتر نوزادان دارای چندین نقص مادرزادی، تصاویر سونوگرافی و MRI با تیمی از متخصصان شامل متخصص طب مادر و جنین، متخصص ژنتیک، متخصص گوش و حلق و بینی، نوزادان و جراح پلاستیک بررسی خواهد شد.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی باشم؟

اگر نوزاد در بلع مایع آمنیوتیک مشکل داشته باشد، ممکن است احساس کنید شکم شما در اواخر بارداری به سرعت بزرگ می‌شود. این تجمع مایع آمنیوتیک (پلی‌هیدرآمنیوس) می‌تواند باعث شروع زایمان زودرس شود. پیش از آن، پزشک ممکن است تلاش کند مقداری از مایع آمنیوتیک را با سوزن تخلیه کند تا بارداری طولانی‌تر شود و در صورت زایمان زودرس، برای کمک به رشد ریه‌های نوزاد به شما کورتیکواستروئید بدهد.

OAVS بعد از تولد برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

بیشتر نوزادان مبتلا به OAV طول عمر طبیعی و پیش‌آگهی خوبی دارند. از آنجا که برخی بیماران مبتلا به OAVS ممکن است در دوره نوزادی اولیه دچار مشکلات تنفسی و تغذیه‌ای شوند، توصیه می‌شود در صورت امکان در مرکزی با امکانات نوزادان و جراحی متولد شوند. چندین سندرم کرانیوفاسیال وجود دارند که یافته‌های آن‌ها می‌تواند با OAVS همپوشانی داشته باشد، بنابراین در بیشتر موارد تشخیص نهایی تا چند روز پس از تولد مشخص نمی‌شود. احتمال دارد بیشتر نوزادان مبتلا به OAVS به جراحی‌های اصلاحی متعدد و پیگیری طولانی‌مدت توسط متخصصان گوش و حلق و بینی، ارتوپدی و چشم‌پزشکی نیاز داشته باشند.

آیا این وضعیت دوباره تکرار خواهد شد؟

به جز موارد نادر و شناخته‌شده‌ای که در منابع پزشکی گزارش شده‌اند، خطر تکرار بسیار پایین است.

چه سؤالات دیگری باید بپرسم؟

- آیا این مورد شبیه یک فرم شدید طیف OAV است؟
- آیا امکان ختم بارداری وجود دارد؟
- آیا می‌توانم با یک متخصص ژنتیک مشاوری داشته باشم تا بهتر بفهمم OAV به چه معناست (چه ناهنجاری‌هایی را باید انتظار داشته باشم، نوزادم چه ظاهری خواهد داشت، و احتمال ابتلای فرزندان آینده‌ام به این سندرم چقدر است)؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- بهترین مکان برای مراقبت از نوزاد پس از تولد کجاست؟
- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم پزشکی که از نوزادم مراقبت خواهند کرد ملاقات کنم؟

طیف اکولو-اوریکولو-ورتبرال (سندرم گلدنهار)
سری اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

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:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

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

آخرین به‌روزرسانی: ژوئن ۲۰۲۳