متلازمة التصلب اللويحي Tuberous sclerosis Complex

متلازمة التصلب اللويحي Tuberous sclerosis Complex

ما هو متلازمة التصلب اللويحي (TSC) وكيف يمكن أن تؤثر على الجنين؟

متلازمة التصلب اللويحي هي مرض له عامل وراثي يؤثر على أنظمة عضوية متنوعة مثل الدماغ والقلب والكلى، وتؤثر في حوالي 1 من كل 5000-10،000 ولادة. الأعراض العصبية هي أكثر التجليات شدة للمرض. يعاني العديد من الأطفال الذين يعانون من متلازمة التصلب اللويحي من صرع لا يستجيب للعلاج بالأدوية، وإعاقة ذهنية، و/أو التوحد. وتكون الوفيات عادةً بسبب أسباب عصبية، والأكثر شيوعاً هو حالات الصرع غير المسيطر عليها.

كيف يحدث التصلب اللويحي مع تضخم قشري(TSC-H) ؟

ترتبط هذه الآفات بالطفرات في جينات TSC التي تؤدي إلى تفعيل زيادة في انقسام الخلايا في تطوير الشبكة العصبية. وهذا يؤدي إلى نمو غير طبيعي للقشرة الدماغية وتفريق خلايا الدماغ بشكل غير طبيعي، مما يؤدي إلى إنتاج الأورام.

كيف تكون الكروموسومات ذات الصلة بـTSC-H ؟

الكروموسومات هي المكان الذي يتم فيه الاحتفاظ بمعظم معلوماتنا الوراثية. عادةً ما يكون لدينا 46 منها متطابقة في أزواج: 23 منها تأتي من أحد الوالدين والـ 23 الأخرى تأتي من الآخر. التغييرات في جينات TS المسماة الطفرات قد تؤدي إلى تطور متلازمة التصلب اللويحي.

هل يجب إجراء المزيد من الفحوصات؟

من المهم تقييم الطفل لمعرفة المزيد عن الحالة من خلال إجراء:

-السونار القلبي الجنيني - وهو تحليل متخصص لقلب الطفل أثناء الحمل لاستبعاد وجود أورام قلبية (تسمى الرابدوميوساركومات) التي يتم اكتشافها غالبًا في ارتباط مع متلازمة التصلب اللويحي.

-السونار العصبي الجنيني - وهو تحليل سونار متخصص لدماغ الطفل أثناء الحمل، لاستبعاد تضخمات قشرية أو تغيرات هيكلية أخرى في الدماغ.

-إذا كان متاحًا، يمكن في بعض الأحيان إجراء فحص بالرنين المغناطيسي لتقديم معلومات حول حالة الطفل. يستخدم هذا الفحص حقولًا مغناطيسية قوية وموجات راديو لإنشاء صور مفصلة من داخل الجسم.

-كما يجب تقديم المشورة الوراثية الجنينية لشرح الاختبارات التشخيصية المختلفة المتاحة لتشخيص التحورات الجينية المتورطة. تشمل الاختبارات الوراثية تقنيات مثل الأمنيوسنتيس للبحث عن مشاكل في عدد الكروموسومات أو التغييرات الهيكلية. يتم ذلك عن طريق إزالة كمية صغيرة من السائل الامنيوسي المحيط بالجنين وإرساله للتحليل.

ما هي الأشياء التي يجب متابعتها خلال الحمل؟

في الوقت الحاضر، لا يوجد علاج للجنين. ومع ذلك، يوصى بمتابعة متقاربة باستخدام فحوصات السونار كل 4 أسابيع لمراقبة تطور الأورام العصبية والقلبية وكذلك تطور تخلخل الدماغ (تهيج الماء) أو علامات الفشل القلبي (تورم).

يُوصى بالولادة في مستشفى به وحدة رعاية حديثي الولادة عند 38 أسبوعًا من الحمل في حالة عدم وجود مضاعفات جنينية أو أمومية. لا يوجد مانع للولادة المهبلية. يفضل إجراء القسطرة القيصرية إذا كان هناك تورم جنيني.

ماذا يعني لطفلي بعد الولادة؟

تعتمد شدة الحالة على موقع وحجم الآفات. يعاني معظم مرضى TSC من مجموعة متنوعة من المشكلات السلوكية والعقلية و/أو النفسية، وقد يكون لبعضهم نوبات صرع صعبة السيطرة.

هل سيحدث مرة أخرى؟

إذا كان لدى الأم والأب طفرات في جينات TSC (سائدة متنحية)، يُبلغ عن خطر تكرار بنسبة 50%. إذا كان كل من الوالدين يحملان الجين المتضرر وتحدث التغيرات (الطفرات) في الجين بشكل مفاجئ (طفرات جديدة) فلا يوجد خطر مضاعف. يحدث هذا في حوالي 65% من الحالات.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

ما هو نوع الاختبارات السابقة للولادة التي يجب أن أجريها؟

هل هناك علاج متوفر أثناء الحمل لطفلي؟

كم مرة سيتم إجراء الفحوصات بالسونار؟

أين يجب أن ألد؟

أين سيحصل الطفل على أفضل رعاية بعد الولادة؟

هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيقومون بمساعدة طفلي عندما يولد مقدماً؟