

هیپوفسفاتازی چیست؟

هیپوفسفاتازی یک ناهنجاری نادر است که می‌تواند جنین را در دوران بارداری تحت تأثیر قرار دهد. این بیماری در گروه بیماری‌هایی قرار می‌گیرد که بر استخوان‌های در حال رشد جنین اثر می‌گذارند و به آن‌ها دیسپلازی‌های اسکلتی گفته می‌شود.

در این بیماری، استخوان‌ها دچار کاهش مواد معدنی می‌شوند (هیپومینرالیزاسیون)، بنابراین نرم، نازک و خمیده می‌شوند. تقریباً تمام استخوان‌های بدن جنین ممکن است درگیر شوند، از جمله جمجمه، مهره‌ها، دنده‌ها و استخوان‌های بلند اندام‌ها. به نظر می‌رسد ترقوه‌ها معمولاً درگیر نمی‌شوند.

هیپوفسفاتازی چگونه ایجاد می‌شود؟

هیپوفسفاتازی بیماری نادری است و تقریباً در ۱ مورد از هر ۱۰۰,۰۰۰ تولد دیده می‌شود.

این بیماری به علت یک اختلال ژنتیکی (ژن معیوب) ایجاد می‌شود؛ یعنی خطایی در پیام DNA سلول‌ها وجود دارد. هر پیام DNA یک ژن نامیده می‌شود. هر فرد دو نسخه از هر ژن دارد؛ یکی از مادر و یکی از پدر به ارث می‌رسد.

هیپوفسفاتازی زمانی رخ می‌دهد که هر دو نسخه ژنی به نام ALPL دچار جهش شوند. این ژن مسئول تولید آنزیمی به نام آلکالین فسفاتاز (ALP) است که برای معدنی شدن استخوان‌های جنین ضروری است.

این بدان معناست که هر دو والد ناقل یک نسخه معیوب ژن هستند اما خودشان علائمی ندارند. در هر بارداری، ۲۵ درصد احتمال دارد که جنین هر دو ژن معیوب را به ارث ببرد و مبتلا شود.

آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

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

این DNA می‌تواند از طریق روش‌های تهاجمی مانند:

- آمنیوسنتز پس از هفته ۱۵ بارداری
- یا نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) بین هفته‌های ۱۱ تا ۱۴

به دست آید.

در این روش‌ها، سلول‌هایی از مایع آمنیوتیک یا جفت جمع‌آوری می‌شوند تا DNA بررسی شود.

این آزمایش‌ها معمولاً در بارداری‌های پرخطر، مانند سابقه قبلی تولد نوزاد مبتلا، انجام می‌شوند.

برای انجام این آزمایش‌ها باید جهش ژن ALPL در خانواده شناخته شده باشد؛ بنابراین ابتدا لازم است والدین آزمایش ژنتیک (آزمایش خون) انجام دهند.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

هیپوفسفاتازی ممکن است در سونوگرافی دوران بارداری مطرح شود، اما سایر دیسپلازی‌های اسکلتی نیز می‌توانند ظاهر مشابهی داشته باشند؛ بنابراین تشخیص باید با آزمایش DNA و/یا بررسی رادیولوژیک پس از تولد تأیید شود.

در برخی مادران، مقدار مایع آمنیوتیک افزایش می‌یابد که به آن پلی‌هیدرآمنیوس گفته می‌شود. این وضعیت می‌تواند رحم را بیش از حد کشیده کرده و باعث زایمان زودرس شود.

همچنین احتمال مرگ داخل رحمی جنین نیز وجود دارد.

این بیماری پس از تولد برای نوزاد چه معنایی دارد؟

متأسفانه بیشتر نوزادان مبتلا به هیپوفسفاتازی در دوران بارداری یا مدت کوتاهی پس از تولد فوت می‌کنند، عمدتاً به علت رشد ناکافی ریه‌ها و نارسایی تنفسی.

سایر علل مرگ شامل تشنج و کاهش سطح فسفات خون هستند.

نوزادانی که زنده می‌مانند نیاز به مراقبت تخصصی گسترده توسط تیمی از متخصصان دارند، از جمله:

- حمایت تنفسی
- فیزیوتراپی
- جراحی

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

اگر بارداری ادامه یابد، پیگیری و مراقبت مامایی طبق روال انجام می‌شود و زایمان باید در یک مرکز تخصصی سطح بالا انجام شود.

در انواع خفیف‌تر بیماری، درمان جایگزینی آنزیم امیدبخش به نظر می‌رسد.

آیا در بارداری بعدی تکرار می‌شود؟

در بیشتر موارد، علت بیماری یک ژن معیوب مغلوب است، بنابراین خطر تکرار در هر بارداری بعدی ۲۵ درصد است.

این موضوع می‌تواند در بارداری بعدی با همان روش آمنیوسنتز در مراحل اولیه بررسی شود.

چه سوال‌هایی باید از پزشک پرسیم؟

- آیا این مورد شکل شدید هیپوفسفاتازی است؟
- آیا به‌جز درگیری استخوان‌های بلند، علائم دیگری نیز وجود دارد؟
- آیا راهی برای قطعی کردن تشخیص وجود دارد؟
- بارداری چگونه باید پیگیری شود؟
- آیا درمانی در دوران بارداری وجود دارد؟
- چه زمانی و در کجا باید زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد چه مراقبت‌هایی دریافت خواهد کرد؟
- 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