

آکندروژنز چیست؟

آکندروژنز گروهی از اختلالات نادر است که استخوان‌های جنین را درگیر می‌کند. ویژگی‌های این بیماری شامل کوتاهی شدید اندام‌ها، دنده‌های کوتاه، ستون فقرات غیرطبیعی و سایر ناهنجاری‌های اسکلتی است. این ناهنجاری‌ها آنقدر شدید هستند که بیشتر نوزادان مبتلا یا مرده متولد می‌شوند یا اندکی پس از تولد به دلیل مشکلات تنفسی فوت می‌کنند. این بیماری سه زیرگروه دارد: نوع IA، نوع IB و نوع II که هر کدام به علت جهش در ژن متفاوتی ایجاد می‌شوند و خصوصیات متفاوتی دارند.

آکندروژنز چگونه ایجاد می‌شود؟

این یک بیماری ژنتیکی است که یا از طریق ژن‌های والدین به ارث می‌رسد یا به صورت یک جهش جدید (ژن معیوب) در خود جنین ایجاد می‌شود.

- نوع IA در اثر اختلال در ژن **TRIP11** ایجاد می‌شود. این ژن برای عملکرد سلول‌ها در مدیریت برخی پروتئین‌های غضروفی ضروری است.
- نوع IB در اثر اختلال در ژن **SLC26A2** ایجاد می‌شود که در تکامل طبیعی غضروف و تبدیل آن به استخوان نقش دارد.
- نوع II مربوط به جهش در ژن **COL2A1** است که پروتئین مهمی در غضروف را تولید می‌کند.

تمام این انواع باعث اختلال در رشد طبیعی غضروف و استخوان می‌شوند.

آیا ژنتیک در آکندروژنز اهمیت دارد؟ بله.

انواع IA و IB به صورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسند. یعنی هر دو والد ناقل ژن معیوب هستند و زمانی که جنین دو نسخه معیوب ژن را (یکی از هر والد) دریافت کند، مبتلا می‌شود. والدین ناقل معمولاً خودشان علامتی ندارند، اما ممکن است سایر اعضای خانواده دچار مشکلات مشابهی مانند کوتاهی اندام‌ها، مرده‌زایی یا مرگ نوزاد شده باشند.

اگر در خانواده شما سابقه بیماری‌های استخوانی یا غضروفی، کوتاهی اندام، مرده‌زایی یا مرگ نوزاد وجود دارد، حتماً به پزشک یا ماما اطلاع دهید.

نوع II به صورت اتوزوم غالب است، اما اغلب به علت جهش جدید در خود جنین ایجاد می‌شود و از والدین به ارث نمی‌رسد.

آکندروژنز (Achondrogenesis)

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

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

برخی والدین ممکن است بخواهند برای تأیید قطعی تشخیص، آزمایش‌های بیشتری انجام دهند. این آزمایش‌ها می‌توانند در تصمیم‌گیری درباره ادامه بارداری و برنامه‌ریزی برای بارداری‌های آینده کمک‌کننده باشند.

این آزمایش‌ها شامل موارد زیر است:

- **آمניوسنتز:**

در این روش مقدار کمی از مایع اطراف جنین با سوزن نازکی از رحم گرفته می‌شود تا کروموزوم‌ها و ژن‌های جنین، به‌ویژه ژن‌های مرتبط با آکندروژنز، بررسی شوند.

- **نمونه‌برداری از پرزهای جفتی: (CVS)**

اگر سابقه خانوادگی دیسپلازی اسکلتی یا فرزند مبتلای قبلی وجود داشته باشد، ممکن است بین هفته‌های ۱۱ تا ۱۴ بارداری انجام شود. در این روش نمونه کوچکی از سلول‌های جفت برای بررسی ژنتیکی گرفته می‌شود.

- اگر تصمیم به آزمایش ژنتیکی جنین گرفته شود، مشاوره با متخصص ژنتیک می‌تواند در انتخاب مناسب‌ترین آزمایش‌ها و ارزیابی خطر در بارداری‌های آینده کمک کند.

- **کالبدگشایی پس از مرگ: (Post-mortem)**

اگر جنین در رحم یا پس از تولد فوت کند، ممکن است بررسی‌های تکمیلی شامل عکس‌برداری از استخوان‌ها، بررسی دقیق اندام‌ها و مطالعه بافت پوست و استخوان انجام شود تا تشخیص قطعی تأیید گردد.

در دوران بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

در بیشتر موارد، آکندروژنز در سونوگرافی روتین ۲۰ هفته‌گی و گاهی در سونوگرافی ۱۲ هفته‌گی تشخیص داده می‌شود.

به علت کوچک بودن شدید قفسه سینه، بلع مایع آمنیوتیک توسط جنین مختل می‌شود و مقدار مایع اطراف جنین افزایش می‌یابد (**پلی‌هیدرآمنیوس**). این وضعیت می‌تواند باعث بزرگ و ناراحت‌کننده شدن شکم مادر و همچنین زایمان زودرس شود.

اگر ناراحتی شدید ایجاد شود، متخصص طب جنین ممکن است تخلیه بخشی از مایع اضافی را پیشنهاد کند.

جنین همچنین ممکن است دچار **هیدروپس فتالیس** شود؛ وضعیتی که با تورم بدن و نارسایی قلبی همراه است و به علت فشار زیاد بر قلب در قفسه سینه کوچک ایجاد می‌شود. این وضعیت می‌تواند منجر به مرگ داخل رحمی شود.

آکندروژنز (Achondrogenesis)

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

برای ارزیابی وضعیت جنین، سونوگرافی‌های منظم و دقیق لازم خواهد بود.

بعد از تولد برای نوزاد چه اتفاقی می‌افتد؟

متأسفانه بیشتر نوزادان مبتلا به آکندروژنز یا در رحم فوت می‌کنند یا اندکی پس از تولد از دنیا می‌روند.

بنابراین اگر نوزاد زنده متولد شود، معمولاً مراقبت تسکینی (پالیاتیو) برای راحتی او انجام می‌شود و اقدامات احیای تهاجمی به طور روتین صورت نمی‌گیرد.

پزشکان قبل از زایمان امکان ملاقات با متخصصان نوزادان (نئوناتولوژیست‌ها) را فراهم می‌کنند تا درباره مراقبت‌های پس از تولد توضیح دهند.

آیا این بیماری در بارداری بعدی تکرار می‌شود؟

در انواع IA و IB، احتمال تکرار بیماری در هر بارداری بعدی (۲۵٪) یک در چهار است.

در نوع II، احتمال تکرار معمولاً کمتر از ۱٪ است. با این حال، گاهی ژن معیوب ممکن است فقط در سلول‌های جنسی والدین (تخمک یا اسپرم) وجود داشته باشد و در سایر سلول‌های بدن دیده نشود، که می‌تواند خطر تکرار را افزایش دهد.

به همین دلیل، مشاوره ژنتیک قبل از بارداری بعدی توصیه می‌شود.

چه سؤالات دیگری باید از پزشک پرسیم؟

- چه ناهنجاری‌های دیگری در بدن جنین وجود دارد؟
- آیا مقدار مایع آمنیوتیک افزایش یافته است؟
- آیا جنین دچار هیدروپس شده است؟
- هر چند وقت یکبار نیاز به سونوگرافی دارم؟
- چه زمانی باید زایمان انجام شود؟
- آیا می‌توانم با متخصص ژنتیک درباره بارداری‌های آینده صحبت کنم؟
- آیا می‌توانم پیش از تولد با تیم متخصص نوزادان 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: ژوئن ۲۰۲۲