الاحليل الخلقي الكبير Congenital Megalourethra

الاحليل الخلقي الكبير Congenital Megalourethra

ما هو الإحليل الخلقي الكبير؟

يحدث الإحليل الخلقي الكبير عندما تكون الأنسجة الإسفنجية التي تمتد عبر جذع القضيب، المعروفة بـ "جسم الإسفنج" و "جسم الكهف"، واللتين تعطيان شكله ووظيفته الانتصابية، غائبة جزئيًا أو كليًا. تمتد الإحليلة تحت هذه الأنسجة. بدون دعم الأنسجة، ستتوسع الإحليلة وتؤدي إلى إحليلة كبيرة جدًا، لذلك يطلق عليها اسم "الإحليلة الكبيرة من الكلمة اليونانية "ميجالو"، والتي تعني كبير قد يتراكم البول في الإحليلة الكبيرة، مما يجعل القضيب يبدو كبالون ممتلئ بالبول. نظرًا لأن الأنسجة فضفاضة، فإن تمرير البول لا يحدث بشكل جيد. يمكن أن يتراكم البول في القضيب ويتدفق إلى الوراء، مما يؤدي إلى توسع المثانة والحالبين والكليتين.إذا لم يتمكن الرضيع من تمرير البول بشكل جيد، فإنه في النهاية سيكون هناك نقص في السائل في الكيس الأميني وحول الرضيع. يمكن أن يؤثر نقص السائل الأميني على نمو رئتي الطفل وجهازه الهضمي خلال تسعة أشهر من الحمل.

كيف يحدث الإحليل الخلقي الكبير؟

ليس من الواضح لماذا يحدث الإحليل الخلقي الكبير. إنه حالة نادرة جدًا تم تقديم بضع حالات فقط. وأكثر من نصف الرضع الذين يعانون من الإحليل الخلقي الكبير سيكون لديهم مشاكل أخرى، غالبًا ما تكون متعلقة بالقلب أو الجهاز الهضمي أو الأطراف. نظرًا لأنه يمكن أن يتم تضمين عدة أعضاء، يجب إجراء تحقيق تشريحي دقيق للجنين. واعتمادًا على نتائج السونار، قد تتبعها تحاليل وراثية.

كيف تكون الكروموسومات ذات صلة بالإحليل الخلقي الكبير؟

الكروموسومات هي جسيمات داخل الخلية يتم فيها الاحتفاظ بمعظم المعلومات الوراثية. نحن عادة ما نمتلك 46 منها متطابقة في 23 زوجًا؛ 23 كروموسومًا يأتي من والدي كل زوج. نادرًا ماتظهر مشكلات فريدة في الكروموسومات في الرضع الذين يعانون من الإحليل الخلقي الكبير. ومع ذلك، قد يتم العثور على أخطاء وراثية عشوائية عند إجراء تحليل كروموسومي.

هل يجب أن أجري المزيد من الاختبارات؟

قد تختار العديد من النساء إجراء المزيد من الاختبارات لمعرفة المزيد حول حالة طفلهن. تشمل هذه الاختبارات:

- فحص القلب الجنيني: تقييم سونار متخصص لقلب الجنين خلال الحمل.
- التبويب السائل الأميني: إجراء غازي توجيهي تحت السونار لفحص مشاكل الكروموسومات (يشمل التحليل الإجمالي المسمى "الكاريوتايب" والتحليل التفصيلي المسمى "مايكروأراي"). يتم ذلك عن طريق إدخال إبرة رفيعة من خلال بطن الأم إلى الكيس الحملي وسحب كمية صغيرة من السائل الأميني المحيط بالجنين.
- سحب البول الجنيني: إجراء غازي توجيهي حيث يتم وضع إبرة رفيعة جدًا من خلال بطن الطفل إلى المثانة لسحب كمية صغيرة من البول. يقوم مختبر بتحليل الكروموسومات في الخلايا الجنينية العائمة في البول وسيقوم أيضًا بتحليل بول الجنين لتحديد وظيفة الكليتين. بناءً على النتائج، يمكن اتخاذ قرار أفضل للأم والطفل.
- فحص الرنين المغناطيسي: فحص تحت حقول مغناطيسية قوية لإنشاء صور واضحة للطفل. يكون الرنين المغناطيسي مفيدًا عندما لا يمكن للسونار تأكيد التشخيص بثقة، خاصة في الحالات التي تكون فيها كمية السائل حول الطفل مخفضة بشكل كبير أو تمنع وضع الطفل وضوح الصور.

ما هي الأشياء التي يجب متابعتها خلال فترة الحمل؟

الاحليل الخلقي الكبير Congenital Megalourethra

يتعرض الأطفال الذين يعانون من الإحليل الخلقي الكبير لمشاكل خلال فترة الحمل، وسيوصي معظم الاختصاصيين بإجراء فحوصات سونار منتظمة على الأقل كل 4 أسابيع، لمتابعة مستويات السائل الأميني بعناية ، ودرجة تضخم القضيب والمثانة والحالبين والكليتين، وبالتالي مراقبة وظيفة الكليتين بشكل غيرمباشر.قد تكون لدي العديد من النساء كمية قليلة أو حتى لا توجد سوائل أمينية حول الطفل. يُطلق على هذه الحالة اسم "أوليغوهيدرامنيوس" أو "أنهيدرامنيوس". يمكن أن يؤدي ذلك إلى مشاكل في الرئتين بشكل رئيسي النضوج) في وقت الولادة.) في بعض الأحيان، في حالات نقص حجم السائل الأميني بسبب الانسداد، قد يقرر الأطباء إدخال تصريف في مثانة الطفل لتصريف السائل، مما يسمح له بالتجمع مرة أخرى حول جسم الطفل. هذه الإجراءات تحمل بعض المخاطر وتتوفر فقط في المراكز المتخصصة.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد الولادة؟

عندما يولد الطفل، يُلاحظ قضيب كبير ومتوسع مع كمية زائدة من الجلد. في بعض الأحيان، قد تكون البطن متوسعة تمامًا أيضًا، اعتمادًا على كمية البول التي تراكمت في الجهاز البولي. اعتمادًا على وجود أو عدم وجود أنهيدرامنيوس أثناء الحمل، وعلى عمر الحمل عند الولادة، يجب توقع بعض حالات عدم الراحة التنفسية.سيتم مساعدة الطفل من قبل أخصائي الأمراض الجديدة للتقييم الكامل. يجب إجراء فحوص دم جديدة لفحص وظيفة الكليتين. بمجرد أن يكون الطفل مستقرًا، سيقوم جراحو الأطفال بتقييم الطفل والنقاش مع الآباء حول الجراحات اللازمة لتصحيح الوظيفة والجوانب التجميلية للمشكلة. قد يحتاج الطفل إلى الدخول إلى وحدة الرعاية المركزة في مستشفى متخصص والبقاء فيها لأسابيع بعد الولادة.

عندما يكبر الأطفال الذين يعانون من الإحليل الخلقي الكبير، قد يكونون عرضة لإصابة الكليتين. اعتمادًا على درجة المرض، قد يحتاجون إلى غسيل الكلى للمساعدة في تنقية الكلى، وفي نهاية المطاف، زرع الكلية. بالإضافة إلى ذلك، عندما يصبحون بالغين، قد يعاني العديد من هؤلاء الأفراد من اضطرابات جنسية ومشاكل الإخصاب.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

إذا لم يتم العثور على سبب وراثي آخر لشرح الإحليل الخلقي الكبير، فإن خطر التكرار يكون ضئيل.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيقدمون المساعدة لطفلي عند ولادته خلال الرعاية الطبية السابقة؟ ماذا يحدث إذا لم تكن الكليتين تعمل بشكل جيد؟ ماذا يحدث إذا تم العثور على حالة وراثية؟ ما الأمور التي يمكنني توقعها مع نمو طفلي؟ ما نوع الجراحة التي ستكون ضرورية وما هو النتيجة المتوقعة؟