

اعتلال النمو الغضروفي Diastrophic Dysplasia

ما هو اعتلال النمو الغضروفي (اعتلال دياستروفيك)؟

اعتلال النمو الغضروفي هو حالة تتميز بوجود أطراف قصيرة وركب القدم، وإبهام الراكب (إبهام أدنى ومنحرف إلى الخارج). قد تكون هناك مشاكل في العمود الفقري وشق الشفة والحنك. يمكن أن يكون للأطفال الذين يولدون بهذه الحالة ارتباطات في ساقيهم ووركهم، والتهاب مبكر في المفاصل، سيكونون أقصر من الطول الطبيعي، ولكن لديهم ذكاء طبيعي. انتشار هذه الحالة هو 1:100,000 ولادة.

كيف يحدث اعتلال النمو الغضروفي؟

هذه حالة وراثية، حيث يكون الوالدان في كثير من الأحيان حملة لجين معيب (جين SLC26A2) يقوم هذا الجين بترميز بروتين أساسي لتطوير الغضروف وتحوله إلى عظم. يعيق هذا البروتين المعيب تكوين الغضروف بشكل طبيعي، ونظرًا لأن معظم الغضاريف تتحول إلى عظام خلال الحياة الجنينية، فإنه يمنع أيضًا تطور العظام بشكل طبيعي. يمكن أن يتسبب خلل في هذا الجين أيضًا في حدوث أنواع أخرى أخطر من اعتلال النمو العظمي، والتي يمكن أن تؤدي إلى الولادة القابلة للحدوث بعد الولادة أو وفاة مبكرة جدًا.

هل الوراثة ذات صلة بـ اعتلال النمو الغضروفي؟

نعم، هذه حالة وراثية سائدة متنحية، لذا يجب أن يكون الوالدين حاملين للجين المعيب لكي يتأثر الطفل. لن تظهر الأعراض على الوالدين إذا كانوا حملة، ولكن قد تكون هناك أعضاء آخرين في العائلة مع حالات مماثلة. إذا كنت على علم بتاريخ اعتلالات النمو العظمي في عائلتك، يرجى الإشارة إلى ذلك لقابلتك القابلة أو الطبيب.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

قد تختار بعض النساء إجراء مزيد من الاختبارات لتزويدهن بمزيد من المعلومات حول الحمل، وكذلك الحملات المستقبلية. يمكن أن تشمل هذه الاختبارات:

1] الأمنيوسنتيس: يمكن أن يبحث عن مشاكل في الكروموسومات والتكوين الجيني لطفلك، خاصة جين SLC26A2. يتضمن هذا أخذ عينة صغيرة من السائل المحيط بالطفل بواسطة إدخال إبرة رفيعة في رحمك. إذا كنت على علم بتاريخ عائلي معروف لاعتلال النمو العظمي، أو كنت قد ولدت طفلًا متضررًا مسبقًا، قد يتم تقديم عرض فيلوسوي الكوريونيك بين الأسابيع 11 و 14 من الحمل. يتضمن هذا أخذ عينة صغيرة من الخلايا من المشيمة، والتي ستبحث أيضًا في كروموسومات وجينات طفلك.

2] استشارة جينية مع اختصاصي الجينات السريري يمكن أن تساعدك في اتخاذ قرار بشأن الاختبارات الجينية الأفضل لك، وكيف قد يتأثر ذريتك المستقبلية.

3] تحليل نسج الجلد والعظم لطفلك بعد الولادة عادةً ما يُحجز لتلك الأطفال الذين يظهرون علامات اعتلال النمو العظمي، ولكن لا تتطابق الاختبارات الجينية. يتضمن ذلك أخذ عينة صغيرة من جلد طفلك أو خلايا عظمية والنظر فيها تحت المجهر.

ما هي الأشياء التي يجب متابعتها أثناء الحمل؟

اعتلال النمو الغضروفي Diastrophic Dysplasia

في معظم الحالات، يتم اكتشاف اعتلال النمو الغضروفي بشكل عرضي أثناء فحصك الروتين في الأسبوع 20. يمكن أن يكون من الصعب في بعض الأحيان التفريق بين مظهر الأطراف القصيرة وركب القدم وإبهام الراكب وبين أنواع أخرى من اعتلالات النمو العظمي. يمكن أن تساعد الفحوصات بالسونار الدقيقة والمتكررة على البحث عن شوائب أخرى، وفحص نمو الطفل، والبحث عن تطور ارتباطات المفاصل، وزيادة حجم السائل الأمنيوس.

ماذا يعني لطفي بعد الولادة؟

نظرًا لوجود أطفال بصدر صغير في بعض الحالات، هناك للأسف فرصة بنسبة 25٪ لوفاة الطفل في أولى أشهر حياته، نتيجة لصعوبات التنفس. الأطفال الذين يعيشون في الأشهر الأولى عادةً ما يكون لديهم توقعات جيدة. سيحتاجون إلى جلسات علاج طبيعي منتظمة وربما جراحة لتصحيح ركب القدم والارتباطات، من أجل السماح بالمشي ونطاق حركة طبيعي. قد يحتاجون أيضًا إلى جراحة في وقت لاحق في الحياة حيث يمكن أن يتطوروا إلى التهاب المفاصل المبكر. ستعاني معظم الأطفال من التهاب في الأذن الخارجية في وقت مبكر من الحياة، مما قد يؤدي إلى ظهور شكل غير طبيعي للأذن، ولكن لا ينبغي أن يؤثر على السمع. العمود الفقري العلوي عادةً ما يكون منحنياً بشكل كبير، والذي يحل عادةً، ولكن إذا لم يحدث ذلك، قد تتطلب الجراحة لتجنب ضغط الحبل الشوكي. سيكون للأطفال بهذه الحالة مستوى طبيعي من الذكاء، ولكن بطول أقل من المتوسط.

هل سيحدث مرة أخرى؟

بسبب طبيعة التوريث، فإن فرص حدوث ذلك مرة أخرى هي 25٪ إذا كان الوالدان حاملين. يفضل إجراء استشارة مع اختصاصي الجينات قبل التخطيط لحمل آخر، حتى تكون مطلعة تمامًا على المخاطر.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أ طرحها؟

ما هي الشوائب الأخرى في جسم طفلي؟

كيف تبدو الرئتان من حيث الحجم؟

هل هناك حركات طبيعية للمفاصل؟

هل يبدو مستوى السائل الأمنيوس مرتفعاً؟

كم مرة سيتم إجراء فحوصات بالسونار؟

أين يجب أن ألد؟

متى يجب أن ألد؟

هل يمكنني لقاء أطباء الجينات للحديث عن حملي المستقبلي؟

هل يمكنني لقاء أطباء الأطفال الذين سيعتنون بطفلي عند ولادته؟

هل يمكنني لقاء أطباء العظام للحديث عن علاجات طفلي بعد الولادة؟