

سندرم جارکو-لوین (Jarcho-Levine Syndrome) مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

سندرم جارکو-لوین چیست؟

سندرم جارکو-لوین یک اختلال مادرزادی بسیار نادر است که باعث ناهنجاری در شکل‌گیری استخوان‌های دنده‌ها و ستون فقرات می‌شود. این وضعیت باعث کوتاه شدن گردن و تنه شده و می‌تواند به علت کوچک بودن قفسه سینه، موجب تکامل ناکامل ریه‌ها شود. انواع مختلفی از این بیماری وجود دارد که پیش‌آگهی متفاوتی دارند.

این سندرم با نام‌های دیگری نیز شناخته می‌شود، از جمله:

- ناهنجاری‌های سگمانتاسیون کوستورترال
- اسپوندیلوکوستال دیسوستوز
- اسپوندیلوکوستال دیسپلازی
- اسپوندیلوتوراسیک دیسوستوز
- اسپوندیلوتوراسیک دیسپلازی
- دیسپلازی اکسیپیتو-فاسیو-سرویکو-توراسیک-ابدومینو-دیجیتال

چگونه ایجاد می‌شود؟

سندرم جارکو-لوین به علت جهش در یکی از چندین ژن ایجاد می‌شود. جنین ممکن است این بیماری را زمانی به ارث ببرد که هر دو والد ناقل یک ژن مغلوب باشند. به‌ندرت، بیماری می‌تواند از طریق یک ژن غالب از یکی از والدین منتقل شود.

اگرچه این سندرم در گروه‌های قومی مختلف دیده می‌شود، اما در افراد با تبار پورتوریکویی شایع‌تر است.

ارتباط کروموزوم‌ها با سندرم جارکو-لوین چیست؟

ژن‌های مرتبط با این سندرم روی کروموزوم‌هایی قرار دارند که جنین از والدین به ارث می‌برد. اگر علاوه بر این بیماری، ناهنجاری‌های ساختاری دیگری نیز در سایر سیستم‌های بدن جنین وجود داشته باشد، ممکن است ناهنجاری کروموزومی نیز وجود داشته باشد.

آیا باید آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

تشخیص سندرم جارکو-لوین اغلب پس از تولد انجام می‌شود، اما ممکن است در سونوگرافی دوران بارداری نیز تشخیص داده شود. نشانه‌هایی که ممکن است در سونوگرافی دیده شوند عبارت‌اند از:

- کوچک بودن قفسه سینه
- شکل‌گیری غیرطبیعی ستون فقرات
- نبود یا جوش‌خوردگی دنده‌ها

سندرم جارکو-لوین (Jarcho-Levine Syndrome) مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

MRI می‌تواند به تأیید تشخیص کمک کند. در صورت شک به این بیماری در سونوگرافی، آزمایش‌های ژنتیکی مولکولی برای شناسایی جهش‌های مسئول سندرم جارکو-لوین یا سایر ناهنجاری‌های کروموزومی توصیه می‌شود.

همچنین انجام سونوگرافی دقیق برای بررسی سایر ناهنجاری‌های ساختاری که می‌توانند بر پیش‌آگهی تأثیر بگذارند ضروری است.

در طول بارداری باید مراقب چه مواردی بود؟

پزشک ممکن است سونوگرافی‌های بیشتری برای بررسی رشد جنین و وضعیت سلامت او توصیه کند. از نظر مادر، مراقبت‌های بارداری معمولاً مشابه بارداری‌های طبیعی خواهد بود.

این وضعیت پس از تولد برای نوزاد من چه معنایی دارد؟

نوزاد باید در مرکزی متولد شود که امکانات مراقبت از نوزادان با مشکلات پیچیده پزشکی را داشته باشد. نوع بیماری، اندازه قفسه سینه، وضعیت ریه‌ها و وجود یا عدم وجود سایر ناهنجاری‌ها بر پیش‌آگهی تأثیر می‌گذارد.

احتمال دارد نوزاد در اتاق زایمان به احیا نیاز داشته باشد، زیرا ممکن است ریه‌ها به‌خوبی تکامل نیافته باشند (هیپوپلازی ریوی). حدود نیمی از نوزادان مبتلا در چند ماه اول زندگی به دلیل مشکلات ریوی و عوارضی مانند عفونت‌های مکرر ریه فوت می‌کنند.

گاهی جراحی لازم است. در بعضی موارد، بقا تا بزرگسالی نیز گزارش شده است.

آیا در بارداری بعدی دوباره تکرار خواهد شد؟

در هر بارداری بعدی، احتمال تکرار بیماری ۱ در ۴ (۲۵٪) است.

چه سؤالات دیگری باید بپرسم؟

- نوزاد من ممکن است چه مشکلات دیگری داشته باشد؟
- احتمال بقای طولانی‌مدت نوزاد من چقدر است؟
- آیا ختم بارداری یک گزینه است؟
- آیا می‌توان شانس بقای نوزاد را افزایش داد؟
- آیا تکامل عصبی نوزاد طبیعی خواهد بود؟

سندرم جارکو-لوین (Jarcho-Levine Syndrome) مجموعه اطلاعات برای بیمار – آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید.

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:

دکتر آناهیتا دادعلی، پزشک، لینکلن شایر، انگلستان

ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال آفریقا و عضو کمیته‌های بیسیک ترینینگ و ویزوگ

آخرین به‌روزرسانی: فوریه ۲۰۲۴