متلازمة تريتشر كولينزTreacher Collins Syndrome

متلازمة تريتشر كولينزTreacher Collins Syndrome

هذه النشرة مصممة لمساعدتك في فهم ما هو متلازمة تريتشر كولينز(TCS) ، وما هي الأسباب التي تؤدي إليها، والآثار المترتبة عن التشخيص على الأم والطفل.

ما هي متلازمة تريتشر كولينز(TCS) ؟

الجنين أو الطفل الذي يعاني من TCS لديه اختلافات هيكلية في الوجه (العينين، عظمتي الخد، الحنك، الفم، والفكين) والأذن. مع اختلاف في تدرج الاعراض كثيرًا من حالة إلى أخرى.

باستخدام الاشعة فوق الصوتيةيظهر الطفل بأنه لديه ذقن صغيرة وأحيانًا شق في الحنكبالاضافة الى شذوذ اخرى مألوفة. قد تفيد الأشعة فوق الصوتية ثلاثية الأبعاد في كشف الجانب المألوف للوجه،وخاصة في نهاية الحمل، بعد 25-28 أسبوعًا. في الحالات التي يكون فيها الفم والحلق غير طبيعيان بشكل واضح، قد يواجه الطفل صعوبات تنفسية شديدة عند الولادة، وهذا يتطلب الولادة في مركز متخصص يمكن فيه التعامل بشكل صحيح مع هذه الحالات الطارئة

كيف يحدثTCS ؟

تغيير في جين معين، يُسمى "الطفرة"، هو المسؤول عنTCS.

كيف تكون الكروموسومات المسؤولة عن حدوث TCS- ؟

يمتلك الأشخاص الذين يعانون من TCS عددًا طبيعيًا من الكروموسومات. الا ان السبب في المتلازمة هو عيب بسيط (طفرة) داخل جين لا يمكن كشفه بواسطة الاختبارات التقليدية التي تقيم عدد الكروموسومات. لذا يُطلب اختبار خاص للتعرف على الطفرة المسببة لـ TCS، ولكن لا من غير الممكن دائمًا الوصول للتشخيص.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

يُشتبه عادةً في TCS يساعد الفحص بالاشعة فوق الصوتية الشكوك بوجود المتلازمة من خلال وجه الطفل. يحدث التشخيص عادةً في وقت متأخر من الحمل لأن الشذوذ قد يكون من الصعب اكتشافه في الفحوصات المبكرة، حتى في الأسبوع 20. يفضل مناقشة صور الأشعة فوق الصوتية مع أخصائي الجينات (الطبيب المتخصص في تشخيص الشذوذ الناتجة عن جين أو كروموسوم غير طبيعي). قد يقترح الطبيب إجراء عملية الأمنيوسنتيس (سحب بعض السائل من حول الطفل) للكشف عن (الطفرة الجينية) ضمن كروموسومات الجنين.

متلازمة تريتشر كولينزTreacher Collins Syndrome

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

أحيانًا ينمو بطن الحامل بسرعة بسبب تراكم كمية كبيرة من السائل الأمينيونياذ لا يستطيع الطفل ابتلاع السائلبسبب الشذوذ في الحلق مع فيتراكم السائل في الرحم

ماذا يعني هذا لطفلي بعد الولادة؟

ينصح أن يولد الطفل في مركز لديه خبرة في التعامل مع صعوبات التنفس إذا حدتتيومكن تصحيح الشذوذ الوجهية لـ TCS جراحيًا. اذ سيحتاج الطفل إلى عدد من العمليات، اعتمادًا على درجة الشذوذ لدى الطفل. على سبيل المثال، يمكن تصحيح شذوذ الفك، والشق في الحلق، وشذوذ تجويف العين عندما يبلغ الطفل نحو 5-7 سنوات.

لقد لا تكون نتائج العمليات دائمًا مثالية، ولكن يمكن أن يتحسن شكل الوجه كثيرًا. من المهم أيضًا فحص سمع الطفل في سن حوالي عام واحد لكشف الصمم المحتمل. تشير الأبحاث الحديثة إلى أنه في المستقبل قد يصبح من الممكن علاج الشذوذ بشكل أكثر فعالية، ولكن هذا لم يُختبر إلا على الحيوانات حتى الآن.

هل سيحدث مرة أخرى؟

هناك نوعان من المتلازمة

1 -نوع العائلي حيث يكون أحد الوالدين لديه الجين المتأثر. في هذه الحالة، يكون خطر أن يورث كل طفل المتلازمة 50 .%

2- النوع الثاني وهو الأكثر شيوعًا (60% يُسببه طفرة جديدة (خطأ جديد في الجين) خلال مرحلة مبكرة جدًا في هذا الحمل. في هذه الحالة، يكون خطر أن يتأثر طفل آخر بشكل متزايد.