

سندرم دنده کوتاه - پلی‌داکتیلی

مجموعه اطلاعات برای بیماران - آنچه باید بدانید، آنچه باید پرسید

سندرم دنده کوتاه - پلی‌داکتیلی چیست؟

سندرم دنده کوتاه - پلی‌داکتیلی (SRPS) گروهی نادر از ناهنجاری‌های اسکلتی‌کشنده است که شیوع آن حدود ۲/۵ تا ۳/۳ مورد در هر ۱۰'۰۰۰ تولد می‌باشد.

ویژگی‌های اصلی این بیماری شامل:

- قفسه سینه بسیار کوچک (هیپوپلاستیک)
- دنده‌های کوتاه
- اندام‌های کوتاه
- پلی‌داکتیلی یا وجود انگشتان اضافی
- ناهنجاری‌های احشایی (اندام‌های داخلی)

است.

اگرچه پلی‌داکتیلی اغلب وجود دارد، اما ممکن است در بعضی موارد دیده نشود.

سندرم دنده کوتاه - پلی‌داکتیلی چگونه ایجاد می‌شود؟

این سندرم بخشی از گروه بزرگی از اختلالات ژنتیکی اسکلتی محسوب می‌شود که با جهش‌های ژنی مرتبط هستند.

SRPS در شدیدترین انتهای طیف این بیماری‌ها قرار دارد و در بیشتر موارد یک بیماری‌کشنده محسوب می‌شود، در حالی که سایر اختلالات اسکلتی مرتبط با مژک‌های سلولی (skeletal ciliopathies) همیشه‌کشنده نیستند.

چگونه تشخیص داده می‌شود؟

تشخیص پیش از تولد می‌تواند در سونوگرافی بر اساس سه یافته اصلی مطرح شود:

- میکروملیا (کوتاه بودن اندام‌ها)
- دنده‌های کوتاه و افقی همراه با قفسه سینه باریک
- پلی‌داکتیلی (که همیشه وجود ندارد)

همچنین در بسیاری از موارد این یافته‌ها نیز دیده می‌شوند:

- افزایش ضخامت NT یا چین پشت گردن
- ادم منتشر بدن
- آسیت (تجمع مایع در شکم)

سندرم دنده کوتاه - پلی‌داکتیلی مجموعه اطلاعات برای بیماران - آنچه باید بدانید، آنچه باید بپرسید

- هیدروپس (تجمع مایع در بیش از یک قسمت بدن)

این بیماری چگونه طبقه‌بندی می‌شود؟

چهار نوع اصلی SRPS وجود دارد:

- سندرم سالدینو - نونان نوع (I)
این نوع نادرترین و شدیدترین فرم بیماری است. علاوه بر ویژگی‌های اصلی SRPS، اندام‌ها به‌شدت کوتاه هستند و استخوان فیبولا ممکن است بسیار کوچک یا غایب باشد.
در ستون فقرات نیز مهره‌ها و استخوان‌های ایلیاک بسیار کوچک هستند.
ممکن است ناهنجاری‌های قلبی، شکاف لب و کام، مشکلات گوارشی، کلیوی و تناسلی نیز وجود داشته باشد.

- سندرم مایفسکی نوع (II)
این نوع با استخوان درشت‌نی کوتاه و بیضی‌شکل مشخص می‌شود که گاهی حتی وجود ندارد.
همراه با دنده‌های کوتاه و اندام‌های کوتاه، ممکن است ناهنجاری‌های راه هوایی، ریه‌ها، کلیه‌ها، دستگاه گوارش، دستگاه ادراری تناسلی و مغز نیز دیده شوند.

- سندرم ورما - ناوموف نوع (III)
شایع‌ترین نوع بیماری است و نسبت به نوع I خفیف‌تر محسوب می‌شود.
ویژگی‌های اصلی شامل دنده‌ها و اندام‌های بسیار کوتاه و پلی‌داکتیلی متغیر است.
همچنین ممکن است شکاف لب، ناهنجاری‌های کلیوی، گوارشی، ادراری تناسلی، مغزی یا قلبی وجود داشته باشد.

- سندرم بیمر - لانگر نوع (IV)
از نظر بالینی شبیه نوع II است و با دنده‌های کوتاه و اندام‌های کوتاه همراه است، اما استخوان درشت‌نی کمتر کوچک است و استخوان‌های بلند به‌ویژه در اندام فوقانی خمیده هستند.
پلی‌داکتیلی در این نوع نادر است.

شکاف لب یا کام، هیدروپس، آسیت، بزرگی سر و ناهنجاری‌های مغزی نیز ممکن است دیده شوند، هرچند نسبت به نوع II کمتر شایع هستند.

- نوع V
نوع جدیدی پیشنهاد شده است که شبیه نوع III بوده ولی با ناهنجاری‌های استخوانی اضافی همراه است.

آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟

ارزیابی باید توسط متخصص طب جنین انجام شود.

سونوگرافی دقیق برای بررسی تمام اندام‌های جنین توصیه می‌شود، زیرا اغلب ناهنجاری‌های دیگری نیز وجود دارند که می‌توانند بر پیش‌آگهی تأثیر بگذارند.

پیش‌آگهی چگونه است؟

انواع I و II معمولاً در دوره اطراف تولد کشنده هستند.

نوع III نسبتاً خفیف‌تر محسوب می‌شود و ناهنجاری‌های احشایی کمتری دارد.

آیا در بارداری بعدی تکرار می‌شود؟

این بیماری به صورت اتوزوم مغلوب به ارث می‌رسد؛ یعنی هر دو والد ناقل ژن معیوب هستند.

خطر تکرار در هر بارداری بعدی ۲۵ درصد است.

چه سؤال‌هایی باید از پزشک بپرسم؟

- آیا لازم است آزمایش‌های بیشتری انجام دهم؟
- آیا ناهنجاری‌های دیگری نیز وجود دارند؟
- آیا سایر ناهنجاری‌های اسکلتی رد شده‌اند؟

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: اکتبر ۲۰۲۳