اعتلال التشكيل العجزي

ما هو اعتلال التشكيل العجزي؟ Campomelic Dysplasia

اعتلال التشكيل العجزي هو اضطراب نادر يمكن أن يؤثر على الجنين في الرحم. ينتمي إلى فئة من الأمراض التي تؤثر على عظام الطفل النامي وتسمى اضطرابات التشكيل العظمي. في هذه الحالة الخاصة، يوجد عيب في خلايا الغضروف، المعروفة باسم "الكوندروسيتات"، في العظام، بحيث تصبح العظام قصيرة وسيئة التكلس ومثنية. العظام المتأثرة بشكل رئيسي هي الفخذ (عظم الفخذ) والساق (عظم الساق السفلي)، والعديد من عظام الوجه والأضلاع، مما يؤدي إلى صدر ضيق بشكل برميل. وحدة شائعة أخرى هي وجود أعضاء تناسلية غامضة أو غير واضحة أو حتى تحول الجنس من ذكر إلى أنثى.

كيف يحدث اعتلال التشكيل العجزي؟

اعتلال التشكيل العجزي هو حالة نادرة وتحدث في حوالي 1 من كل 200,000 طفل. يسببها خلل وراثي (جين معيب). وهذا يعني أن هناك خطأ في رسالة الحمض النووي (DNA) في الخلايا. يُطلق على كل رسالة في الحمض النووي اسم جين. يحدث اعتلال التشكيل العجزي بسبب خطأ (يسمى طفرة) في جين يُعرف باسم .SOX9 عادةً، يحدث الخطأ بعد الحمل، لذلك الوالدين صحيحين. ويُطلق عليه هذا النوع من الخطأ "de novo" أو طفرة عشوائية.

هل يجب إجراء المزيد من الاختبارات؟

يمكن تشخيص اعتلال التشكيل العجزي قبل الولادة من خلال اختبار DNA المأخوذ من الطفل. يمكن الحصول على هذا الاختبار من خلال إجراء إجراء اختبار غازي يسمى التكبير الأمني بعد الأسبوع 15 من الحمل. باستخدام هذا الإجراء، نقوم بجمع خلايا من السائل الأمني حول الطفل ونفحص DNAداخلها. يأتي الاشتباه في الحالة من النتائج التي تظهر في الفحص الروتيني للتشكيل خلال الفصل الثاني أو نتائج السونار في فحص النمو خلال الفصل الثالث. قد يتم تشخيص بعض الحالات بعد الولادة.

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

اعتلال التشكيل العجزي

يمكن الاشتباه في اعتلال التشكيل العجزي من خلال السونار أثناء الحمل، ومع ذلك، قد تكون لديها صفات سونارية مماثلة للأمراض الأخرى المتعلقة بالتشكيل العظمي. وبالتالي، يجب تأكيد التشخيص من خلال فحص الـ DNA أو/و التقييم الشعاعي بعد الولادة. قد تتراكم بعض النساء أيضًا السائل الأمني الزائد حول الطفل. تُسمى هذه الحالة الهيدروامنيوس. يمكن أن يمتد هذا السائل الأمني الكثير ويسبب الولادة المبكرة قبل الموعد المحدد. من الممكن أيضًا أن يموت الطفل خلال الحمل قبل الولادة.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد ولادته؟

للأسف، يموت معظم الأطفال المصابين بالتشكيل العجزي بعد وقت قصير من الولادة، بسبب مشاكل التنفس الحادة، مثل هيكل الحنجرة وتضيق مجرى الهواء أو عدم استقرار الفقرات العنقية الذي يسبب تلفاً عصبياً. بالنسبة للأطفال الذين ينجون، ستكون هناك حاجة إلى دعم كثيف من قبل فريق من الخبراء، مثل دعم التنفس والعلاج الطبيعي وجراحة شق الحنك وتصحيح تشوهات القدم وعلاج استقرار الفقرات العنقية. يمكن أن تكون الفهم متفاوتة. التصلب القطني والخلل النموي وفقدان السمع هي قضايا شائعة. لا يوجد علاج قبل الولادة، ويُعتبر إنهاء الحمل خيارًا. إذا استمرت الحمل، يجب أن تكون متابعة الرعاية الطبية والتوليد كالمعتاد. يجب أن يحدث الولادة في مركز الأمومة الفعال.

هل سيحدث مرة أخرى؟

في معظم الحالات، السبب الكامن هو جين معيب جديد، لذلك لا يوجد خطر مضاعف للتكرار. في حالة النوع النادر الموروث، يُقدر خطر التكرار بنسبة 25٪. يمكن اكتشاف ذلك في وقت مبكر في الحمل التالي من خلال إجراء إجراء غازي كما ذكر أعلاه.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

- هل يبدو هذا وكأنه حالة شديدة من اعتلال التشكيل العجزي؟
- هل هناك علامات إضافية بعيدًا عن العظام الطويلة المتأثرة؟
- هل هناك وسيلة للتأكد من التشخيص؟
- كيف يجب متابعة الحمل؟

- هل هناك علاج متاح أثناء الحمل؟
- أين ومتى يجب أن ألد؟
- ما هي الرعاية التي سيتلقاها الطفل بعد ولادته؟
- هل يمكنني مقابلة أخصائي الوراثة؟
- هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذين سيقدمون المساعدة لطفلي عند ولادته مسبقًا؟