متلازمة عدم تكون الغضارف Achondrogenesis

متلازمة عدم تكون الغضارف Achondrogenesis

ما هي متلازمة عدم تكون الغضاريف؟

متلازمة عدم تكون الغضاريف هي مجموعة من الاضطرابات النادرة التي تؤثر على عظام الطفل. تتضمن الميزات اختصارًا شديدًا للأطراف، وأضلاعًا قصيرة، وعمود فقري غير طبيعي، وتشوهات هيكلية أخرى. تكون هذه التشوهات شديدة لدرجة أن معظم الأطفال الذين يعانون من هذه الحالة سيولدون ميتين، أو يموتون قريبًا بعد الولادة بسبب صعوبات التنفس. هناك 3 أنواع فرعية لهذه الحالة جين) الأنواع IA و IBاو(II، وكل نوع يسببه جين خاطئ مختلف وله خصائص مختلفة.

كيف يحدث عدم تكون الغضاريف؟

هذه حالة وراثية يتم نقلها عبر جينات الوالدين أو تحدث كطفرة جينية جديدة (جين خاطئ) في الطفل. يسبب النوع IA خلل في جين TRIP11، الذي يُطلب فيه من خلايا الجسم إدارة بعض البروتينات في الغضاريف. يُسبب النوع IB مشكلة في جينSLC26A2 ، الذي يساعد في التطور الطبيعي للغضاريف وتحولها إلى عظم. يرتبط النوع II بخلل في جينCOL2A1 ، الذي يرمز لبروتين مهم جدًا في الغضاريف. يمكن أن تؤدي جميع هذه الأشكال إلى التطور غير الطبيعي للغضاريف والعظام.

هل الوراثة ذات صلة بعدم تكون الغضاريف؟

نعم. الأنواع IA و IBهي حالات وراثية سائدة. وهذا يعني أن كل من الوالدين يحمل الجين المتحولة (المعيبة)؛ عندما يرث الطفل نسختين من الجين المعيب (واحدة من الوالدين والأخرى من الوالدين الآخرين)، سيكون مصابًا بعدم تكون الغضاريف. لن يكون لدى الوالدين أي أعراض ذات صلة إذا كانوا حاملين، ولكن قد يكون لديهم أفراد آخرين في العائلة يعانون من حالات مماثلة. إذا كان هناك أي شخص في عائلتك قد تعرض لمشكلة في العظم أو الغضاريف مرتبطة بأطراف قصيرة أو وفاة الرضيع، يرجى ذكر ذلك للقابلة أو الطبيب الخاص بك. النوع II هو حالة ذات وراثة سائدة؛ ومع ذلك، فإنه غالباً ما يكون ناتجًا عن طفرة جينية جديدة في الجين في الطفل (وليس موروثًا عن الوالدين).

هل يجب أن أجري المزيد من الفحوصات؟

قد تختار بعض النساء إجراء مزيد من الفحوصات للحصول على تشخيص نهائي. قد يساعد ذلك في تحديد ما إذا كنتِ ترغبين في متابعة الحمل أم لا. قد يكون ذلك أيضًا مفيدًا لتخطيط الحمل في المستقبل. تشمل هذه الاختبارات:

- الأمنيوسنتيس: يمكن أن يبحث عن مشاكل في الكروموسومات والتكوين الجيني للطفل الخاص بك، ولا سيما الجينات المذكورة أعلاه. ينطوي ذلك على أخذ عينة صغيرة من السائل المحيط بالطفل عند تمرير إبرة رفيعة إلى رحمك. إذا كان لديكِ تاريخ عائلي معروف للاضطراب الهيكلي، أو كنتِ قد أنجبتِ طفلاً تأثر سابقًا، قد يُقدم لكِ تحليل فيلس السائل الزليلي بين الأسبوعين 11 و14 من الحمل.
- إذا قررتِ إجراء اختبار جيني للطفل، فقد يساعدك استشارة الجينيات السريرية في اتخاذ قرار بشأن أفضل اختبارات جينية لكِ وكيف يمكن أن يؤثر ذلك على حملك المستقبلي.
- بعد الوفاة: إذا مات طفلك في الرحم أو قريبًا بعد الولادة، قد ترغبين في إجراء مزيد من الاختبارات لتأكيد التشخيص. يمكن أن يتضمن ذلك إجراء أشعة إكس لعظام طفلك، ودراسات مفصلة للأعضاء، وتحليل هستولوجي لخلايا الجلد والعظم لطفلك للبحث عن السمات المميزة.

ما هي الأمور التي يجب مراقبتها خلال الحمل؟

في معظم الحالات، يتم تشخيص عدم تكون الغضاريف أثناء فحص السونار الروتيني في الأسبوع 20، أو نادرًا في فحص الأسبوع 12. نظرًا لأن صدر الطفل ضيق جدًا، يؤثر ذلك على ابتلاع السائل في رحم الأم، مما يسبب تراكمًا فائقًا للسائل الأمنيوتي حول الطفل (هيدروفثالاموس). يمكن أن يسبب هذا جعل بطنكِ أكثر انتفاخًا وعدم الراحة، ويمكن أن يشجع على الولادة المبكرة. إذا كنتِ تشعرين بعدم الارتياح المتزايد، قد تقترح عليكِ خبيرة الطب الجنيني تصريف بعض السائل الأمنيوتي الزائد لتخفيف أعراضكِ. قد يتطور لدى طفلك حالة تسمى متلازمة هيدروبس فيتاليس، والتي تتضمن انتفاخ جسمهم وفشل القلب، بسبب الضغط الزائد على القلب في صدر صغير جدًا. يتطلب ذلك إجراء فحوصات سونار مفصلة بانتظام لمراقبة عافية طفلك.

ماذا يعني ذلك بالنسبة لطفلي بعد ولادته؟

للأسف، سيموت الأطفال الذين يعانون من عدم تكون الغضاريف إما في الرحم أو قريبًا بعد الولادة. لذا، سيتم توفير رعاية مريحة للأطفال الذين يولدون على قيد الحياة، ولن يتلقوا بشكل روتيني إنعاشًا أكثر فعالية. سيقوم أطباؤك بترتيب لقائك مع أطباء الأطفال الحديثين قبل الولادة لمناقشة بالضبط ما ستشمله هذه العناية.

هل سيحدث ذلك مرة أخرى؟

متلازمة عدم تكون الغضارف Achondrogenesis

في حالات عدم تكون الغضاريف من النوع IA وIB ، هناك فرصة بنسبة 25٪ (1 من كل 4) في كل حمل مستقبل أن يتأثر بهذه الحالة. في النوعII ، يكون فرص حدوث ذلك مرة أخرى عادةً أقل من 1٪. ومع ذلك، في بعض الأحيان قد تكون الجينات المعيبة موجودة في خلايا الإنجاب (بويضة أو حيوان منوي) لديكِ، ولكن ليس في خلايا بقية جسمكِ، مما يعزز فرص التكرار. من المستحسن إجراء استشارة مع أخصائي الجينيات قبل التخطيط لحمل آخر حتى يمكن أن تكونين على دراية كاملة بالمخاطر.

ما هي الأسئلة الأخرى التي يجب أن أطرحها؟

- هل هذا يبدو وكأنه حالة شديدة من عدم تكون الغضاريف؟
- هل هناك أي علامات إضافية بعيدًا عن الأطراف الطويلة المتأثرة؟
- هل هناك طريقة للتأكد من التشخيص؟
- كيف يجب متابعة الحمل؟
- هل هناك علاج متاح أثناء الحمل؟
- أين ومتى يجب عليّ أن ألد؟
- ما هي الرعاية التي سيراعى لها الطفل بعد ولادته؟
- هل يمكنني مقابلة أخصائي الجينيات؟
- هل يمكنني مقابلة فريق الأطباء الذي سيقوم بمساعدة طفلي عند ولادته مسبقًا؟