

ما هو التقزم الهيكلي اللاغضروفي (و يعرف أيضا بالتقزم الوراثي أو الأكوندروبليزيا) ؟

لا يقتصر الأمر على مسألة الطول فقط.

التقزم الهيكلي اللاغضروفي هو أحد أنواع خلل التنسج الهيكلي (مرض يؤثر في العظام والغضاريف). على الرغم أن الآثار الأكثر وضوحًا تظهر في الذراعين، والساقين، والوجه، إلا أنها تؤثر في جميع عظام الجسم تقريبًا. قد يتسبب التأثير الواسع النطاق لهذا المرض في حدوث مضاعفات خطيرة، ومتفاقمة، ومستمرة مدى الحياة. ولكن على الرغم من هذه المضاعفات، ينبغي ألا يحول التقزم الهيكلي اللاغضروفي دون تمتع الأشخاص المصابين به بحياة سعيدة ومُرضية.

التقزم الهيكلي اللاغضروفي (الأكوندروبليزيا) هو

نادر

من بين كل 25000 طفل يُولد مصاب بالتقزم الهيكلي اللاغضروفي، ويعاني نحو 25000 شخص في العالم من هذا المرض.^{1,2}



وراثي

يولد معظم الأطفال المصابين بالتقزم الهيكلي اللاغضروفي (80%) لوالدين متوسطي الطول نتيجة لحدوث تغير عشوائي في الجين (طفرة) يتسبب في عدم أدائه لوظائفه بشكل صحيح.³



يشخص بطرق مختلفة

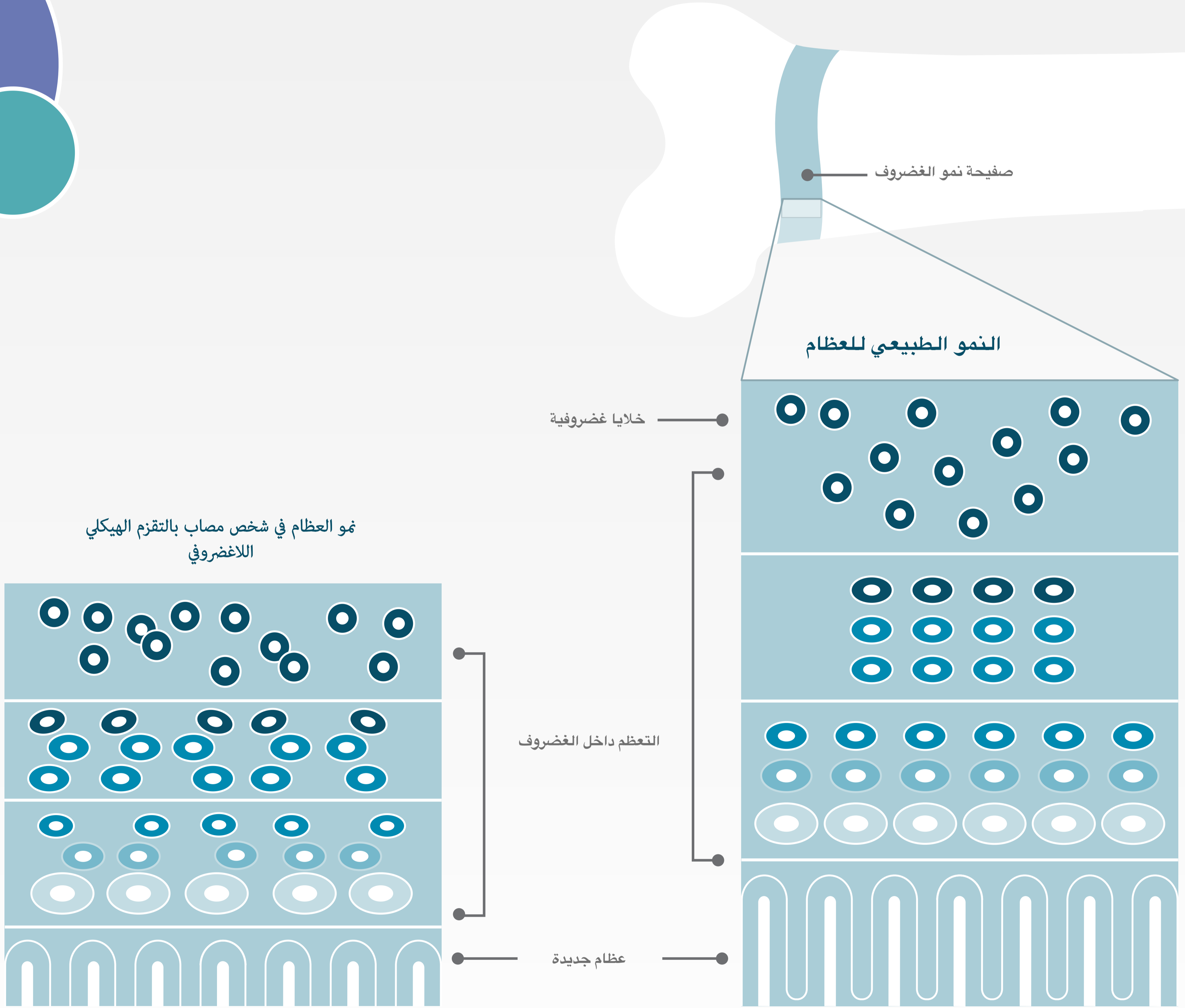
في بعض الأحيان يتم ملاحظة التقزم الهيكلي اللاغضروفي أو اكتشافه قبل الولادة بناءً على السمات الجسدية أثناء التصوير بالموجات فوق الصوتية. قد يلزم إجراء أشعة (تصوير طبي)، أو اختبارات جينية لتأكيد التشخيص. في حالات أخرى، لا يُشخص المرض إلا بعد الولادة.



يبدأ التقزم الهيكلي اللاغضروفي في العظام

تبدأ العظام في النمو قبل الولادة (داخل الرحم) وتستمر في النمو حتى مرحلة البلوغ. تحدث العملية في صفائح نمو العظام حيث يصنع الجسم الغضاريف التي تُستبدل فيما بعد بالعظام.

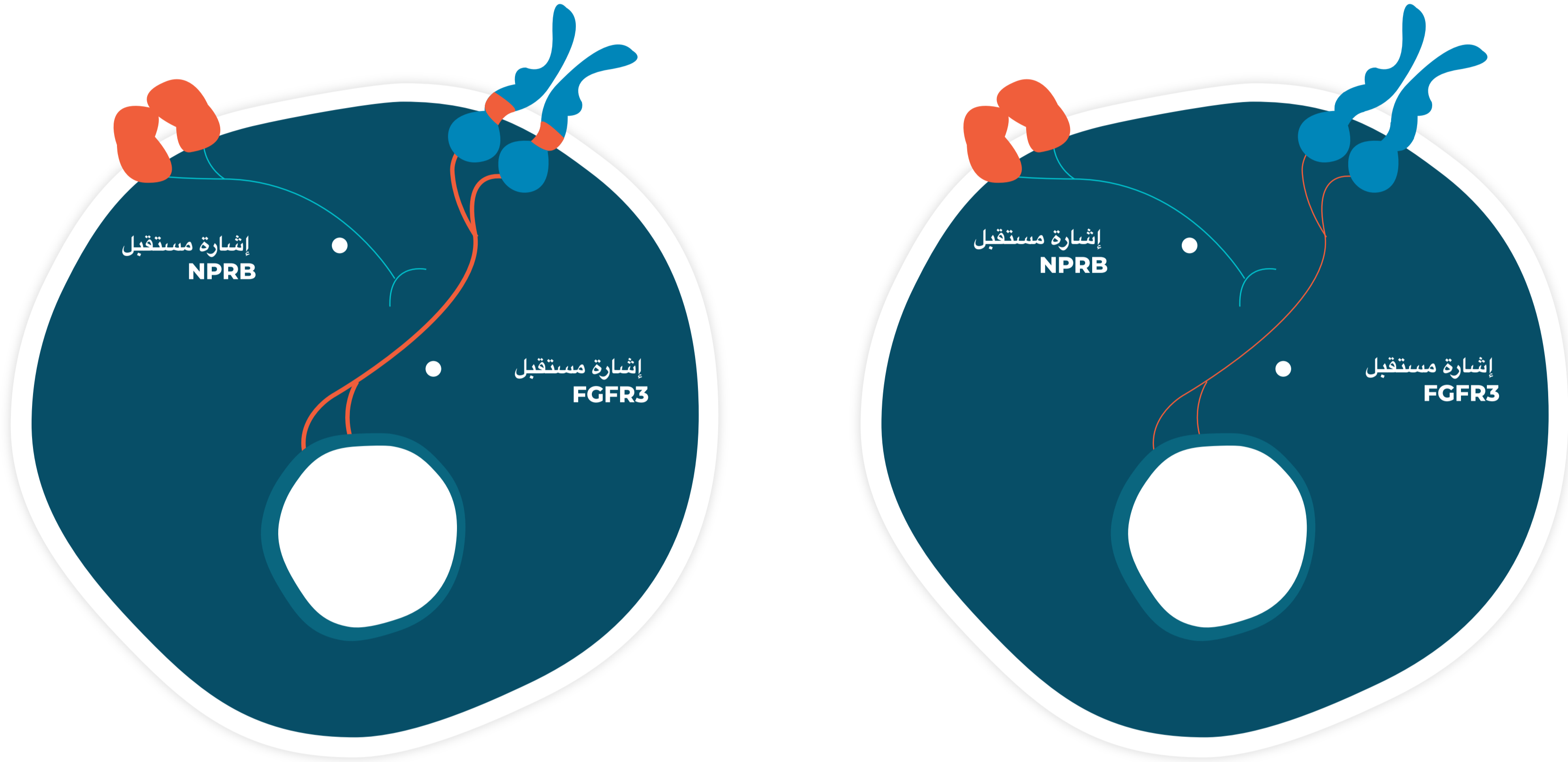
تصطف الخلايا الغضروفية (الخلايا الموجودة في الغضاريف) لتكوين عظم جديد. تُسمى هذه العملية بالتعظم الغضروفي وتحدث في جميع عظام الجسم تقريبًا. تتحكم المستقبلات داخل الخلايا الغضروفية في العملية عن طريق إرسال واستقبال الإشارات.



تُحَثُّ بعض الإشارات، مثل إشارات مستقبلات NPRB (مستقبلات الببتيد المُدرِّ للصوديوم ب)، العظام على النمو. بينما تُحَثُّ إشارات أخرى، مثل إشارات مستقبلات FGFR3 (مُستقبل معاملة النمو الليفى 3) العظام على إبطاء النمو. وعادةً لا يُنشط "تشغيل" مستقبلات FGFR3 (مُستقبل معاملة النمو الليفى 3) إلا عندما يحتاج الجسم إلى التوقف عن تحويل الغضاريف إلى عظام.

خلية غضروفية لشخص مصاب بالتقزم الهيكلي اللاغضروفي (الأكوندروبليزيا)

خلية غضروفية طبيعية



نواه

مستقبل الببتيد المُدرِّ للصوديوم
(NPRB) النوع ب



مُستقبل معاملة النمو الليفى
3 (FGFR3) غير فعال



مُستقبل معاملة النمو الليفى
3 (FGFR3)



في حالة التقزم الهيكلي اللاغضروفي، يتسبب التغيير في تركيب جين **FGFR3** في أن يرسل الجسم إشارات لإبطاء نمو العظام باستمرار. ونظرًا لأن مستقبلات **FGFR3** دائماً في وضع "التشغيل"، تصبح إشارات إبطاء نمو العظام أقوى من الإشارات التي تحث العظام على النمو (والتي تأتي من مستقبلات NPRB).

نتيجةً لذلك، تواجه الخلايا الغضروفية مشكلة في الاصطفاف لتكوين عظام جديدة، ما يؤدي إلى قصور في نمو العظام.

كن العظام في شخص مصاب بالتقزم الهيكلي اللاغضروفي (الأكوندروبليزيا)

للحصول على مزيد من المعلومات حول التعايش مع التقزم الهيكلي اللاغضروفي، بادر بزيارة:

ACHONDROPLASIA.COM

BOMARIN®