

الأسئلة الشائعة الخاصة بالمرضى حول InTheKnow

مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي

1. ما هو التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي هو حالة وراثية نادرة تحدث في حوالي واحد من كل 25000 مولود حي، وتؤثر على كيفية نمو غالبية العظام في الجسم.¹ يعاني الأشخاص المصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي من قصر القامة غير المتناسب، وهو ما يظهر في أطوال الأجزاء المختلفة من الأطراف وأيضًا في نسبة الجذع وطول الأطراف.²

2. هل هناك أي مضاعفات طبية مرتبطة بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟ ما هي المضاعفات الأكثر شيوعًا؟

إلى جانب قصر القامة الشديد، يُمكن أن يكون هناك ضعف في نمو العظام في جميع أنحاء الجسم مما قد يؤدي إلى مضاعفات صحية خطيرة، بما في ذلك انضغاط الثقبة العظمية للجمجمة، وتوقف التنفس أثناء النوم، وتقوس الساقين، ونقص تنسج منتصف الوجه، والانحناء الدائم في أسفل الظهر، وتضيق العمود الفقري، وتكرار التهابات الأذن.^{1,3}

يُمكن أن تتفاقم المضاعفات مع تقدم العمر، وقد تتطلب جراحة مثل تخفيف ضغط الحبل الشوكي، وتقويم تقوس الساقين.^{1,3} يُعاني ثلثا الأشخاص المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي من آلام مزمنة.⁴

3. ما الذي يُسبب مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي ونمو العظام المحدود؟

تحدث الحالة بسبب ضعف نمو العظام، ويُمكن رؤية التأثيرات في العظام الطويلة والعمود الفقري والوجه وقاعدة الجمجمة.¹

في حالة الشخص المصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن التغيير في جين مستقبل عامل نمو الأرومة الليفية 3 (FGFR3) هو ما يؤدي إلى ضعف نمو العظام.¹ يرسل مستقبل FGFR3 المزيد من الإشارات لإبطاء نمو العظام أكثر مما ينبغي، ولا يكفي الببتيد الطبيعي المدر للصوديوم للجسم من النوع (CNP) لموازنة إشارات FGFR3 المتزايدة. نتيجة لذلك، تتلقى العظام المزيد من الإشارات لإبطاء نمو العظام وتضعفه.

4. ما هو تأثير مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على متوسط العمر المتوقع؟

تزداد معدلات الوفيات في التقزم الهيكلي اللاغضروفي نسبةً إلى متوسط عدد السكان الكلي؛ ويُمكن تقليل معدل البقاء على قيد الحياة ومتوسط العمر المتوقع للأفراد المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي بما يصل إلى 10 سنوات.^{5,6,7,8}

5. كم عدد الأشخاص المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في أوروبا؟

معدل الانتشار الإجمالي لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في أوروبا هو 3.5 لكل 100000 فرد، والانتشار العالمي لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي هو 4.6 لكل 100000 فرد.⁹

التشخيص

1. كيف يتم تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟ متى يتم تشخيصها؟

عادة ما يتم تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي باستخدام مزيج من الملاحظات السريرية، والتصوير الشعاعي، والاختبار الجيني.¹⁰

يُمكن إجراء التشخيص في أي مرحلة عمرية، ولكن الملاحظة خلال فترة حديثي الولادة (الأسابيع الأربعة الأولى من حياة الطفل) هي الأكثر شيوعًا. يتم تشخيص 4 من كل 5 أشخاص عند الولادة.¹¹

2. هل مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي حالة وراثية؟

نعم إذا كان أحد الوالدين مُصابًا بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمالية تمرير الحالة هي 50%،¹² وإذا كان كلا الوالدين مُصابًا بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمال تمرير الحالة هو 75%.^{12,13}

ومع ذلك، فإن معظم حالات مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي ليست وراثية، ما يقرب من 80% من الأطفال المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي لديهم آباء مُتوسطي القامة، ولديهم هذه الحالة نتيجة لطفرة جينية تلقائية.¹

3. هل سينجب الشخص المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أطفالاً مُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

لن ينجب الشخص المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي دائماً أطفالاً مُصابين بهذه الحالة. إذا كان أحد الوالدين مُصابًا بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمالية تمرير الحالة هي 50%،¹² وإذا كان كلا الوالدين مُصابًا بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمال تمرير الحالة هو 75%.^{12,13}

4. هل يُمكن للوالدين مُتوسطي القامة إنجاب أطفال مُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

نعم ما يقرب من 80% من الأطفال المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي لديهم آباء مُتوسطي القامة ولديهم هذه الحالة نتيجة لطفرة جينية تلقائية.¹

مرحلة الرضاعة والطفولة

1. ما هي المُضاعفات الطبية أو الحركية التي يُمكن أن تحدث للرضع والأطفال المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على أجزاء مختلفة من الجسم، ويُمكن أن تختلف أجزاء الجسم المُصابة تبعاً لعمر كل فرد. قد تؤدي التغييرات في نسب وتطور الجسم إلى إعاقات مختلفة، والتي قد تؤثر بدورها على الحياة اليومية، والعوامل الاجتماعية والنفسية، وجودة الحياة.(QoL).^{10,14}

على سبيل المثال، يُمكن أن يؤدي انضغاط الحبل الشوكي إلى مشاكل عصبية وما يرتبط بها من إعاقة لدى الأشخاص المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي.^{1,3,4} قد يؤدي أيضًا إلى ظهور أعراض الجهاز التنفسي أو الجهاز العصبي، بصفة خاصة في مرحلة الطفولة، مما يؤدي إلى الوفاة المفاجئة في 5%-10% من الأطفال المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي.³ بالإضافة إلى ذلك، يعوض الأطفال عن رؤوسهم الثقيلة بشكل غير متناسب مع أطرافهم القصيرة، مما يؤثر على طريقة زحفهم، والانتقال من الجلوس إلى الوقوف وتطوير المهارات الحركية المختلفة.^{3,14,15}

2. ما هي الأنشطة البدنية التي قد تكون صعبة على الرضيع أو الطفل المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

يُمكن أن يعني قصر القامة الكبير، وكذلك الأطراف القصيرة بشكل غير متناسب، أن الأشخاص الذين يُعانون من مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي سوف تكون لديهم مشاكل في الحركة وإمكانية الحصول على تسهيلات خاصة، وذلك مع عدم تصميم البيئة المبنية للأشخاص ذوي القامة القصيرة. يُمكن أن يؤثر ذلك على القدرة على إدارة النظافة الشخصية، ويجعل من الصعب القيام بأنشطة الحياة اليومية، والمشاركة في الأنشطة المدرسية، ويؤثر على الاستقلال العام وجودة الحياة. كما يُمكن أن يكون لها تأثير على الثقة بالنفس وصورة الذات.¹⁶

3. هل تتأثر الوظيفة الإدراكية أو تتضرر عند الرضيع أو الطفل المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

لا يُعاني الرضع أو الأطفال المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي عادةً من ضعف في الوظائف الإدراكية بما في ذلك التعلم، واتخاذ القرار، وحل المشكلات، أو الذاكرة، أو الانتباه. ومع ذلك، فقد يكون لديهم تأخر في مراحل تطور الكلام، والذي يُعتقد أنه مرتبط بالتهاب الأذن الوسطى (التهاب الأذن) وفقدان السمع.^{3,17}

4. هل يحتاج الرضع والأطفال المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي إلى الذهاب إلى مدرسة مُخصصة؟

لا، نظرًا لأن الوظيفة المعرفية لا تتأثر بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، ويجب تقييم احتياجات الطفل التعليمية بنفس الطريقة مثل أي طفل آخر.

5. هل النمو مع مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي يؤثر عادةً على صحة الطفل العقلية؟

لقد وجدت الدراسات أن الأشخاص الذين يُعانون من مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي يُمكن أن يكون لديهم درجات أقل في الصحة العقلية من عامة الناس.⁴ ومع ذلك، فقد أظهر الأطفال إحساسًا قويًا بمفهوم الذات، واستراتيجيات التكيف والتكيف النفسي، على الرغم من التجارب السلبية المتعلقة بطولهم.¹

6. هل سيتمكن الرضيع أو الطفل المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي من تكوين نفس العلاقات الاجتماعية مثل الأطفال الآخرين؟

نعم ومع ذلك، يُمكن أن يواجه الرضع والأطفال المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي مجموعة من التحديات الاجتماعية والشخصية طوال حياتهم. على سبيل المثال، يُمكن أن تسبب الاختلافات الجسدية التي تنشأ نتيجة مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أيضًا انتباهًا غير مرغوب فيه، أو السباب، أو التتمر.¹⁶

مرحلة المراهقة

1. هل هناك أي مُضاعفات جسدية أو طبية بسبب مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي التي يُمكن أن تنشأ خلال سنوات المراهقة؟

يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على أجزاء مختلفة من الجسم، ويُمكن أن تختلف أجزاء الجسم المُصابة تبعًا لعمر كل فرد. قد تؤدي التغييرات في نسب وتطور الجسم إلى إعاقات مختلفة، والتي قد تؤثر بدورها على الحياة اليومية، والعوامل الاجتماعية والنفسية، وجودة الحياة (QOL).^{10,14}

تشمل المُضاعفات الشائعة التي تظهر خلال سنوات المراهقة: السمنة، والألم، وتحديات التكيف الاجتماعي.

2. هل يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي عادة على الصحة العقلية للمراهقين؟

لقد وجدت الدراسات أن الأشخاص الذين يُعانون من مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي يُمكن أن يكون لديهم درجات أقل في الصحة العقلية من عامة الناس.⁴

3. هل يطور الشخص استقلاليته وصولاً إلى مرحلة البلوغ بمعدل مماثل لأقرانه الذين لا يُعانون من مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

قد يطور الأطفال المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي استقلاليتهم في وقت متأخر عن أولئك الذين لا يُعانون من هذه الحالة. على سبيل المثال، غالبًا ما يحتاجون إلى المزيد من المساعدة الجسدية للمهام اليومية مثل تمشيط الشعر بالفرشاة، والتدريب على استخدام المراحيض، وغيرها من جوانب الرعاية الذاتية.^{3,18} ومع ذلك، يُعتبر هذا العائق ذو صلة أكبر بالأطفال والرضع. قد يُساعد الحصول على العلاج الطبيعي، والعلاج المهني، وعلاج التخاطب ومشاكل اللغة، الأطفال وأسرهم على اكتساب الاستقلالية، لا سيما في وقت قريب من بدء الالتحاق بالمدرسة.^{3,18}

4. هل يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على درجات المدرسة؟

لا، يُمكن أن تكون مستويات التعليم قابلة للمقارنة مع متوسط عدد السكان.^{3,18,19,20} ومع ذلك، فقد يكون الأطفال أكثر عرضة للتغيب عن المدرسة من أقرانهم، وذلك بسبب حجم المواعيد الطبية أو المشاكل الصحية المرتبطة بهذه الحالة.

مرحلة البلوغ

1. هل يُمكن أن ينجب الشخص المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أطفالاً؟ هل يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على الخصوبة؟

يتمتع الأشخاص المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي بتطور جنسي طبيعي، ويكونون قادرين على إنجاب الأطفال، إلا أن بعض المشكلات مثل العقم وانقطاع الطمث المُبكر، قد تكون أكثر شيوعًا.²¹

2. هل سينجب الشخص المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أطفالاً مُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟ هل يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على الخصوبة؟

لن ينجب الشخص المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي دائماً أطفالاً مُصابين بهذه الحالة. إذا كان أحد الوالدين مُصاباً بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمالية تمرير الحالة هي 50%،¹² وإذا كان كلا الوالدين مُصاباً بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، فإن احتمال تمرير الحالة هو 75%.^{12,13}

3. ما هو تأثير مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي على البالغين المُصابين بهذه الحالة في مكان العمل؟ هل هناك أنواع من العمل لا يستطيع المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي القيام بها؟

قد يكون التنقل في الأماكن العامة، والوصول إلى الأشياء، والأنشطة اليومية أكثر صعوبة بالنسبة للبالغين المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي. تم الإبلاغ عن أن المشاركة في العمل تعد أحد التحديات الصعبة بالنسبة لهذه الحالة، ومستويات التوظيف وكذلك الدخل السنوي في المتوسط، تكون أقل من عامة السكان.²⁰

4. ما هو الطول الذي يُمكن أن يتوقع شخص بالغ مُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أن يصل إليه؟

تتميز الفروق في الطول بعمر سنتين، ويزداد الانحراف عن متوسط طول السكان مع تقدم العمر إلى مرحلة البلوغ.^{1,22} مُتوسط الطول للبالغين المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي مقارنةً بالبالغين هو:

• الذكور: 4 أقدام و 4 بوصات (1.31 م) مقارنة بـ 5 أقدام و 10 بوصات (1.8 م)

• الإناث: 4 أقدام و 1 بوصة (1.24 م) مقارنة بـ 5 أقدام و 6 بوصات (1.67 م)^{23,24}

5. هل يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي عادة على الصحة العقلية للبالغين؟

لقد وجدت الدراسات أن الأشخاص الذين يُعانون من مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي يُمكن أن يكون لديهم درجات أقل في الصحة العقلية من عامة الناس.⁴

يمكن أن ينعكس تأثير عامل الشخصية، ودعم الأسرة، والبيئة العرقية، والثقافة، بقوة على الصحة العقلية. قد يُعاني الأشخاص المُصابون بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي من مستويات أعلى من العزلة، ومستويات أقل من الاعتراف بالنفس، ونسبة أكبر من الاكتئاب مقارنة بعامة السكان.¹⁹

علاج مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي

1. من هم الأطباء الذين سيشركون في رعاية شخص مُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

يتسبب مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في العديد من المخاطر التي تظهر في مراحل الحياة المختلفة، فهناك حاجة إلى المراقبة عبر عدد من التخصصات السريرية لضمان تحديد الأعراض التي قد تهدد الحياة، أو التي تحد من أمد الحياة نفسها (أي تؤدي للوفاة).

يمكن أن يشمل ذلك: أخصائيي الأنف والأذن والحنجرة، وأخصائيي السمع، وأخصائيي الغدد الصماء، ومستشاري الأمراض الوراثية، وأطباء الوراثة، وأطباء الأعصاب، وأطباء الأطفال، والمعالجين المهنيين، وأخصائيي العلاج الطبيعي، وجراحي تقويم العظام، وعلماء النفس، وأخصائيي أمراض الرئة.

2. كم عدد المرات التي يتوقع فيها من شخص مُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي أن يزور المستشفى؟

يُمكن أن تكون الحياة مع مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، أو رعاية طفل مُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، سلسلة ثابتة من المواعيد الطبية والعمليات الجراحية، والمضاعفات التدريجية ذات العواقب التي قد تستمر مدى الحياة. يتضمن علاج مضاعفات مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي إدارة الأعراض، والتدخل الجراحي، ورعاية المُتابعة المُتخصصة مدى الحياة بقيادة خبير يُنسق بين فريق رعاية مُتعدد التخصصات.³

نبذة عن BioMarin

1. من هي BioMarin؟

تأسست BioMarin في عام 1997، وهي شركة رائدة عالمياً في تطوير وتسويق العلاجات الأولية، أو الأفضل، في فئتها للأمراض الوراثية النادرة. نحن نفخر بالذهاب إلى حيث يقودنا العلم، حيث إننا رواد في العلاجات المُتطورة للحالات الطبية المؤهنة والمُهدة للحياة، ويُمكننا تحسين مستوى الرعاية القياسية الحالي بشكل كبير.

تدور ثقافتنا حول روح أنه لا ينبغي أن يمر أي مرض دون علاج، وأن من يعملون معنا يحركهم الحافز لاكتشاف وتطوير وتسويق الأدوية التي تمنح المرضى وعائلاتهم ومُقدمي الرعاية الطبية لهم الأمل، حيث كان هناك القليل منه أو لا شيء على الإطلاق. نحن ندفع محرك البحث والتطوير لدينا من خلال البحث عن الفرص التي تتوافق مع نقاط قوتنا وكفاءتنا. ونحن نتابع بلا هوادة علمًا مثيرًا في مراحلهِ المُبكرة، ولديه القدرة على تغيير مسار المرض.

احصل على المعرفة GET IN THE KNOW

لمزيد من المعلومات حول التعايش مع مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، قم بزيارة:

ACHONDROPLASIA.COM

B:OMARIN®

المراجع:

1. Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:1. 2. Merker A *et al*. 'Development of body proportions in achondroplasia: Sitting height, leg length, arm span, and foot length' *Am J Med Genet A* 2018;176(9):1819–1829. 3. Ireland P J *et al*. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics*. 2014;7:117–125. 4. Fredwall S O *et al*. 'Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review' *Clinical Genetics* 2020;97.1:179–197. 5. Hecht J *et al*. 'Mortality in Achondroplasia' *Am. J. Hum. Genet.* 1987;41:454–464. 6. Hashmi S S *et al*. 'Multicenter study of mortality in achondroplasia' *Am J Med Genet A*. 2018 Nov;176(11):2359–2364. 7. Simmons K *et al*. 'Mortality in babies with achondroplasia: revisited'. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2014 Apr;100(4):247–9. 8. Wynn J *et al*. 'Mortality in Achondroplasia Study: A 42-Year Follow Up' *Am J Med Genet A*. 2007;143A:2502–2511. 9. Foreman P K *et al*. 'Birth prevalence of achondroplasia: A systematic literature review and meta-analysis' *Am J Med Genet*. 2020;1–20. 10. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005;116(3):771–783. 11. Horton WA, Hall JG and Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007;370(9582):162–172. 12. Jorde LB. Genes and genetic diseases. In: *Pathophysiology: The Biologic Basis for Disease in Adults and Children*. 7th ed. Elsevier Mosby; 2014. 13. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L *et al*. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature* 1994;371(6494):252–254. 14. Haga N. Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Sci* 2004;9(1):103–107. 15. Pauli RM. Achondroplasia: A comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2019;14(1):1. 16. The Experience of Living with Achondroplasia. Data on File. 17. Galasso C, Siracusano M, El Malhany N *et al*. Cognitive phenotype and language skills in children with achondroplasia. *Minerva Pediatr* 2019;71(4):343–348. 18. Ireland PJ, McGill J, Zankl A *et al*. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol* 2011;53(10):944–950. 19. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC *et al*. Living with achondroplasia in an average-sized world: An assessment of quality of life. *Am J Med Genet*. 2003;120A(4):447–458. 20. Fredwall SO, Steen U, de Vries O *et al*. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: A population-based study. *Orphanet J Rare Dis* 2020;15(1):123. 21. Ghuman S, Goel N, Rajaram S, Singh KC, Kansal B, Dewan P. Pregnancy in an achondroplastic dwarf: a case report. *J Indian Med Assoc*. 2005 Oct;103(10):536, 538. PMID: 16498757. 22. Del Pino M *et al*. 'Height growth velocity during infancy and childhood in achondroplasia' *Am J Med Genet A*. 2019 Jun;179(6):1001–1009. 23. MedlinePlus. Achondroplasia. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>. Accessed August 2021. 24. WorldData.info. Average sizes of men and women. Available at: <https://www.worlddata.info/average-bodyheight.php>. Accessed August 2021.