

مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي

ما هو التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

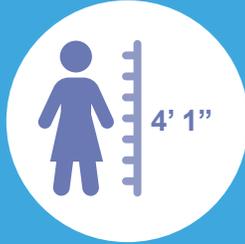
مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي هو مرض وراثي يحدث فيه قصور في نمو العظم الداخلي، وهو الشكل الأكثر شيوعاً لقصر القامة غير المُتناسب.¹ ينتج مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي عن تغيير في مستقبل عامل نمو الأرومة الليفية 3 (FGFR3)، ما يؤدي إلى إبطاء تكوين العظام في غضروف المشاش.^{2*} يحدث هذا قصوراً في نمو جميع عظام الجسم تقريباً.



*صفحات النمو

متوسط طول البالغين المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي

ستصل الأنثى البالغة المُصابة بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي إلى متوسط طول يبلغ حوالي 4 أقدام و 1 بوصة.³

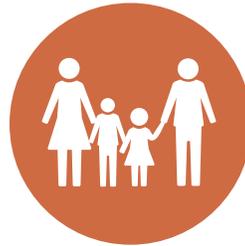


سيصل الذكر البالغ المُصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي إلى متوسط طول يبلغ حوالي 4 أقدام و 4 بوصات.



أكثر من 80%

من الأفراد المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي لديهم آباء مُتوسطي الطول ويولدون مُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي نتيجة لحدوث تغيير جديد في جين *FGFR3* في عائلاتهم.¹



1/25000 ولادة

مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي مرض نادر وهو الشكل الأكثر شيوعاً لخلل التنسج الهيكلي، ويحدث في حالة واحدة من بين كل 25000 ولادة.⁵



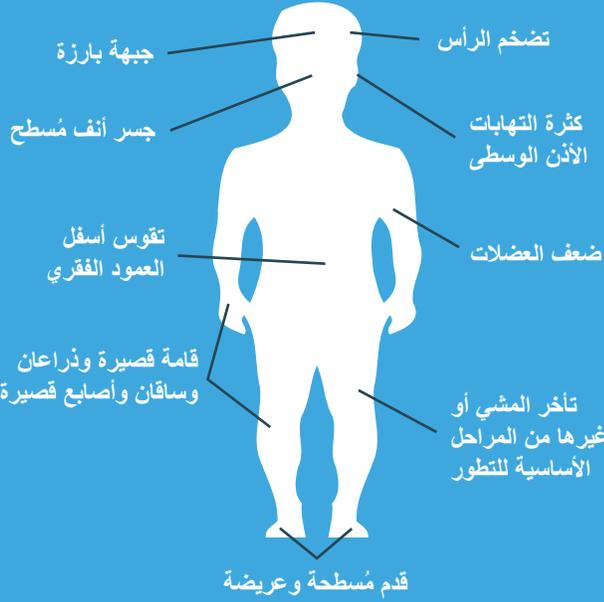
ما الذي يسبب مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

في حالة التقزم الهيكلي اللاغضروفي، يتسبب التغيير في تركيب جين *FGFR3* في قيام خلايا غضروف الجسم، التي تُسمى الخلايا الغضروفية بإرسال إشارات لإبطاء نمو العظام باستمرار. نظراً لأن مستقبلات *FGFR3* تكون مُفرطة النشاط، تصبح إشارات إبطاء نمو العظام أقوى من الإشارات التي تحت العظام على النمو. نتيجة لذلك، تواجه الخلايا الموجودة في الغضروف مُشكلة في الاصطاف لتشكل عظام جديدة، ما يؤدي إلى تباطؤ نمو العظام.

كيف يتم تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي؟

يمكن تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي قبل الولادة عن طريق الموجات فوق الصوتية للجنين. يُمكن أيضاً استخدام اختبار الحمض النووي DNA لتحديد التغيير في جين *FGFR3* لتأكيد نتائج الموجات فوق الصوتية للجنين أو التشخيص السريري. يُمكن أيضاً تشخيص الحالة بعد الولادة من خلال الفحص البدني.⁴

قد تشمل الأعراض السريرية لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي ما يلي:²



الأعراض وعلاج المضاعفات

يتسم مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي بسمات مميزة تشمل قصر القامة غير المتناسب وتقوس العمود الفقري وتضخم الرأس (ضخامة الرأس). قد تؤدي هذه الخصائص إلى مشاكل صحية بما في ذلك ضعف التنفس لفترات زمنية قصيرة (انقطاع النفس)، وانسداد مجرى الهواء العلوي، والسمنة، وفقدان السمع، ومشكلات الأسنان. بالإضافة إلى ذلك، قد يُصاب البالغون بتقوس الساقين ومشاكل أسفل الظهر التي يُمكن أن تؤدي إلى صعوبة في المشي.

قد تتضمن خيارات المساعدة في تخفيف المضاعفات السريرية لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي ما يلي:

إجراء جراحة لإزالة اللوزتين أو اللحمية للمساعدة في حل صعوبة التنفس



وضع أنابيب الأذن للمساعدة في علاج التهابات الأذن



المعالجة لتقويم العظام لتصحيح مشاكل العظام التي تسبب الألم وتؤثر في الحركة



زيارة اختصاصي تقويم الأسنان لحل مشاكل الأسنان أو الفم، مثل سوء اصطفاف الأسنان، وسقف الحلق الضيق، والإطباق المفتوح، أو تقدم الأسنان السفلية عن العلوية



التعايش مع التقزم الهيكلي اللاغضروفي

لا يؤثر مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في التطور الإدراكي والأفراد لديهم متوسط عمر؛ ولكن يجب أن يكونوا متيقظين لمراقبة ظهور المضاعفات المحتملة ومعالجة الصعوبات الصحية التي قد تحدث. نظرًا للآثار الناجمة عنها في جميع أنحاء الجسم، ينبغي أن يشارك العديد من الأخصائيين في رعاية الأشخاص المصابين بالتقزم الهيكلي اللاغضروفي للحصول على أفضل النتائج. قد يبدأ الطفل المصاب بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في زيارة أخصائيين معينين في مراحل مختلفة طوال الحياة. سيتابع بعضهم الطفل طوال حياته، بينما سيصبح البعض الآخر أكثر أهمية أثناء مراحل عمرية معينة.



يُعاونون من آلام الساق المزمنة
عند البلوغ⁸

50%

يعانون من آلام الظهر
المزمنة في سن الخمسين²

70%

زيادة خطر حدوث الموت المفاجئ للرضع نتيجة تضيق
في الثقب الخلفي للجمجمة بمقدار **6 مرات**⁷

المراجع

1. About Achondroplasia. Genome.gov. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Achondroplasia>. Published July 15, 2016. Accessed July 6, 2021.
2. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. ScienceDirect. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S875632822100034X?via%3Dihub> Published February 3, 2021. Accessed July 7, 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/achondroplasia/>. Published August 18, 2020. Accessed July 7, 2021.
4. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC. Health Supervision for People With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics. <https://pediatrics.aappublications.org/content/145/6/e20201010>. Published June, 2020. Accessed July 7, 2021.
5. Al-Saleem A, Al-Jobair A. Achondroplasia: Craniofacial manifestations and considerations in dental management. The Saudi Dental Journal. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3804960/>. Published October 2010. Accessed July 6, 2021.
6. Hoover-Fong JE, Alade AY, Hashmi SS, et al. Achondroplasia Natural History Study (CLARITY): a multicenter retrospective cohort study of achondroplasia in the United States. Nature News. <https://www.nature.com/articles/s41436-021-01165-2>. Published May 18, 2021. Accessed July 7, 2021.
7. Hecht JT, et al. AM J Hum Genet. 1987; 41:454-464. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684180/>
8. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705-712. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394>