

رعاية مرض الودانة (التقزم الهيكلي اللاغضروفي) المعايير في جميع أنحاء أوروبا

تهدف هذه الوثيقة إلى تقديم لمحة عامة عن معايير الرعاية الصحية للأشخاص المُصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في جميع أنحاء أوروبا.

ما هو التقزم الهيكلي اللاغضروفي (الأكوندروبلزيا)؟

- مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي هو حالة وراثية نادرة تؤثر على كيفية نمو غالبية العظام في الجسم، وتحدث في حوالي واحد من بين كل 25000 ولادة حية.¹
- في حين أن التأثير الأكثر وضوحًا لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي قد يكون قصر القامة، إلا أن ضعف نمو العظام يُمكن أن يكون له تأثير خطير على الصحة - يُمكن أن تشمل المضاعفات انضغاط التربة العظمي، وتوقف التنفس أثناء النوم، وتقوس الساقين، ونقص تنسج مُنتصف الوجه، والانحناء الدائم في أسفل الظهر، وتضيق العمود الفقري، والتهابات الأذن المتكررة.^{2,3}

تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي

- يتم تشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في المقام الأول قبل الولادة، أو في غضون شهر واحد من الولادة.
- هناك بعض الاختلافات بين الدول، حيث تقوم فرنسا والمملكة المتحدة بتشخيص معظم الحالات قبل الولادة، في حين تؤكد إسبانيا وإيطاليا الشكوك من اليوم الأول بعد الولادة.
- المسار التشخيصي لمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي مُتسق إلى حد كبير بين الدول، بدءًا من الفحص بالموجات فوق الصوتية، والتي يُمكن أن تكون كافية لتشخيص مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي قبل الولادة، وتدعمها في الوقت ذاته الأشعة المقطعية عند الحاجة، وحينما تكون متاحة.
- يجب أن تؤدي علامات مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي بعد ذلك إلى إجراء مزيد من الفحوصات بالموجات فوق الصوتية، وتأكيد التشخيص من خلال اختبار الجين الفردي، ولكن هذا غير متوفر، أو مُستخدم على نطاق واسع في جميع الدول.
- بعد الولادة، يعد الاختبار الجيني هو أفضل طريقة لتأكيد التشخيص السريري، لكن دور اختبار ما بعد الولادة ليس مُحددًا في جميع البلدان.
- يتيح التشخيص الدقيق والإحالة في الوقت المناسب تمكين فريق من ذوي الخبرة، ومتعدد التخصصات من تقديم أفضل دعم للأسر، وتخطيط العلاج المناسب للطفل.
- ومع ذلك، فغالبًا ما يكون هناك تأخير، حيث تستغرق الإحالة أكثر من شهرين في ثلث الحالات.
- يمكن أن تكون التأخيرات والأوقات المتغيرة للإحالة مرتبطة بما يلي: هيكل مُنظمات الرعاية الصحية المحلية، ونقص الوعي بالأمراض المُصاحبة بين غير المتخصصين، والموارد والمرافق المتفاوتة بين الدول.

معيار الرعاية الطبية لمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي

- يوجد حاليًا عدم توافق في الآراء حول العلاج الأمثل لمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي، كما توجد اختلافات إقليمية كبيرة في جميع أنحاء أوروبا، والتي يُمكن أن تعتمد على مجالات الخبرة المحلية.
- هذا الاختلاف واضح منذ وقت التشخيص، ويعتمد على هيكل نظام الرعاية الصحية المحلي، وتأييد مجموعات الدعم، والخلفيات الثقافية المختلفة.
- غالبًا ما تعتمد إدارة الرعاية الصحية لمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي على المشاركة التفاعلية، حيث يشارك العديد من أخصائيي الرعاية الصحية المتخصصين في نوع الرعاية المطلوبة، بسبب المضاعفات التي قد تنشأ عن هذه الحالة.
- يُمكن لأولياء أمور الأطفال المصابين بمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي أن يواجهوا لاحقًا اضطرابًا كبيرًا، من حيث الحاجة لإدارة عدد كبير من المواعيد الطبية والعمليات الجراحية، مع مختلف المُتخصصين في الرعاية الصحية.
- قد يتطلب ذلك السفر لمسافات طويلة للوصول إلى الرعاية الطبية.
- لا يستطيع العديد من الأطفال الوصول إلى رعاية طبية متناسقة من خلال فريق رعاية مُتعدد التخصصات (MDT).
- نتيجة لذلك، فقد يكون من الصعب على الآباء الوصول إلى الرعاية الوقائية لأطفالهم من قِبَل مُقدمي الرعاية الصحية، حيث يتعين على العديد منهم الاعتماد على إدارة المضاعفات المرتبطة بمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي عند ظهورها.
- في بعض الدول، مثل إيطاليا وإسبانيا، يُعتبر إطالة الأطراف علاجًا مُحتملًا لزيادة الطول والمقدرة على الوصول للأشياء.
- قد يكون قرار الخضوع لعملية إطالة الأطراف أمرًا صعبًا للغاية بالنسبة للعائلات والأطفال / المراهقين المصابين بمرض الودانة.
- يعد الخضوع لهذا الإجراء التزامًا عائليًا كبيرًا، وغالبًا ما يتطلب الأمر استثمارًا كبيرًا في السفر والتقرم الهيكلّي اللاغضروفي.

دراسة استقصائية خاصة بمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي

- في دراسة استقصائية أجريت على الآباء الأوروبيين لأطفال يُعانون من مرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي، شاهد أكثر من نصفهم أكثر من خمسة مُتخصصين مختلفين في الرعاية الصحية في العامين الماضيين.ⁱⁱⁱ
- يجب أن يسافر أكثر من ربع الآباء لأكثر من 60 ميلًا لرؤية الطبيب الأساسي لطفلهم
- في جميع أنحاء أوروبا، هناك تنوع كبير في تخصص الطبيب الأساسي المُعالج للأشخاص المصابين بمرض التقرم الهيكلّي اللاغضروفي.ⁱⁱⁱ



تفاوت الرعاية الطبية عبر أوروبا

المملكة المتحدة	ألمانيا	فرنسا	سبانيا	إيطاليا	
●			●	●	إرشادات الإدارة الوطنية
	●	●			توجد إرشادات الإدارة الوطنية
	●		●	●	تلعب حالياً دورًا نشطًا في
●			●	●	تم تأسيس نهج فريق الرعاية متعدد التخصصات
	●	●			لم يتم تأسيس نهج فريق الرعاية متعدد التخصصات
	●		●	●	تم إنشاء مراكز التميز الإقليمية
●		●			لم يتم إنشاء مراكز التميز الإقليمية
	●		●		طبيب أطفال مُتخصص (اختصاصي غدد صماء أو اختصاصي في علم الوراثة)
		●			طبيب وراثة سريرية
				●	إما طبيب أطفال أو أخصائي غدد صماء
●					يتفاوت الأمر - اختصاصي الوراثة السريرية، اختصاصي الغدد الصماء للأطفال، أو رعاية الجهاز التنفسي للأطفال
				●	شائعة جدًا:
	●		●		شائعة
●		●			نادر
		●			يوجد إطار عمل
●	●		●	●	لا يوجد إطار عمل

عبء الرعاية

- عبء رعاية مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي يُمكن أن يكون له تأثير ضار على الأشخاص الذين يتعايشون مع مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي وعائلاتهم. ⁱⁱⁱ
- قال أكثر من نصف آباء الأطفال المصابين بمرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي في أوروبا إن مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي لدى أطفالهم له تأثير على سلامتهم العاطفية (54%). ⁱⁱⁱ
- في حين أن ما يقرب من الثلثين (65%) لم يتلقوا أبدًا دعمًا نفسيًا اجتماعيًا منذ أن تم تشخيص إصابة طفلهم بمرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي. ⁱⁱⁱ

دعوتنا للعمل

- نود أن نرى نهجًا ثابتًا لرعاية مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي في جميع أنحاء أوروبا.
- نوصي بتطوير ونشر مبادئ توجيهية واضحة، ومسارات إدارية لتقليل عبء الرعاية الكبير لأولئك الذين يعانون من مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي.
- نوصي بأن جميع الأشخاص الذين يُعانون من مرض التقرم الهيكلي اللاغضروفي يستحقون توفير فريق مُتعدد التخصصات، مخصّص لإدارة حالتهم، لا سيما عند الانتقال من مرحلة الطفولة إلى مرحلة البلوغ، حيث غالبًا ما تتوقف الرعاية المتناسقة.

تعريف المصطلحات

انضغاط الثقبة العظمى

عادةً ما يمر جذع الدماغ والحبل الشوكي عبر الثقبة العظمى، وهي فتحة في قاعدة الجمجمة. يحدث تضيق الثقبة العظمى عندما تضيق الفتحة، مما قد يؤدي إلى الضغط على الدماغ أو الحبل الشوكي.^{iv}

توقف التنفس أثناء النوم

توقف مؤقت عن التنفس يحدث غالبًا أثناء النوم. قد يكون لكلٍ من انقطاع النفس الانسدادي أثناء النوم، وتوقف النفس المركزي أثناء النوم عواقب وخيمة على النمو لدى الأطفال المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي في حالة عدم علاج هذه الحالة.ⁱ

تقوس الساقين

انحناء الساق للخارج عند الركبة أو أسفلها، والمعروف أيضًا باسم genu varum؛ يمكن أن يساهم تأثير هذا الانحناء في آلام الظهر ويؤثر على الحركة.ⁱ

نقص تنسج مُنتصف الوجه

حيث لا تنمو بعض العظام في منتصف الوجه مثل الفك العلوي، وعظام الوجنتين، ومجر العين بقدر نمو باقي أجزاء الوجه، مما قد يؤدي إلى انقطاع النفس أثناء النوم.^v

انحناء دائم لأسفل الظهر

يُعاني معظم الأطفال المصابين بمرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي من انحناء مبالغ فيه في أسفل الظهر عندما يبدؤون في الوقوف والمشي. عندما يظهر ذلك، قد يكون هناك زيادة في حدوث الألم، وتضيق العمود الفقري، بالإضافة إلى تأثير ملحوظ على الحركة.ⁱ

تضيق العمود الفقري

تضيق المساحة داخل العمود الفقري، والذي يمكن أن يضغط على الأعصاب التي تنتقل عبر العمود الفقري ويُمكن أن يتسبب لاحقًا في حدوث مشكلات مثل ضعف الساق المستمر، وصعوبات التناسق الحركي، وتغيرات في المشي، وحدوث سلس المثانة أو الأمعاء.ⁱ

فريق متعدد التخصصات (MDT)

يضم الفريق مُتعدد التخصصات العديد من الأخصائيين في الرعاية الصحية، من مجموعة من التخصصات، يعملون معًا لتقديم رعاية صحية شاملة للمرضى. في حالة مرض التقزم الهيكلي اللاغضروفي، يُمكن أن يشمل ذلك أطباء الأطفال، وأطباء الوراثة السريرية، وجراحة تقويم العظام، والعلاج الطبيعي. هذا يمكن أن يعزز الرعاية المقدمة للمساعدة في تجنب تعدد المواعيد في المستشفى، والحفاظ على سلامة المرضى.

تعرف على المزيد على موقع achondroplasia.com

المراجع

ⁱ Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

ⁱⁱ Ireland P J *et al.* 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

ⁱⁱⁱ Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

^{iv} <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

^v <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>