



عجز النمو الغضروفي

My Health
Digest

ما هو عجز النمو الغضروفي؟

عجز النمو الغضروفي هو اضطراب في نمو العظام. إنه الشكل الأكثر شيوعًا لقصر القامة غير المتناسب.

عجز النمو الغضروفي هو اضطراب في نمو العظام يمنع تغير الغضروف (خاصة في العظام الطويلة للذراعين والساقين) إلى العظام. يتميز بالتقزم، ومدى محدود للحركة في المرفقين، وحجم الرأس الكبير، والأصابع الصغيرة، والذكاء الطبيعي.

الأسباب

يحدث عجز النمو الغضروفي بسبب تغيير جيني (طفرة) في جين FGFR3. يصنع جين FGFR3 بروتينًا يسمى مستقبل عامل نمو الخلايا الليفية 3 الذي يشارك في تحويل الغضروف إلى عظم. FGFR3 هو الجين الوحيد المعروف أنه مرتبط بعجز النمو الغضروفي. جميع الأشخاص الذين لديهم نسخة واحدة فقط من جين FGFR3 الطبيعي ونسخة واحدة من طفرة الجين FGFR3 يعانون من العجز النمو الغضروفي.



ما هي الأعراض؟

يعاني الأشخاص المصابون بعجز النمو الغضروفي من نمو غير طبيعي في العظام يتسبب في الأعراض التالية: قصر القامة وذراعان وساقان قصيرتان بشكل غير متناسب، وأصابع قصيرة، ورأس كبير وميزات وجه محددة بجمجمة بارزة (تضخم أمامي) ونقص تنسج في منتصف الوجه. عادةً ما يعاني الأطفال الذين يولدون مصابين بعجز النمو الغضروفي من ضعف العضلات. قد يكون هناك تأخير في المشي والمهارات الحركية الأخرى. يزيد ضغط الحبل الشوكي و / أو انسداد مجرى الهواء العلوي من خطر الوفاة عند الرضع.

قد يصاب البالغون المصابون بعجز النمو الغضروفي بتأثير واضح ودائم في أسفل الظهر (قعس) وأرجل منحنية. يمكن أن تسبب مشاكل أسفل الظهر آلام الظهر مما يؤدي إلى صعوبة في المشي.

كيف يتم تشخيص المرض؟

يتم تشخيص عجز النمو الغضروفي من خلال النتائج السريرية والأشعة السينية المميزة في معظم الأفراد المصابين. يمكن استخدام الاختبارات الجينية لتحديد طفرة في جين FGFR3 في الأفراد الذين قد يكونون أصغر من أن يقوموا بالتشخيص على وجه اليقين أو في الأفراد الذين لا يعانون من الأعراض النموذجية.

يمكن للاختبارات الجينية تحديد الطفرات في 99 بالمائة من الأفراد المصابين بعجز النمو الغضروفي. يتوفر اختبار طفرة الجين FGFR3 في المختبرات.



العلاج

لا يوجد علاج محدد متاح لعجز النمو الغضروفي. يحتاج الأطفال إلى مراقبة طولهم ووزنهم ومحيط رأسهم باستخدام منحنيات نمو خاصة موحدة للتنسج الغضروفي. يوصى باتخاذ تدابير لتجنب السمنة في سن مبكرة. يحتاج الأطفال المصابون بعجز النمو الغضروفي إلى مراقبة دقيقة ودعم للتكيف الاجتماعي.

هل عجز النمو الغضروفي مرض وراثي؟

معظم الحالات ليست وراثية. عندما يتم توريث عجز النمو الغضروفي، فإنها تورث بطريقة وراثية سائدة.

أكثر من 80 في المائة من الأفراد المصابين بعجز النمو الغضروفي لديهم آباء قامة طبيعية ويولدون مصابين بعجز النمو الغضروفي نتيجة تغير جيني جديد (طفرة). هؤلاء الآباء لديهم فرصة ضئيلة لإنجاب طفل آخر مصاب بالمرض.



My Health
Digest