

این جزوه به شما کمک می کند تا بفهمید سندرم تریچر کالینز چیست، چه چیزی باعث آن می شود و پیامدهای تشخیص این سندرم در نوزادان، برای شما و نوزادان چیست ؟

سندرم تریچر کالینز (TCS) چیست؟

جنین یا نوزاد مبتلا به سندرم تریچر کالینز دارای چندین تغییر ساختاری در صورت (شامل چشم، استخوان گونه، کام، دهان و فک) و گوش است. شدت این ناهنجاری ها در هر مورد می تواند از خفیف تا شدید بسیار متفاوت باشد .

این سندرم معمولاً در سونوگرافی به صورت وجود یک چانه کوچک و بعضاً شکاف کام نمود پیدا می کند . سایر ناهنجاری های دیگر این سندرم نیز ممکن است شناسایی شوند. انجام یک سونوگرافی سه بعدی ممکن است برای آشکار کردن ناهنجاری های شایع قسمت های دیگر صورت مفید باشد، اما این امر به ویژه در اواخر بارداری، پس از ۲۵-۲۸ هفته امکان پذیر است. در مواردی که دهان و گلو به شدت غیرطبیعی هستند، ممکن است نوزاد در بدو تولد دچار مشکلات تنفسی شدید شود که نیاز به زایمان در یک مرکز تخصصی دارد تا در صورت وجود این مشکلات ، بتوان به صورت اورژانسی و به درستی آن ها را مدیریت کرد.

TCS یا سندرم تریچر کالینز چگونه اتفاق می افتد؟

تغییر در یک ژن که به آن "جهش" می گوئیم مسئول ایجاد سندرم تریچر کالینز است.

کروموزوم ها چگونه با سندرم تریچر کالینز مرتبط هستند؟

افراد مبتلا به سندرم تریچر کالینز دارای تعداد طبیعی کروموزوم هستند. علت این سندروم یک نقص کوچک (جهش) در یک ژن است که با آزمایش های مرسوم که تعداد کروموزوم ها را ارزیابی می کنند نمی توان آن را آشکار کرد. یک آزمایش خاص برای شناسایی جهش ایجاد کننده ی سندرم تریچر کالینز مورد نیاز است، اما تشخیص همیشه ممکن نیست.

آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

معمولاً پس از انجام سونوگرافی و معاینه اولتراسوند صورت و دیده شدن ناهنجاری های شناخته شده این سندرم در جنین به وجود سندرم تریچر کالینز مشکوک می شویم . تشخیص معمولاً در اواخر بارداری اتفاق می افتد، زیرا تشخیص ناهنجاری ها در اسکن های اولیه، حتی در هفته ۲۰ دشوارتر است. معمولاً تصاویر سونوگرافی با یک متخصص ژنتیک (پزشک متخصص در تشخیص ناهنجاری های ایجاد شده توسط یک ژن یا کروموزوم غیرطبیعی) مشورت می شود. در صورتی که امکان تشخیص این سندروم در دسترس باشد پزشک ممکن است انجام آمنیوسنتز (گرفتن مقداری مایع از اطراف نوزاد) را برای بررسی نقص خاص (جهش ژنی) در کروموزوم های کودک شما، پیشنهاد دهد.

در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

گاهی اوقات شکم شما در اواخر بارداری به سرعت رشد می کند زیرا مایع آمنیوتیک زیادی در آن انباشته شده است. این موضوع به دلیل وجود ناهنجاری در گلو جنین و عدم توانایی بلع مایع آمنیوتیک توسط جنین ایجاد می شود و باعث تجمع بیش از حد مایع در رحم می شود .

وجود این تشخیص چه معنایی برای نوزاد من پس از تولد دارد؟

توصیه می‌شود که کودک شما در یک مرکز مجهز برای مدیریت مشکلات تنفسی متولد شود تا در صورت بروز، این مشکلات مدیریت شوند. اصلاح ناهنجاری‌های صورت TCS با جراحی امکان پذیر است. بسته به نوع ناهنجاری‌های نوزاد، تعدادی عمل جراحی ضروری خواهد بود. به عنوان مثال، ناهنجاری‌های فک، شکاف کام و ناهنجاری حفره چشم را می‌توان زمانی که کودک حدود ۵-۷ ساله است را اصلاح کرد.

متأسفانه، نتایج هرگز کامل نیستند، اما ناهنجاری صورت می‌تواند بسیار بهبود یابد. همچنین مهم است که برای تشخیص ناشنوایی احتمالی، شنوایی کودک شما در حدود یک سالگی بررسی شود. تحقیقات اخیر نشان می‌دهد که در آینده ممکن است درمان این ناهنجاری‌ها به طور مؤثرتری امکان پذیر شود، اما این امر تا کنون فقط بر روی حیوانات آزمایش شده است.

آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

دو نوع سندرم تریچر کالینز وجود دارد: ۱) خانوادگی که یکی از والدین دارای ژن مبتلا است. در این صورت، خطر ارث بردن این سندرم در هر نوزاد ۵۰ درصد است. نوع دیگر، شایع ترین (۶۰ درصد موارد) سندرم تریچر کالینز، ناشی از جهش جدید (یک اشتباه جدید در ژن) است که در مراحل اولیه همین بارداری رخ داده است. در این صورت، خطر ابتلای نوزاد دیگر بسیار کم است.

سلب مسئولیت:

محتوای [این جزوه/وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. هدف از آن توصیه های پزشکی که باید به آن تکیه کنید، نیست. شما الزاماً باید قبل از انجام یا خودداری از هرگونه اقدامی بر اساس محتوای [این جزوه/وب سایت ما]. مشاوره پزشکی فردی حرفه ای یا تخصصی مختص به موقعیت فردی خودتان را دریافت کنید.

اگرچه ما تلاش های معقولی برای به روز رسانی اطلاعات مان [بروشورها/وب سایت] را انجام می دهیم، اما هیچ گونه مسئولیت، اظهار، ضمانت یا تضمینی، خواه صریح یا ضمنی، مبنی بر اینکه محتوای [بروشورها/وب سایت] مان دقیق، کامل یا به روز است را متقبل نمی شویم.

مترجمین:

هماهنگ کننده و ویراستار:

دکتر سولماز پیری: پریناتولوژیست، سفیر ایزوگ در خاورمیانه و شمال افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار:

دکتر نجمیه سعادت: پریناتولوژیست، دانشیار گروه زنان دانشگاه جندی شاپور اهواز، مرکز تحقیقات باروری و ناباروری و سلامت جنین، دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز

سایر مترجمین:

دکتر نیلوفر پورسعادت: متخصص زنان و زایمان از دانشگاه علوم پزشکی تهران

دکتر فرید فرح بخش: متخصص گوش و حلق و بینی و جراحی سر و گردن از دانشگاه علوم پزشکی تهران