

این جزوه به شما کمک می‌کند تا بدانید فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) چیست، به چه آزمایشاتی نیاز دارید و پیامدهای تشخیص فتق مادرزادی دیافراگم برای نوزاد و خانواده شما چیست.

### فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) چیست؟

فتق مادرزادی دیافراگم زمانی اتفاق می‌افتد که دیافراگم (که عضله‌ای بین شکم و قفسه سینه است)، به طور کامل تشکیل نشود. این منجر به تشکیل سوراخی می‌شود که از راه آن، ساختمان‌های شکم (مانند روده، معده و گاهی اوقات کبد) به بالا یعنی داخل قفسه سینه، جایی که ریه‌ها و قلب قرار دارند، راه یابند.

### فتق دیافراگم مادرزادی (CDH) چگونه اتفاق می‌افتد؟

مشخص نیست که چرا فتق مادرزادی دیافراگم رخ می‌دهد. این یک بیماری نادر است و در حدود ۱ در ۵۰۰۰ نوزاد اتفاق می‌افتد. در بیشتر موارد، فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) صرفاً شانس و نه به دلیل عوامل دیگر رخ می‌دهد. تقریباً نیمی از نوزادان مبتلا به فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) مشکلات دیگری نیز خواهند داشت که اغلب مربوط به قلب یا روده است. در ۲ مورد از ۱۰ مورد، تغییر در تعداد کروموزوم‌ها و در ۱ مورد از ۱۰ مورد تغییر در اطلاعات درون کروموزوم‌ها رخ می‌دهد.

### کروموزوم‌ها چگونه به فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) مرتبط هستند؟

کروموزوم‌ها جاهایی هستند که بیشتر اطلاعات ژنتیکی ما نگهداری می‌شود. ما معمولاً ۴۶ عدد کروموزوم به صورت ۲۳ جفت داریم: از هر جفت کروموزوم یک عدد از یکی از والدین و ۱ عدد از والدین دیگر به ما منتقل می‌شود. برای مثال، افراد مبتلا به سندرم داون دارای یک عدد کروموزوم اضافی شماره ۲۱ هستند و در افراد مبتلا به سندرم CHARGE اطلاعات موجود در یکی از کروموزوم‌های شماره ۸ تغییر می‌کنند. در مبتلایان به CDH ممکن است هر دو این وضعیت‌ها دیده شوند. اگر تغییری در اطلاعات موجود در کروموزوم‌ها رخ دهد، چنین اختلالات ژنتیکی می‌تواند ایجاد شود و این اختلال می‌تواند علت ایجاد فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) باشد.

### آیا باید بررسی‌های بیشتری انجام دهم؟

بسیاری از زنان برای دانستن بیشتر در مورد وضعیت کودکشان، انتخاب می‌کنند که آزمایش‌های بیشتری را انجام دهند. دسترسی به تست‌ها به محل زندگی شما بستگی دارد. تست‌هایی که باید در مورد آنها بپرسید عبارتند از:

- آمنیوسنتز برای بررسی مشکلات تعداد کروموزوم‌ها و برخی از مشکلات درون کروموزوم‌ها. این کار با برداشتن مقدار کمی از مایع آمنیوتیک اطراف جنین انجام می‌شود.
- اکوکاردیوگرافی جنین - یک سونوگرافی تخصصی از قلب کودک در دوران بارداری است که از امواج صوتی که از ساختارهای قلب جنین "منعکس" می‌شوند استفاده می‌کند.
- در صورت در دسترس بودن، گاهی اوقات می‌توان اسکن MRI برای ارائه اطلاعات در مورد وضعیت جنین انجام داد. این اسکن از میدان‌های مغناطیسی قوی و امواج رادیویی برای ایجاد تصاویر دقیق از داخل بدن استفاده می‌کند.

### در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

نوزادان مبتلا به فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) در دوران بارداری در معرض خطر برخی مشکلات هستند. به همین دلیل است که اکثر متخصصان حداقل هر ۴ هفته یکبار بررسی سونوگرافی منظم را توصیه می‌کنند. سونوگرافی به تشخیص اینکه آیا کودک به دلیل فشار بر قلب ناشی از سایر ساختمان‌های قفسه سینه دچار نارسایی قلبی می‌شود یا خیر کمک می‌کند. همچنین در بسیاری از موارد مایع آمنیوتیک اضافی در اطراف نوزاد جمع می‌شود. به این حالت پلی‌هیدرآمنیوس می‌گویند. این حالت می‌تواند رحم را بیش از حد کشیده و قبل از موعد مقرر، باعث زایمان زودرس شود. با دانستن این موضوع از قبل، پزشک یا ماما می‌تواند به کاهش خطر زایمان زودرس کمک کند.

### بعد از به دنیا آمدن کودک من چه پیامدی دارد؟

با حرکت ساختمان‌های داخل شکم به سمت بالا و در قفسه سینه، اندام‌هایی که بطور طبیعی جایشان در قفسه سینه است و در حال رشد هستند تحت فشار قرار می‌گیرند و این بزرگترین مشکل برای نوزادان مبتلا به فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) است. عضوی که اغلب آسیب می‌بیند، ریه است. اکثر نوزادان مبتلا به فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) ریه‌های کوچکتری دارند. اگر ریه‌ها آنقدر کوچک باشند که اکسیژن کافی نتواند وارد بدن کودک شود، ممکن است کودک بمیرد. سونوگرافی و ام آر آی (روش‌های متفاوت برای به دست آوردن تصاویری از جنین در داخل رحم) می‌توانند برای پیش‌بینی اینکه آیا کودک در معرض خطر بالاتری برای داشتن ریه‌های بسیار کوچک است یا خیر، استفاده می‌شود.

نوزادانی که اطلاعات داخل کروموزوم‌هایشان تغییر کرده است، پس از تولد مشکلات بیشتری دارند. که به اختلال ژنتیکی موجود بستگی دارد. هنگامی که کودک پایدار است، جراح یک یا چند عمل جراحی را برای رفع سوراخ دیافراگم انجام می‌دهد. نوزاد اغلب تا هفته‌ها پس از تولد به مراقبت‌های بسیار پیچیده در بیمارستان تخصصی نیاز دارد.

نوزادانی که فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) دارند و زنده می‌مانند، وقتی بزرگ می‌شوند، مشکلات بیشتری در ریه‌ها، قلب، روده، ماهیچه‌ها و مغزشان دارند. نوزادانی که پس از تولد شدت و مشکلات بیماری بیشتر است، در معرض خطر مرگ و میر یا مشکلات طولانی مدتی مانند ناشنوا بودن، مشکلات یادگیری یا مشکلات حرکتی قرار دارند.

### آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

اگر هیچ دلیل ژنتیکی برای توضیح فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) یافت نشد، خطر تکرار آن کمتر از ۱ در ۱۰۰ است. اگر دلیل ژنتیکی وجود داشته باشد، نوع مشکل ژنتیکی میزان خطر تکرار را تعیین می‌کند و مشاوره با یک متخصص ممکن است برای تعیین احتمال تکرار کمک کننده باشد.

### چه سوالات دیگری باید بپرسم؟

- آیا بنظر می‌رسد فتق مادرزادی دیافراگم (CDH) شدید باشد؟
- آیا کبد در قفسه سینه است؟
- ریه‌های جنین چقدر بزرگ هستند؟
- هر چند وقت یکبار معاینه سونوگرافی انجام خواهد داد؟
- آیا امکان جراحی در دوران بارداری فراهم است؟
- آیا بیماری کودک من از انواعی است که جراحی داخل رحم برایشان مفید است؟
- کجا باید زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد در کجا بهترین مراقبت را دریافت می‌کند؟
- آیا می‌توانم از قبل از زایمان با تیم پزشکی که به نوزاد من در هنگام تولد کمک خواهند کرد ملاقات کنم؟

آخرین به روزرسانی سپتامبر ۲۰۱۸

### سلب مسئولیت:

محتوای [این جزوه/وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است و هدف از آن توصیه‌های 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 حرفه‌ای یا تخصصی مختص به موقعیت فردی خودتان را دریافت کنید.

اگرچه ما تلاش‌های معقولی برای به روزرسانی اطلاعاتمان [بروشورها/وب سایت] را انجام می‌دهیم، اما هیچ‌گونه 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 نمی‌شویم.

### مترجمین:

هماهنگ کننده و ویراستار:

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

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 الهام دریکوند، دکتر نوا شیرازی، دکتر آسیه عفیفی، دکتر طاهره غلام زاده: متخصصین زنان؛ دانش‌آموختگان دانشگاه علوم پزشکی جندی شاپور اهواز