

این جزوه به شما کمک می‌کند تا بفهمید آرینیا (فقدان بینی) چیست، به چه آزمایشاتی نیاز دارید و پیامدهای تشخیص برای شما و نوزادتان چیست.

آرینیا چیست؟

آرینیا یک اختلال رشدی بسیار نادر در بینی است. این تشخیص بدین معنی است که فقدان کامل یا جزئی (همی آرینیا) بینی در بدو تولد وجود دارد. ناحیه بینی در لمس صاف و سفت است، اگرچه ممکن است برجستگی‌های کوچک بدون عملکرد یا سوراخ‌های ابتدایی بینی با انتهای بسته وجود داشته باشد.

در اکثریت قریب به اتفاق موارد، فک بالا کوچک است و سیستم مجرای اشکی و سینوس‌ها از بین رفته است یا به درستی توسعه نیافته‌اند. آرینیا اغلب با ناهنجاری‌های چشم یا گوش همراه است یا می‌تواند با سایر ناهنجاری‌های صورت، جمجمه یا مغز همراه باشد.

این سندرم چگونه اتفاق می‌افتد؟

به دلیل تعداد محدود موارد، تأیید علت دقیق این اختلال نادر دشوار است. بیشتر موارد به صورت پراکنده و یا تصادفی اتفاق می‌افتد. آرینیا می‌تواند در همراهی با هولوپروزنسفالی (اختلالی که در آن مغز به دو نیمکره تقسیم نمی‌شود) وجود داشته باشد. در این شرایط پیش‌آگهی معمولاً بسیار ضعیف است و اختلالات کروموزومی احتمالاً ژنتیکی شایع هستند.

آرینیا همچنین می‌تواند بخشی از سندرم میکروفتالمیا آرینیا Bosma باشد. در این وضعیت، آرینیا با چشم‌های کوچک یا فقدان غیرطبیعی چشم‌ها و هیپوگنادیسم (بافت‌های تولید مثلی توسعه نیافته و کاهش تولید هورمون‌هایی که رشد جنسی را هدایت می‌کنند) همراه است. این سندرم به دلیل جهش ژنی در کروموزوم ۱۸ ایجاد می‌شود. کروموزوم‌ها ساختمان‌هایی هستند که اطلاعات ژنتیکی ما بر روی آن‌ها قرار دارد. ما معمولاً ۴۶ عدد کروموزوم داریم که بصورت جفت در کنار هم قرار می‌گیرند. ۲۳ تا از مادر و ۲۳ تا از پدر به ما به ارث می‌رسد.

آیا باید آزمایشات بیشتری انجام دهم؟

باید پرسید که آیا می‌توان سونوگرافی تخصصی/پیشرفته از جنین در دوران بارداری برای تشخیص سایر ناهنجاری‌ها انجام داد. در صورت وجود سایر ناهنجاری‌ها به خصوص مغز، مشاوره با متخصص ژنتیک توصیه می‌شود. ام آر آی ممکن است برای تایید یا بررسی بهتر ناهنجاری‌های صورت، جمجمه یا مغز مفید باشد.

از سری آگاهی‌ها برای بیماران: چه باید بدانند؟ چه باید درخواست کنند؟

ام آر آی روشی است که با استفاده از امواج الکترومغناطیس، تصاویری از ساختارهای درونی جنین را مشخص می‌کند و در بارداری بدون خطر است.

ممکن است آزمایش تهاجمی (سوراخ کردن کیسه آمنیوتیک برای برداشت مایع اطراف جنین یا آمنیوسنتز) برای تشخیص یا حذف برخی انحرافات ژنتیکی به شما پیشنهاد شود. آمنیوسنتز خطر اندک سقط جنین را به همراه دارد (کمتر از ۱ مورد سقط به ازای دویست مورد آمنیوسنتز) و برخی از زنان به دلیل ترس از دست دادن نوزاد خود، آن را انجام نمی‌دهند. همه سندرم‌ها را نمی‌توان با بررسی‌های ژنتیکی مانند آمنیوسنتز تشخیص داد و همه ناهنجاری‌ها در معاینه اولتراسوند قابل مشاهده نیستند. با این حال، زمانی که هیچ ناهنجاری دیگری در سونوگرافی قابل مشاهده نباشد و آمنیوسنتز نتایج طبیعی داشته باشند، به احتمال زیاد مشکل جنین فقط آرینیا است.

در دوران بارداری چه نکاتی را باید رعایت کرد؟

گاهی اوقات ابتلای جنین به آرینیا باعث جمع شدن بیش از حد مایع آمنیوتیک در اطراف جنین (احتمالاً به دلیل مشکلات بلع جنین) می‌شود. این وضعیت پلی‌هیدرآمیوس نامیده می‌شود. که می‌تواند رحم را بیش از کش بیاورد و باعث زایمان زودرس شود. با دانستن این موضوع از قبل، پزشک یا ماما می‌تواند به کاهش خطر زایمان زودرس کمک کند. به همین دلیل است که اکثر متخصصان حداقل هر ۴ هفته یکبار معاینه سونوگرافی منظم را توصیه می‌کنند. اگر احساس کردید که شکم شما بطور ناگهانی و با سرعت در حال بزرگ شدن است، برای چک شدن با پزشک یا مامای خود تماس بگیرید.

تشخیص این بیماری برای کودک من پس از تولد به چه معنی است؟

پیش آگهی نوزادانی که با آرینیا ایزوله به دنیا می‌آیند به طور کلی خوب است. برخی از نوزادان بلافاصله پس از تولد دچار مشکلات تنفسی یا بلع می‌شوند زیرا مجرای بینی وجود ندارد و یا عملکردی ندارد. این نوزادان ممکن است به اکسیژن یا قرار دادن لوله‌هایی برای کمک به تنفس نیاز داشته باشند. بنابراین ممکن است توصیه شود در مورد محل زایمان با پزشک یا مامای خود صحبت کنید.

تغذیه از طریق لوله معمولاً ضروری است زیرا مکیدن و تنفس همزمان برای این نوزادان دشوار است. علاوه بر این، ارزیابی بینایی و شنوایی باید انجام شود. نتیجه زیبایی بازسازی بینی برای هر فرد متفاوت خواهد بود. ارتودنسی و/یا گفتار درمانی در بسیاری از موارد ضروری است.

اگر هیچ ناهنجاری در مغز وجود نداشته باشد، هوش معمولاً طبیعی است. وقتی آرینیا بخشی از سندرم دیگری باشد، ممکن است نوزاد پس از تولد مشکلات بیشتری داشته باشد. که میزان خوب بودن کودک بستگی به نوع مشکلات همراه دارد. وقتی مشکل مغزی جدی باشد با تاخیر در رشد نوزاد و/یا تشنج‌های مکرر همراه است. به طور کلی پیش‌آگهی برای کودکان مبتلا به هولوپروزنسفالی ضعیف است. هنگامی که آرینیا بخشی از سندرم میکروفتالمیا بوسما آرینیا باشد، کودکان برای گذراندن دوران بلوغ به هورمون درمانی توسط متخصص غدد اطفال (پزشک متخصص در اختلالات هورمونی) نیاز دارند.

آیا دوباره اتفاق خواهد افتاد؟

خطر بروز مجدد آرینیا ایزوله بسیار کم است. اگر آرینیا بخشی از یک سندرم باشد، خطر تکرار آن به نوع سندروم بستگی دارد و مشاوره با متخصص ژنتیک ممکن است برای رفع این مشکل مفید باشد.

چه سوالات دیگری باید بپرسم؟

- آیا مورد من شکل شدید آرینیا (کامل یا جزئی) به نظر می‌رسد؟
- آیا ناهنجاری‌های دیگری قابل مشاهده است؟
- آیا آمنیوسنتز توصیه می‌شود؟
- مقدار مایع آمنیوتیک چقدر است؟
- چند وقت یکبار معاینه سونوگرافی انجام خواهیم داد؟
- باید در کدام مرکز زایمان کنم؟
- نوزاد پس از تولد در کجا بهترین مراقبت را دریافت می‌کند؟
- آیا می‌توانم از قبل با تیم پزشکی که در هنگام تولد نوزاد من از او مراقبت می‌کنند ملاقات کنم؟

آخرین به روز رسانی: ژانویه ۲۰۲۱

سلب مسئولیت:

محتوای [این جزوه/ وب سایت ما] فقط برای اطلاعات عمومی ارائه شده است. 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 روز رسانی اطلاعات [بروشورها/ وب سایت] مان 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 افریقا

سرپرست و همکار گروه مترجمین و ویراستار:

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