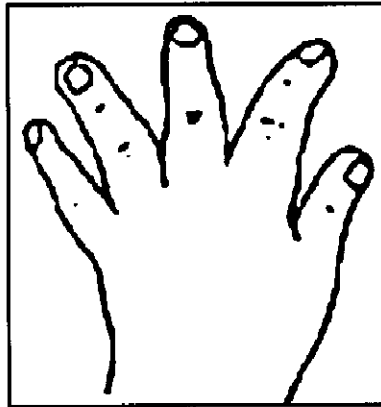


آکوندروپلازی<sup>۱</sup> یک نقص استخوان بندی عضلانی<sup>۲</sup> است که تقریباً در یک نفر از هر ۲۰ هزار نفر کودک اتفاق می افتد. آکوندروپلازی در گروهی از بیماری ها که کندرودیستروفی ها<sup>۳</sup> نامیده می شوند شایع تر است و این بیماری غضروف در حال تبدیل شدن به استخوان را تحت تأثیر قرار می دهد. به طور کلی کندرودیستروفی ها علت کوتولگی<sup>۴</sup> هستند. تنه کودکان مبتلا به این بیماری معمولی است، اما دست ها و پاها و انگشتان و پنجه هایشان کوتاهتر از حد متوسط است. سر هایشان معمولاً بزرگتر است. بعضی اوقات اختلال های دیگری با این بیماری همراه است. تشخیص این بیماری احتمالاً بهتر است در یک موقعیت «چند رشته ای»<sup>۵</sup> مانند کلینیک های ژنتیک صورت پذیرد. این بیماری به وسیله معاینه های جسمانی و عکسبرداری توسط اشعه ایکس از استخوان های بلند بدن تشخیص داده می شود.

معمولاً رشد ذهنی در بچه های با اختلال آکوندروپلازی طبیعی است (اختلال های اسکلتی نادری<sup>۶</sup> که دارای ویژگی های مشابهی هستند، بعضی اوقات با کم توانی ذهنی همراه هستند). کودکان مبتلا به آکوندروپلازی معمولاً در نشستن و راه رفتن کندتر هستند، که گاهی اوقات همین کندی

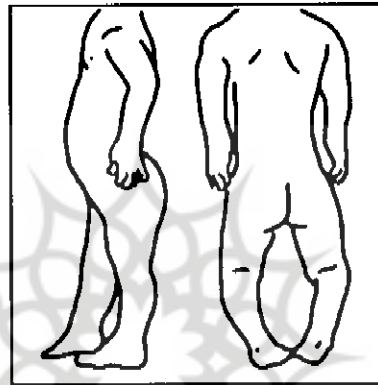
منجر به تشخیص نادرست کم توانی ذهنی می شود. در حقیقت کندی رشد معمولاً به علت های فیزیکی از قبیل تغییر نسبت های اندام بدن روی می دهد. گاهی اوقات فلج نخاعی<sup>۷</sup> سبب کمبود رشد حرکتی می شود. نمودار رشدی خاص این کودکان (آکوندروپلازی) تهیه شده است. همچنین نمودارهای نمو خاصی برای کودکان مبتلا به آکوندروپلازی وجود دارد.



### علت های آکوندروپلازی

یک ژن، عامل گیرنده رشد به نام فیروپلاست شماره سه<sup>۸</sup> (FGFR3) منجر به این بیماری (آکوندروپلازی) می شود. این بیماری در ۸۰ درصد از موارد غیر ارثی<sup>۹</sup> پراکنده به وجود می آید. در این موارد یک نوع جهش ژنی سبب آکوندروپلازی می شود. ممکن است بین جهش ژنی و افزایش سن پدر نوعی همبستگی مثبت وجود داشته باشد.

در آکوندروپلازی که به وسیله جهش ژنی ایجاد می شود، کمتر از ادرصد احتمال دارد که خواهران و برادران ناتنی به این بیماری مبتلا شوند. انجام آزمایش های ژنتیکی می تواند به تشخیص احتمال ابتلا به این بیماری کمک کند. ۲۰ درصد از موارد باقی مانده به صورت ارثی<sup>۱۰</sup> هستند. زمانی که یک فرد مبتلا به



# آکوندروپلازی

● نویسنده: لی نته، اس. ای. ایزرائیل  
● ترجمه: شهریانو میرزایی، کارشناس ارشد روان شناسی کودکان استثنایی



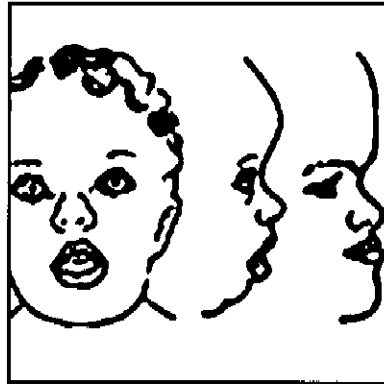


آکوندروپلازی با یک فرد سالم ازدواج کند ۵۰ درصد احتمال داشتن کودک مبتلا به بیماری آکوندروپلازی برای آنها وجود دارد. اگر دو نفر مبتلا به آکوندروپلازی با هم ازدواج کنند، احتمال داشتن فرزند مبتلا به آکوندروپلازی ۷۵ درصد است و همچنین ۲۵ درصد احتمال وجود دارد که بچه‌هایشان آکوندروپلازی هموزیگوت<sup>۱</sup> که یک نوع حاد از آکوندروپلازی است داشته باشند، چون کودکان دارای آکوندروپلازی هموزیگوت زن‌های، FGFRT<sup>۳</sup> را از پدر و مادر خود به ارث می‌برند و معمولاً در همان دوران طفولیت فوت می‌کنند.

### چه انتظاری می‌توان داشت؟

در حال حاضر آکوندروپلازی<sup>۲</sup> قابل درمان<sup>۳</sup> نمی‌باشد. برای بزرگسالان مبتلا به بیماری حداکثر طول قد ۴ فوت (۷۲۲) است گاهی اوقات انجام عمل جراحی بر روی پا، تا ۱۲ اینچ (۳۰/۴۸) می‌تواند قد بیمار را افزایش دهد. همچنین برای اصلاح پاهای خمیده (کج)، می‌توان عمل جراحی انجام داد. البته جراحی پابدون ریسک نمی‌باشد، از این رو بعضی از اعضای انجمن جامعه کوتوله‌ها<sup>۴</sup> از لحاظ فلسفی با آن مخالف هستند. پژوهشگران از هورمون رشد آدمی<sup>۵</sup> (hGH) برای بیماران مبتلا به آکوندروپلازی به‌طور آزمایشی استفاده کردند. به نظر می‌رسد این هورمون در برخی از کودکان باعث افزایش جزیی قد می‌شود.

یکی از موارد شدید در بزرگسالان را با آکوندروپلازی تنگی مهره‌های کمری<sup>۶</sup> خارجی به همراه فشردگی طناب نخاعی یا ریشه‌های اعصاب<sup>۷</sup> تشکیل می‌دهد. در صورتی که این موارد در



نباید در وضعیت خمیده<sup>۸</sup> حمل کرد. آنها نباید در سال‌های اول زندگی بدون تکیه‌گاه بنشینند. همچنین این گونه بیماران نباید با کوله‌پشتی یا هر حفاظ دیگر حمل شوند، یا برای گردش یا پریدن و یا شنا کردن نباید بدون حمایت مناسب حمل شوند.

یکی از موارد شدید شدن آکوندروپلازی، هیدروسفالی<sup>۹</sup> (آب آوردن سر) است. احتمال بروز هیدروسفالی زمانی است که رشد سر خیلی سریع صورت گیرد. بنابراین محیط دور سر باید به صورت ماهیانه در طی سال‌های اول زندگی اندازه‌گیری و بایک نمودار منحنی‌های محیط دور سر برای کودکان مبتلا به آکوندروپلازی مقایسه شود.

کودکان مبتلا به این بیماری در قاعده استخوان جمجمه‌شان یک سوراخ غیرعادی (حفره) دارند که از داخل آن طناب نخاعی گردنی و همچنین ساقه مغز عبور می‌کند. به علت باریک بودن این حفره، ساقه مغز و طناب نخاعی ممکن است تحت فشار قرار گیرند، که در این وضعیت انجام عمل جراحی برای بزرگتر کردن حفره توصیه می‌شود.

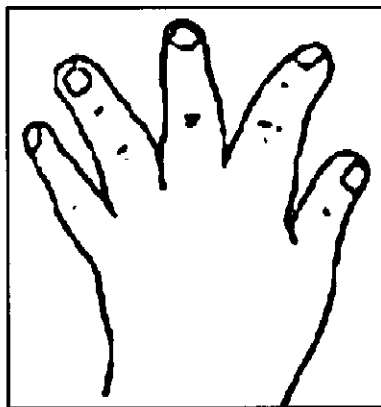
گاهی اوقات مشکلات تنفسی به همراه این بیماری روی می‌دهد. بسیاری از کودکان مبتلا به آکوندروپلازی در طول شب خرناس می‌کشند، و بعضی از آنها دچار وقفه‌های موقت تنفسی می‌باشند. درمان بیماری (مشکلات تنفسی) بستگی به این دارد که علت مسدود شدن راه هوا، باریک شدن راه‌های عبور هوا از داخل بینی است و یا اینکه بر اثر فشردگی حفره قاعده مغز است.

کودکان با آکوندروپلازی در مقایسه با سایر کودکان، بیشتر به

### کودکان مبتلا به آکوندروپلازی معمولاً در نشستن و راه رفتن کندتر هستند، که گاهی اوقات همین کندی منجر به تشخیص نادرست کم‌توانی ذهنی می‌شود

مراحل اولیه تشخیص داده شود، معمولاً به وسیله انجام عمل جراحی و برداشتن فشار از روی طناب نخاعی قابل درمان است. علائم یا نشانه‌های این بیماری شامل بی‌حسی<sup>۱۰</sup> (کراختی) ضعیف<sup>۱۱</sup> (سستی) و تغییر واکنش‌های عصبی می‌باشد.

کودکان مبتلا به آکوندروپلازی به حمایت مداوم نیاز دارند. این حمایت مداوم ممکن است بتواند در پیشگیری از مسائل بعدی مشکلات نخاعی کمک کند. کودکان مبتلا به آکوندروپلازی را



که به راحتی قابل باز شدن باشد. لباس های مخصوص و سایر وسایل را می توان از شرکت محصولات کوتوله ها با آدرس اینترنتی زیر تهیه کرد:

<http://thatsdandy.com/dwrfprod-awc.htm>

۲- چهارپایه ای در نزدیک شیرهای دست شویی و کلیدهای برق برای بالا رفتن کودک قرار دهید.

۳- برای کودکان دارای پاهای کوتاه، سه چرخه و دوچرخه های مخصوص خریداری کنید.

۴- یک چهارپایه پله دار برای توالت کردن کودک با توالت های فرنگی تهیه کنید و برای خشک کردن یکنوع چوبدستی تهیه شود.

۵- با فرستادن کودک به مهد کودک، اجتماعی شدن را در او تشویق کنید.

۶- قبل از شروع مدرسه، کودک باید برای توجیه نمودن قد کوتاه خود آماده باشد.

۷- کودک همچنین باید یاد بگیرد که چگونه در موقع ضروری تقاضای کمک کند.

۸- هدف های شغلی و زندگی باید همانند سایر افراد خانواده برای این گونه بیماران با اهمیت در نظر گرفته شود. افرادی که مبتلا به آکوندروپلازی هستند، در بسیاری از حرفه ها و مشاغل فعالیت می کنند.

عفونت های گوش میانی " مبتلا می شوند، که اگر مورد توجه قرار نگیرند عفونت ها ممکن است باعث نقص شنوایی " شود، بنابراین از نظر شنوایی باید به طور منظم مورد آزمایش قرار گیرند.

چاقی " معمولاً به عنوان یکی از مسائل اواخر دوره کودکی در این مبتلایان مطرح می شود، از این رو عادت های تغذیه ای - بهداشتی صحیح باید تشویق شود و از آنجایی که کودکان مبتلا به آکوندروپلازی غالباً دارای آرواره های کوچکی هستند، که باعث خم شدن دندان های آنها می شود، لذا استفاده از برس های اورثودنسی برای مرتب کردن دندان ها ممکن است لازم باشد.

بازشد کودک و انجام فعالیت هایی از قبیل شنا، دوچرخه سواری برای تشویق کودک مطلوب است. به علت احتمال بروز آسیب های گردنی یا پشت از ژیمناستیک و شیرجه از ارتفاع و ورزش های تماسی (رزمی) باید خودداری شود، کودک را نباید تشویق به پرش کرد، چون به مفاصل " به ویژه مفاصل طناب نخاعی، فشار وارد می شود. با انطباق و سازگار کردن محیط، استقلال را در کودک تشویق کنید. مثال هایی در این موارد ارایه می شود:

۱- لباس ها باید دارای زیپ هایی باشد

زیر نویس ها:

- 1- Achondroplasia
- 2- musculoskeletal
- 3- chondrodystrophies 4- dwarfism
- 5- multi-disciplinary 6- rare skeletal disorder
- 7- spinalparalysis 8- fibroblast growth factor receptor3
- 9- sporadically 10- inheriteyd
- 11- Homozygous Achondroplasia
- 12- cured 13- Dwarfism communtiy

- 14- human growth hormone
- 15- Lumborsacral spinal stenosis
- 16- nerve roots
- 17- numbness 18- weakness
- 19- curled-up 20- hydrocephalus
- 21- middle ear infections
- 22- hearing impairment 23- obesity
- 24- Joints

منبع:

UMKC Institute for Human Development \* A university Affiliated Program Lynnettes, Yisrael

