

آشنایی با

سندرم استئوژینسیس ایمپرفکتا (نقص تکوین استخوان)

ترجمه و تنظیم: حسین مشتاقیان / آموزشگاه ایثار ابرکوه استان یزد

چکیده

که در اثر جهش ژن کد کننده کلاژن نوع (زنجیره پروتوئینی A1 و A2) رخ می دهد. حداقل چهارنوع بیماری نقص تکوین استخوان توصیف شده است. نوع یک، شکل ملایم بیماری است. نوع دو، شکل بسیار شدید بیماری است. نوع سه، شکل نسبتاً شدید بیماری است و نوع چهار به طور مشخص تعریف نشده است.

استئوژینسیس ایمپرفکتا یا سندرم نقص تکوین استخوان بیماری ژنتیکی لاعلاجی می باشد که شامل طیف گوناگونی از نوع ملایم تا بسیار شدید می باشد. که نوع شدید آن اغلب همراه با مرگ است. شکستگی مداوم استخوانها، ضعف ماهیچه های بدن، رنگ آبی قرنیه و ... از جمله علایم این سندرم است.

فراوانی افراد مبتلا

فراوانی بیماری «نقص تکوین استخوان» در آمریکا ۱ نفر در هر ۲۰۰۰۰ تولد زنده برآورد می شود. از نظر نژاد و جنس، هیچگونه تفاوتی در نرخ بیماری در گروه های مختلف نژادی و دو جنس زن و مرد گزارش نشده است.

اختلال در پروتئینی به نام کلاژن که در بافت های همبندی بدن نظیر استخوان یافت می شود علت عمده این سندرم است. بیماری درمان قابل ملاحظه ای ندارد و تنها روش هایی برای جلوگیری یا اصلاح علایم بیماری وجود دارد.

تاریخچه بیماری در فرد

بیماران اغلب دارای خانواده بیمار می باشند، اما در برخی موارد، بیماری در اثر جهش های جدید ایجاد می گردد.

بیماران عموماً، به دنبال یک صدمه جزئی دچار شکستگی می شوند.

عدم ازدواج های فامیلی که والدین حداقل دارای یکی از ژن های بیماری هستند توصیه می شود.

مقدمه

نقص تکوین استخوان، یک نوع اختلال مادرزادی تدریجی و شکنندگی استخوان است

- تمام بیماران دارای شکستگی (داخل رحمی ۱) هستند.
- دنده ها کوچک می شوند و استخوان های بلند به شدت تغییر شکل می دهند.
- کلاژن به شکل غیر طبیعی تولید می شود.

۳. ویژگی های نوع III (فرم حاد بیماری)

- استخوان ها به سادگی می شکنند. شکستگی ها اغلب در هنگام تولد ظاهر می شوند و اشعه ایکس ممکن است شکستگی های دوران رحمی را نشان دهد.
- بیماران ممکن است دارای بیماری مفاصل با نرمی زیاد، ماهیچه های ضعیف، دردهای مداوم و مزمن استخوان و تغییر شکل جمجمه در طی نوزادی باشند.
- تغییر شکل اندام های حرکتی بالا (دست)
- قرنیه دارای رنگ های متنوع آبی، بنفش یا خاکستری روشن است.
- بیماران ممکن است دارای صورت مثلثی شکل با پیشانی سپری باشند.
- کاهش شنوایی ممکن است رخ دهد.
- کلاژن به شکل غیر طبیعی تولید می شود.

۴. ویژگی های نوع IV (فرم تعریف نشده بیماری)

- این نوع بیماری به طور روشن شناسایی نشده است و اجتماعی در مورد نوع آن فراهم نگردیده است.
- از نظر شدت بیماری بین نوع I و نوع III قرار دارد.
- استخوان ها به سادگی می شکنند. شکستگی ها معمولاً از دوران نوزادی شروع می شود هر چند

- بیماران به سادگی در اثر کوفتگی و تصادف، دچار صدمه و آسیب می شوند.
- ممکن است در بیماران، شکستگی مکرری در اثر صدمات جزئی دیده شود. هر چند این شکستگی به سهولت بهبود می یابد.
- ناشنوایی شکل دیگر بروز این بیماری است. به طوری که در حدود ۵۰ درصد افراد نوع I تا چهل سالگی ناشنوا می شوند.

۱. ویژگی های نوع I (فرم ملایم بیماری)

- شایع ترین و ملایم ترین نوع بیماری است.
- بیماران هیچگونه تغییر شکلی در استخوان های بلند نشان نمی دهند.
- قرنیه می تواند آبی، بنفش، خاکستری روشن یا سفید بلند باشد.
- قد معمولاً طبیعی یا نزدیک به طبیعی است.
- صورت مثلثی شکل است.
- سستی مفاصل، ضعف ماهیچه ها و کاهش معنی دار در نیروی عضلاتی حتی در اشکال ملایم بیماری وجود دارد.
- کاهش شنوایی ممکن است رخ دهد که این کاهش اغلب از اوایل ۲۰ تا ۳۰ سالگی شروع می شود.
- ساختار کلاژن طبیعی است اما میزان تولید آن کمتر از حد طبیعی است.

۲. ویژگی های نوع II (فرم بسیار حاد بیماری)

- شکل بسیار شدید بیماری است.
- اغلب مرگ آور است و نوزادان هنگام تولد یا کمی پس از آن می میرند.
- قرنیه آبی رنگ ممکن است ظاهر شود.

علائم بیماری صورت می‌گیرد عبارت‌اند از:

- ☑ مواظبت در برابر شکستگی
- ☑ جراحی
- ☑ فیزیوتراپی
- ☑ استفاده از وسایل کمک‌کننده نظیر ویلچر، بست و بند و دیگر ملزومات به ویژه برای افراد با نوع شدید بیماری
- ☑ تشویق افراد مبتلا جهت انجام ورزش و تمرین‌هایی که استخوان‌ها و نیروی عضلات را پرورش می‌دهد.
- ☑ شنا و آب‌درمانی، شکل‌های عام و معمول این گونه تمرین‌ها است که برای افراد مبتلا تجویز می‌شود.
- ☑ مداخله جراحی ممکن است برای مدیریت بیماری در شرایط زیر مورد ملاحظه قرار گیرد:

- ☞ شکستگی
- ☞ خمیدگی استخوان
- ☞ انحنای یکطرفه و چرخش استخوان‌های پشت (مهره‌ها)
- ☞ جراحی همچنین ممکن است جهت نگهداری توانایی نشستن و ایستادن مورد ملاحظه قرار گیرد.
- ☞ بیماری نقص تکوین استخوان یک شرط پیش‌رونده است که احتیاج به مدیریت طولانی دارد تا از تغییر شکل بدن و گرفتاری‌های بعدی ممانعت شود.

- ☑ شکستگی جنینی نیز ممکن است رخ دهد.
- ☑ قد بیماران کوتاه تر از قد متوسط است.
- ☑ قرنیه سفید یا نزدیک به سفید (رنگ طبیعی)
- ☑ صورت مثلثی شکل
- ☑ کم‌شنوایی ممکن است رخ دهد
- ☑ کلاژن به شکل غیر طبیعی تولید می‌شود.

علت بیماری

بیماری نقص تکوین یک بیماری ارثی است که صرف‌نظر از اشکال کلینیکی آن، تقریباً در تمام موارد توسط آلل غالب کنترل می‌شود و یا شامل یک ژن جهش یافته جدید غالب است.

تشخیص بیماری

- ☑ شامل نمونه برداری بافت پوست جهت ارزیابی ساختار و مقدار کلاژن باشد.
- ☑ اشعه ایکس
- ☑ بررسی گوش، بین و گلو (جهت آشکار ساختن کمی شنوایی)

درمان بیماری

- ☑ تا به امروز هیچ دارو، جراحی یا روش درمانی که باعث بهبود قطعی بیماری تکوین استخوان گردد، یافت نشده است.
- ☑ روش‌هایی که به منظور جلوگیری یا اصلاح

منابع:

Horacio,B,Plotkin. *Osteogenesis Imperfecta*. Nniversity of Nebraska. 2000 .

[inline]; available.

The national institutes of health . *fast facts on osteogenesis imperfecta*. National resource center.

2005 .[online] ; available.

University of Maryland medicine. *Osteogenesis imperfecta*. 2003. [online]; available.