

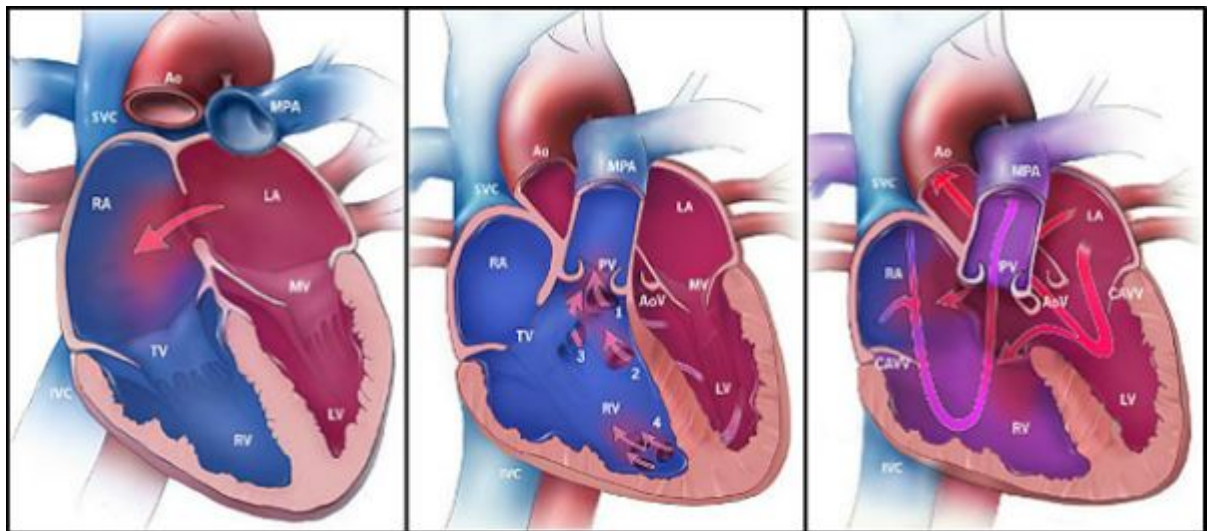
# با برخی از بیماری های متداول مادرزاد آشنا شوید - دیجیاتو

محسن وفانژاد | پنجشنبه، ۳۰ اردیبهشت ۱۳۹۵

هر ساله در ایالات متحده آمریکا حدودا 150 هزار نوزاد با بیماری های مادرزادی متولد می شوند که برخی از آن ها خفیف و برخی دیگر حتی تهدید کننده جان شان است. اگرچه در زمینه بیماری های مادرزادی پژوهش های بسیاری صورت گرفته اما هنوز عمده دلیل مرگ و میر در سال اول زندگی، مربوط به همین عوامل است.

بیماری های مادرزاد شایع در سراسر جهان، عمدتا دلایل ژنتیکی و محیطی دارد اما علت شکل گیری بیش از نیمی از آن ها هنوز اصلا مشخص نشده. در ادامه می خواهیم با چندی از این بیماری ها آشنا شویم.

## نقص مادرزاد قلب



در این بیماری هر یک از بخش های مهم و اساسی قلب ممکن است آسیب دیده باشند و به درستی عمل نکنند. هر یک از اتاقچه ها و بخش های قلب با نظم خاصی کنار هم قرار گرفته اند و اگر به نحوی تعامل میان شان از بین برود، خون به درستی در سراسر بدن توزیع نمی یابد.

بخشی از قلب مسئول ارسال خون به ریه یا شش ها است تا غنی از اکسیژن شوند و بخشی دیگر خونی که اکسیژن اش دریافت شده را از سراسر بدن دریافت می کند تا به شش ها بفرستد. اگر به هر دلیلی قلب نوزاد شکل صحیح خود را نداشته باشد، او به نقص مادرزاد قلب مبتلا است. این

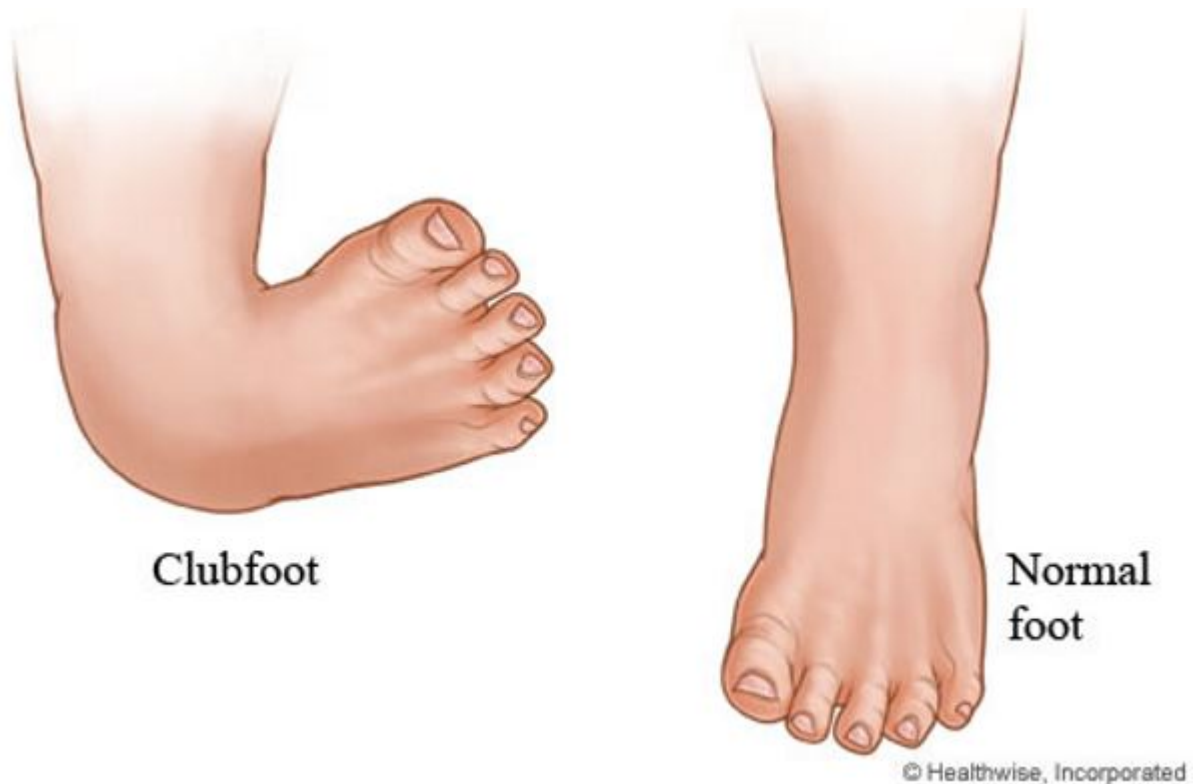
نوع نقص را می توان به حفره های موجود در دیواره قلب، تپش کم و زیاد قلب، عملکرد نادرست دریچه ها و دیگر موارد نسبت داد.

هر ساله بیش از 25 هزار کودک با این نوع نواقص به دنیا می آیند که در برخی این نوع بیماری خفیف جلوه می کند و در برخی دیگر نیاز به جراحی بلافاصله پس از تولد دارد. هنوز پزشکان و محققین نتوانسته اند دلیل اصلی را بیابند اما معتقدند که عوامل ژنتیکی و محیطی تاثیر بسیاری روی نقص مادرزاد قلب دارد. ابتلای مادر به سرخجه و بسیاری از بیماری های ویروسی ممکن است در شکل گیری بیماری موثر باشد.

نقص در قلب در نهایت سبب می شود تا قلب کودک قادر به چرخاندن کامل خون در بدن نباشد. مشکلات تنفسی و تپش قلب بالا می تواند علائم این بیماری باشند، خصوصا حین ورزش. رنگ پوست برخی نوزادها تغییر می کند و حالت خاکستری مات یا آبی رنگی به خود می گیرد اما برخی دیگر ممکن است اصلا علائمی نشان ندهند، تا زمانی که پزشک قلب را نسنجیده است. برخی مشکلات آنقدر خفیف هستند که شاید حتی سال ها بعد از تولد هم کسی متوجه آن ها نشود.

طی 40 سال گذشته، پزشکان و پژوهشگران در این زمینه پیشرفت های بسیاری کسب کرده اند. اکثر مشکلات مادرزاد قلبی امروزه به وسیله جراحی، مصرف دارو و البته قراردادن پیس میکر حل می شود. البته پیش از تولد، تست هایی وجود دارد که این مشکلات را تشخیص می دهد. امروزه اکثر کودکانی که نیازمند عمل جراحی باشند، تا پیش از دو سالگی زیر تیغ می روند.

## پاچنبیری



پاچنبری یا کلاب فوت، یکی از شایع ترین حالات بدشکلی مادرزادی در پای انسان است که همانند بسیاری دیگر از بیماری ها می تواند خوش خیم و بد خیم باشد، یک پا و یا حتی دو پا را تحت تاثیر خود قرار دهد.

پایی که دچار این مشکل شده همانند تصویر بالا، در حالت عادی قرار نمی گیرد و استخوان های جهت داری دارد. انگشت ها به جای آنکه رو به جلو باشند، با چرخش 90 درجه قوزک پا، روبروی همدیگر قرار می گیرند و چنین کودکی عملاً قادر به راه رفتن در حالت عادی نیست.

هر ساله در آمریکا حدوداً 5 هزار نفر با چنین مشکلی متولد می شوند. دلیل آن مشخص نیست اما پسرها دو برابر بیشتر از دخترها به این بیماری دچار می شوند. برخی ادعا کرده اند که علت شکل گیری بیماری، جایگیری نادرست کودک در رحم مادر است که در نهایت سبب شکل گیری نادرست پاها می شود اما دانشمندان امروزی معتقدند که چنین نیست و حوالی هفته دهم چنین اتفاقی رخ می دهد.

سیگار کشیدن در دوران بارداری و بسیاری عوامل محیطی و وراثتی نیز ممکن است دخیل باشند. در چند ماه ابتدایی زندگی، پاچنبری آزار دهنده نیست و دردی در نوزاد ایجاد نمی کند، اما به محض اینکه وی بخواهد راه برود یا روی پاهایش بایستد، متوجه مشکلی اساسی خواهد شد. اگر این بیماری درمان نشود، در آینده منجر به گشادگی غیر طبیعی میان دو پا خواهد شد. بدون درمان در مراحل ابتدایی، سال های بعدی زندگی بسیار دشوار خواهد بود و کودک توانایی های بسیاری را از دست خواهد داد.

درمان بلافاصله پس از تولد آغاز می شود. بهترین راه، نگاه داشتن پاها در حالت ایده آل است.

عمدتا 3 تا 6 ماه طول می کشد تا پاها تغییر رویه داده و به شکل درستی قرار بگیرند اما در برخی دیگر، جراحی قطعا لازم است که تقریبا حوالی 6 ماهگی رخ می دهد. از آنجایی که پاچنبری ممکن است بازگردد، بنابراین چک-آپ های مداوم طی هفت سال اول زندگی شدیداً توصیه می شود.

## سندروم داون



سندروم داون شاید شناخته شده ترین و فراگیرترین اختلال ژنتیکی در دوران شکل گیری کودک باشد که علاوه بر چهره، مغز و توانایی های احساسی و ذهنی کودک را هم تحت تاثیر قرار می دهد. افراد با این نوع اختلال ممکن است انواع مشکلات نظیر نقص در بینایی و قلب را هم داشته باشند. علت شکل گیری آن نیز یک کروموزوم اضافه در سلول های بدن است.

تقریبا از هر هزار کودک، یک نفر درگیر سندروم داون می شود. فقط در ایالات متحده آمریکا، حدودا 350 هزار نفر با سندروم داون دست و پنجه نرم می کنند. زنانی که سنی بالاتر از 35 سال دارند، ریسک بالایی در زمینه شکل گیری کودک با سندروم داون خواهند داشت.

همه کودکان متولد شده با این اختلال ژنتیکی، عقب ماندگی ذهنی را در حد قابل توجهی تجربه می کنند. برخی کمتر و برخی بسیار بیشتر. البته عمده افراد عقب ماندگی خفیفی دارند و درصد کمی بالاترین حد را تجربه می کنند.

نکته قابل توجه در این افراد، شباهت نسبی چهره های شان به یکدیگر است. دهان، بینی و گوش ها اکثرا کوچک هستند و چشم ها شیب اندکی به سمت بالا دارند. برخی گردن کوتاه و برخی دست ها یا انگشت های کوچک و فربه ای دارند. مبتلایان به سندروم داون مشکلی در سخن وری، راه رفتن و حتی استفاده از دستشویی ندارند اما شاید اندکی دیرتر از دیگر کودکان چنین

قابلیت هایی را فرا بگیرند.

هیچ راه درمانی برای سندروم داون وجود ندارد و نمی توان این اختلال ژنتیکی را در میلیون ها میلیون سلول بدن انسان اصلاح کرد اما با رسیدگی های ویژه، این کودکان هم می توانند رشد خوبی را تجربه کرده، به مدرسه بروند و در فعالیت های اجتماعی سهیم شوند. امروزه بسیاری از بزرگسالان مبتلا به این اختلال در گروه های نیمه مستقل زندگی می کنند، کاری برای انجام دادن دارند و کسب سرمایه می کنند. برخی از آن ها ازدواج هم می کنند.

## فلج مغزی



فلج مغزی واژه است که برای توصیف شرایط ناتوانی در کنترل حرکات بدن و دست و پا به کار برده می شود. قسمتی از مغز که حرکات عضلات را کنترل می کند، در این حالت دچار عارضه می شود. با بهره گیری از درمان هایی نظیر فیزیوتراپی، می توان انواع مختلف فلج مغزی را تا حدودی درمان کرد و به فرد کمک کرد تا قادر به تحرک های خفیف و حتی پیچیده تر باشد.

بسیاری از کودکانی که دچار فلج مغزی شده اند، از عقب ماندگی ذهنی، یادگیری دشوار و حتی مشکلات بینایی، شنوایی و کلامی نیز رنج می برند.

فلج مغزی تا زمانی که فرد به 2 تا 3 سالگی نرسیده خود را نشان نمی دهد و قابل تشخیص نیست. تقریباً، از هر هزار کودک بالا 3 سال، دو نفر دچار فلج مغزی هستند. در حال حاضر، حدوداً 500 هزار نفر در ایالات متحده آمریکا چنین عارضه را نشان می دهند که هم کودکان و هم بزرگسالان را شامل می شود.

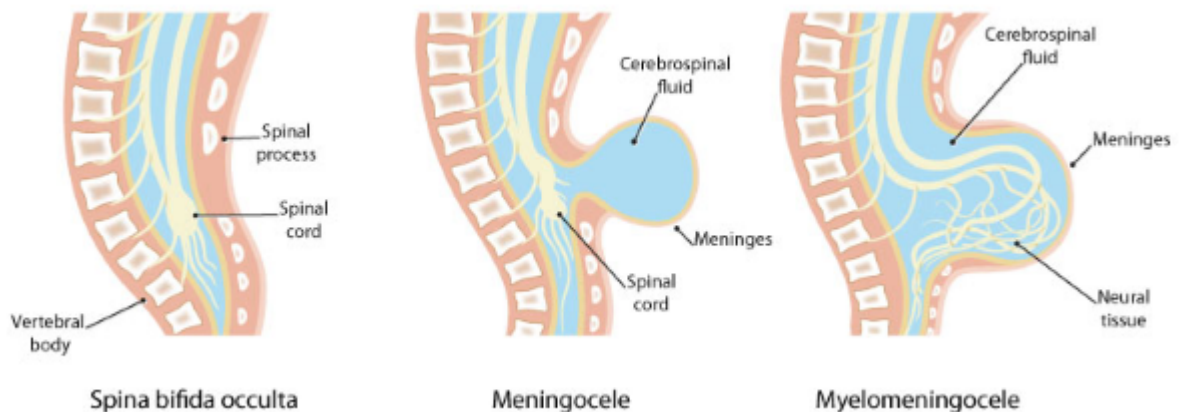
باز هم مثل بیماری های قبلی، هنوز کسی نمی داند که علت دقیق فلج مغزی چیست. اما در 70 درصد موارد، آسیب پیش از تولد به مغز وارد می شود. شاید برخی عفونت های دوران بارداری و

بیماری هایی نظیر سرخجه تاثیر بسیاری روی کودک بگذارند، بنابراین باید شدیداً مراقب بود. نوزادانی هم که حین تولد وزنی کمتر از 2 الی 1.5 کیلوگرم دارند، 30 برابر شانس بیشتر در جهت بروز فلج مغزی را دارند. تقریباً 10 درصد از کودکان که حین تولد دچار اختلالات تنفسی می شوند نیز ممکن است چنین عارضه ای برای شان پیش آید.

کودکان این چینی، در تکان های ساده، راه رفتن، خزیدن و حتی نشستن ممکن است مشکل داشته باشند. برخی از آن ها عضلات بسیار ضعیف و توسعه نیافته ای دارند که در نتیجه آن ها را فوق العاده ضعیف نشان می دهد. بسیاری از مبتلایان در راه رفتن و حرکت کردن مشکل دارند، برخی به سختی می توانند بنشینند یا آب دهان خود را قورت بدهند و برخی دیگر نیز در حفظ تعادل هنگام راه رفتن مشکل دارند.

متأسفانه راه حلی برای درمان این مشکل به طور کامل وجود ندارد و صرفاً کودکان باید به مرور زمان برخی از قابلیت های از دست رفته شان را بازگردانند. فیزیوتراپی ها عموماً بعد از شناسایی بیماری آغاز می شود. بسیاری از کودکان نیز نیازمند گفتار درمانی هستند.

## بیرون زدگی نخاع



اسپینا بیفیدا یا مهره شکاف که به شکلی عامیانه تر بیرون زدگی نخاع نیز عنوان می شود، عمومی ترین نقص لوله عصبی یا همان نخاع است که از پشت گردن آغاز شده و تا پایین کمر امتداد دارد. نخاع در روز بیست و هشتم بارداری شکل می گیرد و اگر مشکلی در پروسه تنظیم و رشد پیش بیاید، رشته های عصبی از فرم طبیعی خود خارج شده و حفره ای باز می شود که در نهایت سبب شکل گیری غده ای بزرگ در قسمت فوقانی کمر می شود. ستون فقرات و اعصاب محیطی در نتیجه این اختلال دچار مشکلات شدیدی می شوند.

تقریباً یک از هر 2000 کودک به مهره شکاف دچار می شوند و ارتباطی به سابقه خانوادگی ندارد. با این حال، پژوهشگران معتقدند که هر دو فاکتور محیطی و ژنتیکی در این مسئله تاثیر گذارند. این عارضه بیشتر در میان اسپانیایی ها و سفیدپوستان اروپایی تبار رواج دارد و کمتر میان آسیایی ها و آفریقایی-آمریکایی ها دیده شده. زنانی که بیماری هایی مثل دیابت دارند، شانس بالاتری

نسبت به دیگران در زمینه تولد کودکان مبتلا به بیرون زدگی نخاع دارند.

سه حالت برای این بیماری پیش بینی شده که در تصویر فوق می بینید. مهره شکاف پنهان معمولا عوارض خاصی ندارد و صرفا فاصله میان ستون مهره ها را می توان حس کرد. کودکان با مهره شکاف پنهان هیچ مشکلی ندارند.

نوع دوم که مننگوسل نام دارد، نادرترین نوع مهره شکاف به حساب می آید که طی آن بخشی کیست مانند از فاصله میان دو مهره بیرون می زند و با عمل جراحی قابل اصلاح است. اما فرم سوم که میلومننگوسل نام گرفته، بدترین نوع است. در کیست نوع سوم، کانال های اعصاب جریان یافته اند و ادامه نخاع در آن وجود دارد. برداشتن این کیست ها بسیار خطرناک است و با این حال، فرد همچنان مشکلات عدیده ای نظیر مشکل در کنترل مثانه و روده خواهد داشت که قادر به درمان آن ها نیست. پس از عمل جراحی، بسیاری از کودکان نیازمند ویلچر می شوند.

بسته به نوع مهره شکاف، درمان آن نیازمند انواع عمل های جراحی خواهد بود. کودکی با شدیدترین حالت مهره شکاف، طی همان 48 ساعت ابتدایی باید جراحی شود و پس از آن، فیزیوتراپی بسیار لازم است. پژوهش ها نشان داده که تا 70 درصد مشکلات نقص لوله عصبی در حین بارداری قابل برطرف کردن هستند. اگر فرد باردار به میزان کافی فولیک اسید مصرف کند، خصوصا در هفته های ابتدایی بارداری، مشکلی پیش نخواهد آمد. فولیک اسید در بسیاری از غذاها و نوشیدنی ها از جمله لوبیا و آب پرتقال به فراوانی یافت می شود و حتی در قرص های مولتی ویتامین نیز قرار دارد.

با تست خون و بسیاری دیگر از آزمایش های بارداری می توان مشکلات را تشخیص داد و مانع شکل گیری مهره شکاف شد.

[دیجیاتو](#)