المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية ـ دولة الكويت

(135) سلسلة الثقافة الصحية

التشوهات الخلقية

تأليف

أ. د. مازن محمد ناصر العيسى

مراجعة: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

2020م

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية ـ دولة الكويت

سلسلة الثقافة الصحية

التشوهات الخِلقية

تأليف

أ. د. مازن محمد ناصر العيسى

مراجعة

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

الطبعة العربية الأولى 2020م

ردمك: 978-9921-700-52-7

حقوق النشر والتوزيع محفوظة

للمركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

(هذا الكتاب يعبر عن وجهة نظر المؤلف ولا يتحمل المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية أية مسؤولية أو تبعات عن مضمون الكتاب)

ص.ب 5225 الصفاة ـ رمز بريدي 13053 ـ دولة الكويت

هاتف : 25338610/1/2 (965)+ فاكس : 25338618 (965)+

البريد الإلكتروني: acmls@acmls.org

بسم الله الرحمن الرحيم

المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

منظمة عربية تتبع مجلس وزراء الصحة العرب، ومقرها الدائم دولة الكويت وتهدف إلى:

- توفير الوسائل العلمية والعملية لتعليم الطب في الوطن العربي.
- تبادل الثقافة والمعلومات في الحضارة العربية وغيرها من الحضارات في المجالات الصحية والطبية.
- دعم وتشجيع حركة التأليف والترجمة باللغة العربية في مجالات العلوم الصحية.
- إصدار الدوريات والمطبوعات والأدوات الأساسية لبنية المعلومات الطبية العربية في الوطن العربي.
- تجميع الإنتاج الفكري الطبي العربي وحصره وتنظيمه وإنشاء قاعدة معلومات متطورة لهذا الإنتاج.
- ترجمة البحوث الطبية إلى اللغة العربية.
- إعداد المناهج الطبية باللغة العربية للاستفادة منها في كليات ومعاهد العلوم الطبية والصحية.

ويتكون المركز من مجلس أمناء حيث تشرف عليه أمانة عامة، وقطاعات إدارية وفنية تقوم بشؤون الترجمة والتأليف والنشر والمعلومات، كما يقوم المركز بوضع الخطط المتكاملة والمرنة للتأليف والترجمة في المجالات الطبية شاملة المصطلحات والمطبوعات الأساسية والقواميس، والموسوعات والأدلة والمسوحات الضرورية لبنية المعلومات الطبية العربية، فضلاً عن إعداد المناهج الطبية وتقديم خدمات المعلومات الأساسية للإنتاج الفكري الطبي العربي.

المحتويات

المـــقـــدمـــــة : ..... ج

المؤلف في سطور : ..... هـ

الـفـصـــل الأول : مفهوم التشوهات الخِلقية وأنواعها 1

الفصـــل الـثـانـي : أهمية التشخيص الوراثي 11

الفصـــل الـثـالـث : تصنيف التشوهات الخِلقية وأمثلة عليها 23

المراجـــــــع : 43

المقدمة

إن أكثر ما يقلق الأم الحامل هو تخوفها من إنجاب طفل يعاني تشوهاً خِلقياً، فهي تأمل أن يكون جنينها طبيعياً، وعليه يجب على الأم أن تحرص على مراجعة الطبيب للاطمئنان أولاً على صحتها ومن ثم على صحة الجنين، ومن النقاط المهمة التي يحرص عليها الطبيب معرفة التاريخ العائلي لإصابة أحد أفراد الأسرة بأي من الأمراض الوراثية التي قد تنتقل إلى الأبناء، أو أية متلازمات أو اضطرابات وراثية أخرى، وفي كثير من الأحيان تكون التشوهات الخِلقية أسبابها وراثية، حيث ينتقل مسبب التشوه من الوالدين إلى الطفل، لذلك تحرص كثير من الدول على فحص الوالدين قبل الزواج حتى يتم التأكد من أنهما لا يحملان أي جينات وراثية بها عيوب قد تؤدي إلى إنجاب أطفال يعانون أي تشوهات خِلقية أو عيوب أو متلازمات من مثل: الشفة، أو الحنك المشقوقين، أو عيوب القلب الخِلقية، أو متلازمة داون، وكثير من تلك التشوهات قد يصعب علاجها؛ ولو أن بعضها قد تتم معالجته عن طريق العمليات الجراحية.

ونظراً لأهمية موضوع (التشوهات الخِلقية) جاءت فكرة هذا الكتاب لسرد الموضوع بشكل مبسط ليتعرف قرّاء سلسلة الثقافة الصحية من خلاله على الشذوذات والتشوهات التي قد يصاب بها الأطفال، كما يقدم من خلال فصوله النصائح للمقبلين على الزواج وتوعيتهم بأهمية الفحص قبل الزواج، وخاصة في حالة زواج الأقارب، نظراً لارتفاع احتمالية إصابة النسل بالتشوهات الخِلقية.

يُقسم كتاب (التشوهات الخِلقية) إلى ثلاثة فصول، يبدأ الفصل الأول بالحديث عن مفهوم التشوهات الخِلقية وأنواعها، ويناقش الفصل الثاني أهمية التشخيص الوراثي، ويُختتم الكتاب بالفصل الثالث بالحديث عن تصنيف وأمثلة على التشوهات الخِلقية.

نأمل أن يكون الكتاب إضافة تثري المكتبة الطبية العربية، وأن يستفيد منه المتخصصون وغير المتخصصين.

والله ولي التوفيق،،

الأستاذ الدكتور/ مرزوق يوسف الغنيم
الأمين العام المساعد
المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

المؤلف في سطور

- **أ. د. مازن محمد ناصر العيسى**

- كويتي الجنسية.
- حاصل على بكالوريوس الطب والجراحة ـ كلية الطب ـ جامعة الكويت ـ عام 1984م.
- حاصل على دبلوم صحة الطفل ـ أيرلندا ـ عام 1987م.
- حاصل على الزمالة البريطانية في طب الأطفال عام 1990م، والزمالة الكندية بطب العناية المركزة للأطفال الخدج وحديثي الولادة عام 1994م.
- شغل منصب رئيس كلية طب الأطفال بمعهد الكويت للاختصاصات الطبية في الفترة من (2001م - 2012م).
- قام بنشر عدة أبحاث في مجلات علمية محكمة دولياً.
- يعمل حالياً استشاري أطفال وحديثي الولادة، وأستاذ طب الأطفال بكلية الطب ـ جامعة الكويت.

الفصل الأول

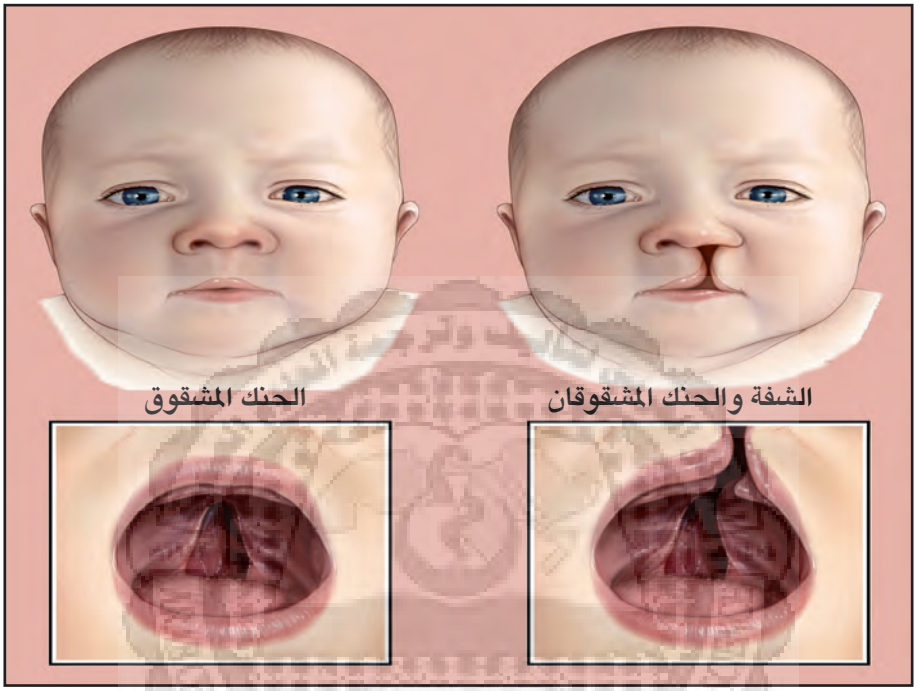
مفهوم التشوهات الخِلقية وأنواعها

التشوهات الخِلقية عند الإنسان عبارة عن عيوب هيكلية تنحرف عن المعيار الطبيعي، ويمكن تصنيفها على أنها كبيرة أو بسيطة، والتشوهات الرئيسية أو الكبيرة لها أهمية جراحية أو طبية، أو تجميلية وقد تكون علامة على التشوهات الخفية الأخرى. والتشوهات البسيطة ليست لها أهمية جراحية أو تجميلية. ومع ذلك يتم التعرّف على عديد من المتلازمات الوراثية بناءً على نمط الحالات الشاذة الطفيفة.

تقدر نسبة حدوث التشوهات الخِلقية بين الأطفال بـ 40:1، وتم حتى الآن تحديد حوالي 4000 من المتلازمات التي تصيب الأطفال، وغالباً ما يكون لأطباء الأطفال وحديثي الولادة فرصة فريدة ليكونوا أول من يحدد التشوهات الخِلقية عند المواليد. وتوجد هذه الحالات الخِلقية الشاذة لدى ما لا يقل عن 10 % من جميع الحالات التي تدخل وحدة العناية المركزة للمواليد التي يعاني كثير منها حالة وراثية أساسية. ويقوم أطباء الأطفال وحديثي الولادة بتقييم هؤلاء الأطفال الرضع لمعرفة الاختلافات الجسدية المختلفة من أجل متابعة المزيد من الفحص للتشوهات الخفية، وإجراء الاختبارات التشخيصية وتقديم المشورة للأسر بشكل مناسب.

تأخذ حالات التشوهات الخِلقية ثلاثة أشكال مختلفة، لكل منها آثار تشخيصية ووراثية مختلفة. يطلق على الشكل الأول تشوه (Malformation)، وهو عيب هيكلي ينشأ عن عملية تنموية غير طبيعية في جوهرها. وتشمل التشوهات بعض الحالات مثل: عيوب القلب الخِلقية والشفة المشقوقة والحنك المشقوق. من المرجح أن ترتبط هذه الأنواع من الحالات الشاذة بالحالة الوراثية أو الاستعداد لها. يُعرف الشكل الثاني بالتشويه (Deformation)، وهو تشوه ناتج عن قوى ميكانيكية قبل الولادة على الهياكل الجنينية، يمكن أن تشمل هذه التشويهات: اعوجاج القدم للداخل (Clubfoot)، وأصابع القدم المتداخلة، وشكل الرأس غير العادي. ونادراً ما تكون التشويهات وراثية ومخاطر التكرار منخفضة عادة. ويطلق على الشكل الثالث: الاضطرابات (Disruptions)، وهي عيوب هيكلية ناتجة عن تدمير، أو انقطاع الأنسجة الطبيعية الجوهرية، تشمل الأمثلة على هذه

الحالات: عيوب أطراف الجسم الناقصة الناتجة عن تداخل أربطة الغشاء السلوي، وأنواع معينة من الرتق المعوي بسبب قصور الأوعية الدموية.



شكل يوضح الشفة والحنك المشقوقين كأحد أشكال التشوهات الخِلقية.

شكل يوضح اعوجاج القدم للداخل، أو حنف القدم كأحد أشكال التشوهات الخِلقية.

المرض الوراثي

المرض الوراثي هو أي مرض ناتج عن خلل في التركيب الجيني للفرد. يمكن أن تتراوح الشذوذات الوراثية من الضئيلة إلى الكبيرة ومن طفرة منفصلة في قاعدة واحدة في الحمض النووي لجين واحد إلى شذوذ الكروموسومات الإجمالي الذي ينطوي على إضافة أو حذف كروموسوم كامل، أو مجموعة من الكروموسومات. وترجع الأمراض الوراثية إلى أحد الأسباب التالية:

- أمراض ناتجة عن اضطرابات في أعداد الكروموسومات مثل: متلازمة داون.
- أمراض ناتجة عن حدوث طفرات جينية؛ مما يؤدي إلى عدم تأدية الجين وظيفته الأساسية.
- أمراض ناتجة عن توريث جينات تالفة من الأبوين إلى الأبناء.

الجينوم البشري

الجينوم البشري هو مجموعة كاملة من المعلومات الوراثية للإنسان الموجودة في تسلسل الدنا على هيئة 23 زوجاً من الكروموسومات في نواة الخلية، إضافة إلى الحمض النووي داخل المتقدرات (Mitochondria). يوفر تسلسل الجينوم البشري الذي حصل عليه مشروع الجينوم البشري والذي اكتمل في أبريل عام 2003م أول رؤية شاملة لتراثنا الوراثي. يضم التسلسل كروموسومات الإنسان البالغ عددها 46 كروموسوماً (22 زوجاً من الكروموسومات الجسمية وكروموسومين جنسيين x، y) بينهما حوالي 3 مليارات زوج من الحمض النووي يحتوي على حوالي 20.000 جين مُشفر للبروتينات.

تحدث معظم الأمراض الوراثية كنتيجة مباشرة للطفرة في جين واحد. ومع ذلك، فإن إحدى أصعب المشكلات التي تواجهنا في المستقبل هي توضيح كيفية مساهمة الجينات في الأمراض التي لها نمط معقد من الناحية الوراثية، كما هو الحال في داء السكري، والربو، والسرطان، والمرض العقلي. في جميع هذه الحالات من المحتمل أن يكون هناك أكثر من طفرة قبل ظهور المرض، وقد تسهم الجينات إسهاماً دقيقاً في تعرّض الشخص للإصابة بمرض ما، وقد تؤثر الجينات أيضاً على كيفية تفاعل الشخص مع العوامل البيئية.

المتلازمة الوراثية

المتلازمة هي مجموعة من الأعراض التي تجتمع لتُشابه في مظهرها طبيعة الأمراض، فهي ليست مرضاً بحد ذاتها، بل يمكن أن تنتج عن عديد من الأمراض، ومن الممكن أن تنشأ عدة متلازمات عن مرض واحد، وبذلك يكون المرض ناتجاً عن آلية مرضية معينة وسبب واضح، بينما تنشأ المتلازمة عن عدة أسباب مرضية مكتسبة أو وراثية، كما تحمل المتلازمة خطر تشكل مرض ناتج عنها.

وهناك حالات متعددة للمتلازمات ومنها: قد يولد الطفل مصاباً بتشوهات واضحة في الجسم، أو وظيفة غير طبيعية للأعضاء (على سبيل المثال: القلب، أو المخ، أو الأمعاء، أو الكلى) أو مشكلات عصبية (على سبيل المثال، عندما يكون جسم الطفل رخواً، أو يكون الطفل غير قادر على الرضاعة). ومع ذلك، فإن عديداً من المتلازمات الوراثية تبدأ بمجرد ولادة الطفل ويبدأ في الرضاعة والنمو، وفي بعض الحالات الأخرى قد يبدو هؤلاء الأطفال يتصرفون بشكل طبيعي تماماً عند الولادة، ولكنهم يصابون بمشكلات في وقت لاحق من الحياة.

الارتباط الوراثي

الارتباط الوراثي هو اضطراب يؤثر على عديد من أجهزة الجسم. وقد يشترط أحياناً وجود ثلاثة على الأقل من هذه الاضطرابات لتشخيص الارتباط المميز كارتباط فاكترال (VACTERL) (عيوب العمود الفقري، ورتق الشرج، وعيوب القلب، وناسور القصبة الهوائية، والتشوهات الكلوية، وتشوهات الأطراف).

التسلسل الوراثي

ينتج عن عامل واحد له تأثيرات ثانوية عديدة تؤدي إلى عديد من الحالات الشاذة، (على سبيل المثال، متوالية أو متلازمة بوتر (Potter's Syndrome): وتعرف بالاضطرابات الناتجة عن نقص السائل السلوي حول الجنين، ويكمن السبب الأساسي وراء الإصابة بمتلازمة بوتر في إصابة الجنين باضطرابات الكلى، وفشلها في النمو بطريقة طبيعية في المرحلة الجنينية الأمر الذي يؤدي إلى قلة السائل السلوي حول الجنين، ومن ثم تقل حمايته من الصدمات، ومن ثم يولد الجنين بتكسير الوجه وتهتكه وتغيير بالوركين وتكون الرئتان أصغر من الطبيعي (نقص التنسج الطبيعي). وأيضاً تسلسل بيير روبن (Pierre Robin) (وهي عبارة عن ثلاثية: صغر حجم الفك السفلي، وحلق مشقوق، ولسان مشدود إلى الخلف، وهي أحداث متتالية في بداية الحمل، أولها عيب الفك السفلي يؤدي إلى وضع غير طبيعي للسان؛ مما يؤدي إلى شق في الفك العلوي، وتحدث نتيجة خلل جيني في الكروموسومات).

خلل التنسج

عبارة عن تنظيم غير طبيعي للخلايا في الأنسجة (على سبيل المثال: تكّون العظم الناقص) غالباً يكون سببه وراثياً (على سبيل المثال: التقزم).

عدم التخلق

مصطلح يشير إلى فشل عضو ما في التطور خلال المرحلة الجنينية؛ نتيجة لعدم وجود نسيج بدائي ويُشار إلى عديد من أشكال عدم التخلق حسب العضو المصاب، ومثال على ذلك عدم تخلق الكليتين (متلازمة بوتر Potter's Syndrome)، ويصاحبها من عدم تكوين السائل السلوي؛ مما ينتج عنه عدم التكوين الكامل للرئتين لدى الجنين، و ذلك يؤدي إلى وفاته عند الولادة.

الأنواع الأربعة للاضطرابات الوراثية

1. وراثة جين واحد

ويسمى الميراث الجيني المفرد أيضاً الوراثة المندلية أو الأحادية. تسبب التغييرات أو الطفرات التي تحدث في تسلسل الحمض النووي لجين واحد هذا النوع من الاضطرابات. هناك الآلاف من اضطرابات الجين الواحد المعروفة، وتعرف هذه الاضطرابات باسم الاضطرابات أحادية المنشأ، وتشمل اضطرابات الجين الواحد أنماطاً مختلفة من الوراثة الجينية ومن الأمثلة على ذلك ما يلي:

- وراثة جين سائد لا يلزم فيها سوى نسخة واحدة من الجين الشاذ (من أي من الوالدين) لإحداث الحالة.
- وراثة جين متنحٍ، حيث يلزم وجود نسختين من الجين الشاذ (نسخة من كل والد) لإحداث الحالة.
- وراثة مرتبطة بالإكس، حيث يوجد فيها الجين الشاذ على الكروموسوم X. قد تكون الوراثة المرتبطة بالإكس سائدة أو متنحية. أمثلة على ذلك: التليف الكيسي، والثلاسيمية من نوع ألفا وبيتا، وفقر الدم المنجلي، ومتلازمة مارفان و متلازمة X الهشة.

2. الوراثة ذات العوامل المتعددة

تسمى الوراثة ذات العوامل المتعددة أيضاً الميراث المعقد أو متعدد الجينات. تنجم الاضطرابات الوراثية متعددة العوامل عن مجموعة من العوامل البيئية والطفرات

في جينات متعددة. على سبيل المثال: تم العثور على جينات مختلفة تؤثر على قابلية الإصابة بسرطان الثدي في الكروموسومات 6 و 11 و 13 و 14 و 15 و 17 و22. تشمل الأمثلة على الوراثة متعددة العوامل مرض القلب، وارتفاع ضغط الدم، وداء ألزهايمر، والتهاب المفاصل، وداء السكري، والسرطان، والسمنة.

3. تشوهات الكروموسومات

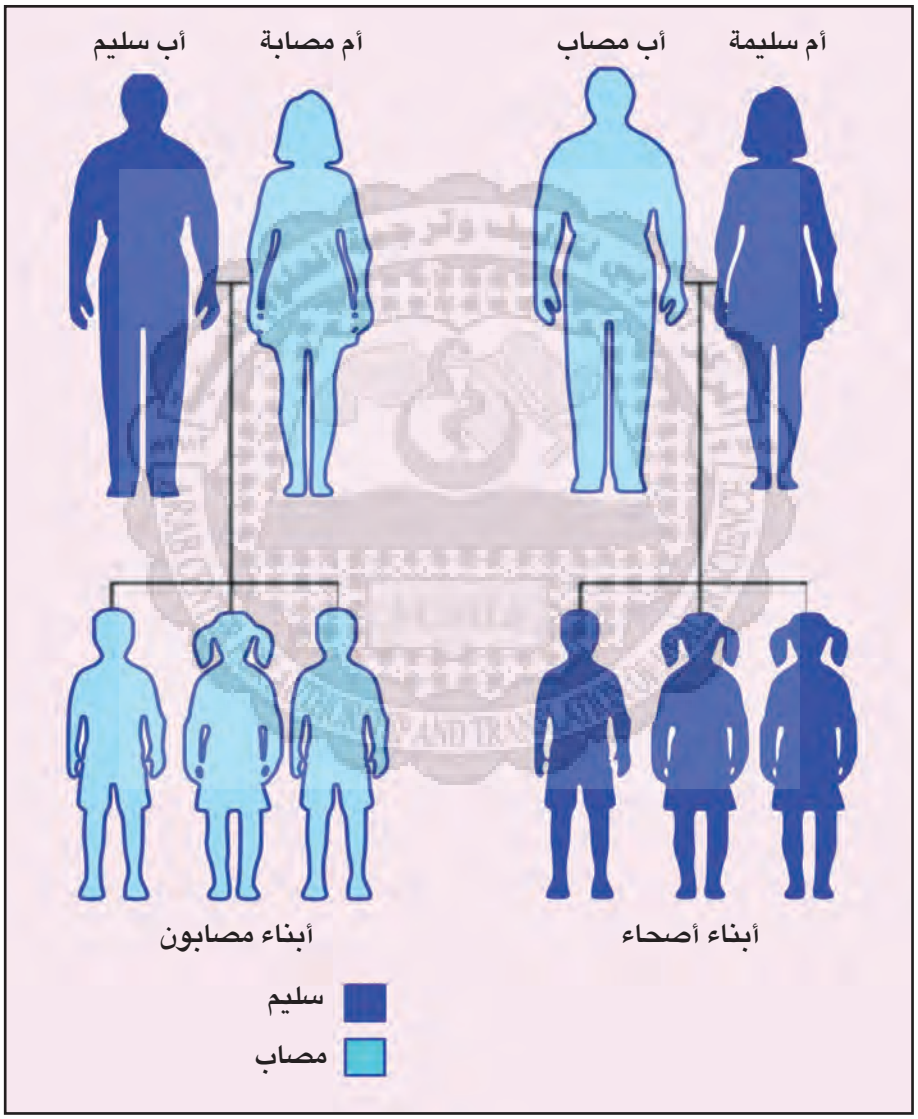
توجد الكروموسومات وهي هياكل مميزة مكونة من الحمض النووي والبروتين في نواة كل خلية، نظراً لأن الكروموسومات هي الناقل للمادة الوراثية ، فإن التشوهات في عدد الكروموسومات أو هيكلها يمكن أن تؤدي إلى المرض، وعادة ما يحدث خلل في الكروموسومات بسبب مشكلة في انقسام الخلايا، على سبيل المثال: متلازمة داون أو تثلث الكروموسوم 21 هي اضطراب وراثي شائع يحدث عندما يكون لدى الشخص ثلاث نسخ من الكروموسوم 21، وهناك عديد من تشوهات الكروموسومات الأخرى بما في ذلك: متلازمة تيرنر (Turner Syndrome) (تطور جنسي)، ومتلازمة كلاينفلتر (Klinefelter Syndrome) (فقد النطاف واعتلالات صماوية)، ومتلازمة كري دو شات (Cri du chat Syndrome) (المواء). وقد تحدث الأمراض أيضاً بسبب انتقال الكروموسومات، حيث يتم تبادل أجزاء من اثنين من الكروموسومات.

4. وراثة المتقدرات

يحدث هذا النوع من الاضطراب الوراثي بسبب طفرات في الحمض النووي غير المرتبط بنواة الخلية، ولكن في جهاز المتقدرات (Mitochondria)، والمتقدرات هي عضيات صغيرة مستديرة، أو شبيهة بقضيب وتشارك في التنفس الخلوي، وتوجد في السيتوبلازم في الخلايا النباتية والحيوانية. قد تحتوي كل متقدرة على (5 - 10) قطع دائرية من الحمض النووي، نظراً لأن خلايا البويضات لدى الأنثى، وليس خلايا الحيوانات المنوية لدى الذكر تحافظ على المتقدرات أثناء الإخصاب، فإن الحمض النووي (الدنا) للمتقدرة يكون موروثاً دائماً من الأم، وتشمل الأمراض المرتبطة بخلل المتقدرات ما يلي:

- اعتلال ليبر العصبي البصري الوراثي (Leber's hereditary optic neuropathy)، وهو مرض يصيب العين ويؤدي إلى فقد البصر.
- صرع رمعي عضلي مع ألياف حُمر خشنة، وهو اضطراب يؤثر على عدة أجزاء من الجسم وخصوصاً العضلات والجهاز العصبي ويؤدي إلى رعشة عضلية لا إرادية.

- اعتلال الدماغ المتقدري (Mitochondrial encephalopathy)، والحماض اللاكتيكي (Lactic acidosis)، والنوائب الشبيهة بالسكتة الدماغية (Stroke-like episodes)، وهو اضطراب يؤثر على الدماغ والعضلات وغالباً تظهر الأعراض في فترة الطفولة بعد فترة من النمو الطبيعي، تشمل الأعراض المبكرة: ضعف العضلات، وفقد الشهية، وتشنجات.



شكل يوضح وراثة المتقدرات وتأثيرها على النسل.

معدلات النمو الجسدي لحديثي الولادة

يقوم الطبيب بفحص المولود الجديد للكشف عن أي تشوهات واضحة، أو أية علامات مرضية. ويتم تسجيل الحالة العامة لحديثي الولادة خلال (1-5) دقائق بعد الولادة باستخدام مقياس أبجار (Apgar score)، ويتم قياس محيط الرأس والوزن والطول. يُجرى الفحص السريري الكامل في وقت لاحق (في غضون الـ 24 ساعة التالية للولادة عادة). قد يتم تشخيص بعض الاضطرابات مثل: العملقة (Macrosomia) وهي زيادة الوزن عند الولادة بأكثر من 4000 جرام، في حين يتم تعريف تقييد نمو الجنين داخل الرحم على أنه حالة لا يبلغ فيها الجنين النمو الطبيعي، ويمكن تقييم وضع الجنين المصاب بتخلف النمو داخل الرحم عن طريق متابعة وتيرة دقات القلب وفحص كمية السائل السلوي، وفحص حركة وتنفس الجنين وجريان الدم في المشيمة.

إن التشخيصات التفاضلية لكل من عملقة الجنين وتقييد نمو الجنين واسعة وتشمل: تشوهات الكروموسومات، والتعرّض المسخي، وتتميز شذوذات الكروموسومات بأنماط ظاهرية متباينة تبعاً لحجم الكروموسومات المعنية، والجينات الفردية في تلك القطعة، ومن ثم تقييم الحالات الشاذة الخِلقية لدى أولئك الذين لديهم حجم ولادي كبير أو تقييد النمو.

	المؤشر	عدد النقاط (صفر)	عدد النقاط (1)	عدد النقاط (2)
A	(Appearance) المظهر (لون الجلد)	أزرق، شاحب	جسم وردي اللون، أطراف زرقاء	وردي
P	(Pulse) النبض	غائب	أقل من 55/ دقة	أكثر من 55/ دقة بالدقيقة
G	(Grimace) التكشيرة (المنعكس الانفعالي)	متثاقل	الحد الأدنى من الاستجابة	استجابة سريعة
A	(Activity) النشاط (التوتر العضلي)	غائب	أذرع، وأرجل مثنية	نشط
R	(Respiration) التنفس	غائب	بطيء، وغير منتظم	بكاء شديد

مخطط يبين مقياس أبجار المستخدم لتقيم حديثي الولادة.

ومن الأمثلة على حالات العملقة:

1. رضيع من أم تعاني داء السكري: وقد يعاني السنسنة المشقوقة، (Spina bifida) أو تشقق العمود الفقري، (وهو عيب خلقي يحدث عندما لا يتكون العمود الفقري، والحبل النخاعي بالشكل الصحيح)، أو عيوب القلب الخِلقية، أو عيوب العمود الفقري، أو متلازمة الانحدار الذيلي (وهو مرض نادر يحدث فيه غياب العجز والعصعص مع تشوهات للفقرات القطنية، ويتميز بنمو غير طبيعي للجنين وخاصة الجزء الأسفل من العمود الفقري وعدم اكتمال الحوض).
2. متلازمة بيكوث فيدمان (Beckwith Weidemann) ومن أعراضها: لسان كبير، وعيوب في جدار البطن، وفرط التنسج الشقي، ونقص سكر الدم عند الوليد، وضخامة الأحشاء، وتجاعيد شحمة الأذن الخطية الأمامية.

أما الأمثلة على حالات تقييد حجم المولود الخِلقية تشمل: متلازمة إدوارد (Edward Syndrome) وهي: اضطراب ناتج عن زيادة العدد الإجمالي للكروموسومات، ومتلازمة باتو (Patou Syndrome) المعروفة بتثلث الكروموسوم 13.

الفصل الثاني

أهمية التشخيص الوراثي

إن كثيراً من الأطفال الذين يعانون خلل الحركة تكون لديهم تشوهات داخلية أو خارجية كبيرة أو تأخير في النمو، أو مزيج من هذه التشوهات. إن عدم القدرة على توفير تشخيص نهائي، ومن ثم وجود سبب افتراضي، حتى لو كان التشخيص لا يعني أنه سيكون هناك تدخل علاجي يمكن أن يحبط الأسرة بشكل كبير. فالتشخيص الدقيق يجعل المعرفة والخبرات المتراكمة لهذه الحالات متاحة بشكل عام، ويوفر تقديراً أفضل لخطر التكرار، كما يسمح التشخيص الدقيق بإجراء التدخلات العلاجية من قبل الأطباء لبعض الحالات؛ مما يساعد على منع المضاعفات، أو توقعها، أو معالجتها بنجاح أكبر؛ لذلك فإن التشخيص الدقيق هو مفتاح البحث لتحديد الجينات المستهدفة بالعلاجات والتدخلات.

نهج التشخيص

ينبغي البحث في التاريخ العائلي من حيث الإصابة بالاضطرابات، أو التشوهات الخِلقية، وهنا يجب أن يتضمن البحث نسب الجيل الثالث. ويجب أن يشتمل التاريخ العائلي على تاريخ الحمل، وتفاصيل عن حالات الإجهاض السابقة، والتخطيط للحمل، وطبيعة عمل الوالدين وصحة الأم في وقت الحمل، والتعرّض للعقاقير والأدوية والكحول، والأدلة على إصابة الأم بالحمى، والطفح الجلدي، وتفاصيل حركة الجنين. غالباً ما يكشف سؤال عام حول الأحداث غير العادية، أو غير المرغوب فيها أثناء الحمل عن معتقدات الوالدين حول العلاقة السببية للإصابة، وحول هذا النوع من الاضطرابات، ومن المهم مراعاة ذلك أثناء الاستشارة. قد تكون الأحداث المحيطة بفترة الولادة، بما في ذلك دليل وزن الولادة ومحيط الطول والرأس، وتطور الجنين قبل الولادة من حيث حجمه و حركته مهمة. قد يكون الطفل الذي يعاني علامات خلل الحركة معرضاً لخطر الإجهاد عند الولادة.

دور طبيب الوراثة

يقوم الطبيب بإجراء فحص جسدي كامل يشمل جميع أجهزة الجسم مع أنه ستتم ملاحظة التشوهات الرئيسية، إلا أنه يتم تخصيص قدر كبير من التركيز على المظهر العام ووجود أية حالات شذوذ بسيطة، يتم تعريفها على أنها اختلافات فيزيائية تحدث لدى أقل من 5 % من السكان، ولكنها ليست لها أية أهمية سريرية في الوجه (على سبيل المثال: ارتفاع مسار العيون، والمظهر غير الطبيعي للأذن، والأنف، واليدين والقدمين والأعضاء التناسلية). بصرف النظر عن الانطباع الأولي يقوم عالم الوراثة بإجراء فحص مفصل ويقارن الملاحظات، وتاريخ الإصابة مع تلك المتوقعة في الشذوذ الذي يجري النظر فيه، ومن المهم عدم التسرّع في التشخيص مبكراً. لقد أدت المخاوف بشأن موضوعية بعض التشخيصات إلى استخدام العلماء طرق تشخيص أكثر دقة مثل: القياس التصويري والأنثروبومترية (القياسات البشرية) لتقييم المرضى بموضوعية.

من المتوقع أن يتغير مظهر الوجه للفرد المصاب بمتلازمة مع النمو والنضج، في بعض الأحيان يصبح مظهر الوجه أكثر تميزاً، وفي حالات أخرى يصبح الأمر أقل وضوحاً مع تقدم العمر (على سبيل المثال: متلازمة الكحول الجنينية Fetal alcohol) (Syndrome، ومتلازمة بيكوث فيدمان (Beckwith Weidemann Syndrome)) وفي هذه الحالة قد تكون الصور الفوتوغرافية من الطفولة المبكرة للمريض والآباء مفيدة. ونظراً للتغيرات المحتملة التي تحدث على مدار الوقت، والوصف المستمر للمتلازمات الجديد، قد تؤدي متابعة المرضى، خاصة المواليد الجدد والرضع إلى التشخيص في نهاية المطاف.

لسوء الحظ، بالنسبة لعديد من الأفراد الذين يعانون تشوهات مع أو بدون تأخير النمو لا يشير التاريخ والفحص إلى تشخيص فوري. إذا كانت هناك نتائج موضوعية (من مثل: الإبهام الغائب)، وغير شائعة بشكل واضح (من مثل: تأخر النمو)، فيمكن للعالم المختص في علم الحاسوب أن يستخدم برنامجاً حاسوبياً لتوضيح التشخيصات المحتملة لأكثر من 3000 متلازمة تم الإبلاغ عنها ومقارنتها مع المريض. ومع ذلك، فإن هذه البرامج عبارة عن أنظمة للخبراء وليست أنظمة خبيرة أي: ينبغي أن يعتمد الطبيب على مهاراته الشخصية. وهناك أيضاً عديد من الكتب التي تصف عديداً من المتلازمات الأكثر تحديداً، وأيضاً يمكن مشاركة صور المرضى مع زملاء بالمهنة لأخذ الرأي والمشورة بالنسبة للتشخيص حتى عن طريق إرسالها بوسائل الاتصال الحديثة. يتمثل التحدي الذي يواجه عالم الوراثة في العدد الكبير من

تقارير الأسرة الواحدة عن "المتلازمات" التي تشمل تأخر النمو، لكن في الواقع قد يكون الأمر ببساطة تأخراً غير محدد في النمو مصحوباً بصفات الأسرة بدلاً من تشخيص الحالة بمتلازمة مميزة. وتجدر الإشارة هنا إلى أن استخدام مصطلحات عامية لوصف بعض المتلازمات غير مقبولة حالياً مثل: الدمية السعيدة (Happy puppet)، والوجه الألفيني (Elfin face)، والشخص بشع الوجه (Gargoyle).

الخطوط العريضة للتقييم السريري

يلجأ الأطباء إلى قائمة مراجعة التاريخ المرضي، وقائمة الفحص السريري للتقييم السريري لحالة المريض، ونستعرض ذلك فيما يلي:

1. قائمة مراجعة التاريخ المرضي

يمكن اللجوء إلى قائمة المراجعة التالية للحصول على سجل تفصيلي للأم والرضيع:

- تاريخ الولادة وإذا وُجِدت حالات للإجهاض المتكرر.
- تشوهات الرحم.
- تاريخ الحمل مع ملاحظة حدوث أي تشوهات للجنين.
- تاريخ تعاطي الأم للكحوليات، أو المواد المخدرة.
- حجم السائل السلوي.
- نتائج الفحص بفائق الصوت (ultrasound) وبزل السلى.
- نمو الجنين وحركاته.
- الأمراض التي قد تتعرض لها الأم والتشخيصات الطبية والأدوية الموصوفة لها.
- التاريخ العائلي لحدوث التشوهات الخِلقية، ووفيات الأطفال.

2. قائمة الفحص السريري

يركز ما يلي على فحص العلامات المميزة للتشوه عند الرضيع:

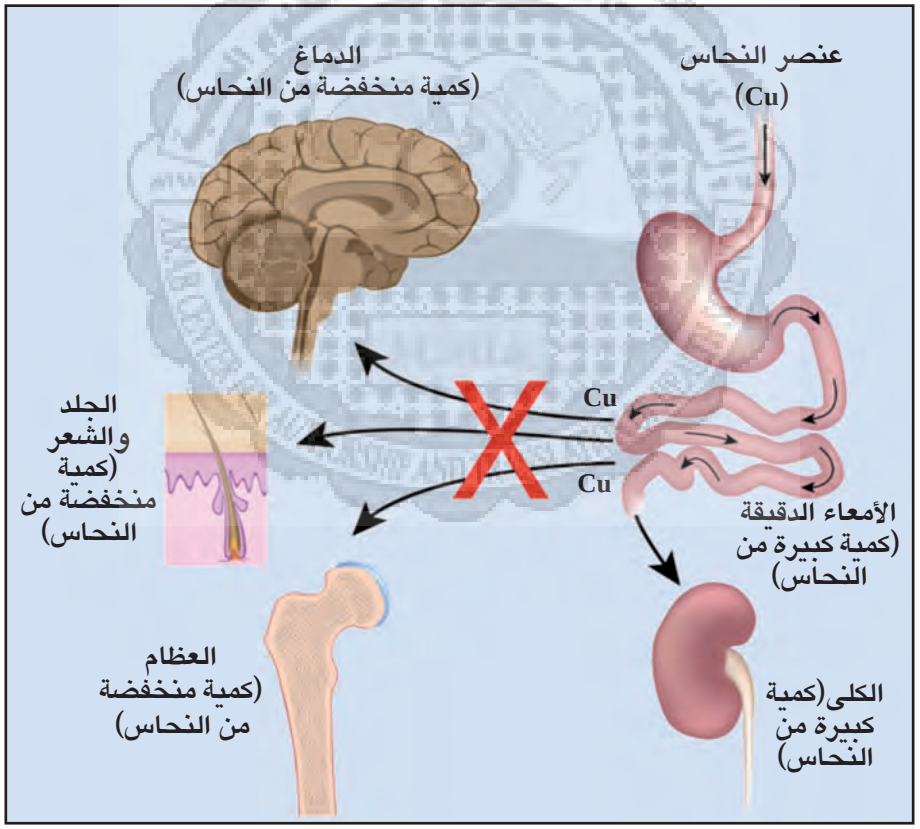
- الفحص الشامل لجميع أجهزة الجسم.
- تقييم توتر العضلات، والحركات، ونسب الجسم غير الطبيعية.

أ. النمو

يتم تقييم ما إذا كانت معايير نمو الطفل متناسبة، وكذلك النسب المئوية، وذلك بفحص الوزن عند الولادة، والطول، ومحيط الرأس وهو من القياسات المهمة جداً التي تحدد مصير تطور الطفل الذهني والحركي.

ب. ميزات الجلد الظاهرة

يتم فحص الجلد والشعر: ويتم ذلك من حيث اللون، ووجود علامات ولادية، وخلل الجلد، وتوزيع ولون وملمس الشعر، ومن الأمثلة على الأمراض التي يمكن تشخيصها الخاصة بالشعر: متلازمة منكي (Menkes disease) التي تتميز بشعر خيطي خفيف.



شكل يوضح سبب الإصابة بمتلازمة منكي التي تتميز بإصابة حديثي الولادة بشعر خيطي خفيف.

ج. فحص الجمجمة

يتم فحص الجمجمة من حيث شكلها وتناظرها، وحجم اليافوخ (بقع لينة في رأس الجنين تسمح بتداخل عظام الجمجمة فيما بينها أثناء الولادة).

د. المظهر العام للوجه

عند فحص الوجه قد يكون من المفيد أولاً الحصول على انطباع عام عن مظهر الوجه. وفي وقت ما يمكن أن تكون التغييرات الشاملة تشخيصية (على سبيل المثال: متلازمة داون). إذا لم يتم تحديد التشخيص، فمن المهم تقسيم الوجه إلى أقسام لفحصه بدقة. ويمكن تقسيم الوجه إلى الجبهة والوسط والمنطقة الشفوية. وقد تفيد أحياناً تغطية أجزاء من وجه الطفل من أجل عزل قسم الوجه المراد تقييمه.

عند تقييم الوجه من المهم مشاهدة الوجه من الأمام ومن الجانب. ويتم تقييم عمق أو ارتفاع بعض الهياكل مثل: الجسر الأنفي، وموضع الفك السفلي بالنسبة للفك العلوي، ويتم فحص الشكل العام للوجه والتماثل وحركة عضلات الوجه كما يلي:

- منطقة الجبين، ويتم تقييم شكل الجبين من حيث كونه ضيقاً عريضاً، أو ضيقاً طويلاً.
- العيون، حيث يقوم الطبيب بفحص طيات العين الداخلية (التباعد بين العيون)، كما يجب فحص انعكاس الضوء الأحمر للشبكية بواسطة منظار العين، وشكل الحدقة وشكل العين إذا كانت بارزة أو غائرة.
- منطقة منتصف الوجه، ويتم التقييم عن طريق فحص الأنف، والأذنين من حيث الشكل والموقع.
- منطقة الفم والمنطقة الشفوية للوجه، ويتم تقييم حجم الفم والشكل أي: شكل الشفاه وسماكتها، وسماكة اللثة، وطول المنطقة ما بين الأنف والشفة العلوية، وموقع الفك وحجمه، وشكل الحنك، ويتم كذلك فحص تجويف الفم (وجود الأسنان عند الولادة)، والتصاق اللسان، وحجم وشكل اللسان .

هـ. الأيادي والأرجل

يتم فحص اليدين والقدمين بعناية من حيث الشكل العام وحجم اليد والقدم، وعدد الأصابع وشكلها، على سبيل المثال: انحراف الأصابع وطولها، وجود غشاء بين الأصابع أو ما يسمى بارتفاق الأصابع (التصاق إصبعين مثل: الخنصر والبنصر)، وشكل تجاعيد راحة اليدين والقدمين وشكل الأظافر.

و. المفاصل والهيكل العظمي

ويتم فحص المفاصل والهيكل العظمي والبحث عن التقلصات، وقصر الأطراف، ونطاق حركة المفاصل، وحزام الأنسجة الرخوة بين المفاصل، وطول وشكل القص، وشكل القفص الصدري، وطول العمود الفقري (مستقيم/ منحني)، وطول العنق.

ز. الأعضاء التناسلية والشرج

يتم فحص حجم القضيب لدى الذكور وتشكله، وتطور كيس الصفن، وملمس الخصيتين، وتطور الشفرين لدى الأنثى، وموضع فتحة الشرج بالنسبة إلى الأعضاء التناسلية، وانسداد فتحة الشرج، والأهم ملاحظة أي غموض تناسلي (ازدواجية الجنس) وهي من الحالات المهمة لتحديد جنس المولود التي تسبب قلقاً شديداً لدى الأسرة.

ح. فحص أفراد الأسرة

قد يكون فحص أفراد الأسرة الآخرين (الأشقاء، والآباء) أمراً مهماً لتحديد وجود ارتباط وراثي عند تحديد أي شذوذ.

الفحوص السريرية

في الحالات التي يشير فيها التاريخ العائلي والميزات السريرية إلى تشخيص محدد قد يكون من الممكن طلب اختبار تأكيدي، وتشمل الاختبارات والفحوص المستخدمة ما يلي:

- فحص الكلى بفائق الصوت.
- تخطيط صدى القلب.
- فحص يافوخ الجمجمة بفائق الصوت.
- الرنين المغناطيسي.
- الصور الشعاعية للهيكل العظمي، وتشمل: الجمجمة، والحوض، والعمود الفقري، وذراع واحدة وكلتا اليدين، وساق واحدة، وكلتا القدمين.

طرق التشخيص المخبرية الوراثية

1. علم الوراثة الخلوية

علم الوراثة الخلوية هو الدعامة الأساسية للتشخيص في خلل التشكُّل. ومع ذلك، فإن الدراسات الكروموسومية تتطلب اختصاصيين وتكون مكلفة نسبياً. وقد

تؤدي الإحالة إلى اختصاصي التشوهات الخِلقية لتشخيص اضطراب جيني واحد، أو اقتراح متلازمة مع وجود دلائل دقيقة معروفة، ونستعرض فيما يلي الطرق المخبرية الحديثة:

أ. فحص النمط النووي (Karyotype)

هو عبارة عن اختبار لتحديد وتقييم حجم وشكل وعدد الكروموسومات في عينة من خلايا الجسم، ويتم ذلك عن طريق عزل الكروموسومات وصبغها وفحصها بالمجهر، حيث يبحث اختصاصي الوراثيات الخلوية عن وجود كروموسومات زائدة أو مفقودة، أو المواضع غير الطبيعية لقطع الكروموسومات، حيث يمكن أن يسبب ذلك مشكلات في نمو الشخص وتطوره ووظائفه.

ب. التهجين الموضعي التألقي (Flourescent In Situ Hybridization; FISH)

هو عملية ترسيم الكروموسومات بشكل حيوي، أو أجزاء من الكروموسومات مع جزيئات تألقية لتحديد تشوهات الكروموسومات على سبيل المثال: عمليات الإدراج، والحذف، والترجمة، والتضخيم، ويستخدم هذا الاختبار بشكل شائع لتحديد عمليات الحذف الكروموسومي المحددة المرتبطة بمتلازمات الأطفال مثل: متلازمة دي جورج (DiGeorge) (حذف جزء من الكروموسوم 22) والسرطانات مثل: ابيضاض الدم النخاعي المزمن (إزاحة تتضمن الكروموسومين 9 و 22).

ج. فحص تضخيم مسبار يعتمد على الارتباط المتعدد (Multiple Ligated Probe Amplification; MLPA)

يسمح هذا الفحص باكتشاف تغييرات رقم نسخة الحمض النووي لما يصل إلى 45 موقعاً في اختبار واحد بسيط نسبياً، حيث يعتمد على سلسلة من تفاعلات البوليميراز. ويستخدم بمتلازمات قطع ذراع الكروموسوم.

2. التشخيص الجزيئي

أدت المعلومات التي تم الحصول عليها من مشروع الجينوم البشري إلى اكتشاف الجينات المسؤولة عن عديد من المتلازمات الوراثية. على نحو متزايد يمكن أن يؤكد تحليل الطفرة تشخيص متلازمة مشتبه فيها. وفي الوقت الحاضر يستخدم

هذا التشخيص بشكل عملي بالنسبة للجينات الصغيرة، أو تلك التي تظهر طفرات متكررة في عدد صغير من الروامز (Codons) المحددة (الرامزة هي واحدة من 61 مجموعة ثلاثية من قواعد الحمض النووي (الدنا "DNA"، أو الرنا"RNA") التي تحدد واحداً من الأحماض الأمينية العشرين). تظل التكنولوجيا الحالية بطيئة بالنسبة للجينات الكبيرة، وتلك التي تحدث طفرات في عديد من المواقع المختلفة، وكثيفة العمالة، وغالية الثمن، ولا تمكن تحديد جميع الطفرات. يمكن اللجوء إلى التشخيص الجزيئي إذا كان الوالدان معرضّين لخطر إنجاب طفل مصاب مع وضع خطة للتشخيص ما قبل الولادة، أو في الحالات التي يكون فيها الاختبار التنبئي لمرض وراثي عائلي مفيداً. وفي جميع الحالات يجب أن يكون الممارس مدركاً لقيود الاختبار، مثل: عدم التجانس السببي لمتلازمة، أو عدم القدرة على تحديد الطفرات في الجين.

3. اختبار المختبر الكيميائي الحيوي

توجد قائمة متزايدة من الأمراض الكيميائية الحيوية الموروثة المرتبطة بعلامات غير طبيعية. ومن ثم، ينبغي عدم استبعاد المرض الوراثي الكيميائي الحيوي لمجرد وجود تشوهات أو مظهر مشوه. ومن الأمثلة على ذلك الاضطرابات البيروكسية (Peroxisome) ومنها: متلازمة زيلويجر (Zellweger Syndrome) (المتلازمة المخية الكبدية الكلوية)، وتضخم الغضروف الدرقي، وعدد من العيوب في مسارات الطاقة المرتبطة بعيوب خلايا الدماغ المهاجرة، واضطرابات استقلاب الكوليستيرول في الدم (متلازمة سميث ليملي-أوبيتز) (Smith-Lemli-Opitz Syndrome) (اضطراب تنموي يؤثر على أجزاء كثيرة من الجسم).

4. اختبار الفيروسات

بواسطة فحص الأجسام المضادة، وتشمل: الجلوبولين المناعي G، M، أو بواسطة تفاعل سلسلة البوليميراز.

الفئات المرشحة للاختبارات الجينية

يمكن أن تؤكد نتائج الاختبار الجيني، أو تستبعد وجود حالة وراثية مشتبه بها، أو تساعد في تحديد احتمالية إصابة الشخص باضطراب وراثي أو نقله، يوجد حالياً أكثر من 2000 اختبار وراثي قيد الاستخدام، ويجرى تطوير المزيد من الاختبارات، ويتم إجراء الاختبارات الجينية بطرق مختلفة بما في ذلك:

1. فحص الأطفال حديثي الولادة

يتم فحص حديثي الأطفال الولادة بعد ولادتهم مباشرة لتحديد الاضطرابات الوراثية التي يمكن علاجها في وقت مبكر من الحياة. على سبيل المثال: يتم اختبار كل طفل في المملكة المتحدة للتليف الكيسي (مرض وراثي يسبب عجزاً في عمل الغدد خارجية الإفراز؛ مما يؤثر على وظائف متعددة في الجسم) كجزء من اختبار وخز الكعب.

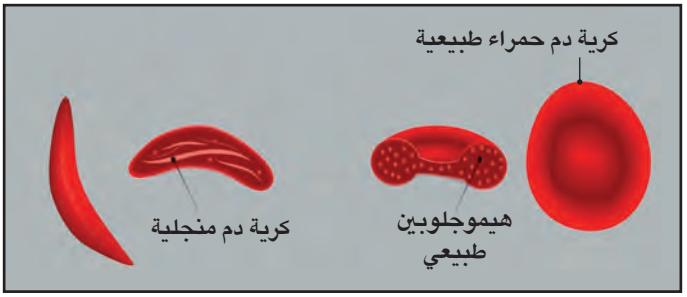
شكل يوضح اختبار وخز الكعب المستخدم لتشخيص بعض الاضطرابات الوراثية.

2. الاختبارات التشخيصية

يستخدم الاختبار التشخيصي لتحديد، أو استبعاد اضطراب وراثي معين إذا كانت لدى الطفل، أو الشخص أعراض تشير إلى اضطراب وراثي معين (على سبيل المثال: متلازمة داون).

3. اختبار حامل المرض

يستخدم اختبار حامل المرض لتحديد الأشخاص الذين يحملون نسخة واحدة من طفرة جينية (تغيير وراثي) والتي عند وجودها في نسختين تسبب اضطراباً وراثياً (على سبيل المثال: مرض فقر الدم المنجلي)، ويمكن أن يكون هذا النوع من الاختبارات مفيداً في تقديم معلومات حول خطر تعرض الزوجين لإنجاب طفل مصاب باضطراب وراثي.



شكل يوضح كريات الدم الحُمر، والهيموجلوبين في الحالة الطبيعية، وفي حالة الإصابة بفقر الدم المنجلي.

4. اختبار ما قبل الولادة

يستخدم الاختبار لاكتشاف التغيرات في جينات الجنين، يتم اللجوء لمثل هذا النوع من الاختبارات أثناء الحمل إذا كانت هناك زيادة في خطر إصابة الطفل باضطراب وراثي أو كروموسومي، ولا يمكن تحديد جميع الاضطرابات الوراثية المحتملة والعيوب الخِلقية باستخدام هذا الاختبار.

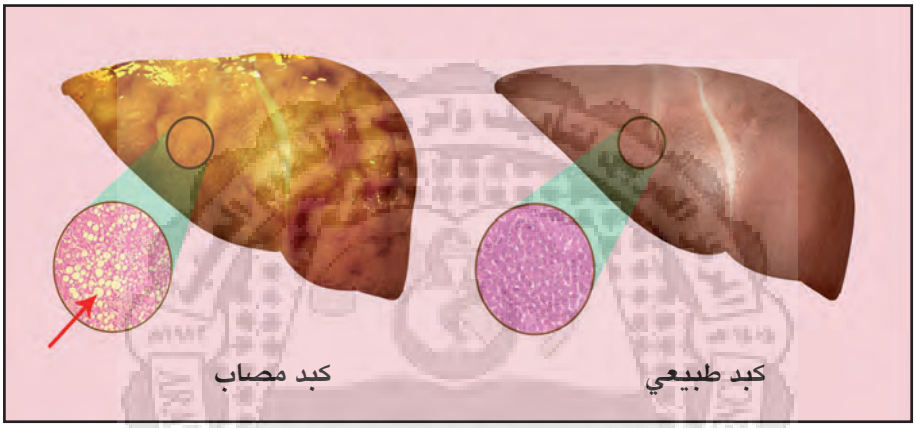
5. اختبار ما قبل زرع نطفة الجنين

يتم استخدام هذا الاختبار الجيني قبل زرع الأجنة في حالة اللجوء لوسائل الحمل المساعدة مثل: التلقيح الاصطناعي في حالة الأزواج المعرضين لخطر الإصابة باضطراب وراثي أو كروموسومي: مثل: التليف الكيسي، أو مرض فقر الدم المنجلي، أو مرض هنتنغتون (Huntington disease) (مرض يسبب تلف خلايا عصبية معينة بالدماغ). وتتم إزالة خلايا البويضة من المبايض لدى المرأة، ثم يتم إخصابها بخلايا الحيوانات المنوية خارج جسم المرأة، وهذا ما يسمى بالإخصاب داخل المختبر أو التلقيح الاصطناعي. تتطور الأجنة المخصبة لمدة ثلاثة أيام، ثم تتم إزالة خلية أو خليتين من كل جنين. ويتم اختبار المادة الوراثية (الحمض النووي والكروموسومات) لتحديد احتمالية وجود اضطرابات وراثية. ثم يتم نقل واحد أو اثنين من الأجنة غير المتأثرة في رحم الأم.

6. الاختبارات التنبؤية

يستخدم الاختبار التنبؤي للكشف عن الطفرات الجينية المرتبطة بالاضطرابات التي تظهر بعد الولادة، وغالباً ما تظهر في مرحلة متأخرة من الحياة. يمكن أن تكون هذه الاختبارات مفيدة للأشخاص الذين لديهم فرد في الأسرة مصاب باضطراب

وراثي، ولكن لا تظهر عليهم سمات الاضطراب في وقت الاختبار (على سبيل المثال: سرطان الثدي المرتبط بجين BRAC1). يمكن للاختبار التنبؤي تحديد الطفرات التي تزيد من خطر إصابة الشخص باضطرابات ذات أساس جيني، مثل: أنواع معينة من السرطان، ويمكن للاختبار أيضاً تحديد ما إذا كان الشخص سيصاب باضطراب وراثي، مثل: داء ترسب الأصبغة الدموية وهو مرض يتميز بزيادة امتصاص الحديد من الغذاء؛ مما يؤدي إلى زيادة مخزون الحديد بالجسم مسبباً حالة مرضية قبل ظهور أية علامات أو أعراض.



شكل يوضح الكبد في الحالة الطبيعية، وفي حالة الإصابة بداء ترسب الأصبغة الدموية.

إن نتيجة الاختبارات الجينية التي تُظهر طفرة جينية معروفة مسؤولة عن مرض معين على أنها غير موجودة في شخص ما يمكن أن توفر شعوراً بالراحة. ومع ذلك، قد يكون للنتيجة الإيجابية تأثير مدمر على حياة الشخص، خاصة إذا لم يكن هناك علاج معروف، لكن بالنسبة لبعض الاضطرابات قد تساعد النتيجة الإيجابية في النظر في خيارات الوقاية من الاضطراب. على سبيل المثال: النساء المصابات بطفرة في جين BRAC1 معرضات بشكل متزايد لخطر الإصابة بسرطان الثدي، وقد يلجأ الطبيب المعالج إلى إجراء عملية جراحية لإزالة الثدي (استئصال الثدي)، أو تناول دواء يسمى تاموكسيفين (Tamoxifen) لتقليل خطر الإصابة بسرطان الثدي.

لذلك، قبل إجراء الاختبار التنبؤي، من الضروري أن يناقش الطبيب مخاطر التعرّض للاضطراب مع المريض، وكيف سيؤثر هذا الاضطراب عليه وفوائد ومخاطر إجراء اختبار وراثي للاضطراب.

الفصل الثالث

تصنيف التشوهات الخِلقية وأمثلة عليها

يمكن سرد بعض الأسباب الشائعة، وعوامل الخطورة المرتبطة بحدوث التشوهات الخِلقية في النقاط التالية:

1. زواج الأقارب، وفيه تتقارب الجينات الوراثية المرضية، وخاصة فيما يتعلق بأمراض اختلال الأيض مثل: اختلال أيض سكر الجالاكتوز وأمراض الجهاز العصبي الوراثية كمتلازمة فيردنج هوفمان (Werding-Hoffmann) (الضمور العضلي الطفلي المترقي)، وأيضاً اختلال مناعة الجسم الخلقية مثل: داء بروتون (Bruton Disease) (فقد جاما جلوبولين الدم).

2. تقدم العمر للزوجين، وخاصة تقدم عمر الأم، ويعزى ذلك إلى صعوبة انفصال بعض الكروموسومات في الأمشاج (الخلايا التناسلية)، أو حدوث تكسير بالكروموسومات، ولعل المثال الشائع هو متلازمة داون، نتيجة عدم انفصال الكروموسوم رقم 21 في الخلية التناسلية؛ مما ينتج عنه تعدد هذا الكروموسوم إلى ثلاثة عند الإخصاب وتكوين الجنين. وتقول الإحصائيات الطبية إن فرصة حدوث متلازمة داون (2000:1) لدى أم بعمر 20 سنة، و(45:1) لدى الأمهات بعمر 45 سنة.

3. المؤثرات البيئية والحياتية، كالتدخين، أو التعرض للتدخين السلبي، وتناول المشروبات الكحولية، والتعرّض لبعض السموم في المياه والأبخرة من مخلفات المصانع، مثل: ميثيل الزئبق، ومن المعروف أنه يُسبب آثاراً ضارة على الجهاز العصبي، وأيضاً ارتبط تعرّض الأمهات للبنزين بعيوب دماغ الجنين وخاصة عيوب الأنبوب العصبي، وكذلك تعرّض الأم الحامل للإشعاع من خلال الأشعة السينية التشخيصية، بحيث إن التعرّض للإشعاع بجرعة عالية بين الأسبوعين الثاني، والأسبوع الثامن من الحمل يزيد من خطر تقييد نمو الجنين، أو حدوث العيوب الخلقية، في حين أن التعرّض بعد الأسبوع الثامن يزيد من خطر تعرّض الطفل للإعاقة العقلية والتعليمية.

4. تناول بعض الأدوية خلال الحمل، والمثال المشهور هو عقار الثاليدوميد (Thalidomide) المنوم الذي كان يستخدم في الستينيات من القرن الماضي والذي سبب قصور الأطراف عند الجنين، وتم منع استخدامه. وكذلك تناول الأم الحامل لدواء الصرع فينيتوين (Phenytoin) الذي قد يسبب الشفة المشقوقة عند الجنين، وأعراض خلقية أخرى مثل: متلازمة هيدانتوين (Hydantoin) الجنينية.

5. الأمراض المصاحبة للحمل، ولعل أهمها داء السكري، ومثال آخر هو مرض الذئبة الحمراء الذي قد يسبب تشوهات بالقلب لدى الجنين.

6. العدوى بالمكروبات خلال الحمل سواء أكانت فيروسية مثل: فيروس الحصبة الألمانية، أو بكتيرية مثل: الزهري، أو طفيلية مثل: الإصابة بداء المقوسات (Toxoplasmosis). وتسبب هذه العدوى وخاصة إذا حدثت في الشهور الثلاثة الأولى من الحمل عديداً من التشوهات وخاصة في الجهاز العصبي ونخاع العظم.

أمثلة على التشوهات الخِلقية

1. أمثلة للتشوهات الشائعة

أ. القدم المخلبية (Club foot)

تقدر نسبة الإصابة بهذا التشوه بحوالي (1000:1) بين كل مولود جديد، ويشمل عدة أنواع من تشوهات الكاحل والقدم، والسبب الدقيق لهذا التشوه غير واضح، لكنه على الأرجح يكون مزيجاً من الوراثة والعوامل البيئية التي تؤثر على نمو الجنين. ويمكن أن يؤثر التشوه على قدم واحدة أو كلتا القدمين. ولا يمثل التشوه إزعاجاً للطفل حتى يبدأ في الوقوف أو المشي، وبالنسبة للحالة الخفيفة يبدأ العلاج فور التشخيص، ويشتمل على: دفع القدم بلطف إلى الموضع الصحيح، ومساعدة الطفل على القيام بتمارين خاصة. ومع ذلك، غالباً ما يحتاج الطفل إلى علاج أكثر حدة، مثل: قوالب الجبس، والضمادات مع الجبائر، ثم ارتداء الأحذية الخاصة، أو الجراحة تليها التمارين. قد تستغرق هذه العملية من ثلاثة إلى ستة أشهر، وتتم بعدها متابعة الطفل وإجراء فحوص لعدة سنوات.

ب. الشفة والحنك المشقوقان (Cleft lip and Palate)

الشفة المشقوقة والحنك المشقوق عبارة عن تشققات، أو فتحات في الشفة العليا، أو سقف الفم (الحنك) أو كليهما، تحدث هذه الحالة عندما لا تلتحم أنسجة الوجه عند

الجنين بشكل كامل. يعد هذا النوع من التشوهات من بين التشوهات الخلقية الأكثر شيوعاً، وتتمثل الأعراض في: صعوبة في التغذية والبلع، وصوت أنفي عند التحدث، وعدوى الأذن المزمنة، وعادة يتم تشخيص هذا النوع من التشوه عند الولادة، وعادة يحتاج الطفل بعد ذلك إلى اختصاصي في أمراض النطق.

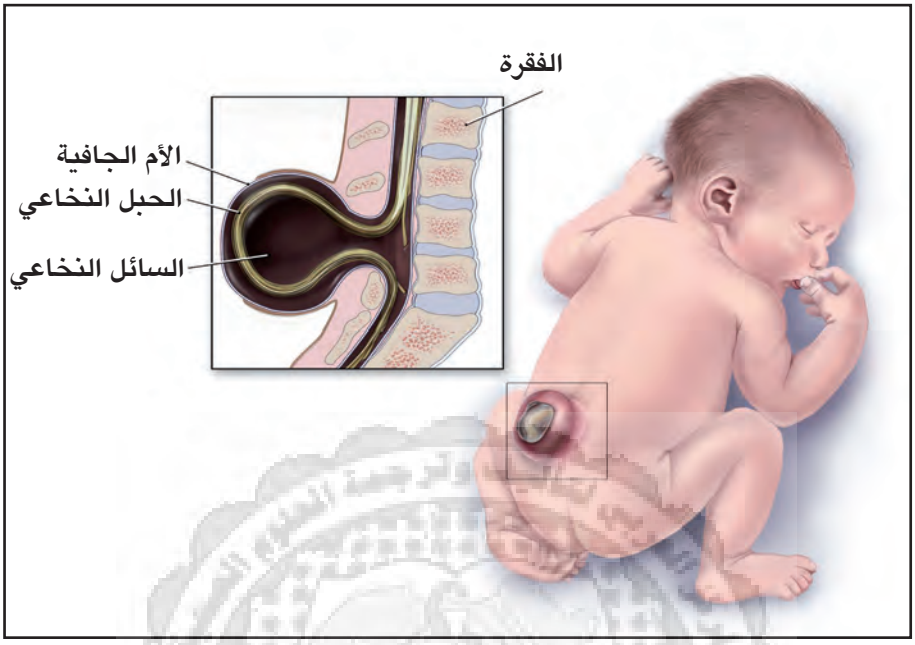
وكذلك قد يحتاج الأطفال الذين يعانون الحنك المشقوق أيضاً إلى المساعدة في التغذية، نظراً لأنهم يعانون مشكلة في المص يجب إرضاعهم في وضعية جلوس مع استخدام زجاجة خاصة. ويجب إجراء إصلاح جراحي للشفة المشقوقة خلال الأشهر الثلاثة الأولى من العمر. ويتم عادة إجراء عملية جراحية لإصلاح الحنك المشقوق الذي يستعيد التقسيم بين الأنف والفم في وقت لاحق (بين عمر 6 أشهر و 12 شهراً) للسماح بنمو طبيعي لوجه الطفل، ومع أن المتابعة ضرورية في بعض الأحيان، إلا أن إصلاح الشفة أو الحنك المشقوق دائماً لا يترك للطفل سوى الحد الأدنى من الندبات.

ج. السنسنة المشقوقة (Spina bifida)

وهي عبارة عن تشوه في الأنبوب العصبي (التركيب الجنيني الذي يتطور إلى الدماغ والعمود الفقري) يمنع العمود الفقري من الإغلاق تماماً أثناء نمو الجنين. ويمكن اكتشاف بعض حالات عيوب الأنبوب العصبي من خلال خضوع الأم لبعض الاختبارات أثناء الحمل، وعندما يتم تشخيص إصابة الجنين بمثل هذا التشوه تتم ولادة الطفل عن طريق عملية قيصرية. وتتراوح شدة الإصابة من البسيطة إلى التسبب في شلل الساق، ومشكلات السيطرة على المثانة والأمعاء. والعلاج يكون في أشد الحالات، حيث يتم إجراء عملية جراحية للطفل في غضون 48 ساعة من الولادة، ثم يتعلم الآباء كيفية التعامل مع ساقي الطفل وأرجله لإعدادهما للمشي باستخدام دعامات الساق والعكازات.

د. عيوب القلب الخِلقية (Congenital heart defects)

تحدث عيوب القلب الخلقية نتيجة مجموعة متنوعة من الأسباب، بما في ذلك الأسباب الوراثية، أو خطأ أثناء نمو الجنين. قد تكون العيوب طفيفة جداً بحيث لا تسبب ظهور أعراض واضحة. في مثل هذه الحالات، عادةً ما يكتشف الطبيب المشكلة عند سماع صوت غير طبيعي في القلب ـ يُدعى نفخة ـ أثناء الفحص الروتيني. وعادة ما تكون هناك حاجة لإجراء مزيد من الاختبارات لاكتشاف عيوب القلب الخطيرة التي إذا تركت بدون علاج يمكن أن تسبب قصور القلب الاحتقاني، حيث يصبح القلب غير قادر على ضخ ما يكفي من الدم إلى الرئتين، أو أجزاء أخرى من الجسم.

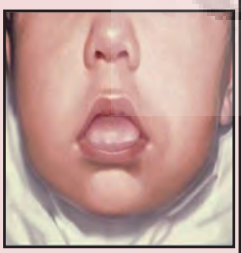


شكل يوضح الإصابة بالسنسنة المشقوقة.

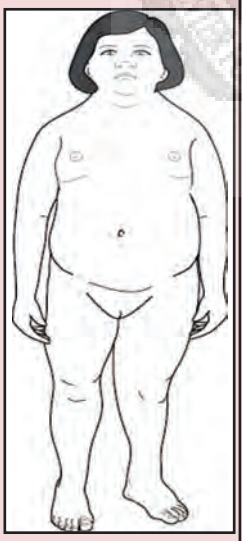
2. أمثلة للمتلازمات الخِلقية:

ـ متلازمة داون أو تثلث الكروموسوم 21 (Down's Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • وجود طيّة واحدة في راحة اليد. • تسطح الأنف. • ميلان في فتحة العين. • بطء في النمو. • عيب خلقي في عضلة القلب.	يتم التشخيص من خلال: فحص النمط النووي.	

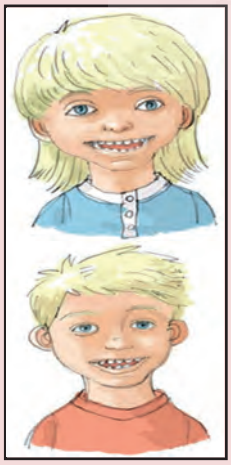
ـ متلازمة إدوارد، أو تثلث الكروموسوم 18 (Edward's Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • صغر الرأس. • بروز مؤخرة الرأس. • صغر فتحة العين. • انخفاض مستوى الأذنين عن مستوى العينين. • ثنيات جلدية زائدة في مؤخرة الرقبة.	يتم التشخيص من خلال: فحص النمط النووي.	
ـ متلازمة باتو، أو تثلث الكروموسوم 13 (Patou's Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • صغر حجم العينين. • تكّور باطن القدم. • عيوب خِلقية في القلب. • ارتفاع معدل الوفيات.	يتم التشخيص من خلال: فحص النمط النووي.	
ـ متلازمة مارفان (Marfan Syndrome)	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • الأطراف الطويلة العنكبوتية. • الجلد المتجعد، وتوسع الشريان الأورطي.	يتم التشخيص من خلال: • مخطط صدى القلب. • فحص العين. • تحليل طفرة (FBN1) .	

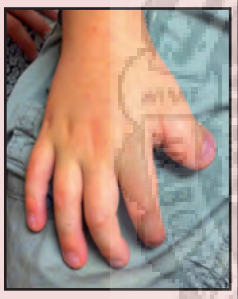
ـ متلازمة وولف هيرشيورن، أو متلازمة الكروموسوم الرابع الناقص (Wolf-Hirschorn Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • تباعد ما بين العينين. • بروز الجبهة فوق الأنف. • الشفة والحنك المشقوقان. • أصابع طويلة ونحيفة.	يتم التشخيص من خلال: • فحص النمط النووي الروتيني. • يمكن كشفها بشكل أكثر موثوقية بواسطة التهجين الموضعي التألقي، أو فحص تضخيم مسبار يعتمد على الارتباط المتعدد.	
ـ متلازمة بيكويث ـ فيدمان (Beckwith-Wiedemann Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • فتق السرة الكبير عند الولادة مع ارتفاع الوزن. • اللسان الكبير. • وحمة الوجه شديدة الاحمرار.	يتم التشخيص من خلال: فحص الحمض النووي لتقييم مثيلة الذراع القصير من الكروموسوم رقم 11 (p15 11).	

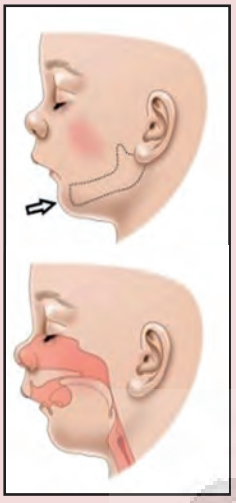
ـ متلازمة كري دو شات، أو متلازمة المواء (Cri du Chat-Syndrome) أو حذف قطعة من الكروموسوم الخامس.	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • صيحة مواء القط. • صغر الرأس. • الوجه المستدير. • الطيات الداخلية للعين بارزة. • الحنك المشقوق. • تشوهات الأذن.	يتم التشخيص من خلال: • عادةً ما يكون الحذف في الكروموسوم (5p15) مرئياً باستخدام فحص النمط النووي الروتيني. • يمكن كشف الحذف الأصغر باستخدام التهجين الموضعي.	
ـ متلازمة جولدينهار (Goldenhar's Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • العلامات عادةً ما تكون أحادية الجانب. • نقص تنسج الفك السفلي. • عيوب العمود الفقري والقلب.	عادة يكون التشخيص سريرياً.	

ـ متلازمة باليستر كيليان (Pallister-Killian Syndrome)، أو الزيادة الشاذة في الكروموسوم متساوي الأذرع 12P .	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • ارتفاع الوزن عند الولادة. • صغر الرأس. • فتق الحجاب الحاجز. • وجه خشن.	يتم التشخيص من خلال: من غير المحتمل أن يتم اكتشافها في تحليل الكروموسومات على بعض خلايا الدم. قد تكون هناك حاجة لأخذ خزعة الجلد، أو الفحص باستخدام التهجين الموضعي لخلايا من الغشاء المخاطي الشدقي.	
ـ متلازمة تيرنر، المعروفة أيضاً باسم 45، أو X، هي حالة تفتقر فيها الأنثى جزئياً، أو كلياً إلى الكروموسوم X (Turner Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • أيدي وأقدام منتفخة ومتورمة بالسوائل. • قصر القامة. • عيوب بالكلى. • عيوب القلب وتضيّق الشريان الأورطي. • صدر عريض واتساع المسافة بين الثديين.	يتم التشخيص من خلال: فحص النمط النووي.	

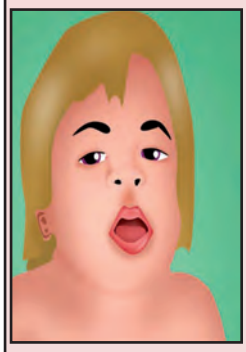
ـ متلازمة كلاينفيلتر المعروفة أيضاً باسم 47، أو XXY، وهي مجموعة الأعراض التي تنتج عن وجود اثنين، أو أكثر من كروموسومات X لدى الذكور. (Klinefelter Syndrome)	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • في كثير من الأحيان لا يتم التشخيص في فترة الولادة. • معدل الذكاء قليل جداً. • المظاهر السريرية تشمل: طول القامة، والمشكلات السلوكية، وصغر الخصيتين.	يتم التشخيص من خلال: فحص النمط النووي.	
ـ متلازمة دي جورج (Di George Syndrome)، وهي حذف جزء من الذراع الطويلة (p) من الكروموسوم 22، المنطقة 1، النطاق 1، النطاق الفرعي 2 ما يسمى بـ 22q11.2.	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • عيوب القلب، وخاصة تدفق المسالك. • الحنك المشقوق. • حنك صغير. • الأنف البارز. • نقص كالسيوم الدم. • غياب الغدة الصعترية.	يتم التشخيص من خلال: الفحص باستخدام التهجين الموضعي التألقي لتحري حذف الجزء (22q11.2)، ويمكن اكتشاف عمليات الحذف الصغرى باستخدام فحص تضخيم مسبار معتمد على الارتباط المتعدد.	

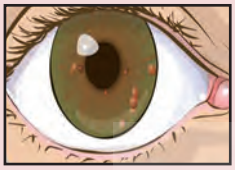
ـ متلازمة برادر فيلي (Prader-Willi Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • رخاوة حديثي الولادة. • جبهة رأس ضيقة. • عيون على شكل اللوز. • التغذية بعد الولادة تكون صعبة تتم عن طريق استخدام الأنابيب. • قد يكون لدى الأولاد الصغار قضيب صغير بشكل غير طبيعي، وقد تظل إحدى الخصيتين أو كليهما داخل البطن. • زيادة الشهية.	يتم التشخيص من خلال: اختبار مثيلة الحمض النووي للكشف عن غياب المنطقة التي ساهم فيها الأب والأم على الكروموسوم 15 بالبقعة (q11-q13). يكشف هذا الاختبار عن 97 % من الحالات.	
ـ متلازمة أنجلمان (Angelman Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • نقص النمو الحاد بعد الولادة. • التخلف العقلي. • ترنح المشية، وحركات رعاشية في الأطراف. • سلوك فريد من نوعه: كثرة الضحك، والابتسام.	يتم التشخيص من خلال: تشخيص حذف الكروموسوم 15.	

متلازمة كورنيليا دي لانج (Cornelia de Lange Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • انخفاض الوزن عند الولادة. • تلاصق الحواجب. • الشعرانية. • عيوب القلب. • عيوب الأطراف، ولكن قد تكون خفية. • فتق الحجاب الحاجز.	يتم التشخيص من خلال: • في المقام الأول التشخيص السريري. • تحري الطفرات في جين -NIP BL على كروموسوم 5، أو جينات أخرى.	
ـ متلازمة روبنشتاين-تايبي (Rubinestein-Taybi Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • إبهام عريض، منحرف إنسياً، وأصابع كبيرة. • الشعرانية. • صغر الرأس. • عيوب القلب. • ارتفاع ضغط العين (الماء الأزرق).	يتم التشخيص من خلال: التشخيص السريري، والفحص باستخدام التهجين التألقي الموضعي لتحديد حذف الذراع القصير للكروموسوم رقم 16 (16p13) في (2-15%)، وبعض الطفرات في جين (CRBBP). وفي أغلب الحالات لا توجد تشوهات جينية محددة.	

تسلسل بيير روبن (**Pierre Robin Sequencing**).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • مجموعة من التشوهات التي تؤثر على الرأس والوجه، وتتألف من الفك السفلي الصغير. • انسداد الشعب الهوائية. • معظم الأشخاص الذين يعانون تسلسل بيير روبن يولدون أيضاً مع الحنك المشقوق الذي لا يعد سمة ثابتة للتسلسل. • يمكن أن يكون التسلسل أيضاً جزءاً من متلازمة، مثل: متلازمة ستيكلر (**Stickler Syndrome**).	يتم التشخيص من خلال: جميع الحالات يتم تشخيصها سريرياً.	

ـ متلازمة ويليام (William's Syndrome).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • إعاقة ذهنية خفيفة إلى معتدلة. • وجبهة عريضة. وأنف قصيرة ذات طرف عريض. • خدان ممتلئان، وفم عريض مع شفاه كاملة. • قد تحدث زيادة في كالسيوم الدم.	يتم التشخيص من خلال: أظهرت دراسة الفحص بواسطة التهجين التألقي الموضعي حذف الكروموسوم السابع (q11).	
ـ قصور الغدة الدرقية الخلقي بسبب خلل تشريحي في الغدة، أو خطأ خِلقي في إنتاج الهرمون. (Congenital hypothyroid-ism)	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • انخفاض النشاط. • اليافوخ الأمامي كبير. • سوء التغذية وزيادة الوزن. • اليرقان لفترة طويلة. • الإمساك. • رخاوة العضلات. • وجه غليظ الملامح. • فتق سري كبير. • لسان كبير.	يتم التشخيص من خلال: فحص كيميائي يشمل المسح الوراثي و فحص الهرمونات التي تفرز من الغدة النخامية مثل: الهرمون المنبه للدرق (TSH)، وهرمونات الغدة الدرقية مثل: الثيروكسين.	

ـ متلازمتا هيرلر وهنتر وهما من أمراض الخطأ الخِلقي في التمثِيل الغذائي (**Hurler and Hunter Syndromes**).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: متلازمة هيرلر، هي داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول، وهنتر من النوع الثاني، والأعراض تكاد تكون متشابهة. • رأس كبير. • سماكة الشفتين. • أنف واسع. • لسان بارز. • صوت أجش عميق. • حجم أو شكل غير طبيعي للعظام. • انتفاخ البطن، نتيجة للأعضاء الداخلية المتسعة. • إسهال مزمن. • نمو بشرة بيضاء تشبه الحصى. • تصلب المفاصل. • السلوك العدواني. • النمو المتوقف. • تأخر النمو، مثل: المشي المتأخر، أو الكلام مع وجود الصمم في متلازمة هيرلر.	يتم التشخيص من خلال: • اختبار البول للكشف عن زيادة عديد السكاريد المخاطي. وتأكيد ذلك من خلال التوضيح لنقص الإنزيمات في كريات الدم البيض، أو الخلايا الليفية. • الاختبارات الجينية متاحة، حيث تورث متلازمة هيرلر بصفة مندلية متنحية ومتلازمة هنتر بصفة مندلية متعلقة بكروموسوم X.	

ـ متلازمات الجلد العصبي ومثال عليها: الوُرام العصبي الليفي (النمط 1) (Neurofibro-matosis). (وهي مجموعة من الحالات السريرية والأمراض غير المتجانسة وراثياً التي تتميز أساساً عن طريق نمو الورم).	وتتمثل الأعراض فيما يلي: • طفوح جلدية ملونة بلون قهوة بالحليب. • الورم العصبي الليفي للجلد. • النمش الإبطي أو الأربي. • الورم البصري. • آفات عظمية.	يتم التشخيص من خلال: التشخيص السريري والاختبارات الجينية لتحديد الطفرات في الجينات.	 

3. أمثلة لأمراض الخطأ الخِلقي في التمثيل الغذائي

الأخطاء الخلقية لعملية التمثيل الغذائي هي اضطرابات وراثية، أو وراثية نادرة ناتجة عن عيب في الإنزيمات بالمسارات الكيميائية الأيضية التي تؤثر على البروتينات والدهون والكربوهيدرات وتمثل حالات طبية معقدة تنطوي على عديد من أنظمة الأعضاء البشرية. وتنطوي على تعقيد كبير من الفيزيولوجيا المرضية الكامنة، وتحاليل الكيمياء الحيوية، والتحليل الجزيئي، وتتوافر خيارات علاجية معقدة. يتراوح عمر ظهور المرض من الطفولة إلى المراهقة مع ظهور أشكال أكثر حدة في الطفولة المبكرة مصحوبة بحالات ووفيات كبيرة. تورث الغالبية العظمى من هذه الأمراض بصفة مندلية متنحية و بمعدل 1 لكل 1000 ولادة، وقد تكون شائعة في منطقة الشرق الأوسط بسبب زواج الأقارب.

يمكن تصنيف هذه الاضطرابات إلى ثلاث مجموعات: الأولى: التسمم بسبب تراكم المواد السامة نتيجة خلل في مسار الأيض من الكتلة الأيضية [مثال: عيب دورة اليوريا (Urea Cycle Disorder; UCD)، واضطرابات الأحماض الأمينية]؛ الثانية: نقص في إنتاج الطاقة، أو استخدامها [مثال: اضطرابات المتقدرات (Mitochondria)، واضطرابات التمثيل الغذائي الجليكوجين، واضطرابات الأكسدة للأحماض الدهنية]؛ والثالثة: تكوّن جزيئات معقدة تنطوي على عضيات (على سبيل المثال: الليسوسومات (Lysosomes)، وبيروكسيسومات (Peroxisomes)، وجهاز جولجي والشبكة الإندوبلازمية).

تظهر لدى الأطفال والمراهقين الذين يعانون أمراض الخطأ الخلقي في التمثيل الغذائي مجموعة واسعة من الأعراض السريرية من الظهور الطبيعي جسدياً إلى وجود ميزات جسدية مميزة، في حين أن الغالبية العظمى منهم تظهر طبيعية جسدياً عند الولادة، يمكن لعديد منهم أن يُظهروا علامات وأعراضاً كبيرة غير محددة شائعة في الحالات الطبية الخطيرة الأخرى؛ لا بد من اللجوء إلى التشخيص التفريقي لتحديد أمراض الخطأ الخلقي في التمثيل الغذائي مع اتخاذ التدابير الوقائية لتجنب الحالات المرضية الشديدة، أو حتى الوفيات في بعض الحالات.

وتشمل الأعراض جميع أعضاء الجسم من الجلد إلى الجهاز العصبي والدوري، وغالباً تحدث لديهم تضخمات بالكبد والطحال. ومن الأمثلة على وجود بعض التشوهات لدى المرضى المصابين بهذا الاضطراب ما يلي:

أ. متلازمة زيلويغر (Zellweger Syndrome)، أو المتلازمة المخية الكبدية الكلوية، وهي اضطراب خلقي يتميز بغياب البيروكسيسومات، وهي عضيات تحتوي على 70 نوعاً مختلفاً من الإنزيمات اللازمة للقيام بعملية الأيض الطبيعية الخاصة بالدهون، يعاني المريض كبر حجم اليافوخ الأمامي، وجبهة بارزة، وجسر أنف مفلطح، وزيادة في طيات جلد الرقبة، وتجعداً في جفون العينين.

ب. مرض نقص نازعة هيدروجين البيروفات، حيث يَحدث خللاً في الجينات المسؤولة عن إعطاء المعلومات اللازمة لتكوين "معقد نازعة البيروفات" الذي يلعب دوراً مهماً في مسار تحويل الطاقة الموجودة بالطعام إلى صورة يمكن للخلايا الاستفادة منها، تتميز الأعراض بوجود طيات بجانب العيون، وجسر أنف مسطح، وأنف صغير، وتتمثل أهم الأعراض في حدوث الحماض اللاكتيكي (Lactic acidosis) الذي يسبب قيئاً، غثياناً، ومشكلات شديدة بالتنفس، وعدم انتظام ضربات القلب.

ج. متلازمة سميث ـ ليملي ـ أوبيتز (Smith-Lemli-Opitz Syndrome) (خلل الكوليستيرول الحيوي)، تتميز الأعراض بوجود طيات العيون، وجسر أنف مسطح، واعتام عدسة العين وتشوهات الأعضاء التناسلية.

د. بعض الأمراض التي تتميز برائحة مميزة مثل: داء بول شراب القيقب (Maple Syrup Urine Disease)، وهو خلل وراثي في الجينات، حيث لا يستطيع الجسم تكسير أجزاء عديدة من البروتين أثناء عملية التمثيل الغذائي، وتبدأ الأعراض بعد الولادة بحوالي (3-4) أيام وتشمل الأعراض: الامتناع عن الطعام، وظهور رائحة اليوريا التي تشبه رائحة شراب القيقب.

هـ. مرض بيلة الفينيل كيتون (Phenylketonuria)، وينتج عن انخفاض الأيض في حمض الفينيل آلانين. إذا لم يتم العلاج مبكراً، فإنه يمكن أن يؤدي إلى العجز الفكري، والنوبات، والمشكلات السلوكية، والاضطرابات العقلية. ويؤدي أيضاً إلى رائحة مميزة في الجلد نتيجة تراكم حمض الفينيل آلانين.

4. أمثلة لأمراض خِلقية ناتجة عن عدوى خلال الحمل أو الولادة

وتعرف بعدوى (TORCH)، ويمكن تفصيلها كما يلي:

أ. (Toxoplasmosis; T): داء المقوسات.

ب. (Other infections; O): عداوى أخرى.

ج. (Rubella; R): الحميراء، أو الحصبة الألمانية.

د. (Cytomegalovirus infection; C): عدوى الفيروس المضخم للخلايا.

هـ. (Herpes simplex; H): الهربس البسيط.

أ. *داء المقوسات*

وهو نتيجة عدوى عن طريق الحيوانات الأليفة و خاصةً القطط، وتكون الأعراض عند الأم الحامل خفيفة، ولكنها شديدة على الجنين خاصةً في الشهور الأولى للحمل. ومن أعراض الإصابة: الولادة المبكرة، وانخفاض الوزن عند الولادة بشكل غير طبيعي، وتلف العين، واليرقان، وإسهال، وقيء، وفقر دم، صعوبة في التغذية، وتورم بالغدد اللمفية، وتضخم الكبد والطحال، ورأس كبير بشكل غير طبيعي أو صغر الرأس بشكل غير طبيعي، والطفح الجلدي، ومشكلات في الرؤية، وفقدان السمع، والتأخير الحركي والتنموي، واستسقاء الرأس، وتراكم السوائل في الجمجمة، والتكلسات داخل الجمجمة، ونوبات تشنجات، والتخلف العقلي.

ب. ***عداوى أخرى مثل: الزهري، الفيروس النطاقي الحماقي.***

ج. ***عدوى فيروس الحصبة الألمانية***

بسبب التطعيمات الدورية التي تعطى مرتين للذكور، وثلاث مرات للإناث آخرها في سن 12 سنة انخفضت الإصابة بشكل كبير. ومن الأعراض: مشكلات خلقية بالقلب، ومشكلات العين، بما في ذلك إعتام عدسة العين والزرق، والإعاقة الذهنية، وتأخر النمو، وصعوبات التعلم، والصمم، وتضخم الكبد والطحال، والآفات الجلدية.

د. ***عدوى الفيروس المضخم للخلايا***

يصيب الفيروس كلاً من الأطفال والكبار وتكون الأعراض خفيفة عند الأم الحامل، بحيث لا تذكرها أحياناً، ولكن إذا أصيبت به و خاصةً في الشهور الثلاثة الأولى من الحمل يتشوه الجنين، ومن أعراض هذه التشوهات: الطفح، واليرقان (اصفرار الجلد، أو بياض العينين)، وصغر الرأس، وتقييد النمو داخل الرحم (انخفاض الوزن)، وتضخم الكبد والطحال، ونوبات تشنجات، والتهاب الشبكية، وقد يعاني بعض الأطفال مشكلات صحية طويلة الأجل، مثل: فقدان السمع، وتأخر النمو والحركة، وفقدان البصر، والصرع.

هـ. ***فيروس الهربس***

ويصيب الطفل خلال الولادة و ليس خلال الحمل، وذلك عندما تكون الأم مصابة بهذا الفيروس، وهنا تفضل الولادة القيصرية على الولادة الطبيعية حتى لا يصاب الطفل خلال مروره في قناة الرحم. وتكون الأعراض مكتسبة وليست تشوهات خلقية.

5. أمراض خِلقية تنتج عن نقص في بعض العناصر الغذائية لدى المرأة الحامل

أ. ***نقص فيتامين D***

وينتج عنه الكساح أو الرخد (Rickets) الخلقي وأعراضه هي: تقوس، أو كسور بالعظام، وقفص صدري ضيق؛ مما يؤدي إلى عدم تخلق كامل للرئتين، ومشكلات تنفسية لدى المولود، وكذلك تباعد بين فواصل الجمجمة مع يافوخ كبير، وليونة بعظم الجمجمة بما يشبه كرة تنس الطاولة.

ب. نقص حمض *الفوليك*

ويسبب نقص حمض الفوليك عيوب الأنبوب العصبي، وهي عيوب خلقية في الدماغ، أو العمود الفقري، أو الحبل الشوكي، تحدث العيوب في الشهر الأول من الحمل. وأكثر عيوب الأنبوب العصبي شيوعاً هي السنسنة المشقوقة (Spina Bifida) التي تتميز بعدم انغلاق العمود الفقري للجنين بشكل كامل. عادة ما يحدث تلف الأعصاب الذي يسبب على الأقل بعض الشلل في الساقين. قد تحدث بعض الشذوذات الأخرى مثل: انعدام الدماغ، حيث لا يتطور معظم الدماغ والجمجمة. عادة ما يكون الأطفال المصابون بأمراض انعدام الدماغ ميتين، أو يموتون بعد الولادة بفترة قصيرة. وهناك نوع آخر من العيوب، يسمى "تشوه خياري" (Chiari malformation)، وهو يؤدي إلى امتداد أنسجة المخ إلى القناة الشوكية، ويصاحبه استسقاء الدماغ.

طرق الوقاية من التشوهات الخِلقية ومعالجتها

أولاً: طرق الوقاية

1. يُعد تجنب المسببات من أهم طرق الوقاية، وهنا نعني أهمية الاهتمام بالأم الحامل، ويمكن أن يتحقق ذلك من خلال ما يلي:
   - علاج الأمراض المصاحبة للحمل مثل: داء السكري، وارتفاع ضغط الدم.
   - تجنب أخذ الأدوية خلال الحمل إلا بعد استشارة الطبيب المختص.
   - تجنب الإشعاع مثل: الأشعة التشخيصية.
   - المداومة على التطعيمات الأساسية التي تقلل من أمراض خلقية كتلك المصاحبة لعدوى الحصبة الألمانية.
   - تجنب الاختلاط بأناس لديهم عدوى جرثومية من أي نوع سواء أكانت فيروسية، أو بكتيرية، أو غيرها.
   - تجنب المشروبات الكحولية و التدخين.
   - المتابعة الدورية المستمرة خلال الحمل و المداومة على تناول الفيتامينات.
2. إجراء فحص ما قبل الزواج، لتجنب الأمراض الوراثية، وهنا يكون الخيار للزوجين.
3. تقديم المشورة الوراثية للزوجين في حالة إنجابهم لطفل مشوه، وهنا تتم مناقشة الحالة من حيث احتمال تكرارها، وأخذ المخاطرة بالحمل القادم.

4. التشخيص الجيني قبل زرع النطفة في حالة اللجوء لوسائل الحمل المساعدة مثل: (التلقيح الاصطناعي)، وقد بدأ العمل به في بداية التسعينيات، كبديل لتشخيص المرض خلال الحمل، لمنع إنهاء الحمل (الإجهاض) لدى الأزواج الذين يواجهون خطراً كبيراً لتعرّض الأجنة للتشوهات الخلفية.

5. المسح الوراثي ما بعد الولادة للتشخيص المبكر لأمراض التمثيل الغذائي، ونقص هرمون الغدة الدرقية.

ثانياً: طرق المعالجة

العلاج يكون حسب نوع التشوه، أو المرض الوراثي، ويكون كالآتي:

1. التصحيح الهيكلي للتشوه سواء بواسطة الجراحة، أو التجبيس، أو العلاج الطبيعي.

2. متابعة المريض دورياً لعلاج أي تدهور في الأعضاء الداخلية، وعلاجها كعلاج التشنجات وهبوط القلب والفشل الكلوي.

3. علاج العيوب الخلقية مثل: علاج خلل الغدة الدرقية بهرمون الثيروكسين، والكساح (الرخد) الخلقي بفيتامين D.

4. علاج أمراض التمثيل الغذائي، وهي من الأمراض التي يصعب علاجها في الغالبية العظمى، ويكون العلاج بتجنب نوع الغذاء المعني بالخلل التمثيلي. مثال على ذلك: تجنب الدهون، والإكثار من النشويات في حالة أمراض خلل التمثيل الغذائي للدهون، وتجنب الأطعمة التي تحتوي على الفينيل آلانين مثل: اللبن، والبيض، والمكسرات، وفول الصويا، والبقوليات، والدجاج، واللحم البقري في حالة الإصابة ببيلة الفينيل كيتون.

5. ولعل من أهم العلاجات لهذه الأمراض، وخاصة تلك التي ليس لها علاج طبي، هو التأهيل للطفل، والدعم للأسرة، وذلك بواسطة إنشاء مدارس، ومعاهد خاصة للتأهيل المهني، والتدريب، والعلاج الطبيعي، ومساعدة الأسرة مادياً ومعنوياً.

المراجـــع

References

- Alasdair G.W.Hunter. The diagnostic approach to the child with dysmorphic signs, Canadian Medical Association Journal, August 2002; 167(4): 367-372.
- Jeannine Del Pizzo. Congenital Infections (TORCH). Pediatrics in Review, Vol.32, No.12 December 2011: 537-542.
- Jill Clayton-Smith. Assessment of the dysmorphic infant, volume 4, issue 6: 206-210. 2008.
- Kelly L, Jones and Margaret P. Adam, Evaluation and diagnosis of the dysmorphic infant. Clinica in perinatology, 2015.
- Maria A. Musarella. Neurocutaneous syndromes. Handbook of Pediatric Eye and Systemic Disease Springer, 2006. Pages 291-300.
- Marisha Agana, Julia Frueh, Manmohan Kamboj, Dilip R. Patel, Shibani Kanungo. Common metabolic disorder (inborn errors of metabolism) concerns in primary care practice. Annals of Translational Medicine, 2018: 6 (24): 1-8.

إصدارات المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية

أولاً : سلسلة الثقافة الصحية والأمراض المعدية

1 ـ الأسنان وصحة الإنسان	تأليف: د. صاحب القطان
2 ـ الدليل الموجز في الطب النفسي	تأليف: د. لطفي الشربيني
3 ـ أمراض الجهاز الحركي	تأليف: د. خالد محمد دياب
4 ـ الإمكانية الجنسية والعقم	تأليف: د. محمود سعيد شلهوب
5 ـ الدليل الموجز عن أمراض الصدر	تأليف: د. ضياء الدين الجماس
6 ـ الدواء والإدمان	تأليف الصيدلي: محمود ياسين
7 ـ جهازك الهضمي	تأليف: د. عبدالرزاق السباعي
8 ـ المعالجة بالوخز الإبري	تأليف: د. لطفية كمال علوان
9 ـ التمنيع والأمراض المعدية	تأليف: د. عادل ملا حسين التركيت
10 ـ النوم والصحة	تأليف: د. لطفي الشربيني
11 ـ التدخين والصحة	تأليف: د. ماهر مصطفى عطري
12 ـ الأمراض الجلدية في الأطفال	تأليف: د. عبير فوزي محمد عبدالوهاب
13 ـ صحة البيئة	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
14 ـ العقم: أسبابه وعلاجه	تأليف: د. أحمد دهمان
15 ـ فرط ضغط الدم	تأليف: د. حسان أحمد قمحية
16 ـ المخدرات والمسكرات والصحة العامة	تأليف: د. سيد الحديدي
17 ـ أساليب التمريض المنزلي	تأليف: د. ندى السباعي
18 ـ ماذا تفعل لو كنت مريضاً	تأليف: د. چاكلين ولسن
19 ـ كل شيء عن الربو	تأليف: د. محمد المنشاوي
20 ـ أورام الثدي	تأليف: د. مصطفى أحمد القباني
21 ـ العلاج الطبيعي للأمراض الصدرية عند الأطفال	تأليف: أ. سعاد الثامر

22 ـ تغذيـة الأطفـال	تأليف: د. أحمـد شوقي
23 ـ صحتـك في الحـج	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
24 ـ الصرع، المرض.. والعلاج	تأليف: د. لطفي الشربيني
25 ـ نمـو الطفـل	تأليف: د. منـال طبيلة
26 ـ السِّمنـة	تأليف: د. أحمد الخولي
27 ـ البُهاق	تأليف: د. إبراهيم الصياد
28 ـ طـب الطَّوارئ	تأليف: د. جمـال جـودة
29 ـ الحساسية (الأرجية)	تأليف: د. أحمد فرج الحسانين
30 ـ سلامة المريض	تأليف: د. عبدالرحمن لطفي عبد الرحمن
31 ـ طـب السفـر	تأليف: د. سـلام محمد أبـو شعبـان
32 ـ التغذيـة الصحيـة	تأليف: د. خالد مدني
33 ـ صحة أسنان طفلك	تأليف: د. حبـابـة المزيدي
34 ـ الخلل الوظيفي للغدة الدرقية عند الأطفال	تأليف: د. منال طبيلة
35 ـ زرع الأسنـان	تأليف: د. سعيد نسيب أبو سعدة
36 ـ الأمراض المنقولة جنسياً	تأليف: د. أحمد سيف النصر
37 ـ القثطـرة القلبيـة	تأليف: د. عهـد عمر عرفة
38 ـ الفحص الطبي الدوري	تأليف: د. ضياء الدين جماس
39 ـ الغبار والصحة	تأليف: د. فـاطمة محمد المأمون
40 ـ الكاتاراكت (السـادّ العيني)	تأليف: د. سُـرى سبـع العيـش
41 ـ السمنة عند الأطفال	تأليف: د. يـاسر حسين الحصـيني
42 ـ الشخيـــــر	تأليف: د. سعاد يحيى المستكاوي
43 ـ زرع الأعضـــاء	تأليف: د. سيد الحديدي
44 ـ تساقط الشعر	تأليف: د. محمد عبدالله إسماعيل
45 ـ سـن الإيـاس	تأليف: د. محمد عبيد الأحمد

46 ـ الاكتئـــاب	تأليف: د. محمد صبري
47 ـ العجـز السمعـي	تأليف: د. لطفية كمال علوان
48 ـ الطب البديل (في علاج بعض الأمراض)	تأليف: د. علاء الدين حسني
49 ـ استخدامات الليزر في الطب	تأليف: د. أحمد علي يوسف
50 ـ متلازمة القولون العصبي	تأليف: د. وفاء أحمد الحشاش
51 ـ سلس البول عند النساء (الأسباب ـ العلاج)	تأليف: د. عبد الرزاق سري السباعي
52 ـ الشعرانية «المرأة المُشْعِرة»	تأليف: د. هناء حامد المسوكر
53 ـ الإخصاب الاصطناعي	تأليف: د. وائل محمد صبح
54 ـ أمراض الفم واللثة	تأليف: د. محمد براء الجندي
55 ـ جراحة المنظار	تأليف: د. رُلى سليم المختار
56 ـ الاستشارة قبل الزواج	تأليف: د. ندى سعد الله السباعي
57 ـ التثقيف الصحي	تأليف: د. ندى سعد الله السباعي
58 ـ الضعف الجنسي	تأليف: د. حسان عدنان البارد
59 ـ الشباب والثقافة الجنسية	تأليف: د. لطفي عبد العزيز الشربيني
60 ـ الوجبات السريعة وصحة المجتمع	تأليف: د. سلام أبو شعبان
61 ـ الخلايا الجذعية	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
62 ـ ألزهايمر (الخرف المبكر)	تأليف: د. عبير محمد عدس
63 ـ الأمراض المعدية	تأليف: د. أحمد خليل
64 ـ آداب زيارة المريض	تأليف: د. ماهر الخاناتي
65 ـ الأدوية الأساسية	تأليف: د. بشار الجمّال
66 ـ السعـال	تأليف: د. جُلنار الحديدي
67 ـ تغذية الأطفال ذوي الاحتياجات الخاصة	تأليف: د. خالد المدني
68 ـ الأمراض الشرجية	تأليف: د. رُلى المختار
69 ـ النفايات الطبية	تأليف: د.جمال جوده

70 ـ آلام الظهر	تأليف: د.محمود الزغبي
71 ـ متلازمة العوز المناعي المكتسب (الإيدز)	تأليف: د.أيمن محمود مرعي
72 ـ التهاب الكبد	تأليف: د.محمد حسن بركات
73 ـ الأشعة التداخلية	تأليف: د. بدر محمد المراد
74 ـ سلس البول	تأليف: د. حسن عبد العظيم محمد
75 ـ المكملات الغذائية	تأليف: د.أحمد محمد الخولي
76 ـ التسمم الغذائي	تأليف: د. عبدالمنعم محمود الباز
77 ـ أسرار النوم	تأليف: د. منال محمد طبيلة
78 ـ التطعيمات الأساسية لدى الأطفال	تأليف: د. أشرف إبراهيم سليم
79 ـ التوحد	تأليف: د. سميرة عبد اللطيف السعد
80 ـ التهاب الزائدة الدودية	تأليف: د. كفاح محسن أبو راس
81 ـ الحمل عالي الخطورة	تأليف: د. صلاح محمد ثابت
82 ـ جودة الخدمات الصحية	تأليف: د. علي أحمد عرفه
83 ـ التغذية والسرطان وأسس الوقاية	تأليف: د. عبد الرحمن عبيد مصيقر
84 ـ أنماط الحياة اليومية والصحة	تأليف: د. عادل أحمد الزايد
85 ـ حرقة المعدة	تأليف: د. وفاء أحمد الحشاش
86 ـ وحدة العناية المركزة	تأليف: د. عادل محمد السيسي
87 ـ الأمراض الروماتزمية	تأليف: د. طالب محمد الحلبي
88 ـ رعاية المراهقين	تأليف: أ. ازدهار عبد الله العنجري
89 ـ الغنغرينة	تأليف: د. نيرمين سمير شنودة
90 ـ الماء والصحة	تأليف: د. لمياء زكريا أبو زيد
91 ـ الطب الصيني	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
92 ـ وسائل منع الحمل	تأليف: د. نورا أحمد الرفاعي
93 ـ الداء السكري	تأليف: د. نسرين كمال عبد الله

94 ـ الرياضة والصحة	تأليف: د. محمد حسن القباني
95 ـ سرطان الجلد	تأليف: د. محمد عبد العاطي سلامة
96 ـ جلطات الجسم	تأليف: د. نيرمين قطب إبراهيم
97 ـ مرض النوم (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. عزة السيد العراقي
98 ـ سرطان الدم (اللوكيميا)	تأليف: د. مها جاسم بورسلي
99 ـ الكوليرا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. أحمد حسن عامر
100 ـ ڤيروس الإيبولا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. عبد الرحمن لطفي عبد الرحمن
101 ـ الجهاز الكهربي للقلب	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
102 ـ الملاريا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. أحمد إبراهيم خليل
103 ـ الأنفلونزا (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
104 ـ أمراض الدم الشائعة لدى الأطفال	تأليف: د. سندس إبراهيم الشريدة
105 ـ الصداع النصفي	تأليف: د. بشر عبد الرحمن الصمد
106 ـ شلل الأطفال (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. إيهاب عبد الغني عبد الله
107 ـ الشلل الرعاش (مرض باركنسون)	تأليف: د. سامي عبد القوي علي أحمد
108 ـ ملوثات الغذاء	تأليف: د. زكريا عبد القادر خنجي
109 ـ أسس التغذية العلاجية	تأليف: د. خالد علي المدني
110 ـ سرطان القولون	تأليف: د. عبد السلام عبد الرزاق النجار
111 ـ قواعد الترجمة الطبية	تأليف: د. قاسم طه السارة
112 ـ مضادات الأكسدة	تأليف: د. خالد علي المدني
113 ـ أمراض صمامات القلب	تأليف: د. ناصر بوكلي حسن
114 ـ قواعد التأليف والتحرير الطبي	تأليف: د. قاسم طه السارة
115 ـ الفصـــام	تأليف: د. سامي عبد القوي علي أحمد
116 ـ صحة الأمومة	تأليف: د. أشرف أنور عزاز
117 ـ منظومة الهرمونات بالجسم	تأليف: د. حسام عبد الفتاح صديق

118 ـ مقومات الحياة الأسرية الناجحة	تأليف: د. عبير خالد البحوه
119 ـ السيجارة الإلكترونية	تأليف: أ. أنور جاسم بو رحمه
120 ـ الڤيتامينات	تأليف: د. خالد علي المدني
121 ـ الصحة والفاكهة	تأليف: د. موسى حيدر قاسه
122 ـ مرض سارس (المتلازمة التنفسية الحادة الوخيمة) (سلسلة الأمراض المعدية)	تأليف: د. مجدي حسن الطوخي
123 ـ الأمراض الطفيلية	تأليف: د. عذوب علي الخضر
124 ـ المعادن الغذائية	تأليف: د. خالد علي المدني
125 ـ غذاؤنا والإشعاع	تأليف: د. زكريا عبد القادر خنجي
126 ـ انفصال شبكية العين	تأليف: د. محمد عبدالعظيم حماد
127 ـ مكافحة القوارض	تأليف: أ.د. شعبان صابر خلف الله
128 ـ الصحة الإلكترونية والتطبيب عن بُعد	تأليف: د. ماهر عبد اللطيف راشد
129 ـ داء كرون أحد أمراض الجهاز الهضمي الالتهابية المزمنة	تأليف: د. إسلام محمد عشري
130 ـ السكتة الدماغية	تأليف: د. محمود هشام مندو
131 ـ التغذية الصحية	تأليف: د. خالد علي المدني
132 ـ سرطان الرئة	تأليف:د. ناصر بوكلي حسن
133 ـ التهاب الجيوب الأنفية	تأليف:د. غسَّان محمد شحرور
134 ـ فيروس كورونا المستجد	إعداد: المركز العربي لتأليف وترجمة العلوم الصحية
135 ـ التشوهات الخِلقية	تأليف: أ. د. مازن محمد ناصر العيسى

ثانياً : مجلة تعريب الطب

1 ـ العدد الأول «يناير 1997»	أمراض القلب والأوعية الدموية
2 ـ العدد الثاني «أبريل 1997»	مدخل إلى الطب النفسي
3 ـ العدد الثالث «يوليو 1997»	الخصوبة ووسائل منع الحمل
4 ـ العدد الرابع «أكتوبر 1997»	الداء السكري (الجزء الأول)
5 ـ العدد الخامس «فبراير 1998»	الداء السكري (الجزء الثاني)
6 ـ العدد السادس «يونيو 1998»	مدخل إلى المعالجة الجينية
7 ـ العدد السابع «نوفمبر 1998»	الكبد والجهاز الصفراوي (الجزء الأول)
8 ـ العدد الثامن «فبراير 1999»	الكبد والجهاز الصفراوي (الجزء الثاني)
9 ـ العدد التاسع «سبتمبر 1999»	الفشل الكلوي
10 ـ العدد العاشر «مارس 2000»	المرأة بعد الأربعين
11 ـ العدد الحادي عشر «سبتمبر 2000»	السمنة المشكلة والحل
12 ـ العدد الثاني عشر «يونيو 2001»	الچينيوم هذا المجهول
13 ـ العدد الثالث عشر «مايو 2002»	الحرب البيولوچية
14 ـ العدد الرابع عشر «مارس 2003»	التطبيب عن بعد
15 ـ العدد الخامس عشر «أبريل 2004»	اللغة والدماغ
16 ـ العدد السادس عشر «يناير 2005»	الملاريا
17 ـ العدد السابع عشر «نوفمبر 2005»	مرض ألزهايمر
18 ـ العدد الثامن عشر «مايو 2006»	أنفلونزا الطيور
19 ـ العدد التاسع عشر «يناير 2007»	التدخين: الداء والدواء (الجزء الأول)
20 ـ العدد العشرون «يونيو 2007»	التدخين: الداء والدواء (الجزء الثاني)
21 ـ العدد الحادي والعشرون «فبراير 2008»	البيئة والصحة (الجزء الأول)
22 ـ العدد الثاني والعشرون «يونيو 2008»	البيئة والصحة (الجزء الثاني)
23 ـ العدد الثالث والعشرون «نوفمبر 2008»	الألم.. «الأنواع، الأسباب، العلاج»
24 ـ العدد الرابع والعشرون «فبراير 2009»	الأخطاء الطبية

25 ـ العدد الخامس والعشرون «يونيو 2009»	اللقاحات.. وصحة الإنسان
26 ـ العدد السادس والعشرون «أكتوبر 2009»	الطبيب والمجتمع
27 ـ العدد السابع والعشرون «يناير 2010»	الجلد..الكاشف..الساتر
28 ـ العدد الثامن والعشرون «أبريل 2010»	الجراحات التجميلية
29 ـ العدد التاسع والعشرون «يوليو 2010»	العظام والمفاصل...كيف نحافظ عليها ؟
30 ـ العدد الثلاثون «أكتوبر 2010 »	الكلى ... كيف نرعاها ونداويها ؟
31 ـ العدد الحادي والثلاثون «فبراير 2011»	آلام أسفل الظهر
32 ـ العدد الثاني والثلاثون «يونيو 2011»	هشاشة العظام
33 ـ العدد الثالث والثلاثون «نوفمبر 2011»	إصابة الملاعب «آلام الكتف.. الركبة.. الكاحل»
34 ـ العدد الرابع والثلاثون «فبراير 2012»	العلاج الطبيعي لذوي الاحتياجات الخاصة
35 ـ العدد الخامس والثلاثون «يونيو 2012»	العلاج الطبيعي التالي للعمليات الجراحية
36 ـ العدد السادس والثلاثون «أكتوبر 2012»	العلاج الطبيعي المائي
37 ـ العدد السابع والثلاثون «فبراير 2013»	طب الأعماق.. العلاج بالأكسجين المضغوط
38 ـ العدد الثامن والثلاثون «يونيو 2013»	الاستعداد لقضاء عطلة صيفية بدون أمراض
39 ـ العدد التاسع والثلاثون «أكتوبر 2013»	تغير الساعة البيولوجية في المسافات الطويلة
40 ـ العدد الأربعون «فبراير 2014»	علاج بلا دواء ... عالج أمراضك بالغذاء
41 ـ العدد الحادي والأربعون «يونيو 2014»	علاج بلا دواء ... العلاج بالرياضة
42 ـ العدد الثاني والأربعون «أكتوبر 2014»	علاج بلا دواء ... المعالجة النفسية
43 ـ العدد الثالث والأربعون «فبراير 2015»	جراحات إنقاص الوزن: عملية تكميم المعدة ... ما لها وما عليها
44 ـ العدد الرابع والأربعون «يونيو 2015»	جراحات إنقاص الوزن: جراحة تطويق المعدة (ربط المعدة)
45 ـ العدد الخامس والأربعون «أكتوبر 2015»	جراحات إنقاص الوزن: عملية تحويل المسار (المجازة المعدية)
46 ـ العدد السادس والأربعون «فبراير 2016»	أمراض الشيخوخة العصبية: التصلب المتعدد
47 ـ العدد السابع والأربعون «يونيو 2016»	أمراض الشيخوخة العصبية: مرض الخرف
48 ـ العدد الثامن والأربعون «أكتوبر 2016»	أمراض الشيخوخة العصبية: الشلل الرعاش

49 ـ العدد التاسع والأربعون «فبراير 2017»	حقن التجميل: الخطر في ثوب الحسن
50 ـ العدد الخمسون «يونيو 2017»	السيجارة الإلكترونية
51 ـ العدد الحادي والخمسون «أكتوبر 2017»	النحافة ... الأسباب والحلول
52 ـ العدد الثاني والخمسون «فبراير 2018»	تغذية الرياضيين
53 ـ العدد الثالث والخمسون «يونيو 2018»	البـــــهـــاق
54 ـ العدد الرابع والخمسون «أكتوبر 2018»	متلازمة المبيض متعدد الكيسات
55 ـ العدد الخامس والخمسون «فبراير 2019»	هاتفك يهدم بشرتك
56 ـ العدد السادس والخمسون «يونيو 2019»	أحدث المستجدات في جراحة الأورام (سرطان القولون والمستقيم)
57 ـ العدد السابع والخمسون «أكتوبر 2019»	البكتيريا والحياة

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE

The Arab Center for Authorship and Translation of Health Science (ACMLS) is an Arab regional organization established in 1980 and derived from the Council of Arab Ministers of Public Health, the Arab League and its permanent headquarters is in Kuwait.

ACMLS has the following objectives:

- Provision of scientific & practical methods for teaching the medical sciences in the Arab World.
- Exchange of knowledge, sciences, information and researches between Arab and other cultures in all medical health fields.
- Promotion & encouragement of authorship and translation in Arabic language in the fields of health sciences.
- The issuing of periodicals, medical literature and the main tools for building the Arabic medical information infrastructure.
- Surveying, collecting, organizing of Arabic medical literature to build a current bibliographic data base.
- Translation of medical researches into Arabic Language.
- Building of Arabic medical curricula to serve medical and science Institutions and Colleges.

ACMLS consists of a board of trustees supervising ACMLS general secretariate and its four main departments. ACMLS is concerned with preparing integrated plans for Arab authorship & translation in medical fields, such as directories, encyclopeadias, dictionaries, essential surveys, aimed at building the Arab medical information infrastructure.

ACMLS is responsible for disseminating the main information services for the Arab medical literature.

© COPYRIGHT - 2020
ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE
ISBN: 978-9921-700-52-7

All Rights Reserved, No part of this publication may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted in any form, or by any means; electronic, mechanical, photocopying, or otherwise, without the prior written permission of the Publisher.

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE
(ACMLS - KUWAIT)

P.O. Box 5225, Safat 13053, Kuwait

Tel. : + (965) 25338610/5338611
Fax. : + (965) 25338618

E-Mail: acmls@acmls.org
http:// www.acmls.org

Printed and Bound in the State of Kuwait.

ARAB CENTER FOR AUTHORSHIP AND
TRANSLATION OF HEALTH SCIENCE - KUWAIT

Health Education Series

Congenital Malformations

By

Dr. Mazen M. N. ALESSA

Revised by

Arab Center for Authorship and Translation of Health Science

في هذا الكتاب

إن أكثر ما يقلق الأم الحامل هو تخوفها من إنجاب طفل يعاني تشوهاً خِلقياً، فهي تأمل أن يكون جنينها طبيعياً، وعليه يجب على الأم أن تحرص على مراجعة الطبيب للاطمئنان أولاً على صحتها ومن ثم على صحة الجنين، ومن النقاط المهمة التي يحرص عليها الطبيب معرفة التاريخ العائلي لإصابة أحد أفراد الأسرة بأي من الأمراض الوراثية التي قد تنتقل إلى الأبناء، أو أية متلازمات أو اضطرابات وراثية أخرى، وفي كثير من الأحيان تكون التشوهات الخِلقية أسبابها وراثية، حيث ينتقل مسبب التشوه من الوالدين إلى الطفل، لذلك تحرص كثير من الدول على فحص الوالدين قبل الزواج حتى يتم التأكد من أنهما لا يحملان أي جينات وراثية بها عيوب قد تؤدي إلى إنجاب أطفال يعانون أي تشوهات خِلقية أو عيوب أو متلازمات من مثل: الشفة، أو الحنك المشقوقين، أو عيوب القلب الخِلقية، أو متلازمة داون، وكثير من تلك التشوهات قد يصعب علاجها؛ ولو أن بعضها قد تتم معالجته عن طريق العمليات الجراحية.

ونظراً لأهمية موضوع (التشوهات الخِلقية) جاءت فكرة هذا الكتاب لسرد الموضوع بشكل مبسط ليتعرف قرّاء سلسلة الثقافة الصحية من خلاله على الشذوذات والتشوهات التي قد يصاب بها الأطفال، كما يقدم من خلال فصوله النصائح للمقبلين على الزواج وتوعيتهم بأهمية الفحص قبل الزواج، وخاصة في حالة زواج الأقارب، نظراً لارتفاع احتمالية إصابة النسل بالتشوهات الخِلقية.

يُقسم كتاب (التشوهات الخِلقية) إلى ثلاثة فصول، يبدأ بالحديث عن مفهوم التشوهات الخِلقية وأنواعها، ثم يناقش أهمية التشخيص الوراثي، ويُختتم الكتاب بالحديث عن تصنيف التشوهات الخِلقية وأمثلة عليها.

نأمل أن يكون هذا الكتاب إضافة تثري المكتبة الطبية العربية، وأن يستفيد منه المتخصصون وغير المتخصصين.