



Achondroplasia

تشوهات هيكلية موروثية او التقزم

التعريف:

نوع من الاضطراب الوراثي و الذي يعتبر احدي العوامل الرئيسية لمرض التقزم.

في هذا الاضطراب قد تحدث طفرة في المتلقي اف جي اف FGF و الذي لديه دور رئيسي في تكوين و نمو غضروف العظمى. الاشخاص المصابة بهذا الاضطراب يكونوا قصيري القامة و في سن الرشد لم يرتفع طولهم اكثر من ١/٢ مترا.

هذا المرض الوراثي قد يكون بشكل وراثي جسدي سائد. قد يكون جين الطافر لهذا المرض بشكل هتروزيغوت او متخالف الجينات و الممرض و اذا كان بشكل همزيغوت او متماثل الجينات قد يكون القاتل.

اضطراب النمو الحاصل نتيجة طفرة جينا على كروموسوم رقم ال ٤ . جين ال $FGFR3$ المترمز لبروتين المسمى بفيبروبلاست او الخلايا الليفية و الذي لديه دور المتلقي لعامل النمو.

هذا البروتين قد يقع في غشاء الخلايا لبعض من الانسجة و الذي عادة يكون المستوجب لاشارات الكيمياوية للنمو في اطار خلايا المتميزة. الطفرات في هذا الجين تودي الى انتاج نوع من بروتين الغير فعال و الذي يخل عملية النمو للانسان.

تحديد قبل الولادة:

يمكن تحديد المرض قبل اسبوع ١٨ من الحمل و مع اختبار الجزيئي لل DNA . مع ان في نهاية الحمل و بواسطة تحليل صورة الهيكل العظمي للجنين يمكن ان يحدد هذا المرض اما خصائص التقزم لم يمكن تحديدها عن طريق السونار و قبل اسبوع ٢٤ من الحمل.

علائم و اعراض الظاهرية للمرض:

قصر القامة- اعضاء قصيرة لبدن- كبر الراس و الجبهة العالية- اعوجاج و التقوس في ناحية الظهر- تحليل العضلات و اعوجاج و الثقل عند المشي قد تكون من علائم الاولية و الظاهرية لهذا المرض.