

العنوان:	تواتر التشوهات الخلقية في مشفى الاسد الجامعي في اللاذقية خلال عام 2001
المؤلف الرئيسي:	فلاح، كنانة يوسف قره
مؤلفين آخرين:	زاهر، عزيز، زاهر، محمد(مشرف)
التاريخ الميلادي:	2003
موقع:	اللاذقية
الصفحات:	1 - 58
رقم MD:	583234
نوع المحتوى:	رسائل جامعية
اللغة:	Arabic
الدرجة العلمية:	رسالة ماجستير
الجامعة:	جامعة تشرين
الكلية:	كلية الطب البشري
الدولة:	سوريا
قواعد المعلومات:	Dissertations
مواضيع:	طب الاطفال، التشوهات الخلقية، مستشفى الاسد الجامعي
رابط:	http://search.mandumah.com/Record/583234



جامعة تشرين
كلية الطب البشري
قسم الأطفال

تواتر التشوهات الخلقية

في مشفى الأسد الجامعي في اللاذقية خلال عام ٢٠٠١

خبرة مشفى الأسد الجامعي باللاذقية

بحث علمي أعد لنيل شهادة الماجستير في طب الأطفال

المشارك بالإشراف

إشراف

الدكتور محمد زاهر

الدكتور عزيز زاهر

مدرّس في قسم الأطفال

مدرّس في قسم الأطفال

إعداد طالبة الدراسات العليا

كنانة يوسف قره فلام

تصريح

إن هذا البحث:

تواتر التشوهات الخلقية في مشفى الجامعي في اللاذقية خلال عام ٢٠٠١ م
خبرة مشفى الأسد الجامعي باللاذقية

قد تم إعداده في قسم الأطفال في مشفى الأسد الجامعي باللاذقية ولم يسبق أن تمَّ قبوله للحصول على شهادة أخرى. وأي رجوع إلى بحث آخر في هذا الشأن قد تمَّ توثيقه.

د. عزيز زاهر



مخطط البحث

الدراسة النظرية:

- ١- مقدمة:
- ٢- تعاريف: التشوه - الشوه - تراجع البنى
- ٣- المتواليّة.
- ٤- التشوهات الخلقية الكبرى والصغرى.
- ٥- أسباب التشوهات الخلقية:
 - ١-٥: الأسباب الداخلية.
 - ٢-٥: الأسباب الخارجية.
 - ٣-٥: التشوهات متعددة الأسباب.
- ٦- التشوهات الخلقية للرأس والرقبة.
- ٧- التشوهات الخلقية للجذع العصبية المركزية.
- ٨- التشوهات الخلقية للدماغ.
- ٩- التشوهات الخلقية في الجهاز التنفسي.
- ١٠- التشوهات الخلقية في جهاز الهضم.
- ١١- التشوهات الخلقية في الجهاز البولي التناسلي.
- ١٢- التشوهات الخلقية في الجهاز الهيكلي والعضلي.
- ١٣- التشوهات الخلقية في الجهاز القلبي الوعائي.

الدراسة العملية:

- ١٤- الهدف من الدراسة.
- ١٥- طريقة الدراسة.
- ١٦- النتائج والمناقشة:
 - ١-١٦- نسبة الحدوث.
 - ٢-١٦- توزيع التشوهات حسب الجنس.
 - ٣-١٦- علاقة التشوهات مع القرابة بين الزوجين.
 - ٤-١٦- دراسة توزيع التشوهات حسب أشهر السنة.

- ١٦-٥- دراسة العوامل التي قد يكون لها دور مؤهب للتشوهات.
- ١٦-٥-١- علاقة التشوهات مع الاسقاطات.
- ١٦-٥-٢- علاقة التشوهات مع سير الحمل.
- ١٦-٥-٣- علاقة التشوهات مع عمر الأم.
- ١٦-٥-٤- علاقة التشوهات مع وزن الولادة.
- ١٦-٦- دراسة ظروف الحمل وعلاقتها مع التشوهات.
- ١٦-٦-١- تناول أدوية أثناء الحمل.
- ١٦-٦-٢- تناول الكحول والتعرض للأشعة.
- ١٦-٦-٣- التدخين.
- ١٦-٦-٤- أمراض الأم وعلاقتها مع التشوهات.
- ١٦-٦-٥- طريقة الولادة.
- ١٦-٧- القصة العائلية للتشوهات.
- ١٦-٨-١- دراسة التشوهات العظمية المفصلية.
- ١٦-٨-٢- تشوهات الجهاز العصبي.
- ١٦-٨-٣- دراسة التشوهات الوجهية القحفية.
- ١٦-٨-٤- دراسة التشوهات البولية التناسلية.
- ١٦-٨-٥- دراسة التشوهات الهضمية.
- ١٦-٨-٦- دراسة تناذر داون بالخاصة

- التوصيات والمقترحات.

- الملخص باللغة العربية.

- الملخص باللغة الأجنبية.

- المراجع.

تواتر التشوهات الخلقية

١ - مقدمة: [٣]

يشمل مفهوم التشوه كل شذوذ في تشكل نسيج أو عضو، تشمل التشوهات الخلقية بالإضافة إلى التشوهات الخلقية الشكلية:

أ- سوء التشكل الذي يعزى إلى فعل قوى ميكانيكية غير طبيعية على نسيج بنينه طبيعية مثل حالات الشذوذات الصدرية أو شذوذات الأطراف التي تعزى إلى وضعية المضغة داخل الرحم.

ب- إصابة نسيج سليم بظاهرة غير ميكانيكية مثلاً حالة الدماغ السميم porencephalie بسبب وعائي أو بظاهرة ميكانيكية كما في حالة الأشرطة الأمينية.

تشكل التشوهات الخلقية ٣-٤% من المجموع العام للولادات، ١,٥-٢% تشخص داخل الرحم وهي مسؤولة عن ثلث الوفيات في مرحلة الطفولة، ومن هنا تأتي أهمية البحث والكشف المبكر عن التشوهات حيث التداخل عليها بشكل مبكر يكون منقذاً للحياة أو العضو [٤].

٢ - تعاريف: [٢]

قبل الدخول في موضوع التشوهات لا بد من معرفة التعابير الخاصة المستخدمة في علم التشوهات لما لهذا الموضوع من أهمية كبيرة مثال ذلك أن التشوه deformation يحتاج إلى مقارنة عملية تختلف عن مقارنة الشوه malformation أو التخرب disruption (تراجع بنية بعد تطورها) إن النماذج السابقة مستقلة عن بعضها من حيث المظاهر السريرية والأسباب والإنذار ولكن قد تتداخل أحياناً خاصة عند الأطفال المصابين بمتواليه التشوه الخلقية.

١-٢ - التشوه déformation: [١]

هو تغير في الشكل أو البنية لجزء من جسم كان قد تمايز بشكل طبيعي. إن معظم التشوهات تصيب الجهاز العضلي الهيكلي نتيجة ضغط ميكانيكي الذي يكون ناتجاً إما عن عوامل والدية (خارجية) نتيجة تشوهات الرحم أو التوأم أو شح السائل الأميني، أو عن عوامل جنينية

تتجم عن إصابة الجملة العصبية المركزية أو إصابة الأعصاب المحيطة أو العضلات مما يؤدي إلى نقص حركات الجنين وبالتالي حدوث تشوهات بالمفاصل. إن تشوهات القدم وخلع الورك الولادي هي أشيع تشوهات الوضعة الولادية والانداز فيها يكون جيداً ولكن وجود تقفات مفصلية متعددة يجب أن يثير الانتباه لوجود تشوه في تطور الجملة العصبية المركزية كما في داء وردينغ هوفمان.

٢-٢-٢ - التشوه Malformation : [١]

هو عيب بدئي في البنية ينشأ عن خطأ موضع في التشكل مثل عيب الحجاب القلبي أو تضيق البواب، بعد الاصلاح الجراحي يكون الانذار ممتازاً وعند عدم إثبات الوراثة السائدة أو المتحبة فيمكن عندئذٍ وضع عوامل التأهب للتكرار في هذه الحالة على أساس الوراثة متعددة العوامل.

٢-٣-٢ - تراجع البنى disruption : [١]

تحدث هذه العيوب عندما يكون هناك تخرب لجزء تشكل بشكل طبيعي وهناك على الأقل آليتين رئيسيتين تحدثان التراجع أحدهما تشمل تشابك يتبعه انقلاع أو بتر بنية كانت قد تطورت بشكل سوي هي عبارة عن إصبع أو ذراع أو ساق وذلك بواسطة خيوط أمينوسية حرة في السائل الأمينوسي. أما الثانية فتشمل انقطاع التروية الدموية لجزء أخذ بالتطور مما يؤدي لاحتشاء أو نخر وتراجع البنى البعيدة عن مكان الأذية، من الأمثلة عن العيوب البدئية التراجعية المفردة التي تسببها آليات الاحتشاء نذكر الرتق المعوي اللاعفجي - الدماغ السميم porencephalie، يتعلق الانذار بمدى ومكان النسيج المتضرر.

٣ - المتوالية Sequence : [١]

هي نموذج الشذوذات المتعددة الحادثة عندما يؤدي عيب بدئي مفرد في التشكل لإحداث شذوذات بواسطة تسلسل حدثيات لأخطاء ثانوية وثالثية. عند تقييم طفل مصاب بشذوذات متعددة على الطبيب أن يميز بين الشذوذات المتعددة التالية لخطأ موضع مفرد في التشكل (متوالية) وبين الأشواه المتعددة المشتركة في تناذر ففي الحالة الأولى يكون معدل التكرار معتمداً بشكل كامل على معدل تكرار التشوه الموضع المفرد فعلى سبيل المثال متوالية شوه روبين هي نموذج للشذوذات متعددة كلها تتجم عن عيب مفرد يبدأ قبل الولادة ألا وهو نقص

تتسج الفك السفلي ولأن اللسان صغير نسبياً قياساً إلى التجويف الفموي فيتدلى للخلف معيقاً انغلاق الرفين الحنكيين الخلفيين ومسبباً انشقاق حنك بشكل حرف U. في متواليه التراجع بالشريط الأمينوسي تكون جميع العيوب الوجهية القحفية وعيوب الأطراف تالية للتضيقات الناجمة عن تشابك خيوط ليفية من الأمينيون الممتدة من مكان ارتكاز الحبل السري على المشيمة إلى وجه الكوريون أو تسبح بحرية في الجيب الكوريوني. تحدث الأشواه إذا تداخل شريط الأمينيون بالتسلسل الطبيعي للتطور فعلى سبيل المثال قد يعيق الشريط الأمينوسي التحام النتوءات الوجهية فيحدث انشقاق الشفة.

٤- التشوهات الخلقية الكبرى والصغرى : [٣]

يقصد بالتشوهات الخلقية الكبرى التي تعطي نتائج جراحية و/أو جمالية، و/أو تؤثر على وظيفة هامة، توجد بنسبة ٢-٣% عند حديثي الولادة الأحياء، شيوعها يتزايد مع العمر لأنها تكون كامنة عند الولادة وتكشف في الأشهر أو الأعوام التالية، وهي مسؤولة عن ١٨% من الوفيات عند الولدان حسب Holmes. L.B هناك مجموعتين من التشوهات العظمى، معزولة وهي الأكثر شيوعاً وتشكل ٨٥,٦% منها وتصيب ١,٣٤% من حديثي الولادة وتنتج من تفاعل مجموعة عوامل وراثية ومحيطية مثل التشوهات القلبية وتشوهات الأنبوب العصبي، والتشوهات المتعددة وهي الأقل شيوعاً ١٥,٤% من التشوهات الكبرى حسب (Holmes. L.B)، إن حوالي ٢/٣ الحالات هي شذوذات صبغية. حسب السبب (في إحصائية Holmes. L.B) هناك مجموعتين:

معروفة السبب وتمثل حوالي ٦٩% من التشوهات العظمى وتصيب ١,٣٥% من حديثي الولادة و تنتج عن عوامل متعددة (تداخل عوامل وراثية وعوامل محيطية) في أكثر من نصف الحالات وراثية مندلية مسيطرة أو سائدة وأحياناً شذوذات صبغية (ثلث الصبغي ٢١ الأكثر شيوعاً) ونادراً عوامل ماسخة. مجهولة السبب وتمثل حوالي ٣١% من مجموعة التشوهات العظمى وتصيب حوالي ٠,٦% من حديثي الولادة.

أما التشوهات الخلقية الصغرى : هي التي لا تعطي نتائج جراحية و/أو جمالية ولا تداخل في وظيفة العضوية، إن تقدير شيوعها الكلي صعب بسبب صعوبة الفصل بين الشذوذ الصغير والتغير في الطبيعة. إن الشذوذات المتعددة هي أكثر ندرة، ٠,٨% من حديثي الولادة عندهم تشوّهين صغيرين فقط ٠,٥% عندهم ثلاثة تشوهات صغرى أو أكثر وإمكانية وجود تشوّه كبير يصل عندئذ إلى ٩٠% حسب T.W.Kurczynski.

٥- أسباب التشوّهات الخلقية [١، ٣، ٤]

- ١- أسباب داخلية: إما طفرات أو تشوّهات صبغية وتشكل ١٠% من الحالات (جدول ١)
- ٢- أسباب خارجية: إنتانات - سموم - أشعة مؤنّية.
- ٣- وراثّة متعددة العوامل.
- ٤- مجهولة السبب ٥٠-٧٥% من الحالات.

٥-١- الأسباب الداخلية:

٥-١-١- الطفرات : [١]

تشكل الطفرات سبباً شائعاً للتشوّهات عند الأطفال إذ تعتبر الطفرات مسؤولة عن التشخيص المبدي في ١١-١٦% من المرضى المقبولين في وحدات طب الأطفال التابعة للمشافي التعليمية. ويعاني ١% من الرضع الولدان من تشوّه وراثي عند ٠,٥% منهم عيب خلقي في الاستقلاب أو شذوذات في الصبغيات الجنسية التي لا تسبب شذوذات فيزيائية ولكن يمكن كشفها فقط بالفحوص المخبرية النوعية. تتضمن أنماط الشذوذات الكيميائية الحيوية التي تمّ تحديدها كأسباب للطفرة: استبدال حمض أميني وحيد مثلاً (فقر دم الكرية المنجلية) أو تركيب ثمالات اضافية للحمض الأميني مثل خضاب constant spring، نقص فعالية الأنظيم المتوضع بشكل طبيعي في الجسيمات الحالة أو المتقدرات أو الحيز خارج الخلوي (بيلة الفينيل كيتون المتسببة عن عوز مرجعة ثاني هيدروبتيريدين) فشل انتاج بروتين نوعي أو معقد بروتيني سكري مثل الحثل القرنوي البقعي المتسبب عن الفشل في تركيب بروتيوغليكان سلفات الكيراتين. أو التركيب الحيوي المعيب لمثبطة الاستيراز C١ في الودمة العرقية الوراثية العصبية مثلاً).

إن الفهم الأكثر تكاملاً للعيب الوراثي في الكثير من الأمراض الوراثية أدى لتغيير التصانيف السريرية السائدة، فبيلة الهيموسيستين التي اعتبرت فيما مضى مرضاً منفرداً تبين الآن أنها ظاهرة للعديد من الشذوذات الاستقلابية المختلفة، وكذلك النمط المमित من تكون العظم الناقص الذي اعتبر سابقاً اضطراباً منفرداً تبين فيما بعد أنه ناجم عن تبدلات متعددة مختلفة في جينة المغراء. إضافة إلى ذلك أصبح معروفاً الآن أن طفرات جسمية سائدة تلقائية هي الأساس في تكون العظم الناقص رغم أنه اعتبر سابقاً بأنه عائد لجينة جسمية صاغرة. وأظهرت دراسة الاضطرابات الجينية الشائعة أن الأمر بالنسبة لبعضها، كالتليف الكيسي وبيلة الفينيل كيتون يعود لدى بعض الأشخاص المصابين إلى الطفرة نفسها، فيما يكون لدى آخرين

كما هو الحال في الناعور عائداً لطفرات مختلفة عديدة. توجد ثلاثة أطوار حاسمة في سياق التقييم والتدبير السريري للطفل المصاب باضطراب مورث:

- ١- الأولى تميز أن تلك الحالة مورثة.
- ٢- تحديد طراز الوراثة.
- ٣- إيضاح الطبيعة السريرية للاضطراب والتي تتضمن فهم خطورة حدوث المرض في الأشقاء وأعضاء الأسرة الآخرين.

• طرز الوراثة [١]

I- الجينات الطافرة المفردة:

تبدى كل جينة مفردة واحداً من الطرز الأربعة للوراثة المنديلية: الجسمي المتنحي، الجسمي السائد، المتنحي المرتبط بالجنس، السائد المرتبط بالجنس.

أ- الوراثة الجسمية المتنحية:

في هذا الطراز من الوراثة توجد فرصة مقدارها ٢٥% لدى الطفل من والدين مغايري الزيجوت لأن يكون متماثل الزيجوت (أي فرصة من اثنتين لوراثة الجين الطافر من كل من الوالدين). ($\frac{1}{4} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$) ويصاب الذكور والاناث بتواتر متساو، ويولد الأشخاص المصابون دائماً تقريباً في جيل واحد فقط من الأسرة ويكون كل الأطفال من شخص مصاب (ذو زيجوت متماثل) مغايري الزيجوت، ويمكن أن يصاب الأطفال من شخص ذو زيجوت متماثل فقط إذا كان قريب مغاير الزيجوت وهو أمر نادر بسبب الحدوث المنخفض لمعظم الجينات المتنحية المعاكسة في عموم السكان.

يملك كل إنسان على سبيل الاحتمال عدة جينات متنحية وضارة ونادرة ونظراً لعدم تحديد تلك الجينات الطافرة بشكل متكرر وبالفحوص المخبرية، يعلم الشخص البالغ المغاير الزيجوت عادة بوجود جينات متنحية ضارة لديه بعد ولادة طفل ذو زيجوت متماثل (وبالتالي مصاب) له، وتكون الفرصة لدى الوالدين القريبين لأن يكونوا مغايري الزيجوت أوفر حظاً، وذلك بالنسبة للجينات المتنحية الضارة نفسها نظراً لوجود سلف مشترك.

ب- الوراثة المتنحية المرتبطة بالجنس:

الذكور وحدهم من يصاب سريرياً وأن هناك صلة قرابة تجمع الذكور المصابين عبر إناث حملة، وكل بنات الذكور المصابين حملة للجين الطافر والذكور المصابين لا يكون لديهم أبناء مصابين إنما قد يكون لهم (أحفاد ذكور)، مصابون مولودون من إناث حاملات.

ويوجد لدى الأنثى الحاملة فرصة مقدارها ٥٠% لتعطي الصبغي التابع لها والحامل للجين الطافر إلى كل واحد من أطفالها وبعبارة أخرى هناك فرصة ٥٠% لكل ابنة من بنات الحاملة أن تكون حاملة، وإن كل ابن يملك فرصة مقدارها ٥٠% لوراثة الجين الطافر والمعاونة من المرض الذي يسببه وهكذا تكون فرصة الأنثى الحاملة في كل حمل أن تتجب ذكراً مصاباً (٢٥%). يكون كلا الصبغين (x) من زيجوت الأنثى، بصورة مبدئية فعالين ويحدث تثبيط عشوائي لأجزاء من صبغي (x) واحد في كل خلية بصورة مبكرة من التطور الجنيني . ويشكل الصبغي (x) غير الفعال والذي ينتسخ بصورة متأخرة عن الصبغي (x) الفعال، كتلة الكروماتين الجنسي أو جسيم بار والذي يمكن ملاحظته في نواة الخلية قرب الغشاء النووي، هذا التثبيط يحمي الأنثى الحاملة من تأثير الجين الطافر المتحى المرتبط بالجنس، لأن فرصة تثبيط الصبغي (x) الذي يحمل الجين الطافر تماثل فرصة تثبيط الصبغي (x) الثاني. وهكذا تعبر الانثى الحاملة عن تأثير الجين الطافر بمعدل ٥٠% من خلاياها، ولهذا السبب تملك الأنثى الحاملة للناعور الكلاسيكي مستوى منخفض من فعالية العامل (٨) ولكن ليس إلى المستوى المتدني الموجود لدى أخيها المصاب.

ج - الوراثة السائدة المرتبطة بالجنس:

تم تحديد عدد ضئيل من الجينات المرتبطة بالجنس عند الإنسان وهناك مثالان على ذلك الرخد المقاوم للفيتامين د ومتلازمة melnik needles ذات التشوهات المتعددة، ويصاب الذكور والاناث إلا أن إصابة الذكور تكون أكثر شدة وينتقل الاضطراب من جيل إلى جيل، كما أن جميع بنات الأب المصاب سوف يصببن ولكن الإصابة تبتعد عن أي من أولاده الذكور.

II- الوراثة متعددة العوامل multifactorial inheritance :

يعود هذا التعبير إلى الحديثة التي تكون فيها خلآت دائمة التغير (كمية) (كالتطول وضغط الدم) أو حالة مرضية ما، ناجمة عن التأثيرات الإضافية والمتأثرة لجين واحد أو عدة جينات إضافة إلى عوامل بيئية. ويدعى افتراض مشاركة الجينات لتلك الخلّة أو الاضطراب بالوروثية وتتضمن تلك الاضطرابات معظم التشوهات الشائعة (عيوب الأنبوب العصبي، انشقاق الشفة والحنك، خلع الورك الولادي) الأمراض الشائعة متعددة العوامل في الكهولة (الفصام، فرط ضغط الدم الأساسي، مرض القلب الاكليلي) والطفولة (الأمراض الأرجية، بعض أنماط فرط شحوم الدم) ولا يعرف عدد الجينات المتورطة غالباً، وهي إما جينات قاصرة minor genes والتي يكون تأثيرها تراكمياً (مع أنها قد لا تكون مؤذية بشكل إفرادي أو جينات رئيسة major genes ذات تأثير أكبر. تم تحديد عدة عوامل بيئية عند الإنسان، ولقد أكدت الدراسة المجراة على الحالات الناجمة عن الوراثة ذات العوامل المتعددة ومحرضاتها البيئية عند الحيوان على أنها

ذات صلة وثيقة بالموضوع، وينبغي توفر معلومات ذات شأن حول الكثير من الأشخاص المصابين وأسرهم قبل أن يعتبر المرض أو التشوه ذو صلة بالوراثة ذات العوامل المتعددة. تكون بعض مظاهر الوراثة ذات العوامل المتعددة مشابهة للوراثة المنديلية للجينات الطافرة المنفردة ويمكن إيضاح نقاط التمييز كما يلي:

١- هنالك معدل مشابه للرجعة (عادةً ٢-١٠%) بين كل أقارب الدرجة الأولى (الوالدين، الأشقاء، وذرية الطفل المصاب) ومن غير المعتاد العثور على زيادة جوهريّة في الحظر للأقارب الأبعد.

٢- يتعلق خطر الرجعة بنسبة حدوث المرض.

٣- يوجد نزوع جنسي في بعض الاضطرابات كما يتوضح من عدم تساوي نسب الحدوث جنسياً، فالتضيق البوابي أكثر شيوعاً لدى الذكور فيما يكون حدوث خلع الورك الخلقي أكثر شيوعاً لدى الإناث، وعلى سبيل المثال يكون الخطر المتعلق بابن الانثى مصابة بتضيق البواب الخلقي (١٨%) مقارنة مع خطر مقداره (٥%) بالنسبة لابن من ذكر مصاب، ويكون السبب أن الانثى قد مرت استعداداً جينياً أكبر إلى ذريتها.

٤- تبلغ أرجحية أن كلا التوأمين المثلين، سيصاب بالتشوه نفسه أقل من (١٠٠%) لكنها أكبر بكثير من الفرصة الموجودة لدى عنصرين توأمين غير مثلين ويتراوح تواتر التوافق للتوأمين المثلين بين ٢١% إلى ٦٣% وبغاير هذا التوزع ذلك المشاهد في الوراثة المنديلية والذي يقتسم فيه التوأمين المثلان الاضطراب العائد لجين طافر مفرد.

٥- يزداد خطر الرجعة عندما يصاب عدة أفراد في الأسرة وتشكل تلك الحالات غالباً مصدر الصعوبة في التمييز بين السببيات المنديلية من تلك ذات العوامل المتعددة والمثال البسيط على ذلك أن خطر رجعة فلاح الشفة وحيد الجانب ٤% لزوجين لديهما طفل واحد مصاب فيما تزداد النسبة إلى ٩% عند وجود طفلين مصابين.

٦- قد يكون خطر لرجعة كبيرة عندما يكون الاضطراب أشد وطأة وعلى سبيل المثال يملك الطفل المصاب بداء هيرشبيرنغ فرصة أكبر لوجود شقيق مصاب إذا كان من النوع قصير الشدفة (انعدام الخلايا العقدية هنا يكون في قطعة صغيرة من المعى فقط).

٥-١-٢- الشذوذات الصبغية : [١، ٢]

تحدث في ٠,٤% من الولادات الحية وهي سبب هام للتشوهات الخلقية والتخلف العقلي، وتوجد التشوهات الصبغية بتواتر أعلى في الاجهاضات التلقائية وحالات الملاص.

٥-١-٢-١- اختلال الصيغة الصبغية وتعدد الصيغة الصبغية:

يقال عن الخلية أنها ذات صيغة فردانية عندما تملك الخلية الانسانية ٢٣ صبغياً (أي ذلك العدد الموجود في البيضة أو النطفة) ويقال عنها انها سوية الصيغة الصبغية عندما يكون عدد الصبغيات من مضاعفات العدد الفردي (٤٦-٦٩-٩٢ عند الإنسان) وتعتبر الخلايا الانسانية التي يكون فيها عدد الصبغيات فيها أعلى من العدد المضاعف الطبيعي، أنها ذات تعدد في الصيغة الصبغية، ولا تكون الحمل ذات التعدد في الصيغة الصبغية قابلة للاستمرار، لكنها قد توجد في حالة تزيق) مما يسمح بالبقيا وتعتبر الخلايا التي تملك ثلاث مجموعات من الصبغيات بثلاثية الصيغة الصبغية وتُشاهد في الحمل المجهضة وأحياناً عند الأحياء (على شكل تزيق عادة) ويقال عن الخلايا التي تتحرف عن مضاعفات العدد الفردي بأنها ذات صيغة صبغية مختلفة (ليست سوية الصيغة الصبغية).

حالات ثلاثية الصبغي: تعتبر أكثر حالات الشذوذات في عدد الصبغيات شيوعاً ويقصد بها وجود ثلاثة ممثلين للصبغي بدل اثنين كما هي العادة وتنتج عادة عن عدم الانفكاك الانتصافي (فشل انفصال الزوج الصبغي) بيدي معظم الأشخاص المصابين بحالات ثلاثية الصبغي نمطاً ظاهرياً نوعياً وثابتاً اعتماداً على الصبغي المعني بالأمر (الجدول -١-) واكثر هذه الحالات توارداً وشهرة عند الإنسان هي ثلاثية الصبغي ٢١ متلازمة Down وتعتبر حالات ثلاثية الصبغي ١٨ شائعة نسبياً وتترافق مع مجموعة وصفية من التشوهات الخلقية والتخلف العقلي.

المتلازمة	الحدوث	المظاهر السريرية
ثلاثية الصبغي (١٣) متلازمة patau	٢٠٠٠٠/١ من الولادات	فح الشفة، أصابع منثنية مع تعدد الأصابع، وعاؤومات دموية في الوجه أو الجبهة أو العنق، أنف عريض مسطح، أذنان ذات ارتكاز منخفض، قحف شاذ صغير، تشوه دماغي، صغر العين، تشوهات قلبية، أضلاع ناقصة التنسج أو غائبة، شذوذات حشوية وتناسلية.
ثلاثية الصبغي (١٨) متلازمة Edward	٨٠٠٠/١ من الولادات	نقص وزن الولادة، قبضتان مغلقتان مع تراكب السبابه مع الأصبع الثالث وتراكب الأصبع الخامس مع الرابع، ضيق الحوض مع تحدد حركة تبعيد الورك، قدمين بشكل قاعدة الكرسي الهزاز، صغر الرأس، تشوهات قلبية كلوية، تخلف عقلي.
ثلاثية الصبغي (٢١) متلازمة Down	- ٦٠٠/١ ٨٠٠/١	نقص التوتر، وجه مسطح، ميلان الشقوق الجفنية وثنيات ما فوق المآق، تبقع القرحية، درجات مختلفة من التخلف العقلي، خلل تنسج الحوض، تشوهات قلبية، يدين قصيرتين وعريضتين، رتق معوي، حنك مقوس مرتفع، ارتكاز منخفض للأذنين، علامة الصندل (في القدم).

ويفترض أن نسبة حدوث متلازمة داون في كل حالات الاخصاب تبلغ ضعف تلك المشاهدة في الولادات الحية إذ يجهض أكثر من نصف حالات الاخصاب ثلاثية الصبغي بوقت مبكر من الحمل ويزداد حدوث الحالة مع زيادة عمر الأم (وتبلغ نسبته $1/700$ إلى $1/1000$ ولادة) [٣].

أحادية الصبغي: تحدث حالات أحادية الصبغي عندما يكون هنالك ممثل واحد فقط للصبغي موجوداً، وقد تكون كاملة أو جزئية وقد تتجم الحالات الكاملة عن عدم الانفكاك أو تلكؤ طور الصعود ففي حالة عدم الانفكاك يفشل الصبغيان في الزوج المتكرر بالإنفصال خلال انقسام الخلية وتنتهي خلية واحدة بنسخة واحدة فقط (أحادية الصبغي) وتكون الأخرى ذات نسخ ثلاثة (ثلاثية الصبغي) للصبغي النوعي أما في تلكؤ طور الصعود فيفشل الصبغي في الذهاب إلى الخلية البنت الجديدة ويضيع، ويبدو أن جميع الحالات أحادية الصبغي، الجسمية الكاملة مميتة في وقت مبكر من التطور (عند الإنسان) وتتجو الحالات المزبقة فقط.

٥-١-٢-٢- شذوذات بنية الصبغي :

حالات الخبن تحدث عندما تضيع قطعة من الصبغي وقد يحدث الأمر كخين بسيط أو كخين مع تكرار شذفة صبغي آخر وبترافق عادة مع تخلف عقلي وتشوهات.

٥-١-٢-٣- شذوذات الصبغي الجنسي:

متلازمة تورنر: أكثر حالات أحادية الصبغي شيوعاً عند الإنسان في المولودين الأحياء وتتميز صبغياً بفقدان جزء من أحد الصبغيات الجنسية أو كامل هذا الصبغي وتملك نصف الاناث المصابات ($X 45$) فيما يملك النصف الآخر طائفة مختلفة من الشذوذات التابعة للصبغي الجنسي، يكون النمط الظاهري في متلازمة turner أنثوياً، ويبلغ تواتر حدوثها $1/4000$ لكل ولادة حية (أي $1/4000$ ولادة أنثى حية أو $1/8000$ ولادة حية) تتصف متلازمة تورنر بقامة قصيرة وأقناد ناقصة التطور ويوجد لدى نصف الأفراد المصابين بعض الودمة المحيطية في فترة الوليد مع وجود العنق المجنحة ومن الشائع مشاهدة التشوهات القلبية الوعائية الكلوية.

لا تظهر الصفات الجنسية الثانوية (في ٩٠%) من الاناث الصابات ويحتاج الأمر إلى المعالجة الهرمونية المعيشية ويصاب معظم حاملي المتلازمة بالعقم. ويكون الذكاء طبيعياً عادة وقد يوجد بعض التعوق التعلّمي وينبغي وضع التشخيص بإجراء دراسات على صبغيات الدم إذ أن المسحات الفموية إجراء غير كافٍ.

متلازمة Kleinfilter : يكون للأطفال هنا نمط نووي ذكري مع صبغي X إضافي (٤٧, XXY) ويكون النمط الظاهري ذكرياً، ويكون الأشخاص المصابون طوال القامة نسبياً عادة وقد يلاحظ لديهم وجود تندي مع بطء في التطور الجنسي الثانوي، انعدام نطف غالباً مع خصيتين صغيرتي الحجم وعقم.

٥-٢- الأسباب الخارجية : [٣]

٥-٢-١- العوامل الماسخة:

إن عدد العوامل الماسخة التي لها دوراً كبيراً أو محتملاً في حدوث التشوهات الخلقية كبيراً ومتزايداً هذه العوامل يمكن تصنيفها كما يلي:

٥-٢-١-١- الأمراض الأمومية أو الرحمية التي تكون موجودة قبل الحمل أو تحدث خلاله يمكن أن نميز :

١- الانتانات الرحمية خلال الحمل خاصة الحصبة الألمانية La rubéole، إنتانات cytomégalovirus و Toxoplasmose مسؤولة عن ٢% من التشوهات الكبرى بالإضافة إلى أمراض إنتانية أخرى.

٢- الأمراض الاستقلابية أو الغذائية: السكري عند الأم يكون مسؤولاً عن التشوهات في ٩,١% عند حديثي الولادة من أمهات مصابات.

قصور الدرق L'hypothyroïdie عند الأم هو سبب مهمل الشيوخ القليل لنيلة الفينيل كيتون يوريا والأمراض الوالدية التي تؤدي إلى استرجال المضغة مسؤوليتها في إحداث التشوهات الخلقية مهمة.

٣- حوادث أخرى معترضة: إن تشارك النزوف التناسلية مع التشوهات الخلقية يمكن تقديره على نحو متضارب أو مختلف، لكن يوجد احتمال ضئيل لوجود رباط سببي بين الاثنين، بالعكس، الحمى يمكن أن تؤدي إلى شذوذات عصبية، على وجه العموم، الأمراض الوالدية مسؤولة عن حوالي ٣,٥% من التشوهات الخلقية.

٥-٢-١-٢- المواد المأخوذة أو المعطاة للأم يمكن تصنيفها تحت ٣ عناوين:

١- بعضها يتعلق بنمط حياة الأم مثل العقاقير (LDS، ماريجون، هيروين، مورفين، كوكايين، ميتادون...)

الكافئين (الأخذ المفرط للقهوة - الشاي - الكوكا...) لم يحدد بعد.

الكحولية أثناء الحمل بشرط أن تكون الكميات المأخوذة هامة نسبياً يمكن أن تكون مصدر لتشنوهات كبرى.

يزداد خطر التبغ في حدوث التشنوهات الخلقية وهذا الخطر يتزايد بنسبة ١٠% إذا كانت المرأة مدخنة (١٠ سيجارات باليوم).

٢- هناك مواد أخرى معطاة بصفة علاجية، يمكن أن تكون سبباً للتشنوهات إذا أخذت في الثلث الأول للحمل، في سياق هذه التشنوهات يمكن أن ننوه إلى الستربتومايسين (تصيب العصب السمعي والبصري) كما أن الكينيدين يؤدي إلى الصمم، خاصة بعض مضادات الصرع (فيتونين - فينوباربيتال) - فالبروات الصوديوم - تري ميتادبون، حسب كالتردكول فإن ٧,٣% من حديثي الولادة لأمهات مصابات بالصرع معالجات مصابين بتشنوهات كبرى، ومضادات التخثر الفموية (وارفرين، دي كوماول) المأخوذة خلال الثلث الأول من الحمل تكون مسؤولة عن تشوهات عند ٩% من الأطفال المولودين أحياء (حسب كولتر و كول) يجب أيضاً ذكر الليثيوم والأستروجين، ومواد أخرى دورها مشكوك بها في إحداث التشنوهات.

٣- يجب أخيراً الإشارة إلى بعض المواد الغذائية التي يمكن أن تكون ماسخة كالزنك والفولات.

- تلوث البيئة يمكن أن يؤدي إلى تشوهات، والمادة الوحيدة التي تؤدي بشكل أكيد إلى تشوهات هي الزئبق حيث تؤدي إلى أذيات عصبية في حال أعطي خلال الأشهر الأخيرة من الحمل، إذا أعطي خلال الثلث الأول لا يؤدي إلى نتائج مزعجة. هناك ملوثات أخرى متهمه، لكن دورها مشكوك به مثل plomb ، défoliants يحوي على ٣ مواد ماسخة و/أو سامة للمضغة الحيوانية استخدم من قبل الأميركيين في حرب فيتنام.

٣-٥- التشنوهات متعددة الأسباب: [٣]

هي الأكثر شيوعاً حيث تتدخل عوامل وراثية مع عوامل محيطية حسب Smith D.W يمكن تمييز أنماط مختلفة من التشنوهات حسب ميكانيكية وتاريخ حدوثها خلال الحياة الرحمية.

٥-٣-١- التخلق غير الكامل:

تحت هذا الإطار عرفت التشنوهات التي تتمثل بتطور غير كامل للبنية حسب Smith D.W (غياب التطور مثل عدم تصنيع كلوي ثانوي لخطأ في تشكل الحالب).

٥-٣-٢- فصل غير كامل: مثل (ارتفاق الأصابع الجلدي) اغلاق غير كامل مثل انشقاق الحنك.

بعض حالات التشوهات تعزى لواحد أو أكثر من العوامل التي تعمل قبل التاريخ الطبيعي لحدوث الظواهر المختلفة مثل انشقاق الحنك يعزى لعوامل كثيرة تتدخل قبل التاريخ الطبيعي لاندماج الأقواس الحنكية للفك العلوي إذاً قبل الأسبوع العاشر.

٥-٣-٣- غياب التخلق: حيث يوجد بنية لم تتشكل طبيعياً.

٥-٣-٤- تخلق إضافي: يوجد بنية تشكلت طبيعياً لكن بشكل مفرط مثل الأصابع الزائدة، حيث تتشكل هذه البنية على الأرجح بنفس تاريخ تشكل البنى الطبيعية.

٥-٣-٥- ورم عابي: يحدث اضطراب في التعضي يقود إلى وجود أنسجة طبيعية حيث لا يلزم وجودها حيث تأخذ هذه الأنسجة مظهر ورم.

٦- التشوهات الخلقية للرأس والرقبة : [١،٤،٥]

تظهر التشوهات الخلقية للرأس والرقبة بين الأسبوع الرابع والثامن من الحياة الجنينية، تنتج براعم الفك العلوي والسفلي من القوس الغلصمية الأولى ولكن تطور الحنك النهائي لا يتم قبل الأسبوع الثاني عشر.

٦-١- تشوهات الجهاز الغلصمي: بقايا وآثار تتحول إلى بنى دائمة.

- الأكياس والجيوب الأذينية: على شكل حفيرات أو كيبسات معزولة أمام الأذن الخارجية أو حولها وتعد بقايا من الثلم الغلصمي الأول إلا أن بعضها يمثل سماكات وانتشاءات جلدية تشكلت أثناء تشكل الأذن الخارجية.

- البقايا الغلصمية: بقايا وآثار غضروفية أو عظمية تبقى تحت الجلد على جانبي الرقبة.

٦-٢- التشوهات الخلقية للغدة الدرقية:

بقاء القناة الدرقية اللسانية: على شكل جيوب وأكياس معزولة على طول الخط المتوسط البطني للرقبة.

٦-٣- التشوهات الخلقية للسان :

اللسان المعقود - الطويل - الصغير و يترافق غالباً مع الفك السفلي الصغير، التشقق اللساني، اللسان ثنائي الشعبة، الأكياس والنواسير اللسانية.

٦-٤- تشوهات الشفة والحنك:

وهي الأكثر شيوعاً ورغم ترافق الحالتين فإن المصدر الجنيني يكون مختلفاً. إن نسبة حدوث شفة الأرنب مع أو بدون انشقاق الحنك حوالي ١/١٠٠٠ ولادة أما نسبة حدوث انشقاق شراع الحنك وحده فهي ١/٢٥٠٠ ولادة، والأول أكثر حدوثاً عند الذكور أما الثاني فأكثر حدوثاً عند الإناث، تتفاوت شفة الأرنب من ثلثة صغيرة على حافة الشفة إلى انشقاق كامل الشفة يمتد حتى قاعدة الأنف قد يكون وحيداً أو ثنائي الجانب، أما انشقاق شراع الحنك المعزول فيحدث على الخط المتوسط وقد يصيب فقط اللهاة أو يمتد على طول الحنك الرخو القاسي حتى الثقبه القاطعة.

• التدبير: يتم الاغلاق الجراحي لشفة الأرنب عادة بعمر الشهرين ويعدل الاصلاح الأولي بعمر ٤-٥ سنوات أما بالنسبة لانشقاق الحنك فيجرى الاصلاح الجراحي قبل السنة الأولى من العمر لتعزيز التطور الطبيعي للكلام.

٦-٥- تناذر بيير روبين Pierre Robins:

يتألف من صغر في الفك السفلي، مع اندلاق اللسان (كبر كاذب بحجم اللسان) مع ارتفاع أو انشقاق شراع الحنك، حيث يندفع اللسان نحو الخلف في حال كان الطفل مستلقياً على ظهره لذلك يجب أن يبقى الطفل بوضعية الاستلقاء البطني الجزئي أو التام لابقاء اللسان في الأمام ومنع الانسداد، تتم تغذية هؤلاء الأطفال بكل عناية وصبر، حيث يصل الفك السفلي إلى نموه الطبيعي بعمر ٤-٦ سنوات.

٦-٦- تشقق الوجه:

تشقق مائل، تشقق معترض، فم السمكة، غياب الأنف.

٦-٧- تشوهات العين:

- السادة الخلقي يشاهد في حال إصابة الحامل بالحصبة الألمانية بين الشهرين الرابع والسابع من الحمل.

- صغر العين: يشاهد في الانتانات الخلقية داخل الرحم CMV - Toxo.
- غياب العين.

٧- التشوهات الخلقية للجملة العصبية المركزية [١، ٥، ٩]

عيوب الأنبوب العصبي تتجم عن فشل الأنبوب العصبي بالانغلاق بين الأسبوع الثالث والأسبوع الرابع من التطور داخل الرحم.

٧-١- الشوك المشقوق الخفي:

يوجد في ٣٠-٤٠% من الناس، ٣-٤ مرات أكثر في الإناث. أغلب المصابين لا عرضيون وليس لديهم علامات عصبية وفي بعض الحالات يشير لوجود شوك مشقوق خفي وجود بقع مشعرة أو ورم شحمي أو اضطرابات تلون الجلد أو الجيب الجلدي، الخط المتوسط في أسفل الظهر.

- التشخيص: بالصورة الشعاعية تبدي عيب في انغلاق الأقواس والصفائح الفقرية الخلفية.

٧-٢- القيلة السحائية:

كتلة متموجة على الخط المتوسط في أي منطقة على طول العمود الفقري ناتجة عن انفتاق السحايا عبر عيب في الأقواس الفقرية الخلفية وتغطي بالجلد.

- التشخيص: صورة بسيطة شعاعية للظهر CT.

يوصى بإجراء CT للرأس عند الأطفال المصابين بالقيلة السحائية بسبب الترافق مع موه الرأس في بعض الحالات.

٧-٣- القيلة السحائية النخاعية:

تحدث بنسبة ١/١٠٠٠ ولادة حية، كتلة على الخط المتوسط تحوي سائلاً دماغياً شوكياً وسحايا وعناصر النخاع الشوكي يغطيها جلد رقيق لامع ومتوتر وإضافة لذلك تترافق مع موه الرأس وتشوه أرنولد كيارى ACM وتشوهات دماغية أخرى كعدم تشكل الجسم الثفني جهازياً توجد تشوهات بولية وعظمية، تختلف العلامات العصبية حسب شدة الإصابة تتراوح بين الخزل النصفي السفلي وبين الشلل النصفي السفلي التام مع السلس البولي والغائطي مع

شذوذات وضعية للطرفين السفليين كحنف القدم والخلع الجزئي في الوركين [١، ٩]

• التشخيص :

- صورة بسيطة شعاعية، CT للدماغ لتقييم حالة البطينات عند وجود موه رأس مرافق.
- تصوير المثانة والجهاز البولي التناسلي وتقييم عمل المثانة والحالب.
- دراسة خلوية للبول، دراسة السائل الماغي الشوكي خلويًا وكيميائيًا وجرثومياً.
- العلاج: تقييم الرضيع المصاب بقبيلة سحائية نخاعية يتضمن معرفة الآفة الشوكية مفتوحة أم مغلقة والوظيفة العصبية للأطراف ولمصرات، شدة المعوه، ووجود تشوهات خلقية مرافقة.

٥٨٠٤١٥

- تؤخذ من المنطقة المكشوفة عينات للزرع والتحسس.
- في حال وجود نز للسائل الدماغي الشوكي يتم إرساله للزرع والتحسس وغيار البروتين والسكر أما إذا كان كيس الفتق سليماً فيجب أن يترك كما هو حتى موعد العمل الجراحي.

لاينصح بإجراء العمل الجراحي خلال الأيام الأولى من العمر إلا إذا كان هناك نز من الآفة لدى طفل لديه موه والوظيفة العصبية لديه جيدة وبشكل عام يمكن تأجيل العمل الجراحي حتى يغطي الآفة نسيج ظهاري ويتوقف الموه وتعرف قابلية الطفل للحياة [٩] مع إجراء تحويلة من أجل موه الرأس.

التقييم الدقيق والمتكرر للجهاز البولي مع قنطرة المثانة بشكل منتظم للحفاظ على حجم منخفض للمثانة البولية مما يقي من أخماج السبيل البولي ومن الجذر المؤدي لالتهاب الحويضة وموه الكلية.

الإنذار: يقترب معدل الوفاة من ١٠-١٥% عند الأطفال الذين عولجوا بشكل هجومي، إن التقييم الدوري المنتظم للقدرة العقلية عند الطفل ذو أهمية كبيرة، هناك عدة عوامل تلعب دوراً بالنتائج والإنذار منها المركز الذي أجريت فيه الدراسة، مستوى وشدة الآفة، العمر الذي أجريت فيه الجراحة، الحماس لمعالجة الموه والانتان، فترة متابعة المريض بعد الجراحة.

٨- التشوهات الخلقية للدماغ : [١] ، [٩]

٨-١- القبيلة الدماغية:

أقل حدوثاً من الأشكال الشوكية نسبتها ١/١٠٠٠ ولادة حية، تحدث القبيلة الدماغية في أية نقطة على طول الخط المتوسط للفحف وأكثر الأماكن شيوعاً هي الناحية القذالية نتيجة عيب عظمي. تتألف القبيلة السحائية القحفية من كيس سحائي ممتلئ بالسائل الدماغي الشوكي فقط

وتحتوي القيلة الدماغية القحفية كيساً مع مادة دماغية قشرية أو مخيخية أو أجزاء من جذع الدماغ وهؤلاء لديهم خطورة عالية لتطور موه الرأس نتيجة لتضيق المسال أو تشوه كياربي أو داندي ووكر.

- التشخيص: يجب إجراء صورة شعاعية بسيطة للجمجمة والعمود الفقري الرقبي للتعرف على تشريح الفقرات الأمواج فوق الصوتية مفيدة في تحديد محتويات الكيس وتقلل من الحاجة لتفريسة CT في أغلب الحالات.
- الانذار: جيد في القيلة السحائية القحفية، أما المصابين بالقيلة الدماغية فهم في خطر لإحداث مشاكل بصرية، صغر رأس، تخلف عقلي، اختلاجات.

٨-٢- انعدام الدماغ:

يبدي الطفل المصاب بانعدام الدماغ مظهراً مميزاً مع عيب كبير في القبة والسحايا والفروة ويترافق مع دماغ رديمي ويموت أغلبهم خلال بضعة أيام من الولادة.

٨-٣- الدماغ الأملس:

يتظاهر بفشل نمو، صغر الرأس، تأخر تطور ملحوظ، اضطراب اختلاجي شديد وشذوذات عينية.

٨-٤- صغر الرأس Microcephalie:

هو محيط الرأس الذي يقاس أقل من المتوسط للعمر والجنس بأكثر من ثلاث انحرافات معيارية. يقسم إلى بدئي: عائلي، متلازمات (داون - ادوارد - مواء القطعة - كورنيلي دي لانج - روبنشتاين ثيبي)

وثانوي: أشعة - أخماج ولادية (CMV - TOX - روبيل) - أدوية - كحول - هيدانتوين - أخماج (التهاب سحايا - التهاب دماغ) - استقلابي - اعتلال دماغ بنقص الأكسجة.

- المعالجة: تقديم استشارة وراثية عائلية دقيقة وداعمة.

٨-٥- موه الرأس Hydrocephalie:

عبارة عن اتساع الجهاز البطني الدماغي في بعض أو كل أجزائه. ليس مرضاً نوعياً فهو يعبر عن مجموعة من الحالات المختلفة الناتجة عن تأذي دوران وامتصاص السائل الدماغي الشوكي أو حالات نادرة عن زيادة الانتاج بواسطة ورم حليمي بالصفيرة المشيمية.

نسبة حدوثه ٣-٤/١٠٠٠ ولادة حية.

يسمى موه الرأس الناتج عن انسداد الجملة البطينية موه الرأس الانسدادي أو اللامتصل وهو الأشيع عند الأطفال وموه الرأس الناتج عن انسداد الصهاريج تحت العنكبوتية أو عن سوء وظيفة الزغابات العنكبوتية موه الرأس المتصل أو اللانسدادي (الانتانات داخل الرحم). تعتبر آفات البطين الرابع أسباباً رئيسية لموه الرأس وهي تضم أورام الحفرة الخلفية في الدماغ، تشوه كيارى، ومتلازمة داندي ووكر.

٨-٥-١- تشوه كيارى Chiari malformation :

يتظاهر بموه رأس مترق وقيلة سحائية نخاعية، تعبر الآفة عن شذوذ في الدماغ الخلفي.

التشخيص : الـ CT يبدي حفرة خلفية صغيرة مع اتساع القناة الرقبية.

العلاج : تخفيف الضغط بإجراء التحويلة.

٨-٥-٢- تشوه داندي ووكر Dandy - Walker malformation :

يتألف من توسع للبطين الرابع في الحفرة الخلفية ناتج عن فشل تطوري لسقف البطين الرابع خلال تكون المضافة. إن حوالي ٩٠% من المصابين لديهم موه رأس، ولدى عدد هام من الأطفال تشوهات مرافقة تضم عدم تصنع الدودة المخيخية الخلفية والجسم الثقبني. يتظاهر الرضع بزيادة سريعة في حجم الرأس وتبارز القفا.

- التدبير : إجراء تحويلة بوجود موه الرأس.
- الانذار : يعتمد على سبب توسع البطينات مع خطر زائد لمجموعة من الاعاقات التطورية ومشاكل بصرية.

٨-٦- تعظم الدروز الباكر craniosynostosis :

يعرف تعظم الدروز الباكر بأنه الانغلاق الباكر للدروز القحفية ويصنف إلى بدئي ويشير إلى انغلاق واحد أو أكثر بسبب شذوذات تطور الجمجمة وثانوي ينجم عن فشل نمو الدماغ تقارب نسبة تعظم الدروز الباكر ١/٢٠٠٠ ولادة حية، السبب مجهول عند غالبية الأطفال لكن لمتلازمات الوراثية مسؤولة عن ١٠-٢٠% من الحالات (كروزون - أبرت - كليبل تشادل) إن لتعظم الدروز الباكر أربع تأثيرات: انقاص الحجم داخل القحف - فرط التوتر داخل القحف - احتباس الدماغ - تشوه قحفي معاوض.

- التشخيص : الصورة الشعاعية البسيطة للمجمعة بالوضعية الأمامية الخلفية والوضعية الجانبية تظهر منطقة التحام الدروز كمناطق زائدة الكثافة، يجب الانتباه لوجود علامات فرط التوتر داخل القحف.
- المعالجة: تأمين تباعد اصطناعي بين العظام المعنية ليعمل كالدرز الطبيعي خلال فترة نمو الدماغ.
- الانذار: جيد إذا أجري التداخل الجراحي في المراحل الباكرة قبل حدوث تبدلات غير قابلة للتراجع.

٩- التشوهات الخلقية في الجهاز التنفسي : [٥،١]

يقسم تخلق الجهاز التنفسي إلى خمس مراحل: المرحلة الأولى هي المرحلة المضغية تبدأ في الأسبوع الرابع من الحياة الجنينية من الجدار البطني للمعي الأمامي على شكل برعم ظهاري ناشئ ينقسم هذا البرعم بشكل ثنائي وينمو بسرعة في اللحمية المتوسطة التي تفصل المعى عن التجويف البطني والمرحلة الثانية تبدأ في الأسبوع السادس من الحمل هي المرحلة الغذائية الكاذبة حيث يمكن تشبيه الرئة بغدة خارجية الإفراز تعبرها أفنية ضيقة مبطنة بظهارة ذات خلايا متطاولة، كما تفصل الرغامى عن المعى الأمامي بعد اتحاد الحواف النامية لظهارة الطرق التنفسية الأولية بشكل تدريجي وهكذا فالاتحاد غير الكامل لهذه الحواف يؤدي إلى تشكل ناسور رغامى مريئي، تستمر الطرق التنفسية بالتشعب خلال هذه المرحلة حتى ظهور القصيبات النهائية بينما تبدأ الخلايا الظهارية العمودية في الطرق التنفسية العليا بالتمايز إلى خلايا مهدبة وغير مهدبة وكروية وقاعدية أما الغدد المخاطية والغضاريف والعضلات الملساء فيمكن رؤيتها في جدران الطرق التنفسية بوضوح في الأسبوع السادس عشر من الحمل. ويتشكل الحجاب الحاجز خلال هذه المرحلة من عاملين لحميين متوسطين حيث ينشأ الوتر المركزي من الحجاب المعترض وتتوضع صفيحة من النسيج الأدمي المتوسطي والتوضع ما بين التامور وسويقة الكيس المحي أما الأقسام الجانبية للحجاب الحاجز فتتشكل من التثنيات الجانبية الصفاقية التي تنشأ من جدار الجسم وتمتد حتى تتحد مع المساريقا المريئية والحجاب المعترض إن اكتمال هذا الاتحاد يغلق الاتصال ما بين الصدر والبطن ويوضع حداً لنمو الرئتين نحو الأسفل وهكذا فإن عدم حدوث الاتحاد المذكور وغالباً ما يكون ذلك في الجهة اليسرى يؤدي إلى حدوث فتق بوشداليك الحجابي الخلفي.

أما الفترة الثالثة فهي المرحلة القنوية تمتد من الأسبوع السادس عشر إلى الثامن والعشرين من الحمل. تكمل الطرق التنفسية تشكيل ملحقاتها من الغضاريف والغدد والعضلات.

المرحلة الرابعة هي المرحلة الكيسية: تتابع الطرق التنفسية النهائية امتدادها لتشكيل الأكياس النهائية مع تشكل الحاجز الدموي الهوائي القادر على التبادل الغازي حتى في غياب البناء السنخي النموذجي للرئة الناضجة.

المرحلة الخامسة بعد الأسبوع السادس والثلاثين من الحمل، المرحلة السنخية حيث تبدأ قفزات ثانوية بالظهور على الأكياس النهائية مقسمة إياها إلى أسناخ نموذجية وتتكاثر الشعيرات في جدران الأكياس بسرعة وتتحد في شبكة شعرية واحدة.

٩-١- الرئق الحنجري الكامل: يتعارض مع الحياة.

٩-٢- الفلم الحنجري الرغاموي المريئي: آفة خلقية نادرة.

٩-٣- تلبين الحنجرة وتلبين الرغاموي:

يتظاهر خلال الأيام الأولى من الحياة على شكل صرير مستمر أو متقطع وقد لا يظهر حتى الشهر الثاني من الحياة، ويصاب الذكور أكثر من الإناث، يزداد الصرير عندما يستلقي الرضيع على ظهره ويستمر من عدة أشهر حتى سنة واحدة بعد الولادة.

- المعالجة: يتحسن عفويًا مع التغذية بشكل حذر وقد يتطلب الأمر في حال وجود أعراض شديدة تنبيب أنفي رغاموي.
- الإنذار: يزول بشكل سريري بعمر ١٨ شهر.

٩-٤- عدم تصنع ، نقص تصنع الرئة :

عدم تكون الرئة ثنائي الجانب نادر ويتعارض مع الحياة، يوجد غالباً بقاء دوران جنيني عند وجود نقص تصنع رئوي في فترة الوليد.

- المعالجة : داعمة بتأمين تهوية ميكانيكية قد تسمح بتطور متني رئوي كاف للإبقاء على قيد الحياة.

١٠- التشوهات الخلقية في جهاز الهضم : [١، ٥، ٦، ٧]

يبدأ تطور جهاز الهضم ابتداءً من الأسبوع الرابع من المعى الابتدائي.

١-١-١٠ - تشوهات المري :

يتشكل من المعي الأمامي حيث يتشكل ثلمان حنجريان رغاميان على طول الجدار الجانبي ثم يتحدان ليفصلا المري البدئي عن الرغامي الأمامية لذلك تتشارك تشوهات المري غالباً مع تشوهات الرغامي.

١-١-١٠ - عدم التصنع والنواسير المريئية الرغامية :

تحدث أتريجيا المري عند ١/٣-٣٠٠٠-٤٥٠٠ مولود حي وهي حوالي ١/٣ المصابين هم من الخدج في أكثر من ٨٥% من الحالات هناك ناسور بين الرغامي والقسم البعيد من المري مرافق للاتريجيا وفي حالات أقل يمكن أن يحدث كل من الاتريجيا والناسور المريئي الرغامي بشكل مستقل عن الآخر.

يجب أن نتوقع أتريجيا المري في حالات الاستسقاء الأمينوسي وفي حال عدم التمكن من ادخال القنطرة المستخدمة للنعاش بعد الولادة إلى المعدة وإذا كانت المفرزات الفموية شديدة عند الطفل وإذا حدث الاستنشاق والزرقة أو السعال عند محاولة إطعام الطفل.

عندما يصل الناسور بين الرغامي والقطعة البعيدة من المري فإن الهواء يدخل إلى البطن الذي يصبح ممتدداً لدرجة قد تؤثر على التنفس أما إذا وصل الناسور بين الرغامي والمري القريب فإن المحاولة الأولى للإرضاع تؤدي إلى استنشاق شديد، أما الطفل الذي لديه أتريجيا دون ناسور فيكون لديه بطن زورقي خالٍ من الهواء في بعض الحالات النادرة يكون هناك ناسور بدون أتريجيا وتكون الأعراض بشكل ذات رئة استنشاقية متكررة وقد يتأخر التشخيص عدة أشهر أو أيام.

على الأقل ٣٠% من الرضع المصابين بأترجيا المري لديهم تشوهات خلقية مرافقة أكثرها مهددة للحياة والتشوهات القلبية الوعائية أكثرها شيوعاً ثم العيوب في بقية الجهاز الهضمي (تضييق العفج - عدم انتقاب الشرج) مع تشوهات بولية وهيكلية. وتشوهات الجهاز العصبي المركزي.

- التشخيص : بعد الشك بالتصوير الشعاعي حيث يظهر النفاذ القنطرة في الجيب المريئي العلوي يجب أن تكون المادة المستعملة بالتصوير الشعاعي منحلة في الماء.
- المعالجة: جراحية.

١-١-٢ - الاكالازيا أو المري العرطل:

اضطراب غير شائع، وهو عبارة عن فشل ارتخاء معصرة المري السفلية أثناء البلع.