الجماهيرية العربية الليبية الشعبية الاشتراكية العظمى
اللجنة الشعبية العامة
المكتب الوطني للبحث والتطوير

المكتب الوطني للبحث والتطوير

م . و . ب . ت : .....270.....

التاريخ: / /

الموافق: 1 / 11 / 1374 و. ر

الأخت / د. ميامي كاظم يوسف

تهديكم هيئة تحرير **مجلة آفاق العلم والتقانة** أطيب التحيات، ويسرها أن تبعث إليكم بنسختين من العدد الثاني من المجلد الرابع (2006) **لمجلة آفاق العلم والتقانة** والذي ضم مقالكم المعنون بـ **(التشوهات الخلقية عند الأطفال)** .

وفي الوقت الذي نشكركم على حسن استجابتكم للمساهمة يسرنا تلقي المزيد من إسهاماتكم العلمية، وكذلك اقتراحاتكم لتطوير هذه المجلة .

وتفضلوا بقبول فائق التقدير

أ.د يوسف إبراهيم المهرك
رئيس اللجنة الاستشارية العلمية للمجلة

صـ إلى ـورة
- قسم الاعلام والنشر والتوثيق .
- ملف المجلة .
- الدوري العام .

ههص. كنشيل ..... . نجاة.ف .

ك.م 15 طرابلس – قصر بن غشير هاتف : 022 634440-43 فاكس : 022 634333-34 ص. ب : 80045
البريد الإلكتروني: e-mail: info@nbrdlibya.net

التشوهات الخلقية عند الأطفال
ما هي وما أسبابها ؟

تعد التشوهات الخلقية سببا رئيسيا في وفيات الأطفال حديثي الولادة والرضع وهي مسؤولة أيضا عن عدد كبير من وفيات الأجنة داخل الأرحام. لقد ازداد عدد الإصابات بالتشوهات الخلقية إلى ثلاثة أضعاف خلال الثلاثين سنة الماضية ، وقد تمت دراسة تأثير العديد من الأدوية و العقاقير والمواد الكيميائية بالإضافة إلى عدد من العوامل البيئية بصورة أفضل مما أدى إلى ازدياد عدد الحالات التي يتم تشخيصها أثناء الحمل.

ما هي التشوهات الخلقية ؟

لسوء الحظ لا يوجد حتى الوقت الحاضر تعريف شامل مقبول عالميا للتشوهات الخلقية Congenital anomalies أو ما يعرف بالعلة الولادية Birth defect وقد أجريت محاولات كثيرة لإعطاء معان خاصة ومحددة مثل تشوه ، تشويه ، تمزق ، أو متلازمة لوصف الكثير من التشوهات الخلقية والتي إما أن تكون على شكل تشوه أحادي (مفرد) أو على شكل تشوهات متعددة.

في اغلب الحالات يكون التشوه أحادي وعدا ذلك يعتبر الطفل طبيعيا. ومن التشوهات الخلقية الأكثر شيوعا هي خلع الورك الولادي ، تشوهات القدمين ، شفة الأرنب (مصاحبة أو غير مصاحبة لشق سقف الحلق) ، تشوهات قلبية ، انسداد الفتحة البوابية بين المعدة والأمعاء وتشوهات العمود الفقري والقناة العصبية.

عادة في مثل هذه الحالات يكون السبب غير معروف و نسبة تكرار مثل هذه التشوهات يبلغ 2 - 5% بالنسبة للطفل الثاني المولود لأبويين غير مصابين مع وجود طفل مصاب واحد.

من ناحية أخرى تحدث التشوهات الخلقية المتعددة عندما يكون هناك عدد من التشوهات ذات منشأ أو مسبب واحد وتحدث بسبب تشوهات كروموسومية أو جينية أو بسبب تعرض الأم الحامل إلى أدوية أو عقاقير أو مواد كيميائية أو خمج (عدوى

مرض) لها تأثير ضار بالجنين . و تكون نسبة تكرارها من 0 – 100% .

تصنيف التشوهات الخلقية

أولا- التشوهات الأحادية

يمكن تقسيم التشوهات الأحادية إلى:

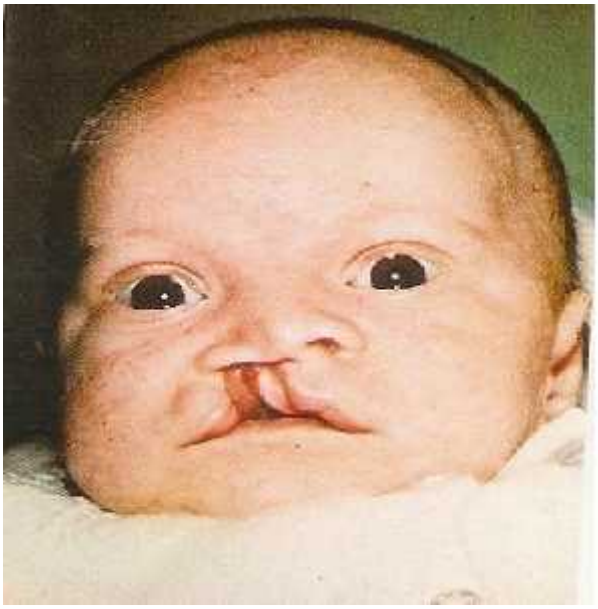
1- Malformation وهو تشوه يحدث أثناء نمو وتطور الجنين في المراحل الأولى من الحمل و من أمثلتها تشوهات القلب الولادية وانسداد الفتحة البوابية.

2- Deformation وهو تشويه ناتج من تغيير في شكل أو تركيب عضو أو جزء من عضو بعد نشوء ذلك الجزء بصورة طبيعية و تشمل عادة الجهاز العضلي والعظمي ويحدث بسبب القولبة (Molding) داخل الرحم حيث يتعرض الجنين إلى ضغط إما أن يكون داخليا أو خارجيا. داخليا بسبب اختلال عصبي عضلي داخل الجنين والذي يؤدي إلى عدم قدرة الجنين على الحركة والدفع التي تعتبر مهمة جدا في نمو وتطور الجهاز العضلي والهيكلي. وقد تحدث التشوهات عندما يكون الجنين غير قادر على تغيير وضعه داخل الرحم عادة بسبب نقص في كمية السائل المحيط بالجنين داخل الرحم (Amniotic fluid) والذي يحدث في المراحل الأخيرة من الحمل عندما يزداد نمو الجنين بصورة سريعة ، وكذلك يحدث في الحالات التي يقل فيها التبول عند الجنين أو في حالات التسرب المزمن للسائل المحيط بالجنين. ومن الأسباب الأخرى هي وضع الجنين داخل الرحم والذي يعتمد على شكل الرحم ، حجم السائل ، حجم وشكل الجنين ، وضع المشيمة ، وجود أورام رحمية ، وجود أكثر من جنين و غيرها. ومن أكثر الحالات شيوعا هي تشوهات القدمين وخلع الورك الولادي.

3- Disruption وهو تمزق أو بتر لجزء من عضو سبق ون نشأ بصورة طبيعية وعادة ما يكون إصبع أو ذراع أو قدم وقد يكون بسبب نقص في كمية الدم الذي يزود ذلك الجزء مما يؤدي إلى احتشاء infarction أو موت نسيجي necrosis ،

وإذا حدث نقص الدم في الأسابيع الأولى من الحمل فانه يؤدي إلى فقدان أو اختفاء ذلك الجزء أما إذا حدث في المراحل الأخيرة فانه يؤدي إلى موت نسيجي.

صورة رقم (1) تشوه القدمين



صورة رقم (2) شفة الأرنب

ثانيا- متلازمة التشوهات المتعددة

في هذه الحالات يكون هناك تشوه **أو أكثر** يشمل جهاز واحد **أو أكثر من** أجهزة **الجسم ومن** أشهرها **متلازمة داون** (Down's syndrome) **الذي** يحدث بمعدل واحد **لكل** 660 **حالة ولادة**. متلازمة التشوهات المتعددة قد تحدث بسبب تشوهات كروموسومية **أو** جينيه **أو** بسبب عقاقير **أو** مواد كيميائية **أو** إشعاعية **أو خمج (عدوى مرض)** . وقد تحدث بسبب طفرات وراثية جينية وفي هذه الحالة يكون **أفراد العائلة** طبيعيين ويعتمد تشخيص المرض على تقييم وفحص الطفل المصاب نفسه.

صورة رقم (3) تشوهات خلقيه متعددة (حالة نادرة)

صورة رقم (4) متلازمة داون

تشخيص التشوهات الخلقية

تشخيص التشوهات الخلقية يشمل التشخيص قبل الولادة وتشخيص ما بعد الولادة.

توجد طرق متعددة لتشخيص التشوهات الخلقية في الجنين prenatal diagnosis وتشمل:

1- فحص الجنين بالموجات فوق الصوتية fetal ultrasonographic imaging
وهذا يساعد في تشخيص استسقاء الدماغ ، تشوهات العمود الفقري ، تشوهات القلب ، تشوهات الأطراف وتشوهات الجهاز البولي.

2- فحص عينة من السائل المحيط بالجنين Amniocentesis
حيث يتم تشخيص الحالات الناتجة من التشوهات الكروموسومية والجينية والتحري عن الأحماض الامينية والانزيمات والهرمونات والمواد الايضية غير الطبيعية التي تساعد في تشخيص بعض الأمراض كتشوهات القناة العصبية والغدة الدرقية والغدة الكظرية .

3- فحص نسيجي لازغب المشيمة Chorionic villous Biopsy
يتم في الأشهر الثلاثة الأولى من الحمل للحصول على خلايا جنينية لغرض الفحص ولا تخلو هذه العملية من خطورة مثل فقدان الجنين وتشوه الأطراف.

4- فحص نموذج دم من الحبل السري Cordocentesis
بعد الأسبوع الخامس عشر من الحمل ومن مضاعفاته حدوث نزف ، تباطؤ قلب الجنين أو فقدان الجنين بمعدل اقل من 2% .

5- فحوصات سيرولوجية للام الحامل Serological tests
للكشف عن احتمال إصابتها بعدوى مرض.

أما بعد الولادة ، فان التشوهات الخلقية الكبيرة يسهل تشخيصها مباشرة بعد الولادة بينما قد لا تتم ملاحظة التشوهات الصغيرة. إن وجود تشوه أحادي بسيط قد لا

يثير القلق وخاصة إذا كان أحد الأبوين يعاني من نفس الحالة. لكن على أية حال يجب التحري عن وجود تشوهات داخلية مثل تشوهات القلب والكليتين حيث نسبة وجود تشوه كبير مرافق لوجود تشوه أحادي بسيط تبلغ 3% . أما في حالة وجود ثلاثة أو أكثر من التشوهات البسيطة فان نسبة وجود تشوه كبير قد ترتفع إلى 90% ولغرض التشخيص يتم إتباع الخطوات التالية :

1- عند ملاحظة وجود تشوه واحد أو أكثر في الطفل الوليد يجب جمع معلومات مفصلة عن الحالة أو ما يسمى بتاريخ الحالةcase history حيث يشمل:

أ- تاريخ قبل الولادة prenatal history ويشمل عمر الأم ، عدد الولادات السابقة ، أمراض تعاني منها الأم ، حركة الجنين ، مضاعفات أثناء فترة الحمل ، حدوث عدوى مرض فايروسي أو طفيلي ، التعرض للإشعاع، تناول أدوية وعقاقير وكافة الفحوصات التي أجريت للحامل قبل الولادة.

ب- تاريخ حول الولادة perinatal history لمعرفة مدة الحمل gestational age ، عدد الساعات التي استغرقتها الولادة ، الأدوية المستخدمة أثناء الولادة ونوع الولادة (طبيعية أم قيصرية).

ج- تاريخ العائلة family history يشمل الوالدين والاخوه والأجداد والأقارب حيث يتم السؤال عن وجود تخلف عقلي أو تشوه ولادي أو وفاة طفل حديث الولادة أو موت الجنين أو إسقاط متكرر والسؤال عن صلة القرابة في الوالدين ومعرفة نتائج فحوصات واختبارات سابقة.

2- التشخيص السريري clinical diagnosis

حيث يتم فحص الوليد وتحديد:

أ- مدة الحمل، الوزن عند الولادة، الطول، محيط الرأس والنسب الجسمية (طول الذراعين والساقين نسبة إلى الجذع)

ب- سمات الوجه مع ملاحظة شكل العينين والمسافة بينهما، وجود طيه من الجلد

تغطي الزاوية الداخلية للعين epicanthic fold ،عتمة عدسة العينcataract ،شكل الأنف و طوله ، المسافة بين الأنف والشفة العليا ، شكل الأذنين و حجمهما ، موقعهما في مستوى أوطأ low set ، شكل الشفتين ، وجود شق في الشفة (شفة الأرنب)،شق في سقف الفم ، زيادة بروز الذقن أو صغره.

ج- حجم الرأس (صغير أو كبير) وشكله.

د- الكفين والقدمين: قصر الأصابع أو زيادة طولها ، تقوس الأصابع ، وجود التصاقات بين الأصابع ،زيادة في عدد الأصابع ،شكل خطوط الكف.

هـ - الجلد والشعر والعمود الفقري

مثلا عدم وجود قحف الجمجمة Anencephaly، وجود كيس سحائي ، وجود ندبة في أسفل الظهر أو كتلة من الشعر تشير إلى (Spina Bifida occulta)

و- شكل الصدر وحجمه ، وجود تشوهات عظم القص وأسفل الصدر ، فحص القلب

ز- البطن

وجود فتحة في جدار البطن أو توسع فتحة السره مع بروز الأمعاء في الحبل السري أو فتق السره والفتق المغبني .

ح- الأعضاء الجنسية

يجب تحديد جنس الوليد ذكر أم أنثى. وفي حالة عدم وضوح الجنس Ambiguous genitalia يجب إحالة الوليد للفحوصات المخبرية.

3- الفحوصات المخبرية و تشمل:

أ- التصوير التشخيصي

مثل الأشعة السينية ، التصوير المقطعي CT scan والرنين المغناطيسي MRI والفحص بالموجات فوق الصوتية Ultrasound

ويجب عدم اعتمادها بصورة روتينية لكن يتم التوجه إليها حسب الأهمية.

ب- دراسة الكروموسومات chromosomal analysis

و يوصي به في الحالات التالية:

- وجود اثنين أو أكثر من التشوهات الخلقية الكبيرة.
- تشوه صغير أحادي أو متعدد مع فشل النمو و نقص الوزن.
- تشوه كبير مع عدة تشوهات صغيرة.

ج- الفحوصات الأيضية Metabolic Tests

مثل السكر في الدم، الأمونيا، وظائف الكبد، الكولسترول وغيرها.

هل يمكن تجنب الإصابة بالتشوهات الخلقية؟

من العوامل التي يمكن تجنبها هي الأدوية والعقاقير والإشعاع وغيرها من الملوثات البيئية.

يختلف تأثير الأدوية التي تتناولها الأم الحامل على الجنين حسب مرحلة الحمل ، حيث أن تناول بعض الأدوية في الأسابيع الأولى من الحمل أي في فترة تكون الجنين قد تؤدي إلى موت الجنين أو إسقاطه أو حدوث تشوهات خلقية ، بينما إذا تم تناول مثل هذه الأدوية في الأسابيع الأخيرة من الحمل فأنها تؤثر على وظائف بعض الأعضاء أو بعض الأنزيمات و يكون تأثيرها على الطفل حديث الولادة و ليس على الجنين.

Alcohol	كحول
Amphetamines	أمفيتامين
Carbamazepine	كاربامزبين
Cigarette smoking	تدخين السجائر
Cocaine	كوكين
Cyclophosphamide	سايكلوفوسفمايد
Dilantin (Phenytoin)	ديلانتين
Thalidomide	ثاليدو مايد
Valproate	فالبرويت
Vitamin D	فيتامين D

جدول رقم (1) بعض المواد التي قد تؤدي الى تشوهات خلقية

إن أي دواء يوصف خلال فترة الحمل يجب أن توضع حاجة الأم للدواء مقابل التأثير السلبي للدواء على الجنين.

إن التعرض الخاطئ للإشعاع في الأسابيع المبكرة من الحمل،عادة بسبب عدم معرفة الحامل بحدوث الحمل، يشكل مصدر قلق للأم الحامل وعائلتها و طبيبها المعالج و أساس هذا القلق هو احتمال حدوث تشوهات خلقية أو علة ولادية في الجنين المتعرض للإشعاع. إن الجرعات الكبيرة من الإشعاع (20000- 50000) ملليراد تعتبر ضارة بالجنين وبالأخص الجهاز العصبي والتي تتمثل بصغر حجم الرأس والتخلف العقلي وتأخر نمو الجنين.

نوع الفحص	ملليراد
أشعة الصدر	1
الفقرات الصدرية	11
البطن	221
الحوض	210
الورك	124
أشعة ملونة للقناة الهضمية	171
أشعة ملونة للأمعاء الغليظة Barium enema	903
أشعة ملونة للجهاز البوليIVP	588

جدول رقم (2) التعرض ألإشعاعي للجنين

إما بالنسبة للإصابة بالخمج infection فانه من الصعب تجنبها. إن إصابة الأم الحامل بالميكروبات (فيروس ، بكتريا، طفيلي) قد يؤدي إلى إسقاط الجنين أو تأخر نموه أو ولادته ميتا أو إلى حدوث تشوهات خلقيه ، وفي بعض الحالات لا تكون هناك علامات واضحة على الطفل مباشرة بعد الولادة وتظهر مضاعفات في الجهاز العصبي فيما بعد ، وأهم الأمراض المتعلقة بحدوث تشوهات خلقية هي

Rubella , Cytomegalovirus , Toxoplasmosis , Varicella zoster , Herpes

صوره رقم (5) عتمة عدسة العين

ومن علامات إصابة الوليد بالخمج الولادي congenital infection
هي صغر الرأس وصغر العينين ،نقص الوزن، عتمة عدسة العين cataract تضخم الكبد و الطحال و تشوهات القلب. أما المضاعفات المتأخرة فتشمل فقدان السمع ،التخلف العقلي، عدم كفاءة الغدة الدرقية وعجز الجهاز العصبي.

ويعتبر داء السكري من أهم الأمراض غير الجرثومية التي تؤدي إلى تشوهات خلقية في الجنين حيث يزداد معدل الإصابة بها في الأطفال المولودين لأمهات مصابات بالسكري إلى ثلاثة أضعاف وأهمها التشوهات القلبية ASD ، VSD ، asymetric septal hypertrophy,coarctation of the aorta وتشوهات العمود الفقري,lumbosacral agenesis والجهاز العصبي neural tube defects بالإضافة إلى الجهاز البوليrenal agenesis والهضمي anorectal atresia, small left colon syndrome.

لذلك فان السيطرة الجيدة على المرض وتنظيم مستوى السكر في الدم يساهم في تقليل خطر حدوث مثل هذه التشوهات.

لقد بينت الدراسات العلاقة القوية بين تناول فيتامين ب والفولك أسيد قبل حدوث الحمل والانخفاض الكبير في معدل الإصابة بتشوهات القناة العصبية ، ومن أجل أن يكون العلاج ذو تأثير فعال يجب على المرآة البدء في تناوله شهر قبل حدوث الحمل على أن يستمر مدة لا تقل عن 12 أسبوعا بعد الحمل.

صورة رقم (6) كيس سحائي عنقي

صورة رقم (7) أستسقاء الدماغ مع كيس سحائي في الظهر

خطر الإقامة قرب مناطق تجميع القمامة و النفايات

لقد بينت الدراسات أن خطر الإصابة بالتشوهات الخلقية عند الأطفال اكبر في الأطفال المولودين لأمهات يقمن في مناطق قريبة من أماكن تجمع القمامة والنفايات وخصوصا نفايات المعامل والمصانع و التي تتعامل مع المواد الكيميائية الخطرة. مثل هذه المواد تنتشر في الهواء و الماء و التربة مما يؤدي إلى تلوث الهواء و تلوث المياه السطحية و

الجوفية ويؤدي بالتالي إلى تلوث الإنتاج الغذائي المزروع والمستهلك. لقد أجريت دراسة أوروبية شملت العديد من الدول الأوربية، على 1089 من حالات الولادات و الإسقاط و موت الأجنة داخل الرحم وحالات إنهاء الحمل بسبب تشوهات خلقية. وقد بينت الدراسة أن 295 حالة من هذه الحالات تكون فيها إقامة الأم الحامل على بعد 0-3 كيلومتر من مناطق تجميع النفايات، وأن 794 حالة على بعد 3-7 كيلومتر من هذه المناطق. وبذلك تمثل مناطق تجميع النفايات منطقة عوامل مخاطرة risk factor بالنسبة للسكان و أطفالهم.

بعض الوصايا و الإجراءات لتقليل الإصابة بالتشوهات الخلقية

1- التعرف على المواد المسببة للتشوهات يوفر الفرصة لمنع حدوثها، على سبيل المثال تعريف الأم الحامل بالتأثير الضار للتدخين والكحول على الجنين وارشادها بعدم تناول اى دواء دون استشارة طبيبها المعالج وخاصة في الفترة المبكرة من الحمل (اقل من 60 يوم) .

2- المرأة التي تعاني من داء السكري قد تساعد في تقليل خطر إصابة جنينها بالتشوهات في حالة التزامها بأخذ العلاج بصورة منتظمة للحصول على سيطرة جيده على المرض قبل وبعد حدوث الحمل.

3- التشخيص المبكر للحمل أو التأكد من عدم حدوث حمل قبل التعرض للفحوصات الطبية الإشعاعية المختلفة.

4- إذا أصيبت المرأة الحامل بارتفاع درجة الحرارة وكان هناك قلق من إصابتها بعدوى مرض مع ازدياد القلق بإصابة الجنين فيجب إجراء الفحوصات السيرولوجيه للحامل للتحري عن الأمراض المتعلقة بالتشوهات الخلقية

5- التطعيم الشامل للأطفال بطعم الحميراء Rubellaحيث يشكل هذا المرض الفيروسي سببا مهما في تشوه الجنين بعد إصابة الأم الحامل غير المحصنة من المرض بالتطعيم وحيث لا يوجد للأسف دواء مضاد لفيروس الحميراء

وإذا تم تشخيص إصابة الحامل بهذا المرض في الأشهر الأولى من الحمل مع احتمال كبير في إصابة الجنين فيجب دراسة إمكانية إنهاء الحمل.

6- معالجة المرأة المصابة بأحد الأمراض المسببة للتشوهات الخلقية معالجة جيدة قبل حدوث الحمل كالسفلس والتوكسوبلازما

7- إجراء فحوصات طبية قبل الزواج والكشف عن الأمراض الوراثية المختلفة

8- تجنب الإقامة بالقرب من أماكن تجميع نفايات المعامل والمصانع التي تتعامل مع المواد الكيميائية الخطرة

9- تناول حمض الفوليك folic acid لمدة شهر قبل حدوث الحمل ومدة لا تقل عن 12 أسبوعا بعد الحمل.

10- Family counseling

حيث تتم مناقشة الحالة مع العائلة التي ينتمي إليها الطفل وتقديم النصح مع احترام خصوصية العائلة وتقدير مدى الحزن بسبب ولادة طفل بتشوه خلقي ثم توضيح خطة العلاج ونسبة تكرار الحالة في الحمل القادم .

إن الهدف الرئيسي من تقييم طفل مصاب بتشوهات خلقية هو لغرض وضع تشخيص للمشكلة و معرفة خطر تكرار مثل هذه الحالات مع وضع خطة لمساعدة هؤلاء الأطفال وذويهم لفهم أفضل للمشكلة و التعامل معها.

المراجع

1- Clinical Genetic services. www.medgen.ubc.ca

2- Colour atlas of Paediatrics. Martha Dynski-Klein

3-Nelson-Textbook of Pediatrics. Behrman,Kliegman,Arvin

4- Report of a WHO Meeting on Craniofacial Anomalies

5-The Merk Manual of Diagnosis and Therapy Section 19, pediatrics chapter 261, congenital anomalies

6- www.avon.net.au