التشوهات الخلقية في الأجنة

سلسلة الأمراض الوراثية

ألوراثة .... مالها وما عليها

الدكتورة شيخة سالم العريض

أطفال الخليج
مركز دراسات وبحوث المعوقين
www.gulfkids.com

الفصل الرابع

التشوهات الخلقية في الأجنة

أنواع التشوهات :

- المجموعة الأولى
- المجموعة الثانية
- المجموعة الثالثة

أسباب التشوهات ،

الأسباب الخارجية البيئية :

- الأشعة
- الإلتهابات والأمراض المعدية
- العقاقير والمواد الكيماوية
- العوامل الميكانيكية

العوامل الداخلية :

- عوامل في الحيوان المنوي أو البويضة
- أمراض كروموزومية وجينية

تشخيص التشوهات الخلقية في الأجنة

1 ـ التشخيص قبل الحمل

2 ـ التشخيص أثناء الحمل

- فحص دم الأم أثناء الحمل
- فحص السائل الأمينيوسي
- فحص المني
- تصوير الجنين داخل الرحم

3 ـ مصير الأجنة التي بها تشوهات خلقية

التشوهات الخلقية في الأجنة

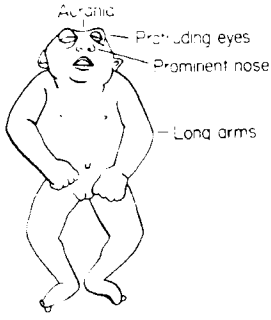
(إن التشوهات الخلقية هي التغير في شكل الجنين أو في هيئته أو في أي عضو من أعضائه بحيث يمكن أن يؤثر عليه في المستقبل سواء في شكله أو في وظائف أعضائه. ومن هذه التشوهات تشوهات بسيطة أو شديدة وخطيرة،. وقد تظهر بعد الولادة مباشرة أو في فترة الطفولة. وبعضها يحتاج إلى عمليات تجميلية أو تعديلية لعلاجها).

هناك آلاف الأمراض الوراثية التي يمكن أن تنتقل إلى الجنين من والديه، وقد وجد أن أكثر من 20٪ من الأطفال يكونون مصابين بنوع ما من تلك الأمراض الوراثية البسيطة نسبياً عند ولادتهم. إلا أن 2,7 بالمائة من جميع المواليد يولدون وبهم تشوهات خلقية كبيرة، كما أن بعض التشوهات لا تكتشف إلا أثناء النمو والتطور، لذا نستطيع القول إنه بإضافة التشوهات الخلقية البسيطة وكذلك التشوهات التي تكتشف في مرحلة الطفولة المبكرة يمكن أن تصل النسبة إلى 5 بالمائة من الأطفال. فكيف تحدث تلك التشوهات وما هي أسبابها:

لنبدأ مع بداية الحياة إذ يشاء الله أن يلتقي حيوان منوي معيَّن من الأب ببويضة معيَّنة من الأم لكي يحصل الإخصاب ويتكون الجنين ومن هنا تبدأ مراحل تكوين الجنين الإنساني. يمر هذا الجنين خلال نموّه بأطوار عدة. .فيكون نطفة وتتبعه العلقة ثم المضغة ومن ثم تتكون العظام والعضلات والجلد كما تتكون الأعضاء المختلفة من الجسم الإنساني بحسب برنامج دقيق يقدّره الله سبحانه وتعالى. ويتواصل النمو ويبدأ تكوين الجهاز العصبي والجهاز الدوري والجهاز الهضمي والجهاز البولي والجهاز التناسلي وغيرها من الأجهزة. إلى أن يكتمل تكوين الجنين ونموّه. وفي الأشهر الأخيرة يزداد الوزن تدريجاً. وبعد تسعة أشهر تلد الأم. وفي 95٪ ـ 97٪ من الولادات في جميع

أنحاء العالم يأتي الطفل سليماً ومعافى تماماً. ولكن في حوالى 3 ـ 5٪ من حالات الولادة قد يخرج طفلاً معاقاً بواحدة من الإعاقات.

سنوضح هنا ما سبب حدوث الإعاقة في الطفل؟ ما هي الاحتياطات التي يمكن اتخاذها قبل الحمل وأثنائه والتي قد تستطيع أن تمنع أو على الأقل تقلل من حدوث هذه الإعاقة؟



Absence of skull bones w
exposure of part of brai

عدم اكتمال الجمجمة

يجب التوضيح مبدئياً على أن الثلاثة أشهر الأولى من الحمل First Trimester هامة جداً، ويكون الجنين خلالها في مرحلة حساسة من التكون والتطور السريع. وهناك الكثير من المؤثرات التي قد تؤخر أو تعطل جزءاً من عملية التكوين والنمو للأعضاء المختلفة مثل المخ والرئة والقلب أو الكلية أو العين أو كأحد الأطراف مثل الأيدي والأرجل وغيرها.

طفل حديث الولادة به عيوب خلقية في الدماغ وفي النخاع الشوكي
والعمود الفقري وتبرز من هذه الفجوة أغشية السحايا المحيطة بالنخاع الشوكي

كما أن هناك الكثير من العوامل الداخلية والخارجية التي تؤثر على حياة الأجنة داخل الرحم طوال فترة الحمل لكن تأثيرها يكون بنسبة أقل مما يحدث في الأسابيع الأولى من الحمل إذ إن الجنين يكون قد اكتمل نموّه تدريجاً وقد قويت مقاومته فيستطيع أن يقاوم هذه العوامل والظروف الضارة أكثر.

ويمكن تقسيم التشوهات الخلقية إلى ما يلي:

المجموعة الأولى:

تشوهات خلقية شديدة الخطورة Severe congenital abnormalities تجعل الجنين غير قابل للحياة وتقضي عليه مبكراً في مراحل الحياة الأولى، وبالتالي غالباً ما يجهض الحمل في الأشهر الأولى، أو قد يولد الجنين ميتاً أو يتوفى بعد الولادة مباشرة. هذه التشوهات الشديدة من أهم أسباب الإجهاض التلقائي لدى الحوامل. **مثال على ذلك التشوهات الكبيرة في المخ أو القلب وغيرها.**

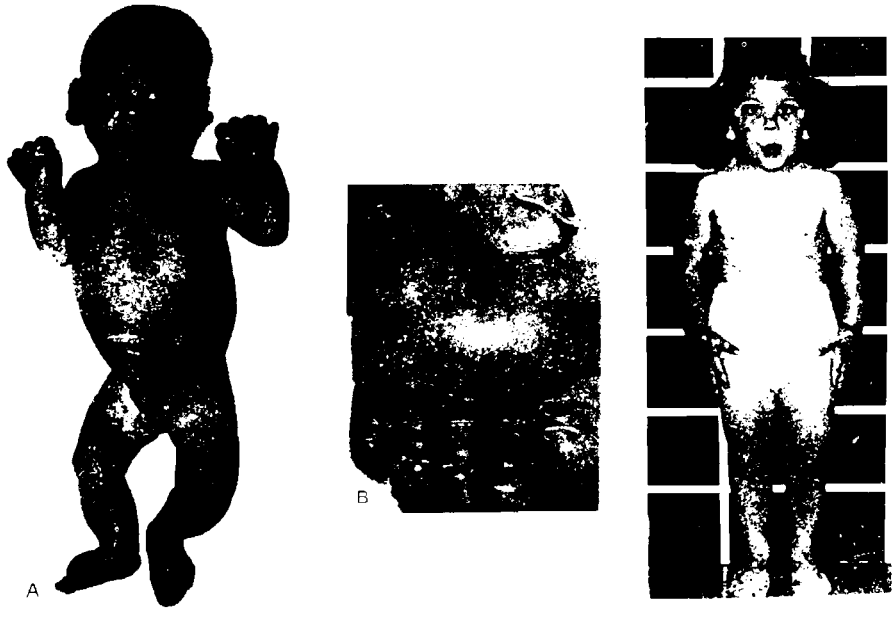
المجموعة الثانية:

بعض التشوهات الخلقية المتوسطة الخطورة Moderate congenital abnormalities قد تسمح بحياة الجنين داخل الرحم ولكنها قد تقضي عليه بعد الولادة مباشرة، إذ يكون غير قادر على التكيف مع الحياة خارج الرحم. مثال على ذلك، التشوهات التي تصيب الجهاز العصبي أو القلب والأوعية الدموية. وأما التشوهات الكبيرة في جدار البطن والجهاز البولي ونقص نموّ الجمجمة أو المخ أو انسداد القصبة الهوائية وغيرها، فيمكن تشخيص بعضها بواسطة جهاز التصوير أثناء فترة الحمل والجنين لا يزال داخل الرحم. ولكنها تكون ظاهرة وواضحة للعيان عند ولادة الجنين مباشرة.

أما بعضها فيمكن للطفل أن يواصل الحياة معه ولكن بعد إجراء عمليات دقيقة لإصلاح هذه العيوب الخلقية. لكن هذه التشوهات تكون مؤثرة على حياته فيعيش معاقاً إعاقة شديدة طوال العمر.

كما أن بعضها يحتاج إلى علاج مستمر، مثال على ذلك، خلل في أحد الأنزيمات أو خلل في جهاز المناعة داخل الجسم، أو خلل يمنع تخثر الدم، أو ثقب في القلب، أو نقص في نموّ الدماغ وبالتالي قصور في التفكير والذكاء

(تخلّف عقلي)، أو تسبب إعاقة في القدرة على الحركة أو السمع أو الرؤية أو غيرها من الإعاقات. وهذه الأمراض بغالبيتها، يحتاج الطفل إلى رعاية طبية مستمرة.



تيرنر سندروم

المجموعة الثالثة:

النوع الثالث هي التشوهات الخلقية البسيطة Mild congenital abnormalities التي لا تقضي على الأجنة ويمكن للطفل والإنسان أن يتعايش معها بسهولة أو قد يحتاج إلى إجراء عمليات جراحية بسيطة لتصحيحها وإزالتها، أو يمكن معالجة بعضها طبياً بالأدوية والعقاقير.

فما هي أسباب تلك التشوهات:

هناك الكثير من العوامل التي تتسبب في تشوهات الجنين واضطراب نموّه، ويمكن أن تقسم هذه إلى عدة تقسيمات، منها ما يلي:

التقسيم الأول: أسباب بيئية ووراثية

1 ـ أسباب بيئية خارجية Environmental Causes.

2 ـ أسباب وراثية داخلية Hereditary Causes

وتشمل:

1 ـ أمراض كروموزومات Chromosomal abnromalities

2 ـ أمراض جينات Genetic diseases.

3 ـ أسباب تتفاعل فيها عوامل البيئة والوراثة Multifactorial disorders.

4 ـ أسباب ميكانيكية Mechanical factors.

التقسيم الثاني: أسباب خاصة بالأم والطفل.

1 ـ أسباب راجعة إلى الأم Maternal factors.

2 ـ أسباب راجعة إلى الجنين Fetal factors.

3 ـ أسباب راجعة إلى المشيمة Placental factors.

الأسباب البيئية (الخارجية): External factors

منذ القدم عرف الناس أن بعض ظروف البيئة الخارجية يمكن أن تقضي على الأجنة وأن تؤدي إلى الإجهاض أو إصابة الأجنة بتشوهات شديدة، من هذه العوامل ما يلي.

1 ـ العوامل الخارجية:

تتعرض الأم للعديد من العوامل الخارجية التي قد تؤثر على حياة الجنين فتقضي عليه أو تحدث به تشوهات عديدة. قد نعرف بعض هذه العوامل ونجهل الكثير منها. نذكر هنا بعض هذه العوامل المعروفة:

إصابة الأم بالالتهابات والميكروبات Infections في الأسابيع الأولى من الحمل حيث إن بعض هذه الميكروبات قادرة على اختراق جدار الرحم والوصول إلى أنسجة الجنين الضعيفة فتحدث به مرضاً قد يتسبب في القضاء عليه أو يترك به عاهة خلقية ترافقه طوال العمر، مثال على ذلك، ما حدث عام 1941 حيث اكتشف أن الحصبة الألمانية Rubella, German measles قد تتسبب في إصابة آلاف الأجنة بالتشوهات الخلقية الشديدة. كما أن بعض الفيروسات Viruses مثل: التكسوبلازما toxoplasma والسيتوميجالو فيرس Cytomegalovirus قد تتسبب في حدوث تشوهات عديدة في الأجنة. وسوف نشرح عن تأثيرها بالتفصيل لاحقاً.

كما أن هناك العديد من المواد الكيميائية والعقاقير التي قد تتناولها الأم أثناء الحمل تؤثر على الأجنة وقد تقضي عليها. مثال على ذلك، ما سببه دواء الثاليدومايد Thalidomide من تشوهات خطيرة في الأجنة في الستينات. أو التعرض للمواد المشعة Ionizing radiation التي تستعمل لعلاج السرطان cancer. أو التعرض إلى أشعة إكس Xrays، وأيضاً الإدمان على المسكرات والمخدرات وكذلك التدخين ولكن تأثيره يكون بصورة أقلّ.

وتعتبر التأثيرات البيئية المختلفة مسؤولة عن 10 بالمئة من جميع التشوهات الخلقية. ونذكر هنا بالتفصيل بعض العوامل البيئية الشديدة التأثير على الأجنة:

1 ـ الأشعة Radiation.

2 ـ أنواع من الأخماج (الالتهابات والأمراض المعدية) Infections.

3 ـ العقاقير والمواد الكيماوية Drugs and Chemicals.

4 ـ العوامل الميكانيكية Mechanical factors.

الأشعة: Xrays

لوحظت حالات بعض الأطفال الذين تتعرض أمهاتهم للأشعة أثناء الحمل فيصابون بالتخلف العقلي بسبب صغر الدماغ (microcephaly). وقد سجلت 625 حالة حمل تعرضت الأمهات فيها للأشعة السينية أثناء الحمل وثبت أن بها الكثير من التشوهات الخلقية.

تتعرض المرأة الحامل للأشعة السينية أو أشعة جاما Gamma raysأو المواد المشعة بهدف تشخيص بعض الأمراض التي تعاني منها.. وخصوصاً في المراحل المبكرة من الحمل مع علم الطبيب بالحمل أو عدم علمه.

إن تعرّض الأم الحامل لهذه الإشعاعات في هذه الفترة المبكرة الحرجة قد يؤدي إلى طفرات في المورثات Gene mutations وإلى زيغ بالصبغيات Chromosomal aberration.. كما يمكن أن يؤدي إلى نقصان النمو داخل الرحم أو بعد الولادة والى تشوهات خلقية كما قد يؤدي إلى موت الجنين أو الإجهاض.

إلا أن هناك الكثير من العوامل التي تحدد مدى تأثر الجنين بهذه الأشعة

منها مدة الحمل، ومدة التعرض، كمية الأشعة التي تتعرض لها الحامل. فالتعرّض للأشعة في بداية الحمل(في الثلاثة أشهر الأولى من الحمل) ولاسيما الأشعة على البطن والحوض يؤدي إلى تعرّض الجهاز العصبي للإصابة، كما يؤدي إلى صغر الدماغ microcephaly والشوكة المشقوقة Spina bifida والحنك المشقوق Cleft palate وتشوهات بالعظام والأعضاء الداخلية (الأحشاء) والتخلف العقلي mental retardation.

في حين أن تعرّض الأم الحامل للأشعة في الفترات المتقدمة من الحمل مثلاً في وسط الحمل أو نهايته قد يسبب إصابة الجنين بسرطان الدم (اللوكيميا) أو السرطانات الأخرى في سن الطفولة.

كما أثبتت دراسة حالات الأطفال الذين تعرّضوا لإشعاعات القنبلة الذرية في هيروشيما Hiroshima ونجازاكي Nagasaki في اليابان خلال الثلاثة أشهر من الحمل نتائج هامة، فقد وجد الباحثون أن نسبة كبيرة من المواليد أصيبوا بالتخلف العقلي Mental retardation وصغر الدماغ Microcephaly. كما سجلت زيادة كبيرة في حالات سرطان الدم Leukaemia ومتلازمة داون Down Syndrome بينهم، وارتفعت بينهم نسبة الإصابة بأنواع مختلفة من السرطان.

ومن الأفضل ألا تتعرض الحامل إلى الأشعة مطلقاً إلا للضرورة القصوى وبعد أن تتعدى الشهر الخامس من الحمل، هذا مع حماية الرحم بلباس واقي يحيط منطقة الرحم.

إلا أن التعرّض لكمية قليلة من الأشعة (أقل من 10 راد) قد لا يؤثر تأثيراً سيئاً على الجنين، كما أن بعض الأطباء ينصحون بالإجهاض إذا تعرضت الحامل لكمية كبيرة من الأشعة في الأشهر الثلاثة الأولى بخاصة.

هناك حقيقة أخرى يجب الاهتمام بها وهي أن الأشعة بكميات كبيرة قد تؤثر على البويضات حتى إن لم تكن المرأة متزوجة. لذا ينصح بعض العلماء بعدم إجراء الأشعة للنساء في فترة الخصوبة (من البلوغ إلى سن انقطاع الطمث) إلا في الأيام العشرة الأولى من بداية كل حيضة أي في فترة الحيض والأيام القلائل التي تليها مع تغطية منطقة الحوض بالغطاء الواقي لتفادي تعرّض المبايض للأشعة الضارة.

الأمراض المعدية التي تسبب تشوهات في الجنين : Infections

الإنسان بعامة يتعرض للغزو الميكروبي والطفيلي دائماً. ولكن مناعة الجسم Immunity عند الإنسان تقف حاجزاً كبيراً لمنع وصول غالبية هذه الميكروبات إلى هدفها وهو إصابة الجسم بالمرض والالتهابات. أما لدى المرأة الحامل فإن جهاز المناعة في جسم الأم إلى جانب المشيمة تقضي على الميكروبات الباقية وتمنع وصولها إلى الجنين. لكنّ بعض هذه الفيروسات والبكتيريا والطفيليات قد تنجح في الوصول إلى الجنين وتسبب تشوهات خلقية به.

وأهم هذه الميكروبات ما يلي:

فصيلة الفيروسات: Viruses

هي مخلوقات دقيقة يمكن قياسها بالنانامتر (/ 1 بليون من المتر) وتعيش داخل الخلايا الحية.. وتتحكم في الخلية التي تدخلها. فإذا انقسمت وتكاثرت وجد الفيروس في كل جزء منها. ثم يعدي هذا الفيروس كل الخلايا المجاورة وخصوصاً إذا كان جهاز المقاومة في الجسم ضعيفاً.

وإصابة الأم بهذه الفيروسات قد لا تسبب لها مرضاً (ما عدا فيروس مرض الإيدز HIV والهربس Herpes)، وإذا سبّب لها مرضاً فيكون مرضاً خفيفاً كارتفاع بسيط في درجة الحرارة وطفح جلدي خفيف وتضخم بسيط في الغدد الليمفاوية. وأهم هذه الفيروسات هي:

1 ـ فيروس الحصبة الألمانية Rubella virus.

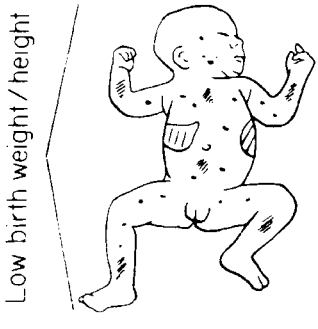
2 ـ فيروس الهربس (الحلأ أو العقبولة) البسيط Herpes simplex.

3 ـ فيروس تضخم الخلايا Cytomegalovirus.

4 ـ فيروس مرض الإيدز HIV.

1 ـ فيروس الحصبة الألمانية Rubella virus.

غالباً ما تكون إصابة الأم بالحصبة الألمانية إصابة خفيفة، مثلاً أن تصاب بالزكام والرشح وظهور بثور على الجلد والوجه والعنق ثم الجسم والأطراف وسرعان ما تختفي كل هذه الأعراض بعد عدة أيام،



تأثير الحصبة الألمانية

وهذا مشابه للإصابة بالفيروسات الأخرى، لكن تأثيره يكون أكبر على الجنين في فترة الحمل الأولى.

فيمكن أن يحدث ما يأتي:

1 ـ أن يصاب الطفل بمختلف أنواع أمراض العيون مثل التشوهات الخلقية أو الالتهابات المزمنة.

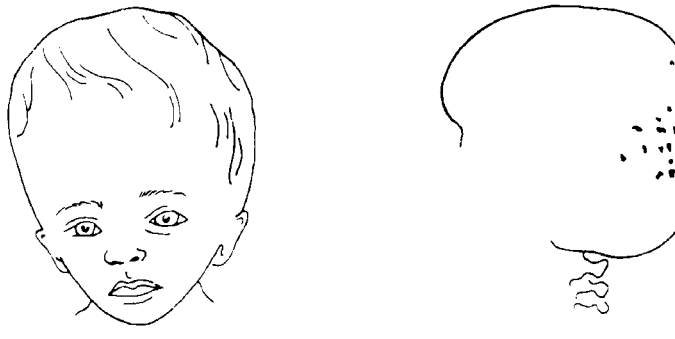
2 ـ قد يصاب بصغر حجم الرأس والتخلف العقلي وأمراض القلب وقلة الوزن وعدم النموّ والصمم، وكلما كانت الإصابة مبكرة كانت التشوهات التي يسببها أكبر.

3 ـ ينتقل الفيروس من طريق المشيمة وقد يسبب الإجهاض أو موت الأجنة كما قد يموت الطفل في السنة الأولى من العمر.

4 ـ وفي عام 1964 سبّب هذا المرض تشوّه ما يقارب من 20000 طفل في العالم.

وقد تبيَّن أن أحسن طريقة للحماية منه هي تطعيم البنات قبل الزواج في المدارس الثانوية أو الإعدادية مثل immunization. وكذلك الفحص السرولوجي أثناء الحمل.

الإصابة بالتكسوبلازما: Toxoplasmosis



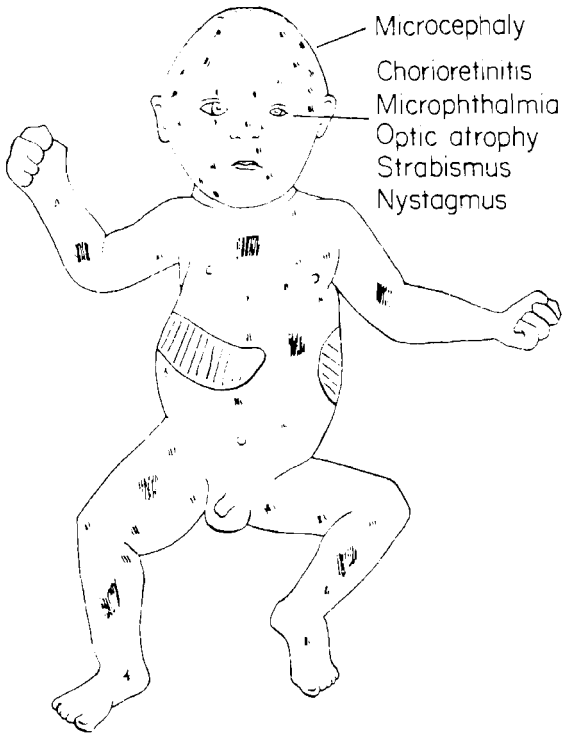
تأثير التكسوبلازما

مرض التكسوبلازما مرض منتشر، والعدوى به تأتي من طريق اللعاب أو

الرذاذ ومن طريق وجود قطط في المنزل أو بعض الطيور أو لمس اللحم النيء، وأعراضه في الكبار تشبه أعراض الأنفلونزا، فقد تتضخم الغدد اللمفاوية ويصاحبه ارتفاع خفيف في درجة الحرارة. كما أنه يصيب النساء أكثر من الرجال وخصوصاً في المرحلة العمرية من 25 ـ 30 سنة، وينتقل إلى الأجنة من طريق المشيمة وإذا أصيب الجنين به في مرحلة مبكرة أثناء فترة الثلاثة أشهر الأولى من الحمل فقد تصيبه بعض الأمراض مثل أمراض العيون ولاسيما الشبكية، كما قد يتأثر المخ ويسبب تشنجات لدى الطفل، وقد يتضخم حجم الجمجمة فضلاً عن الطحال والكبد، ويصاب الطفل بالصفراء Jaundice وقد يظهر طفح جلدي أو يصاب بالتهاب الرئة pneumonia ويمكن اكتشافه من طريق فحص الدم لكل من المولود والأم. ويعالج بإعطاء المضادات الحيوية مثل بيراميدن والسلفا.

الإصابة بالزهري: Syphilis

ينتقل مرض الزهري المزمن من طريق المشيمة ويؤثر على الأجنة وخصوصاً في الأشهر الأولى من الحمل، وهو يؤثر على كل عضو من أعضاء الجسم، وقد يتسبب بالإجهاض أو بموت الأجنة قبل الولادة أو بعدها مباشرة. ويمكن أن يسبب الولادات المتعسرة أو ولادة طفل ميت أو مشوّه.



تأثير السيترميجالوفيرس

وإذا أصيب الطفل بالزهري في الفترة الأخيرة من الحمل فقد يولد مصاباً به وهنا يجب علاجه بسرعة بعد الولادة مباشرة.

السيلان: Gonorrhea

يتسبب أيضاً في إصابة الجنين بأمراض العيون بخاصة، فإذا كانت نتائج التحليل إيجابية قبل الزواج وقبل بدء الحمل فيمكن تفادي تأثيره على الأجنة بعلاج الالتهاب أو إعطاء التطعيم اللازم.

فيروس مرض الإيدز Human Immunodeficiency Virus (HIV):

إن مرض الإيدز من الأمراض التي يمكن أن تنتقل من خلال المشيمة إلى الجنين وبالتالي تؤدي إلى ولادة طفل مصاب بهذا المرض.

ويمكن وصول الفيروس إلى الجنين بواسطة الطرائق الآتية:

ا ـ أن يكون مَنِيُّ الزوج semen محتوياً على الفيروس فينقل الحيوان المنوي الذي يلقح البويضة فيروس الإيدز إلى الجنين في مرحلة مبكرة جداً. مما قد يقضي على الأجنة ويتسبب في الإجهاض.

ب ـ أن ينتقل الفيروس من الأم عبر المشيمة إلى الجنين.

جـ ـ أن يصاب الطفل أثناء عملية الولادة ونزوله من الرحم والمهبل.

د ـ أن يصاب الطفل بعد الولادة وأثناء الرضاعة من الثديBreast feeding.

هـ ـ وفي البلاد الغربية يمكن أن ينتقل مرض الإيدز إلى الأجنة أثناء التلقيح الاصطناعي Artificial Inscmmation أو في علاج أطفال الأنابيب IV.F، وهناك احتمال حدوث انتقال مرض الإيدز إذا كان المانح Donor مصاباً بالإيدز.

إن انتشار المرض في تزايد سريع في العالم أجمع، وقد تضاعف عدد المصابين به عاماً بعد عام. حتى بلغ عدد المصابين مئات الآلاف. بل إن عدد الذين يحملون الفيروس عشرات الملايين في العالم. ورغم أن معظم الإصابات لا تزال بين فئة الشاذين جنسياً ومدمني المخدرات، فإن فئات أخرى لا ذنب لها مثل الزوجات لأزواج حاملين للمرض، وكذلك الأطفال الذين كانوا يتلقون نقل دم كمرضى Thalassemia، أو المصابين بمرض الهيموفيليا Hemophilia، أصيبوا بهذا المرض نتيجة لتلوث الدم المنقول إليهم. كما أن آلاف الأطفال قد أصيبوا بهذا المرض نتيجة انتقاله إليهم من ذويهم أو من الأم أثناء الحمل أو بعده. إن إصابة الأجنة والمواليد تعتبر كارثة حيث إن هذا المرض الخطير يقضي على المصاب به، سواء أكان كبيراً أم صغيراً، خلال عامين على الأكثر من بدء ظهور الأعراض.

هناك بعض الفيروسات التي قد لا تقضي على الأجنة ولكن تسبب لها تشوهات كثيرة منها:

1 ـ فيروس الجدري Variola virus

2 ـ فيروس جدري البقر Vaccina Virus

3 ـ التهاب الكبد الفيروسي (أ وب) Virus Hepatitis A and B

4 ـ الأنفلونزا Influenza Virus

5 ـ فيروس شبيه بالحميراء Rubeolla Virus

6 ـ فيروس الحماق Varicella

7 ـ فيروسات ECHO

8 ـ فيروس التهاب الأحصنة الغربي الدماغي Western Equine Virus Encephalitis

9 ـ فيروس حمى النكاف Mumps Virus

10 ـ فيروس التهاب الدماغ الفينزويلي Venezuelan Encephalitis

الأدوية والمواد الكيميائية المسببة للتشوهات الخلقية:

هناك عدد محدود من الأدوية والعقاقير التي ثبت بصورة علمية قاطعة أنها تسبب تشوهات خلقية، لكن بعض العقاقير والمواد الكيميائية التي يقال بين الفينة والفينة بأنها تسبب تشوهات خلقية في الجنين نجدها تتزايد وهذا يحتاج إلى إثبات علمي دقيق.

فمثلاً بعض هذه المواد الكيماوية التي قد يتناولها الشخص للمزاج والمتعة كالتبغ والخمور (الكحول) Alcohol قد تسبب تشوهات خلقية.

كما أن هناك مجموعة من المسكنات ومخفضات الحرارة Analgesic and Antipyretic التي يتناولها الإنسان كالإسبرين وغيره. كذلك المواد المسببة للإدمان والتعود مثل الحشيش. وكذلك الأفيون Opium والهروبين Heroin والأمفيتامين Amphetamine والباربيتورات Barbiturate وعقار الهلوسة L.S.D، كل هذه المواد الكيميائية يشك في أنها تسبب تشوهات خلقية ولكنها تحتاج إلى دراسات مستفيضة لإثبات ذلك.

وهناك عقاقير ثبت أنها تسبب تشوهات مثل مجموعة العقاقير المضادة للكآبة. وكذلك عقار الصرع الفينتوين Phenytoin وعقار ضغط الدم الريزربين rezerpine ومجموعة الكورتيزون Cortisone والهرمونات Hormones التي تشجع النمو والبروجسترون Progesterome. والعقاقير المضادة للحساسية

Antihistaminic، وكذلك أدوية معالجة السكر التي تتناول من طريق الفم، بل إن بعضهم يقول إن الأنسولين Insulin قد يسبب بعض التشوهات الخلقية وخصوصاً عندما لوحظت تزايد نسبة التشوهات الخلقية في أطفال الأمهات المصابات بالسكري وبعضهم يعزو سبب ذلك إلى عدم ثبات نسبة السكر في دم الحامل، مما يسبب تراوح نسبة السكر في جسم الجنين أثناء مراحل التكوين الحساسة.

وتوجَّه أصابع الاتهام أيضاً إلى العقاقير المضادة للغدة الدرقية Neo Mercazole. وكذلك العقاقير المضادة للأورام Cytotoxic drugs والسرطان وجميعها تؤثر تأثيراً بالغاً على الجنين وتسبب له تشوهات شديدة قد تتسبب في إجهاضه أو نزوله ميتاً عند الولادة أو أن يولد بتشوهات شديدة قد ترافقه طوال حياته.

هذا ملخص سريع لبعض العقاقير المشهورة التي تؤثر على الجنين وتسبب بعض التشوهات لدى الأجنة معروفة ومثبتة علمياً:

المضادات الحيوية: Antibiotic

إذا تناولت الأم الحامل عقار التتراسيكلين Tetracycline أثناء فترة الحمل الأولى بخاصة فيتسبب هذا في تلوين عظام الجنين وأسنانه. ويسبب التتراسيكلين تشوّهاً في الأسنان كما يسبب قصر في طول العظام الطويلة. ولهذا ينصح بعدم إعطاء الحوامل والأطفال هذا العقار.

هناك أيضاً عقارا الأستربتومايسين Streptomycin والدايهدروستربتومايسين Dihydro-streptomycin فإنهما يسببان الصمم للجنين إذا زادت الكمية عن حدٍّ معيَّن.. أما البنسلين Penicillin ومشتقاته فلا يسبب تشوهات وتعتبر من الأدوية المناسبة للحامل في فترات الحمل المتقدمة إلا إذا كان عند الأم حساسية شديدة منها فقد يؤثر ذلك على جنينها أيضاً.

وتؤثر عقاقير السلفا Sulpha ومشتقاتها على مستوى مادة الصفراء Bilirubin (البيليربين) في دم المولود. لذا ينصح بعدم إعطائها للحامل، كما أن عقار السبترين Tri-methoxyzole يؤثر أيضاً على حامض الفوليك Folic acid المهم جداً لتكوين الجهاز العصبي وله تأثيرات ضارة على الجنين، لهذا ينصح بعدم إعطائه للحوامل.

استخدام الهرمونات أثناء الحمل:

يؤدي استخدام هذه العقاقير الهرمونية Hormones إلى تذكير الأعضاء التناسلية الخارجية في الجنين الأنثى مما يؤدي إلى الاشتباه في كونها ذكراً عند الولادة. وهذه الحالة يطلق عليها الخنثى الكاذبة Pseudo Hermaphrodite التي أصلها أنثى ورحمها رحم أنثى، لذا يجب إجراء فحص الكروموزومات لها للتأكد من الجنس. فبهذا الفحص يمكن التأكد من أنها تحمل كروموزومات الأنوثة XX في جميع خلاياها، ولكنها ظاهرياً تبدو وكأنها ذكر في أعضائها التناسلية الظاهرة. ولهذا تحتاج إلى مبضع الجراح بعد الولادة ليعيدها لطبيعتها الأولى، .وإلا فإن هذه الحالة تتسبب في مشاكل نفسية واجتماعية كبيرة.

من أنواع هذه الهرمونات استخدام هرمونات الذكورة والهرمونات البانية Anabolic Hormones وهرمون البروجسترون Progesterone الذي كان كثير الاستخدام لإيقاف الإجهاض المنذر والنزف أثناء الحمل.

هرمونات الأنوثة وحبوب منع الحمل:

إذا استخدمتها الحامل وخصوصاً في الفترات الأولى من الحمل، فإنها تسبب تشوُّهاً في الجنين وتوقف النمو داخل الرحم، ومن هذه التشوهات المعروفة التي تسببها تشوّه الوجه، والحنك المشقوق Cleft palate وصغر الأصابع ووجود عيوب خلقية في القلب.

إن استخدام حبوب منع الحمل (قبل وجود الحمل) لا يؤثر على الجنين عندما يحصل حمل بعد التوقف عن الحبوب. إلا أن استخدامها مع وجود الحمل قد يؤثر على الجنين، فالحبوب المكوّنة من مشتقات البروجسترون فقط تسبب آثاراً مشابهة للتشوهات المذكورة أعلاه (الخنثى الكاذبة). أما الحبوب المكونة من مشتقات الأوستروجين Estrogen بالإضافة إلى مشتقات البروجسترون Estrogen فقد تسبب في بعض الأحيان تشوهات في العمود الفقري، والشرج والقلب والقصبة الهوائية والمريء.

منشطات الذكورة: يتكون عند الأجنة الأنثوية، إلى جانب الشفرين الكبيرين والصغيرين، كيس الخصيتين، يزداد حجم البظر، يتسارع نمو العظام، يحصل التخنث الكاذب (عندما تستعمل هذه الأدوية قبل الأسبوع الثالث عشر من الحمل).

بروجسترون: يمكن للبروجستينات ذات المصدر المنشط للذكورة أن تحدث تذكيراً لدى الأجنة الأنثوية، كما أنه من المحتمل أيضاً ظهور تكونات مزدوجة عند الجنين إذا أُعطِيَ هذا الدواء بمقدار يزيد على الـ ٢٠ ملغ في اليوم الواحد.

العقاقير التي تستخدم في علاج الجلطة وهي المسببة لسيولة الدم مثل الوارفرين (Warfarine) (Anticoagulants):

إن استعمال المواد المسببة لسيولة الدم مثل الوارفرين يعرّض الحامل إلى النزف والإجهاض كما يعرّض جنينها إلى احتمال الإصابة بأنواع من التشوهات الخلقية، وقد تؤدي إلى صغر حجم الدماغ Microcephaly وتخلّف عقلي والإصابة بالعمى بسبب (الماء الأبيض) في العين.

المواد التي تستعمل في علاج السرطان:

منها أدوية مثل مادة البوسلفان Buselphan التي تستخدم لعلاج مرض اللوكيميا Leukemia (سرطان الدم) ومادة كلورامبيوسيل Chlorambucil وتستخدم أيضاً في اللوكيميا وغيرها، كل هذه المواد تؤدي إلى تشوهات خلقية شديدة. إذ يؤدي استخدامها إلى توقف نمو الجنين وتشوهات شديدة في الجهاز الهيكلي (عظام الوجه والأطراف والجمجمة والعمود الفقري) وضمور الأعضاء وعتامة قرنية العين.

وإذا تعيَّن استخدام هذه المواد لعلاج المرأة المصابة بالسرطان، فينبغي أن تنصح المرأة بعدم الحمل وأن تستخدم أي وسيلة من وسائل منع الحمل بما في ذلك قطع الأنابيب وربطها. أما إذا تم الحمل فينبغي إجراء الإجهاض في فترة مبكرة من الحمل (قبل 120 يوماً) سواء قبل استخدام هذه المواد أو بعد استخدامها إذ إنه من المؤكد أنها سوف تتسبب في حدوث تشوهات.

الأدوية المستخدمة لمعالجة الصرع Anticonvulsants:

إذا استخدمت المرأة الحامل **الأدوية المستخدمة لمعالجة الصرع**، فإن ذلك يؤثر على الجنين ويؤدي إلى توقف النمو داخل الرحم وإلى صغر الدماغ Microcephaly، وبالتالي التخلف العقلي. وهناك الكثير من الأبناء الذين تناولت أمهاتهم هذه الأدوية أثناء الحمل، ما سبَّب لهم ذلك التخلف العقلي طوال العمر.

ومن أشهر هذه الأدوية عقار الفينوتوين Phenytoin الذي يستخدم في حالات الصرع Grand mal epilepsy إلى جانب أدوية أخرى ثبت أن لها تأثيرات سلبية على الأجنة.

ومن المواد المهدئة التي لها تأثيرات سلبية على الأجنة:

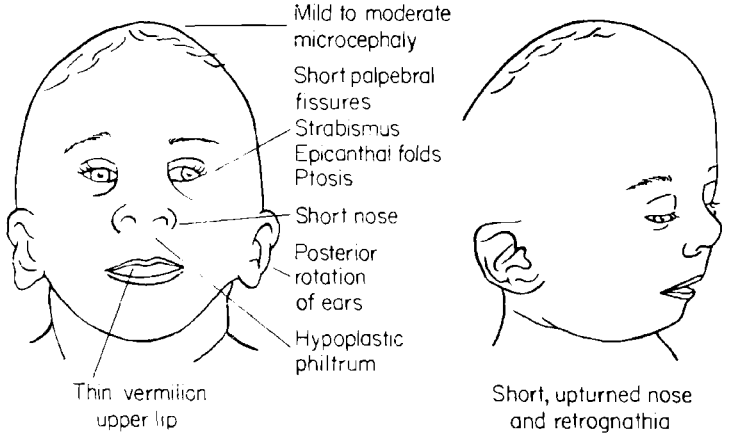
1 ـ الثاليدوميد Thalidomid

حيث أنتجته إحدى الشركات الدوائية الألمانية وقد تسبب في ولادة الآلاف من الأطفال بأطراف مبتورة أو بدون أطراف على الإطلاق، إلى جانب تشوهات خلقية في القلب وفي الجهاز الهضمي وكذلك وجود فتق سري كبير في جدار البطن وتشوهات أخرى.

هذا الدواء استعمل لحالات الصداع عند الحوامل على أساس أنه خالٍ من التأثيرات الجانبية ولكن بدأت التقارير ترد وتنشر في المجلات الطبية عن آثاره السلبية وتأكد ذلك خصوصاً إذا استعمل في المرحلة الأولى من الحمل فاعترفت الشركة المنتجة بتسببه في تلك التشوهات ودفعت آلاف الملايين من الدولارات تعويضاً لآباء وأمهات هؤلاء الأطفال المعوقين وسحبت العقار من الأسواق سنة 1962.

2 ـ الكحول: Alcohol

إن استخدام الكحول ينتشر انتشاراً كبيراً وهو جزء من الحياة اليومية في الغرب وقد ثبت أنه يتسبب في إصابة الأجنة بالتشوهات الخلقية ويؤثر على الكثير من النساء الحوامل في أوربا والولايات المتحدة وقد تنبه الأطباء منذ



تأثير تناول الكحول أثناء الحمل على الأطفال

أواخر الستينات وأوائل السبعينات لهذه الظاهرة حيث سجلت آلاف الحالات من تشوّه الأجنة سنوياً، ويؤدي تناول المرأة الحامل للكحول إلى إصابة الأجنة بما يسمى متلازمة الكحول في الجنين Alcohol-Fetal Syndrome، كما أنه كلما زادت الكمية المتعاطاة من الكحول زادت مخاطر الإصابة بهذه المتلازمة ولاسيما في الفترة الأولى من الحمل، وأدى ذلك إلى تشوهات خلقية أشد، أهم مظاهر متلازمة الكحول في الجنين هو صغر الدماغ Microcephaly وبالتالي التخلف العقلي والعته، وصغر الفك Microganthia وصغر العينين Microplthalmia. وتخلف في النموّ داخل الرحم وخارجه والوجه الغريب الشكل وفتحة الجفون القصيرة Short palpeberal fissures. نقص في تكوّن وسط الوجه Mid face Hypoplasia، الحنك المشقوق Cleft Palat، ضيق في فتحة العين والساد (المياة البيضاء) Cataracts and Short Pal-peberal fissures. تخلّف عقلي Mental Retardation وهي أشد الإصابات انتشاراً وأكثرها، تخلف في النمو Growth Retardation، عيوب خلقية في القلب Congenital Cardiac Defects، الأعضاء الجنسية الخارجية المختلفة، وقد يصاب الجنين ببعض هذه التشوهات فقط وليس كلها.

التبغ والتدخين: Smoking

نشرت عدة دراسات عن تأثير تدخين السجائر على المواليد لأمهات مدخنات وأن ذلك يسبب صغر حجم المولود ووزنه عند الولادة ونقصان الوزن لدى المواليد لأمهات مدخنات ويرجع ذلك إلى المواد الضارة في التبغ التي تسبب صغر حجم المولود Small For date وهناك الكثير من التقارير الطبية التي تتحدث عن آثار التبغ الضارة على الجنين. مثل التقارير الصادرة عن منظمة الصحة العالمية WHO. وتقرير وزارة الصحة الأمريكية وثبت بعد ذلك أن تدخين التبغ يؤدي إلى تزايد حالات الإجهاض، وصغر الأحجام والأوزان، والولادة المبكرة وولادة الأطفال الموتى Still births، وتزايد نسبة الوفاة فيما حول الولادة Peri-natal death، كما تذكر التقارير ارتفاع في نسبة حدوث العيوب الخلقية في القلب.

ومن الأسباب التي تؤدي إلى ذلك:

1 ـ نقص الأوكسجين Hypoxia الذي يؤدي إلى جانب ذلك إلى

التشوهات الخلقية ونقص الوزن وصغر حجم المشيمة. وذلك نتيجة لزيادة نسبة أول أوكسيد الكربون المتحد مع الهيموجلوبين (كربوكسي هيموجلوبين) ويسبب تدخين التبغ أو الشيشة زيادة كبيرة في هذه المادة السامة التي تمنع خضاب الدم الهيموجلوبين (صبغة الدم) من القيام بوظيفته في نقل الأوكسجين على الوجه الأمثل.

2 ـ النيكوتين Nicotine وهي المادة التي تسبب الإدمان في التبغ. وتسبب هذه المادة زيادة في الأدرينالين Adrenaline والنور أدرينالين Noradrenaline والكاتيكول أمين Catecholamine وبالتالي تسبب ضيق الأوعية الدموية المغذية للمشيمة Placenta. وإذا ضاقت هذه الأوعية في المشيمة قلّت تغذية الجنين.

3 ـ مادة الثيوسيانيت Thiocyanate الموجودة في السجائر والتي تتسرب إلى دم الأم ومنها إلى المشيمة والجنين فتقلل نموّ الجنين نتيجة آثارها الضارة.

لذا نصل إلى نتيجة أن الدم في المشيمة يقلّ وبالتالي يقلّ الدم الذاهب إلى الجنين لتغذيته ويؤدي ذلك إلى العديد من الآثار الضارة من نقص النمو ونقص الوزن وضمور الأعضاء وحدوث تشوهات في القلب. وزيادة في الوفيات للمواليد في وقت الولادة وما بعدها.

الحشيش (القنب، الماريوانا): Canapés

يسبب دخان الحشيش خللاً في الصبغيات (الكروموزومات Chromosome) ويثبط الحشيش (مادة تتراهيدروكانيبول THC) صناعة البروتين في الخلية كما يثبط انقسام الحامضين النوويين (الريبي والريبي منزوع الأوكسجين) DNA RNA ويؤثر على نشاط الحيوانات المنوية لدى الرجل والبويضة لدى المرأة، كما يؤثر على الهرمونات المغذية للغدة التناسلية Gonadotrophins لكل من الرجل والمرأة. أي إنه يؤثر على الإنجاب. وتسبب المادة الفعالة في الحشيش THC الإجهاض في الحيوانات وبعض التشوهات الخلقية، ولكن تأثير الحشيش (القنب) على الحمل بالنسبة للإنسان يحتاج إلى المزيد من الدراسات.

عقار الهلوسة L.S.D:

يسبب هذا العقار الهلوسات السمعية والبصرية الشديدة. ويستخرج من

فطر الأرجوت. وقد ثبت أنه يؤثر على أجنة الحوامل اللاتي استخدمن هذا العقار أثناء الحمل. وقد أدى ذلك إلى اضطراب في نموّ الأطراف واضطراب في نموّ الجهاز العصبي.

الهيروبين والمورفين العقاقير الأخرى المسببة للإدمان:

إن إدمان الحامل للهروبين Heroin أو المورفين Morphine يكون أحد الأسباب لصعوبات التنفس في الطفل بعد الولادة وقد يقضي ذلك عليه. وإذا تناولت الأم الجرعة قبل الولادة فإن تلك الجرعة قد تؤدي إلى توقف التنفس لدى المولود.

وقد يصبح الطفل المولود مدمناً على الهروبين أو المورفين، فإذا خرج إلى الدنيا زاد طلبه للمادة المخدرة وربما تبدو عليه أعراض سحب العقار كاملة مثلما يحدث في البالغ. لذا يحتاج هذا المولود إلى رعاية خاصة ولا بد من إعطاء هذا المولود نقط محلول الأفيون بدرجة مخففة لبضعة أيام ثم تنقص الجرعة تدريجاً إلى أن توقف نهائياً، وبالتالي يتم التغلب على آثار سحب العقار الضارةWithdrawal symptoms.

أما عقار الأمفيتامين Amphetamine فإنه يسبب المضاعفات والأضرار في أجنة الأمهات اللواتي يستخدمن هذا العقار أثناء الحمل. إذ تظهر عليهم أعراض التوتر ويبدون سلوكاً مغايراً للسلوك الطبيعي ويتعرضون لعدم النمو الطبيعي كما أن هناك تزايداً في وفيات الأطفال بعد الولادة.

الكورتيزون ومشتقاته: Cortisone

يسبب تشوهات خلقية في أجنة الفئران ولكن لم يثبت حتى الآن أنه يسبب تشوهات في أجنة الإنسان. ومن المعروف طبياً أنه يجب عدم إعطاء الحامل الكورتيزون ومشتقاته إلا في حالة الضرورة القصوى أي في حالة ما إذا كانت حياة الأم في خطر.

والعقاقير الأخرى التي تجري دراستها تشمل الكافيين Caffeine والليثيوم Lithium والزئبق ومشتقاته.

وهذه مجموعة من الأدوية التي تؤثر على الأجنة:

أمينوبتيرين: يؤدي استخدامه إلى حصول: إتلاف الجمجمة الجينية،

النخر في الكبد والغدة فوق الكلوية، انخفاض وضعف في تكوُّن كريات الدم الحمر، والإجهاض التلقائي (التسقيط).

كلوربوتينوم: إذا استخدم هذا الدواء في الأشهر الثلاثة الأولى للحمل، فإنه يسبب إجهاضات تلقائية أو ضمور الكليتين أو الحالب.

سيكلوفوسفاميد: يؤدي إلى حدوث: إجهاضات تلقائية، حنك منخفض، تشوّه الأنف، فتق أربي، عيوب في أصابع الرجلين واليدين.

ديابيسيد ـ ر: يسبب عند الجنين التشوهات التالية: استسقاء الرأس، تشوّه فليقة ومحارة الأذن، انسداد القناة السمعية، التصاق الأصابع.

بيونابول: يؤدي تناوله إلى انغلاق كردوس العظام الطويلة قبل الأوان ويقود أيضاً إلى توقف النمو.

ألكينين: يسبب إتلاف الجهاز العصبي المركزي، الأطراف العليا والسفلى، والعمود الفقري.

أريتروميسين: يتلف الكبد.

المستحضرات اليودية: تؤدي إلى حصول تضخم وتورّم في الغدة الدرقية.

نوفوبيوسين: يحدث تزايداً في نسبة مكوّن الصفراء في الدم الجنيني.

أورافوران: يحدث تناول هذا الدواء بمقادير عالية، في خلال الحمل، انحلال الدم الجنيني.

والنصيحة الذهبية هي عدم تناول الحامل لأي عقاقير إذا كانت تستطيع الاستغناء عنها ولا تُعطى إلا العقاقير التي ثبت علمياً أنه لا تؤثر على الأجنة.

العوامل الميكانيكية والتشوهات الخلقية

السائل الأمنيوسي (السلى أو الرهل أو الغشاء الباطن): Amniotic Fluid

إن كيس السلى يتكون في فترة مبكرة من نموّ الجنين. وذلك منذ بداية الأسبوع الثاني وينمو مع نموّ الجنين حتى تصل محتوياته في الشهر السابع إلى ليتر ونصف تقريباً ثم يقلّ قبل الولادة إلى ليتر. ويحيط السائل الأمنيوسي بالجنين إحاطة تامة منذ الأسبوع السابع ـ الثامن من الحمل.

تكوين السائل الامنيوسي:

السائل الأمنيوسي المحيط بالجنين يؤدي مهام عديدة ضرورية له. منها حمايته من الصدمات والضربات التي قد تتعرض لها الأم أو الحركات العنيفة التي قد تقوم بها، هذا السائل الأمنيوسي يتكون من إفراز الخلايا الموجودة على جدار كيس الأمنيون المحيط بالجنين.

وهناك مصدران أساسيان للسائل الأمنيوسي هما:

1 ـ الدورة الدموية للأم حيث إن دم الأم يفرز هذا السائل عبر الأوعية الدموية في المشيمة والمحيطة بكيس الأمنيون Amnion والموجود في الحبل السري.

2 ـ بول الجنين: ويتكون هذا البول تدريجاً بعد أن تبدأ الكلى لدى الجنين في العمل في إفراز البول. وفي أواخر الحمل تبلغ كمية البول الذي يفرز نصف لتر يومياً. وفي الغالب لا يكون في هذا البول المواد الضارة مثل البولينا وغيرها، إذ إنها تفرز من طريق المشيمة وتحملها دماء الأم إلى الدورة الدموية للأم لتتخلص منها عبر الجهاز البولي لديها. تماماً كما تأخذ الأم من الجنين ثاني أوكسيد الكربون وتخرجه عبر رئتيها.

أسباب نقص السائل الأمنيوسي (السلى): Oligo-hydramnios

تقلّ كمية السائل الأمنيوسي Amniotic fluid تدريجاً لعدة أسباب نوجز منها ما يلي:

1 ـ العوامل الخارجية:

أ ـ النقص لأسباب أولية Primary oligohydramnios:

حيث يكون السبب هو نقص في تكوين السائل. ومن أهم أسباب ذلك عدم وجود كلى لدى الجنين أو وجود ضمور شديد بالكلى Renal agenesis أو وجود الكلى ذات الأكياس المتعددة Poly cystic Kidney أو رتق في الإحليل atresia of urethra أو ضيق شديد بها، وكل ذلك أمراض وراثية. وبما أن الجنين يفرز حوالى 400 مليلتر من البول (في الأشهر الثلاثة الأخيرة من الحمل) يومياً فإن فقدان هذه الكمية يؤدي إلى نقص في السائل الأمنيوسي وبالتالي يؤدي إلى حدوث تشوهات خلقية.

ب ـ أسباب ثانوية: وهي ناجمة عن إصابة كيس السلى (الكيس الأمنيوسي) بتهتك، بحيث يفقد هذا السائل تدريجاً نتيجة لوجود هذه التهتك أو الفتحة في جدار الكيس، مما يؤدي إلى قلة السائل. ومن أهم الأسباب المؤدية إلى ذلك، الحوادث العنيفة أو الإصابات القوية التي قد تتعرض لها الحامل.. أو محاولات الإجهاض التي قد تقوم بها الحامل، فيتم إدخال إبرة طويلة أو معقوفة مثلاً عبر عنق الرحم حتى تفجر هذا الكيس بهدف إحداث الإجهاض. فإذا كان الخرم صغيراً لم يحدث إجهاض ولكن السائل يخرج ببطء من هذه الفتحة باستمرار ويؤدي ذلك إلى قلة السائل.

ويؤدي نقص السائل الأمنيوسي إلى ما يسمّى حزمة أو شريط Amniotic Band أو حلقة، طوق Ring تلتصق بالجنين.. وتكثر هذه الحزم والأطواق بسبب التصاق غشاء الأمنيون بالجنين مباشرة. ولهذا فإن التشوهات التي تحدثها تكون تشوهات خارجية في الغالب. فقد تعيق تكوين أحد الأطراف أو تسبب اختلاف في حجم الأجزاء اليسرى مثلاً عن اليمنى بحسب موقعها.

ومن المعلوم أن التشوهات الخلقية في الرحم يمكن أن تؤثر في تكوين ووضع الجنين وتؤدي إلى بعض العيوب الخلقية وإلى انخلاع مفصل الورك Congenital hip dislocation، كما أن نقص السائل الأمنيوسي، إما تلقائياً أو بسبب الحامل نفسها أو الأطباء الذين يجرون الفحوصات على الجنين بواسطة خزعة المشيمية أو تصوير الجنين Fetoscopy أو أخذ عيّنة من دم الجنين أو أخذ عيّنة من سائل السلى Amniocentesis، كل هذه قد تسبب نقصاً في السائل الأمنيوسي وبالتالي قد تسبب هذه الحزم والأطواق التي تسبب تشوهات خلقية.

2 ـ العوامل الداخلية:

قد تكون التشوهات الخلقية ناجمة عن عوامل داخلية موجودة في الجنين أي في جذوره الأولى (في الحيوان المنوي أو البييضة).. ومن الأمثلة على ذلك هو أن يكون الحيوان المنوي الذي اختاره الله لتلقيح تلك البييضة به خلل إما في شكله وحجمه.. أو عدد كروموزوماته (صبغاته).. أو أن تكون البييضة نفسها هي حاملة الخلل أو كليهما. أو أن تكون الأم مريضة مثلاً بمرض السكري الشديد الذي لا يمكن التحكم في شدته أثناء الحمل. فقد لوحظ أن

الكثير من حالات التشوّه في الأطفال تنتج لأمهات مصابات بالأنواع الشديدة من مرض السكري حيث لا يمكن التحكم في كمية السكر الذي يصل إلى الجنين والتي قد تكون زائدة أو ناقصة في فترات حرجة من حياته، إلى جانب تأثير الأدوية المستعملة في علاج السكري مثل الأنسلين. ارتفاع درجة حرارة الأم أثناء المراحل الأولى للتكوين حيث تبيّن أنه إذا ارتفعت درجة حرارة الأم درجة واحدة ترتفع درجة الحرارة في الرحم عدة درجات أي ما تقارب الـ 15 درجة. وهذا قد يتسبب في حدوث هذه التشوهات.

التشوهات الخلقية الناجمة عن مورثة واحدة Single gene disorders

تشكل التشوهات الخلقية الناجمة عن خلل في مورثة واحدة (جين واحد) ما بين الـ 10 والـ 15 بالمئة من جميع التشوهات الخلقية، كما تشكل هذه الأمراض الوراثية عدداً أكبر من الأمراض الوراثية التي لا تسبب تشوّهاً في الخلقة كما أن 30 بالمئة من حالات الدخول إلى المستشفيات و50 بالمئة من جميع الوفيات من سن الولادة إلى سن الـ 15 عاماً، وذلك في البلاد المتقدمة هي بسبب الأمراض الوراثية والخلقية وتكون هذه النسبة أعلى في البلاد التي تطبق زواج الأقارب.

وقد ذكر مكوسيك Mukusick (عام 1975) أن هناك 1218 مرضاً وراثياً بصفة سائدة Autosomal Dominant و947 مرضاً يورث بصفة متنحية Autosomal Recessive و171 مرضاً تنتقل عبر كروموزوم X. وقد زاد العدد الإجمالي إلى 4550 صفة وراثية مرضية تنتقل بحسب قانون مندل، في عام 1988. ولا يزال هذا الرقم يرتفع ويوالي الصعود باكتشاف المزيد من الأمراض الوراثية التي تورث بحسب قانون مندل والتي تنتقل عبر مورثة واحدة. أما تلك التي تورث عبر العديد من المورثات مع تفاعل البيئة فتكاد تشمل معظم الأمراض التي عرفها الإنسان.

تشخيص التشوهات الخلقية في الأجنة: Prenatal diagnosis

أصبح في الإمكان الآن فحص الأجنة وهي في الأرحام وذلك مع تقدم العلم وخصوصاً في السنوات الأخيرة حيث يتم استخدام أجهزة التصوير بالأشعة الصوتية ultra sound، ما يمكّن الطبيب من متابعة نموّ الجنين داخل الرحم

والتعرف إلى سلامته وصحته وتسجيل ما يطرأ عليه من تغيرات إلى جانب تشخيص بعض التشوهات الخلقية

وهنا نذكر بعضاً من هذه الوسائل:

1 ـ التشخيص قبل الحمل:

يمكن إجراء التشخيص قبل الحمل خصوصاً لدى العائلات التي لها تاريخ في إنجاب أطفال مصابين بأمراض معيّنة. ويمكن التكهن بإمكانية حدوث تشوهات بالأجنة قبل أن يقع الحمل وذلك بأخذ تاريخ الأسرة وسير الحمل السابق وصحة الأبناء والأخوة في الأسرة، ومن ثم رسم شجرة العائلة. كما يمكن أن يتوقع الأخصائيون احتمال حدوث التشوهات بالأجنة من خلال التحاليل للأم والأب قبل الحمل وخصوصاً إذا تم تشخيص ذلك المرض بدقة. ففي حالات مرضية معيّنة من أنه إذا ولد جنين أو طفل به تشوّه خلقي معيَّن في الأسرة.. فإن نسبة إصابة الحمل التالي بتشوّه مماثل ترتفع. فهناك كما هو معروف أمراض تسري في الأسرة وتنتقل بالوراثة.. أمثلة على ذلك مرض النزف الدموي المسمّى الهيموفيليا ومرض ضمور العضلات إلخ.. فبتحليل خلايا من جسم الأم والأب ومعرفة مكونات الكروموزومات أو الجينات يمكن الاستدلال على مدى احتمال إصابة الجنين بالمرض.

2 ـ التشخيص أثناء الحمل:

لقد حدث تقدم كبير في الوسائل الحديثة في التشخيص التي يتم إجرائها أثناء الحمل وهي متعددة نذكر منها الآتي:

أ ـ فحص عينة من دم الأم أثناء الحمل: فحص تلك العيّنة لمعرفة وجود نوع من المواد يسمى الفافيتوبروتين Alfa-Fetoprotein وهي مادة تتسرب من دم الجنين وتظهر في دم الأم بكمية أكثر من الطبيعي إذا كان الجنين الذي في رحمها به تشوّه خلقي كبير وخصوصاً في جهازه العصبي NTD، ولكن هذه الوسيلة ليست على درجة كبيرة من الدقة وتحتاج إلى وسائل أخرى لإثبات ذلك. كما يتم الآن فحص خلايا الجنين ذاته التي تتسرب بكميات صغيرة جداً إلى دم الأم ولكن ذلك يحتاج إلى طرائق مختبرية خاصة وبالغة التعقيد.

ب ـ أخذ عينة من السائل المحيط بالجنين Amniocentesis: وتعدّ هذه

من أكثر الوسائل المستعملة لمعرفة وجود تشوهات خلقية بالأجنة. ويلجأ إليها إذا دلت الوسائل السابقة على احتمال وجود تشوّه بالجنين، وهذه العيِّنة من السائل الأمنيوسي، المأخوذة من السائل المحيط بالجنين، يُجرى عليها الكثير من الدراسات مثل تحديد كمية المادة الفافتوبروتين Alfa-Fetoprotein كما يستخرج من تلك العيِّنة قليل من خلايا الجنين التي تتناثر من جسمه وتسبح عادة في هذا السائل. وبتحليل تلك الخلايا ودراسة الكروموزومات بها يمكن معرفة نوع الجنين ذكراً كان أم أنثى. وبالتالي، فإذا كان المرض الذي تتوارثه العائلة مرضاً مرتبطاً بالجنس X linked disease وثبت أن الجنين ذكر وأنه مصاب فإنه في الدول الغربية يقومون بالتخلص من هذا الجنين الذكر المصاب.

وفي الغالب يتم تحليل خلايا الجنين ودراسة الكروموزومات أو الصبغيات بها حيث يمكن اكتشاف وتشخيص ما إذا كان الجنين مصاباً بأحد أمراض الكروموزومات مثل الداون سندروم وغيره والتي بدورها تسبب تشوهات خلقية عند نقص عددها أو زيادته.

جـ ـ فحص عينة المشيمة: حيث يُجرى في الأسبوع 8 ـ 11 وتؤخذ عينة من المشيمة وتفحص.

د ـ استعمال المنظار لفحص الجنين داخل الرحم Fetoscopy:

هذه إحدى الطرائق التي يمكن بواسطتها رؤية الجنين داخل الرحم وذلك بإدخال منظار دقيق من طريق جدار البطن ثم يدخل إلى داخل الرحم إلى السائل المحيط بالجنين.. وبالتالي يمكن رؤية جسم الجنين وأعضائه الخارجية واكتشاف التشوهات الخلقية الكبيرة إن وجدت. ويمكن بواسطة المنظار أيضاً أخذ عيِّنة من جلد الجنين لتحليل الخلايا ودراسة أنواع الجينات والأنزيمات بها. أما الآن فقد أصبح استعمال هذه الطريقة محدوداً جداً وذلك لصعوبتها ولارتفاع احتمال الإجهاض فيها كما يمكن الاستعاضة عنها بالأشعة فوق الصوتية الأكثر أماناً.

د ـ تصوير الجنين داخل الرحم: يمكن تصوير الأجنة داخل الرحم بالطرائق التالية:

1 ـ بالاستعانة بالموجات فوق الصوتية Ultra-sound: وهذه تعد من أحدث الطرائق وأكثرها استعمالاً إذ إنها وسيلة آمنة لا تضرّ بالأم أو بالجنين

ويمكن بواسطتها رؤية الملامح الخارجية لجسم الجنين واكتشاف التشوهات الخلقية الكبيرة التي تصيب العمود الفقري والرأس والبطن وبعض الأعضاء الداخلية مثل القلب والكلى كما يمكن استعمالها عدة مرات في نفس الحمل دون أن تسبب ضرراً للأم أو للجنين.

2 ـ الاستعانة بالأشعة السينية X-ray: وهي نادراً ما تستعمل في الوقت الحاضر وذلك لاحتمال حدوث ضرر على صحة الجنين لدى استعمالها. وبواسطة الأشعة العادية (السينية) يمكن رؤية عظام الجنين وبالتالي اكتشاف التشوهات العظمية به والتي تصيب الجمجمة والعمود الفقري لكنها وسيلة من النادر الاستعانة بها الآن كما ذكرنا.

ونذكر بعض المخاطر التي يمكن أن تحدث من بعض الوسائل المستعملة في تشخيص التشوهات الخلقية داخل الرحم وخصوصاً أخذ العيّنة من السائل المحيط بالجنين أو من أنسجة الجنين أو تنظير، مثل الإجهاض بنسبة 0,5٪، النزف الداخلي بين الجنين والأم، النزف الداخلي في المشيمة. ولكن هذه المخاطر تقلّ كثيراً إذا كان الطبيب له خبرة في هذا الفحص.

مصير الأجنة التي بها تشوهات خلقية:

إن المصير الطبيعي للأجنة المشوّهة ينحصر في أحد الأمور التالية:

ثلث الأجنة التي بها تشوهات خلقية سوف يكون مصيرها الإجهاض أو الموت قبل الولادة أو أثناء الولادة أو بعدها مباشرة. كما أن الثلث سوف يخرج إلى الحياة وبه تشوهات يفيد في بعضها العلاج الجراحي والطبي وفي غالبيتها لا تجدي المعالجة وسوف يستمر الطفل في الحياة الصعبة والمعتمدة على الغير. أما الثلث الباقي فسوف تتمكن الأجنة من أن تحيا حياة مقبولة ومنتجة على الرغم من وجود بعض الخلل الخلقي في تكوينهم.

References التشوهات الخلقية

1 - Emery AEH, Rimoin DL, eds. Principles and practice of medical genetics, Vols. 1 and 2, 2nd ed. Edinburgh, Churchill Livingstone, 1990.

2 - Al - Arrayad S. Congenital anomalies in Bahrain. Bahrain medical bulletin, 1987, 9 (2): 70 - 73.

3 - Jones K L, Smith's Recognizable PAtterns of Human Malformation, 4th edition, W. B Saunders company, Philadelphia 1982.

4 - Myrianthopolos N C, Malformations in children from one to seven years, Alan R Liss, Inc, New York 1985.

5 - Goldberg MJ, The Dysmorphic Child, Raven Press, New York 1987.

6 - Fan Y S, Molecular Cytogenetics, protocols and applications, Human Press, Ontario, Canada, 2002.

7 - Braister M, Winter W, A colour Atlas of clinical Genetics, Wolf Medical publication Ltd, Netherlands, 1983.

8 - Der Kaloustaian VM et al. Genetic diseases in Lebanon American journal of medical genetics, 1980, 7: 187 - 203.

9 - Goodman RM, Gorlin R J, The Malformed Infant and Child, Oxford University Press, Oxford 1983.

10 - Czeizcl A, Sankaranarayanan K. The load of genetic and partly genetic disordors in man. L Congenital anomalics: estimates of detriment in terms of years of life lost and years of impaired life. Mutation reseatch, 1984, 128: 73 - 103.

11 - Czeizel A, Intody Z, Modell B. What proporation of congenital anomalies can be prevented? British medical journal, 1993, 306: 499 - 502.

12 - Basalamah A et al. The role of rubella virus in intrauterine infections in Saudi Arabia. Saudi medical journal, 1988, 9 (1): 59 - 65.

13 - Hossain A et al. Immune status to congenital infecions by TORCH agents in pregnant Saudi women. Journal of tropical paediatrics, 1986, 32 - 86.

14 - Desmonts G et al. Prenatal dignosis of congenital toxoplasmosis. Lancet, 1985, 1: 500 - 504.

15 - Dar F et al. The relationships between abortion and infection with Toxoplasma gondii and Listeria monocytogenes, Gartounis medical journal, 1983, 6 (2): 185 - 189.

16 - Essawy M et al. Study of congenital toxoplasmosis in Egyptain newborns. Journal of Egyptian public Health Association, 1990, 65 (5 & 6): 669 - 680.

17 - Hook EB. Prevalence, risks and recurrence. In: Brock DJH, Rodeck CR, Ferguson- Smith MA, eds. Prenatal diagnosis and screening Edinburg, Churchill Livingstone, 1992.

18 - Mir N et al. Easily identifiable congenital malformations in children: survey of incidence and patterns in 32 332 liveborn neonates. Annals of Saudi medicine, 1992, 12 (4): 366 - 471.