



مرکز آموزشی درمانی کودکان حضرت امام حسین (ع)

راهنمای والدین در خود مراقبتی از کودک مبتلا به استئوزنر ایمپرفکتا

تعریف استئوزنر ایمپرفکتا:

اختلال استخوانی است که به آن بیماری استخوان شکننده و استئوزنر ایمپرفکتا هم گفته می شود. نوعی بیماری ارثی است که در آن استخوان سازی طبیعی مختل می شود و استخوان ها بسیار شکننده می شوند. به این بیماری استخوان سازی ناکامل مادرزادی هم گفته می شود. افراد مبتلا به این بیماری در طول عمر خود دچار شکستگی های متعدد می شوند. صلبیه اغلب این بیماران آبی رنگ است.

بیماری استئوزنر ایمپرفکتا گاهی از والدین به فرزند منتقل می شود ولی ممکن است شدت علائم در دو نفر با هم متفاوت باشد. گاهی هم بیماری در والدین وجود ندارد و به علت جهش در یک ژن و بصورت اولین بار در کودک ایجاد می شود. مشکل اصلی در بیماری این ست که ژن خاصی که باید دستور ساخت پروتئین خاصی را در بدن بدهد وجود ندارد.

در نتیجه پروتئین ذکر شده که از عناصر مهم تشکیل دهنده استخوان است ساخته نمی شود یا بد ساخته می شود.

تشخیص:

✓ با سونوگرافی احتمال تشخیص بین هفته های 16-24 بارداری وجود دارد.

✓ نمونه برداری پوست

✓ یافته های آزمایشگاهی



علائم بالینی:

- ✓ معمولاً اولین علامت بیماری شکستگی استخوان است که ممکن است با ضربه خفیفی یا حتی بدون ضربه‌ای ایجاد شود.
- ✓ استخوان این افراد مکرراً دچار شکستگی می‌شود ولی جوش خوردن آن طبیعی و خوب است.
- ✓ این افراد معمولاً قد کوتاهی داشته و صورتشان به شکل مثلث است.



درمان:

مهمترین اقدامات عبارتند از:

داروهایی به نام بیس فسفونات مانند آلدروونات یا پامیدروونات ممکن است کیفیت استخوان این بیماران را بهتر کنند.

وقتی استخوان شکسته می‌شود باید بطور مناسبی با گچ یا بریس درمان شود. بیمار باید تشویق شود تا هرچه زودتر راه برود. استراحت طولانی مدت استخوان‌های وی را ضعیف‌تر کرده و احتمال شکستگی را بیشتر می‌کند.

جراحی: وقتی یک استخوان بیمار مکرراً شکسته می‌شود یا شکستگی در یک استخوان جوش نمی‌خورد و یا در صورت انحراف ستون فقرات ممکن است نیاز به انجام عمل جراحی باشد.

مراقبت‌های بعد از ترخیص:

- از بغل کردن یا لمس این بچه‌ها نترسید ولی مراقب باشید. هیچوقت سعی نکنید این بچه‌ها را با گرفتن بازویشان بلند کنید.
- هیچ وقت بازوی آنها را نکشید. در حین عوض کردن لباس یا پوشک این بچه‌ها مچ پایشان را نچرخانید.

- برای بلند کردن این بچه ها انگشتان دستانتان را از هم باز کرده و سپس یک دست را زیر باسن و ران‌ها و دست دیگر را زیر شانه‌ها و سر و گردن بچه قرار داده و او را بلند کنید.
- اگر استخوانی از بچه شکست خود را گناهکار نکنید. هرکاری کنید این بچه‌ها بالاخره دچار شکستگی می‌شوند.
- صندلی اتومبیل این بچه‌ها باید راحت باشد، طوری باشد که بتوانید بچه را راحت در آن گذاشته و درآورید، داخل صندلی پارچه و ابر بگذارید تا راحت تر شود.
- راه رفتن و شنا برای این بچه‌ها مفید است.

منبع: پرستاری کودکان ونگ

مشاور علمی: دکتر نوشین رستم پور (فوق تخصص غدد کودکان)

واحد آموزش به بیمار

آموزشی درمانی کودکان امام حسین (ع)