

براکي داکتيلي



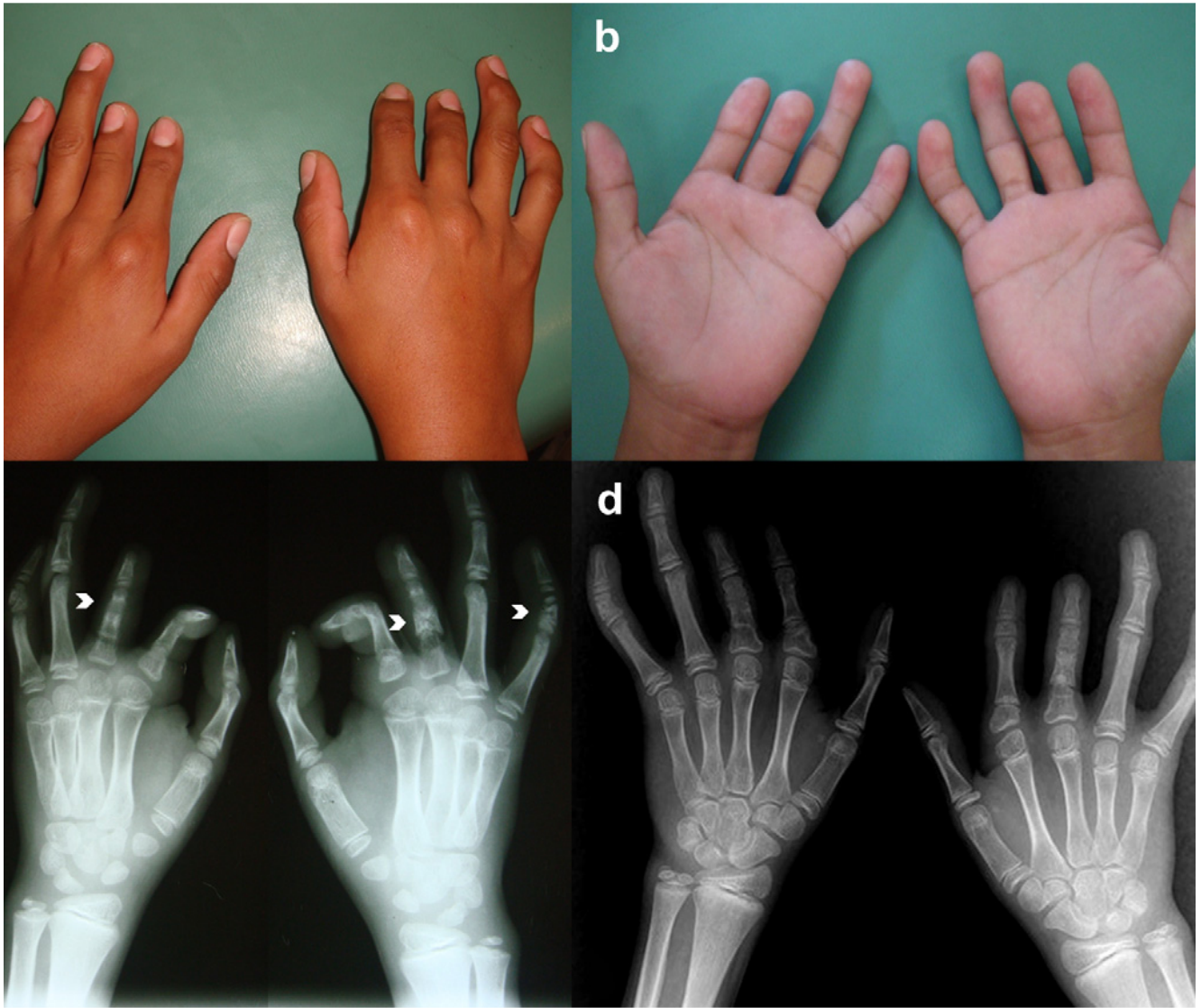
براکي داکتيلي (**Brachydactyly**) به کوتاه شدن غير عادي استخوان های دست و پا که منجر به کوتاه شدن انگشتان می شود اطلاق می گردد. این یک بیماری ارثی است و در بیشتر موارد مشکلی برای فرد مبتلا ایجاد نمی کند. این وضعیت همچنین می تواند نشانه سایر اختلالات ژنتیکی باشد.

تا زمانی که سایر اختلالات علائم محسوسی نداشته باشند و یا انگشتان کوتاه شده باعث اختلال در استفاده از دست و پا نشود ، هیچ درمانی برای براکي داکتيلي لازم نیست.

علائم براکي داکتيلي

علائم این اختلال معمولاً در بدو تولد وجود دارد ، اما ممکن است اندام کوتاه شده با رشد و نمو آشکار شود. علامت اصلی براکي داکتيلي کوتاه تر از حد طبیعی شدن انگشتان دست ، انگشتان پا یا هر دو می باشد.

دست در اختلال براکي داکتيلي ، انگشتان کوتاه شده ممکن است باعث شود که در گرفتن اجسام مشکل پیش آید. همچنین اگر براکي داکتيلي در انگشتان پا شدید باشد ، ممکن است در راه رفتن مشکل وجود داشته باشد. البته این علائم در صورتی که اختلالات و ناهنجاری های دیگری در شخص وجود نداشته باشد بسیار نادر است.



علل ایجاد براکی داکتیلی

براکي داکتیلی يك بیماری ارثی است که علت اصلی آن ژنتیک است. اگر انگشتان دست و پا شما کوتاه شده باشد ، به احتمال زیاد سایر اعضای خانواده شما نیز دچار این بیماری هستند.

الگوی وراثت این بیماری **اتوزومال** غالب است ، به این معنی که شما فقط به یک والد دارای ژن معیوب برای وراثت این بیماری نیاز دارید. تصور می شود که دو جهش مختلف در یک ژن خاص منجر به براکي داکتیلی شود.

در برخی موارد ، ممکن است براکي داکتیلی ناشی از قرار گرفتن در معرض داروهای باشد که مادر در دوران بارداری مصرف می کند. همچنین ممکن است به دلیل مشکلات جریان خون در دست و پاها ، به ویژه در نوزادان در حال رشد ایجاد شود.

همچنین این احتمال وجود دارد که براکی داکتیلی علائم یک سندرم ژنتیکی دیگر باشد. هرچند این مورد بسیار نادر است، در این صورت، علائم دیگری غیر از کوتاه شدن انگشتان دست و پا نیز خواهید داشت. براکی داکتیلی ممکن است ناشی از سندرم داون یا [سندرم کوشینگ](#) نیز باشد.

انواع براکی داکتیلی

براکي داکتیلی بر اساس این که کدام استخوان ها و انگشتان تحت تأثیر قرار می گیرند به انواع مختلفی تقسیم می گردد:

نوع A

براکي داکتیلی نوع A کوتاه شدن استخوان فالانژهای میانی است. این ها استخوان ها دومین بند انگشتان را شامل می شوند. نوع A بیشتر توسط انواع انگشت طبقه بندی می شود. این موارد به شرح زیر است:

- نوع A1: فالانژهای میانی همه انگشتان کوتاه می شوند.
- نوع A2: انگشت اشاره و گاهی انگشت کوچک کوتاه می شود.
- نوع A3: فقط انگشت کوچک کوتاه می شود.

نوع B

براکي داکتیلی نوع B با تکامل ناقص (هیپوپلازی) یا عدم وجود خارجی ترین استخوان های انگشتان دست (فالانژهای دیستال) و ناخن مشخص می شود. به عبارت دیگر، آخرین استخوان هر انگشت کوتاه شده یا کاملاً از بین میروند. ناخن ها نیز وجود ندارد. استخوان های انگشت شست همیشه دست نخورده است اما اغلب پهن و یا شکاف خورده می شود.

نوع C

نوع C نادر است و انگشت اشاره، میانی و انگشتان کوچک را تحت تأثیر قرار می دهد. فالانژهای میانی، مانند نوع A، کوتاه می شوند، اما انگشت حلقه اغلب تحت تأثیر قرار نمی گیرد و طولانی ترین انگشت دست است.

نوع D

این فرم رایج در نظر گرفته می شود و فقط بر روی انگشتان شست تأثیر می گذارد. استخوان های انتهایی انگشتان شست کوتاه شده، اما انگشتان طبیعی هستند.

نوع E

اگر براکی داکتیلی نوع E همراه با اختلال دیگری نباشد ، يك نوع نادر است. این فرم با کوتاه شدن استخوان های متاکارپال (استخوان های کف دست) و متاتارسال (استخوان های کف پا) متمایز می شود. در نتیجه دست ها یا پاها کوچک است.

تشخیص

معاینه دقیق دست و پا توسط پزشک ممکن است برای تشخیص براکی داکتیلی کافی باشد. با استفاده از اشعه ایکس می توان استخوان ها ی کوتاه شده و در نهایت نوع براکی داکتیلی را تشخیص داد. در موارد خفیف ، اشعه ایکس ممکن است تنها راه تشخیص وجود بیماری باشد.

برای تعیین اینکه آیا براکی داکتیلی بخشی از یک سندرم است ، ممکن است یک اشعه ایکس اسکلتی کامل انجام شود. این مورد می تواند به تشخیص غیر طبیعی بودن سایر استخوانهای بدن کمک کند ، که نشانگر یک سندرم است. برای تعیین وجود سندرم ممکن است آزمایش ژنتیک نیز لازم باشد.

درمان براکی داکتیلی

در اکثر موارد، هیچ درمانی لازم نیست. اگر وضعیت بخشی از سندرم دیگری نباشد هیچ نگرانی پزشکی در رابطه با دست و پا مطرح نیست.

در موارد نادر ، براکی داکتیلی ممکن است به حدی شدید باشد که بتواند از نظر کارایی مشکل ایجاد کند. ممکن است در گرفتن چیزها یا راه رفتن عادی مشکل داشته وجود داشته باشد. در این موارد ، فیزیوتراپی می تواند کمک کند. فیزیوتراپی می تواند دامنه حرکت را بهبود بخشد و قدرت و عملکرد مناطق آسیب دیده را تقویت نماید.

جراحی

در موارد شدید و بسیار نادر ، ممکن است از جراحی برای درمان براکی داکتیلی استفاده شود.

جراحی پلاستیک ممکن است برای اهداف زیبایی ، یا در موارد نادر ، برای بهبود عملکرد استفاده شود. بسیاری از افرادی که نیاز به جراحی دارند ، مبتلا به براکی داکتیلی همراه با یک بیماری دیگر هستند.

عوامل خطر

براکي داکتيلي معمولاً يك بیماری ارثی است. اگر عضوی از خانواده مبتلا به براکي داکتيلي دارید ، خطر ابتلا به آن نیز بسیار بیشتر است.

اگر کودکی شما با سندرم داون متولد شده باشد ، خطر ابتلا به براکي داکتيلي بیشتر است.

زنان بیشتر از مردان دچار براکي داکتيلي می شوند. این ممکن است تا حدی به این دلیل باشد که زنان بیشتر از مردان تجلی کامل صفات را تجربه می کنند، در نتیجه در آنها بیشتر دیده می شود.

عوارض

اکثر افراد مبتلا به براکي داکتيلي هیچ عارضه قابل توجهی که مانع زندگی روزمره آنها شود را تجربه نخواهند کرد. در برخی موارد ، اگر براکي داکتيلي به اندازه کافی شدید باشد ، می تواند عملکرد دست یا راه رفتن را محدود کند. برای بهبود عملکرد ممکن است از جراحی و فیزیوتراپی استفاده شود.

چشم انداز براکي داکتيلي

تقریباً همه مبتلایان زندگی کاملاً طبیعی دارند. برخی ممکن است از ظاهر دست ها یا پاهای خود احساس ناراحتی داشته باشند ، هرچند بهر حال سالم هستند. اگر براکي داکتيلي به سندرم دیگری مرتبط باشد ، بسته به شرایط فردی ، چشم انداز متفاوت است.

تهیه و ترجمه توسط : رضا موسوی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم)