

کتاب اختلالات متابولیک

Metabolic disorders

Regulator

رضا پوردست گردان میکروبیولوژیست

خرداد ۱۳۹۳

مقدمه

بیماری‌های متابولیک ارثی

به‌دلیل شایع بودن ازدواج‌های فامیلی در ایران، تقریباً از هر ۶۰۰ نوزاد، یک تن دچار بیماری‌های متابولیک ارثی است که به‌دلیل عدم تشخیص به‌موقع، در آینده با عوارض شدیدی روبه‌رو می‌شوند

بالا بودن آمار ازدواج‌های فامیلی بیماری‌های متابولیک ارثی

بیماری‌های متابولیک ارثی

بیماری‌های کودک - بیماری‌های متابولیک ارثی

به‌دلیل بالا بودن آمار ازدواج‌های فامیلی بیماری‌های متابولیک ارثی به‌عنوان بیماری‌های بومی کشورمان شناخته می‌شوند. ضایعات شدید مغزی، عقب‌ماندگی ذهنی، فلج‌های عضلانی، مشکلات کبدی، سنگ‌های ادراری، نارسائی‌های چشمی مانند آب‌مروراید و آب‌سیاه و بیماری‌های قلبی از عوارضی هستند که به گفته این متخصص برای کودکان مبتلا به این مشکل پدید خواهد آمد.

در حال حاضر با پیشرفت امکانات و انجام تست‌های جدید غربال‌گری در بدو تولد می‌توان به وجود بیماری‌های متابولیک ارثی پی برد

و در صورت تشخیص صحیح و به‌موقع این بیماری‌ها در داخل کشور قابل درمان خواهند بود. تأخیر در تشخیص و درمان را خطرناک است به ازای هر ماه تأخیر در تشخیص و درمان در بیماری‌های متالولیک ارثی، ظرفیت ضریب هوشی کودک ۴/۵ واحد کاهش می‌یابد.

اگر در یک‌سال اولیه تولد، بیماری کودک شناخته نشده و درمان آغاز نشود، حدود ۵۰ درصد ظرفیت ضریب هوشی کودک کاهش یافته و درمان وی در آینده با مشکلات بیشتری روبه‌رو خواهد شد.

Galactosemia

گالاکتوزمی

گالاکتوزمی یک بیماری ارثی است که به دلیل کمبود آنزیم مورد نیاز برای هضم و تجزیه قند گالاکتوز در بدن ایجاد می‌شود. قند لاکتوز که قند موجود در شیر است، در بدن به قند گلوکز و گالاکتوز تبدیل می‌شود.

سپس این قندهای ساده توسط آنزیم‌های خاصی تجزیه و به صورت انرژی در بدن به مصرف می‌رسند. در بیماران مبتلا به این بیماری، گالاکتوز، نمی‌تواند تجزیه شود و اغلب در سلول‌ها مواد سمی تولید می‌کند که به مرور زمان در بدن کودکانی که آزمایشات غربالگری را انجام نداده‌اند و به این بیماری هستند، مواد شیمیایی غیرطبیعی مشاهده می‌گردد.

سوآلی که وجود دارد این است که علائم گالاکتوزمی چیست: گفته می‌شود که نوزاد در بدو تولد حالت طبیعی دارد، ولی پس از چند روز با مصرف شیر حاوی گالاکتوز فراوان، مثل شیر مادر، علائمی مثل اسهال، استفراغ، زردی، کاهش

قند خون، بزرگی کبد، آب مروارید، آسیب کلیه و مغز و اختلال در رشد بروز می‌کند. شیرخواران مبتلا به گالاکتوزمی، باید از شیرخشک مخصوص (بدون گالاکتوز) استفاده نمایند.

به همین خاطر گالاکتوزمی عوارضی دارد که عدم شناخت و درمان به موقع این بیماری در روزهای اول تولد، می‌تواند

موجب عقب ماندگی ذهنی،

نارسایی کبد و در نهایت مرگ بیمار شود.

پس برای درمان گالاکتوزمی باید کاری کرد: گرفتن خون پاشنه پای نوزادان سه تا پنج روزه، بهترین روش برای تشخیص زودرس این بیماری است. در این آزمایش، نوزادان مشکوک به این اختلال، شناسایی و پس از آزمایش‌های تکمیلی، بیماران قطعی مشخص می‌شوند.

نوزاد می‌بایست بلافاصله پس از تشخیص بیماری تحت مراقبت قرار گیرد. درمان این بیماری عبارت است از حذف گالاکتوز و لاکتوز در رژیم غذایی کودک. شیرخواران مبتلا به گالاکتوزمی، باید از شیرخشک مخصوص (بدون گالاکتوز) استفاده نمایند.

انجام مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و بارداری در خانواده و بستگان این بیماران نیز لازم است.

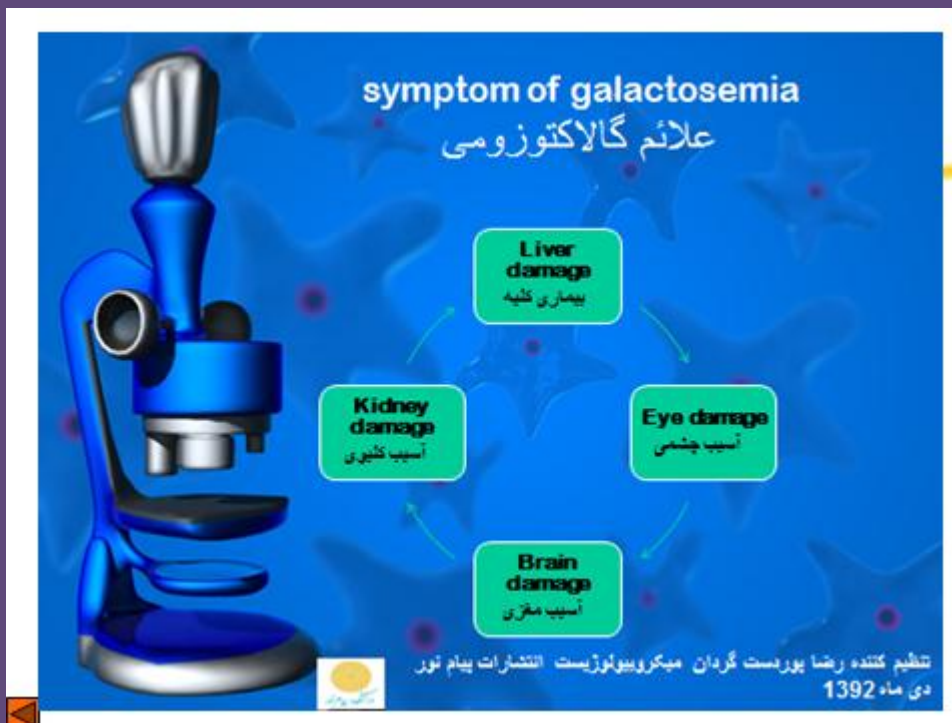
به همین خاطر در تغذیه کودکان مبتلا به گالاکتوزمی مصرف کره، بستنی، خامه و پنیر و دیگر فرآورده‌های شیر، برای مبتلایان به گالاکتوزمی ممنوع است. گالاکتوزمی یک اختلال ژنتیکی است که با فعالیت ناکافی آنزیمهای مورد نیاز برای متابولیسم کردن گالاکتوز مشخص می‌شود.

این بیماری از پدر و مادر به فرزند منتقل می‌شود. بچه‌ای که با بیماری گالاکتوز می‌متولد می‌شود، ممکن است در بدو تولد سالم به نظر برسد اما مصرف شیر مادر می‌تواند برای او مشکلاتی مانند استفراغ، اسهال و کاهش وزن ایجاد کند. در واقع با مصرف شیرمادر و هر شیرمحتوی لاکتوز، گالاکتوز و گلوکز تولید می‌شود و چون این افراد آنزیم متابولیزه کردن گالاکتوز را ندارند، در بدن جمع و باعث بروز مشکلات بعدی می‌شود.

اگر روند مصرف شیرمحتوی لاکتوز ادامه پیدا کند، ابتدا نوزاد از مصرف این شیرامتناع می‌کند اما اگر باز هم ادامه پیدا کند، باعث ایجاد علائمی مانند اسهال و استفراغ شدید، نارسایی کبد و تشنج ناشی از کاهش قند خون می‌شود و ممکن است در هفته‌های اول، نوزاد را از پایدار آورد.

اگر نوزاد این مرحله ی حاد را پشت سر بگذارد هم دچار عقب ماندگی ذهنی و کاتاراکت و نارسایی پیشرونده ی کبد شود و در نهایت به علت مشکلات کلیوی و نارسایی کبدی از بین می‌رود.

در بسیاری از کشورها برای گالاکتوزمی تست‌های غربالگری انجام می‌شود. خون نوزاد را روی کاغذ صافی می‌ریزند و در محیط کشتی که باسیل جهش یافته در آن وجود دارد، قرار می‌دهند



Reference www.mayoclinic.org

Hemochromatosis

هموکروماتوزیس

این بیماری بتدریج موجب ساخت آهن مفرط در بافتها و اعضا می شود که اگر ساخت آهن درمان نشود به مرور پس از چند سال می تواند به اعضا بدن آسیب برساند

دلایل هموکروماتوزیس چیست؟

بروز هموکروماتیس دلایل دیگری نیز می تواند داشته باشد در آمریکا معمولا این بیماری از ناهنجاریهای ژنتیکی به وجود می آید . فردی که ژن ناقص و معیوب را از والدین به ارث می برد بیشتر احتمال می رود که به آن دچار شود

نواقص ژنتیکی در بدو تولد بوجود می آید اما نشانه ها و علائم آن به مرور در دوران جوانی و بزرگسالی ظاهر می شود . چون هر فردی ژن ها را از پدر و مادرش به ارث می برد به آن هموکروماتیس ارثی می گویند

اکثر موارد هموکروماتوزیس، ژنتیکی می باشد -

اختلالات خونی -

هپاتیت مزمن که باعث افزایش مقدار جذب آهن می شود -

مصرف بیش از اندازه آهن (بیشتر به شکل مکمل -)

برای کاهش سطح آهن خون بیمار، معمولا از حجامت استفاده می شود. حجامت به سادگی خون را از

بدن بیرون می برد

علل

اکثر موارد هموکروماتوزیس، ژنتیکی می باشد -

اختلالات خونی -

هپاتیت مزمن که باعث افزایش مقدار جذب آهن می شود -

مصرف بیش از اندازه آهن (بیشتر به شکل مکمل -)

برای کاهش سطح آهن خون بیمار، معمولا از حجامت استفاده می شود. حجامت به سادگی خون را از

بدن بیرون می برد

عوامل موثر بر پیشرفت بیماری هموکروماتوزیس

افزایش مصرف آهن در رژیم غذایی -

مصرف الکل -

مصرف ویتامین سی -

عفونت ها -

از دست دادن آهن از طریق خون دادن و یا عادت ماهانه -

عوامل محیط زیستی -

عوامل خطر

بزرگترین عامل خطر برای هموکروماتوزیس، ارثی می باشد -

سابقه فامیلی و خانوادگی -

اصل و نسب: انگلیسی ها، اسکاتلندی ها، آلمانی ها، ایرلندی ها و فرانسوی ها بیشتر در

معرض خطر این بیماری قرار دارند

جنسیت: مردان نسبت به زنان بیشتر در معرض خطر قرار دارند. زنان به خاطر عادت ماهیانه و بارداری، کمتر به این بیماری دچار می شوند. اما این بیماری در زنان بعد از یائسگی و یا هیسترکتومی (برداشتن رحم با عمل جراحی)، افزایش می یابد

بدون مشورت پزشک، مکمل آهن را مصرف نکنید

تشخیص اضافه بار آهن

تشخیص این بیماری به سختی صورت می گیرد

با دو آزمایش خون می توان مقدار آهن موجود در بدن را اندازه گرفت: در حالت ناشتا، آزمایش -

ترانسفرین اشباع و آزمایش فریتین سرم

اگر یکی از خانواده شما دچار هموکروماتوزیس بود، به پزشکتان اطلاع دهید تا برای شما آزمایش -

ژنتیک را انجام دهد

بیوپسی کبد نیز یکی از راه های اندازه گیری آهن در کبد می باشد

درمان هموکروماتیس، خون دادن مرتب و متناوب از بازو می باشد مانند اهدا خون. این نوع درمان

بسیار سالم و موثر است. بیمار اگر درمان را قبل از آسیب دیدن اعضا شروع کند، زندگی معمول

و طبیعی در انتظارش خواهد بود

برای کاهش سطح آهن خون بیمار، معمولاً از حجامت استفاده می‌شود. حجامت به سادگی خون را از بدن بیرون می‌برد

هنگامی که این بیماری مشخص شد و بافت و یا اعضای بیمار دچار تخریب نشده بود، می‌توان با حجامت به زندگی معمولی برگشت

در بیمارانی که تخریب در بافت و یا عضوی از بدن صورت گرفته است، می‌توانیم با استفاده از حجامت از پیشرفت هموکروماتوزیس و تخریب بیشتر بافت جلوگیری کنیم

یکی از معمولی‌ترین درمان‌ها شامل: ۱ تا ۲ بار در هفته و به مقدار ۵۰۰ میلی‌لیتر خون، حجامت می‌باشد

حجامت تا زمانی که خون اضافی در بدن موجود است، ادامه دارد

مقدار آهن موجود در خون را در هر مرحله از درمان اندازه می‌گیرند

طول درمان و مدت درمان بستگی به سن، جنس، دلیل برای تشخیص و شدت علائم دارد

هنگامیکه سطح آهن خون، طبیعی و نرمال شود، حجامت را ۳ تا ۴ بار در سال و با توجه به علائم فرد، سطح هموگلوبین و فریتین انجام می‌دهند

causes of hemochromatosis

علل هموکروماتوزیس

```

    graph TD
      A[Abnormal gen  
ژن غیر طبیعی] --- B[Ne oratal  
hemochromatosis  
هموکروماتوزیس  
ماتوزایی]
      B --- C[secondary  
hemochromatosis  
هموکروماتوزیس ثانویه]
  
```

تلفیم کننده رضا پوردمت گردان میکروبیولوژیست انتشارات پیام نور
دی ماه 1392

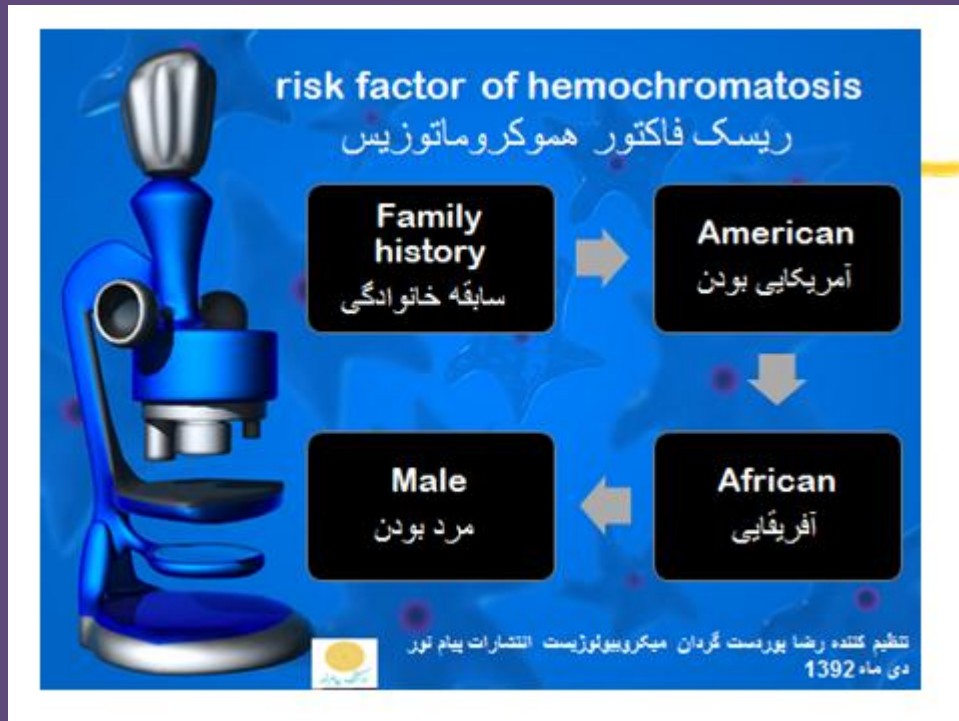
complication of hemochromatosis

عوارض هموکروماتوزیس

```

    graph TD
      A[Liver problem  
بیماری کبد] --- B[Heart problem  
بیماریهای قلبی]
      B --- C[Skin color  
change  
تغییر رنگ پوست]
      B --- D[Pancreatic  
problem  
بیماریهای پانکراس]
  
```

تلفیم کننده رضا پوردمت گردان میکروبیولوژیست انتشارات پیام نور
دی ماه 1392



Reference

www.britannica.com

www.merckmanuals.com

www.dana.org

Hypercholestromy

هیپرکلسترومی

کلسترول به عنوان پیش‌ساز هورمون‌های استروئیدی و اسیدهای صفراوی نقش مهمی بازی می‌کند و برای انسجام ساختاری غشاهای سلولی ضروری است. کلسترول در بدن به وسیله لیپوپروتئین‌ها جابه‌جا می‌شود.

حد بالایی محدوده مرجع آزمایشگاهی رایج براساس صدک ۹۵ یا ۹۰ در جمعیت سالم تعیین می‌شود. ولی این امر درباره کلسترول پلاسما صدق نمی‌کند چرا که مطالعات متعددی نشان داده‌اند که ارتباط اپیدمیولوژیک میان کلسترول پلاسما و خطر بیماری کرونری قلب در حد پایینی محدوده مرجع کلسترول هم وجود دارد. هر چند به طور فزاینده‌ای بر شیب این ارتباط افزوده می‌شود ولی آستانه مشخصی وجود ندارد که زیر آن ارتباط از بین برود.

بنابراین منطقی‌تر است که آستانه مطلوب یا سالم سطح کلسترول پلاسما را مقداری قرار دهیم که بالاتر از آن خطر کرونری به طور غیرقابل قبولی بالا باشد.

بیشتر بیمارانی که به بیماری کرونری قلب دچار می‌شوند سطح کلسترول پلاسمایشان به احتمال زیاد میان صدک‌های ۹۰-۳۰ سطح کلسترول پلاسمای جمعیت خواستگاشان است.

هیپرکلسترولمی به طور معمول از عوامل تغذیه‌ای نظیر چاقی و رژیم غنی از چربی‌های اشباع در کنار زمینه مساعد پلی‌ژنیک ناشی می‌شود.

هیپرکلسترولمی می‌تواند علت کاملاً ژنتیکی هم داشته باشد. یک مثال شایع آن هیپرکلسترولمی خانوادگی تک‌ژنی است که اختلال اتوزومال غالبی است که در آن کلسترول از بدو تولد بالا می‌رود این بیماری که دارای الگوی توارث غالب است با بیماری کرونری زودرس و یا گزانتوم تاندون‌ها مشخص می‌شود

بالا بودن سطح تری‌گلیسیرید پلازما همراه با هیپرکلسترولمی شایع است و با خطر بالاتر بیماری کرونری قلب همراه است.

پیش از شروع درمان هیپرکلسترولمی، شرح‌حال کامل، معاینه بالینی و آزمون‌های آزمایشگاهی پایه برای کشف علل ثانویه هیپرکلسترولمی، تظاهرات اختلالات لیپوپروتئینی اولیه و هر عارضه مرتبط با آترواسکلروز لازم است.

سابقه خانوادگی و شغلی (شامل سابقه استعمال دخانیات، مصرف الکل و علایق غذایی) کمک خواهد کرد که سهم این عوامل را در هیپرکلسترولمی و / یا در خطر بیماری‌های قلبی-عروقی مشخص کرد و توانایی بیمار در تغییر شیوه زندگی را سنجید. معاینه بالینی باید شامل فشارخون، وزن بدن، قد، دور کمر و جستجو برای گزانتوم باشد. سابقه خانوادگی برای تسهیل انتخاب روند آزمون‌های آزمایشگاهی در هیپرکلسترولمی اولیه ضروری است

داروهای کاهنده کلسترول برای تجویز در افراد ۷۰-۴۰ ساله ساخته شده‌اند. جداول ارزشیابی احتمالا خطر را در بیماران با سابقه خانوادگی نامطلوب، اختلال در گلوکز ناشتا یا اختلال تحمل گلوکز، افراد با ریشه سرخ‌پوستی، مبتلایان به هیپرتری‌گلیسریدی یا اختلال کارکرد کلیه و در حضور درگیری‌های متعدد همراه، کمتر از واقع برآورد می‌کنند.

برنامه کامپیوتری از نظر این موارد تعدیل به عمل می‌آورد. زیرنویس جداول توصیه می‌کند، در صورتی که یک عامل خطر یا بیشتر وجود داشته باشد خطر قلبی-عروقی را در ۱/۵-۱/۳ ضرب کنند. در گروه‌های خاصی از بیماران (مثلا مبتلایان به دیس‌لیپیدی ارثی) درمان باید از طریق رژیم غذایی و با تجویز داروهای مناسب بدون محاسبه خطر قلبی-عروقی آغاز گردد

نمودار و برنامه کامپیوتری برای کمک به قضاوت بالینی و نه برای جایگزینی آن طراحی شده‌اند. از این ابزارها باید در راستای رویکرد بالینی که شرح آن گذشت استفاده کرد

تغییر در شیوه زندگی نظیر ترک سیگار، کاهش مصرف زیاده از حد الکل، افزایش فعالیت بدنی، کاهش وزن و رعایت رژیم حاوی چربی اشباع پایین، خطر بیماری‌های قلبی-عروقی را کاهش می‌دهد. البته، توصیه‌های مرتبط با تغییر رژیم غذایی توسط مراقبان سلامت اغلب به کاهش ناکافی کلسترول می‌انجامد. هر چند کاهش ۱۰ و بیشتر در مطالعاتی که در شرایط کنترل شده در بخش‌های بیماری‌های متابولیک انجام شده مشاهده شده است

ارتباط میان سطح کلسترول پلاسما و بیماری قلبی-کرونی خطی و بدون حد آستانه است

هیپرکلسترولمی یکی از علل اصلی آترواسکلروز است

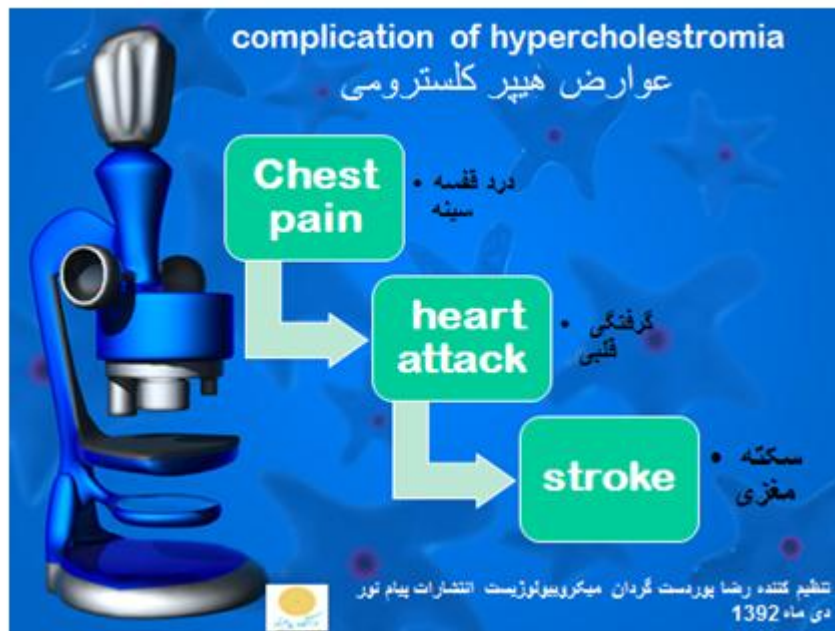
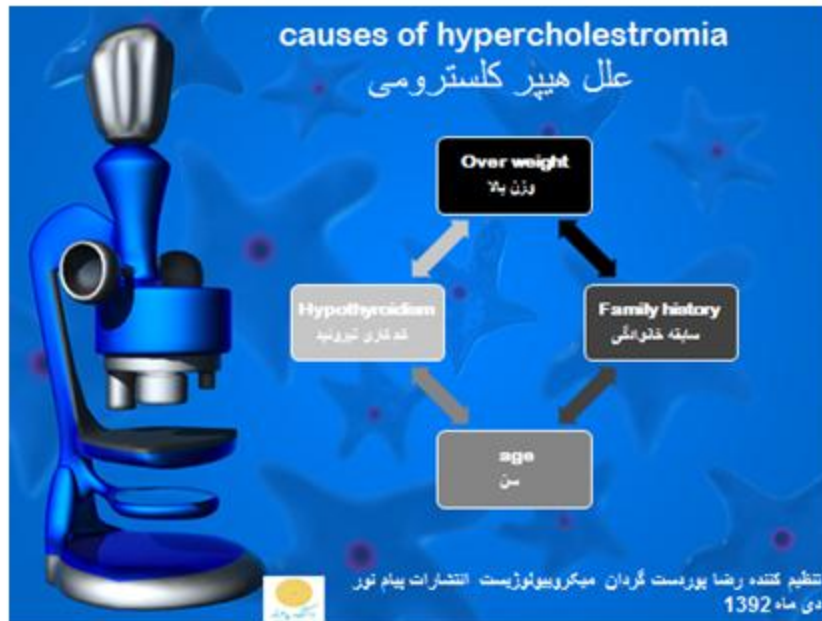
هیپرکلسترولمی می‌تواند از خوردن رژیم غذایی غنی از چربی‌های اشباع شده، اختلال اولیه متابولیسم

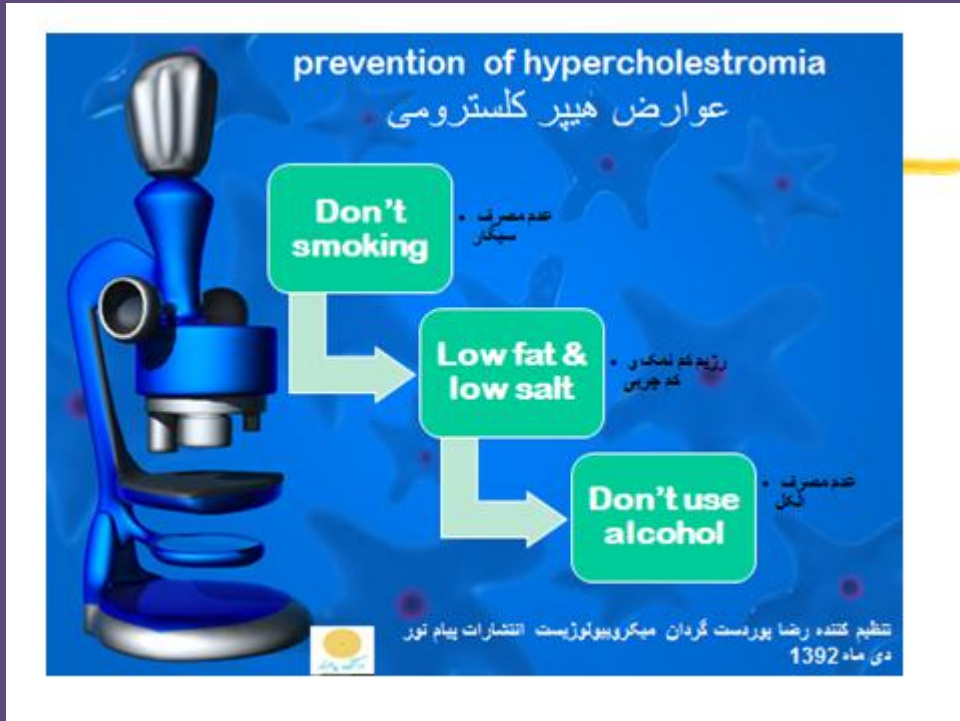
لیپید و شریطی که به هیپرکلسترولمی منجر می‌شود، ناشی شود

استاتین‌ها داروهایی نسبتاً ایمن برای کاهش کلسترول به شمار می‌آیند

آزمون‌های کارکرد کبدی غیرطبیعی در دیس‌لیپیدمی ممکن است رخ دهد و نباید استاتین‌ها را به

خصوص در بیماران پرخطر بدون دلیل قابل قبول قطع کرد





Reference

www.liebertpub.com

www.jdmdonline.com

Metabolic acidosis

اسیدوز متابولیک

اسیدوز متابولیک پائین در اثر افزایش اسیدها (ارگانیك یا غیر ارگانیك) یا از دست رفتن باز می باشد

علل اسیدوز متابولیک براساس گپ آنیونی تقسیم بندی می شوند که برابر

علل آن شامل کتواسیدوز (دیابت ملیتوز، روزه داری، الکل)، اسیدوز لاکتیک، مسمومیت (سالیسیلاتها،

پ.اتیلن گلیکول، اتانول)، و نارسائی کلیه می باشد

تشخیص براساس اندازه گیری

کراتینین، گلوکز، لاکتات، کتون های سرم، و اسمولالیتیه سرم، و به دست آوردن یک تصویر توکسیک

می باشد.

بعضی از داروهائی که به‌طور متداول تجویز می‌شوند (مانند متفورمین، داروهای ضد

رتروویروس‌ها)، گاهی همراه با اسیدوز لاکتیک می‌باشند

ویژگی‌های بالینی شامل هیپرونتیلیاسیون، کلاپس کاردیواسکولر، و سمپتوم‌های غیر اختصاصی اعم از

بی‌اشتهائی تاکوما می‌باشد

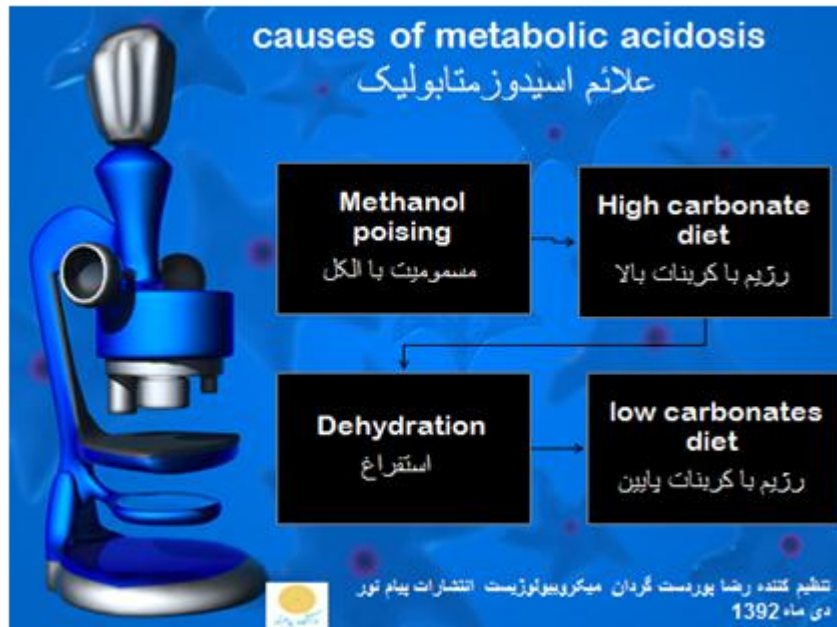
درمان

بستگی به‌علت و شدت بیماری دارد.

همیشه اختلال زمینه‌ای را تصحیح کنید.

تجویز قلیا مورد بحث است.

اسیدوز موجب افزایش کاتابولیسم پروتئین و بدتر شدن بیماری استخوانی می‌گردد



Reference www.freemd.com

PKU

فنیل کتونوریا

بیماری فنیل کتونوری یک نقص مادرزادی نادر است. اختلال اصلی در این بیماری، تجمع اسید آمینه فنیل آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی است. تجمع این اسید آمینه به دلیل عدم وجود آنزیم مورد نیاز برای تبدیل فنیل آلانین به تیروزین رخ می دهد. (اسید آمینه ها اجزاء اصلی تشکیل دهنده ساختمان پروتئین) هستند

تجمع غیرطبیعی این اسید آمینه در بدن کودک ، خطرناک است و منجر به بروز اختلالاتی در مغز و پوست می شود

علل و عوامل

برای اینکه کودکی به این بیماری مبتلا شود ، والدین باید هر دو ژن معیوب و مسبب بیماری را به فرزندشان منتقل کنند . در صورتی که یکی از والدین حاوی ژن معیوب باشند، کودک ، فقط ناقل این ژن بوده و علائم بیماری در او ظاهر نمی شود

علائم و نشانه ها

نوزاد مبتلا به فنیل کتونوری در زمان تولد طبیعی است و ممکن است تا ماه های اول ، هیچ علامتی نداشته باشد. گاهی اوقات استفراغ شدید اولین علامت بیماری است. کودکان مبتلا اغلب نسبت به خواهران و برادران خود پوست روشن تری دارند و ممکن است موهای بور و چشم آبی داشته باشند. ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فرآورده های فنیل آلانین ، بوی کپک می دهد و ممکن است راش های (کهیر) پوستی در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می رود در صورتی که بیمار درمان نشود، عقب ماندگی ذهنی به تدریج پیشرفت می کند. در کودکان بزرگتری که درمان نشدند حرکات بی هدف، موارد غیرطبیعی در نوار مغز و ناهنجاریهای رفتاری مثل بیش فعالی و تکانه های ریتمیک، میکروسفالی (کوچکی سر بیمار) و عقب ماندگی رشد مشاهده می شود

تشخیص

با توجه به عدم وجود علائم در زمان تولد و پیشرفت آهسته بیماری، بهترین روش تشخیص، بررسی آزمایشگاهی سطح فنیل آلانین خون است. بهترین زمان برای انجام آزمایش خون بیست و چهار تا چهل و هشت ساعت بعد از تولد است یعنی زمانی که تغذیه پروتئینی آغاز شده است.

این آزمایش که تست گاتری نامیده می شود، در حال حاضر برای همه نوزادان به همراه سایر آزمایشات غربالگری بین روزهای سوم تا پنجم تولد انجام می شود. به دلیل تشخیص سریع بیماری، غالب موارد به موقع شناسایی شده و درمان می شوند

درمان

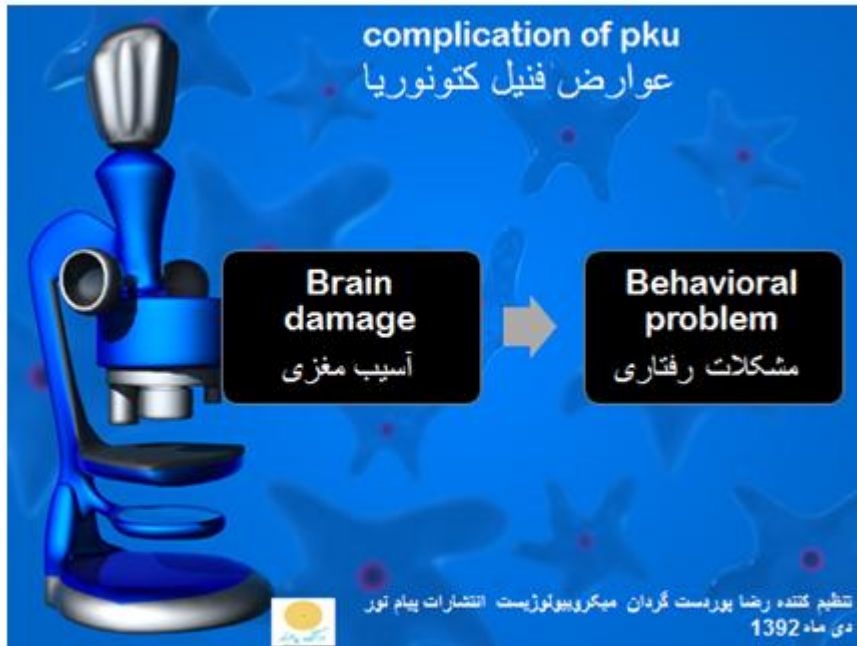
هدف از درمان ، کاهش مقدار فنیل آلانین در بدن به منظور پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی کودک است به منظور رسیدن به این هدف، بیمار باید رژیم غذایی محدود از لحاظ فنیل آلانین داشته باشد شیرهای مصنوعی موجود در بازار مثل لوفنالاک ، حاوی فنیل آلانین محدود هستند و توصیه می شود استفاده از شیر مادر قطع و به جای آن از این نوع شیر استفاده شود. در صورتی که از شیرهای مصنوعی کاملاً خالی از فنیل آلانین استفاده می شود شیرخوار می تواند به طور متناوب از شیر مادر هم استفاده کند

توصیه های لازم

والدین کودکان مبتلا باید با کارشناسان تغذیه در رابطه با رژیم غذایی مناسب و محدود از فنیل آلانین مشورت کنند مواد غذایی که فنیل آلانین کمی دارند عبارتند از غلات، نان، نشاسته و میوه جات

عدم ادامه درمان حتی در بزرگسالی منجر به اشکال در بهره هوشی و عملکرد شناختی بیمار می شود
بنابراین توصیه می شود بیماران ، رژیم محدود از فنیل آلانین را برای همه عمر رعایت کنند
مراجعات منظم به پزشک و بررسی سطح فنیل آلانین به روند بهبودی بیمار کمک قابل توجهی می کند





Reference www.guysandstthomas.nhs.uk

Porphyria

پورفیری

پورفیری گروهی از اختلالات نادر ارثی که مشخصه آنها تولید و دفع بیش از حد پورفیرین‌ها (مواد شیمیایی که در همه موجودات زنده یافت می‌شود).

این بیمار اغلب با اختلالات روانی اشتباه گرفته می‌شود. در هر دو جنس دیده می‌شود ولی در جنس مؤنث شایع‌تر و شدیدتر بوده و احتمال بروز آن در سنین بالا کمتر است.

در خانم‌های مبتلا به نوع شدید بیماری بارداری توصیه نمی‌شود. هر فرد دارای سابقه خانوادگی پورفیری قبل از تشکیل خانواده باید اقدام به مشاوره ژنتیک کند

علائم شایع

درد شکم و قفسه سینه

تغییرات روانی، از جمله افسردگی و مانیا (شیدایی)

تغییرات پوستی، از جمله خارش و تاول

درد پا

انقباضات و ضعف عضلانی

کمر ختی و گزگز دست و پا

رشد بیش از حد مو

علل

یک اختلال ارثی در سوخت و ساز پورفیرین‌ها

عوامل افزایش دهنده خطر

سابقه خانوادگی پورفیری

پیشگیری

این بیمار در حال حاضر قابل پیشگیری نیست. برای کاهش تناوب و شدت حملات اقدامات زیر توجیه

می‌شود

اجتناب از مصرف هر نوع دارو، شامل داروهای بدون نسخه، مگر با توصیه پزشک

خودداری از مصرف قرص‌های ضد بارداری

دوري از نور مستقيم خورشيد

عواقب مورد انتظار

اين بيماري در حال حاضر غير قابل علاج محسوب مي‌شود ولي بسياري از بيماران سالها با اين اختلال زنده مي‌مانند. علايم بيماري با درمان قابل تسكين يا كنترل است

تحقيقات علمي درباره علل و درمان اين بيماري ادامه داشته و اميد است كه درمان‌هايي مؤثرتر و نهايتاً علاج‌بخش عرضه شوند

عوارض احتمالي

عوارض بسياري ممكن است با اين اختلال همراه باشند. اكثر اين عوارض برگشت‌پذير هستند ولي برخي از آنها ممكن است دائمي باشند. عوارض اين بيماري مي‌تواند هم باعث اختلالات فيزيكي و هم

رواني گردد

درمان

اصول كلي

تشخيص بيماري بر اساس اندازه‌گيري آزمايشگاهي پورفيرين‌ها در خون، ادرار و مدفوع صورت

مي‌گيرد

روان‌درمانی یا مشاوره با متخصص مربوطه ممکن است توصیه شود

مراقبت در منزل معمولاً کافی است، ولی بستری در بیمارستان ممکن است در طی حملات لازم باشد

از نور مستقیم خورشید اجتناب کنید. اگر مجبور به قرار گرفتن در زیر نور مستقیم خورشید هستید، از

کلاه و لباس‌های محافظ استفاده کنید

داروها

بدون توصیه پزشک هیچ دارویی مصرف نکنید

تجویز گلوکز وریدی یا خون ممکن است به جلوگیری یا درمان حملات حاد کمک کند

داروهای آرامبخش برای کاهش اضطراب ممکن است تجویز شود. در این باره کلروپرومازین ممکن

است کمک‌کننده باشد

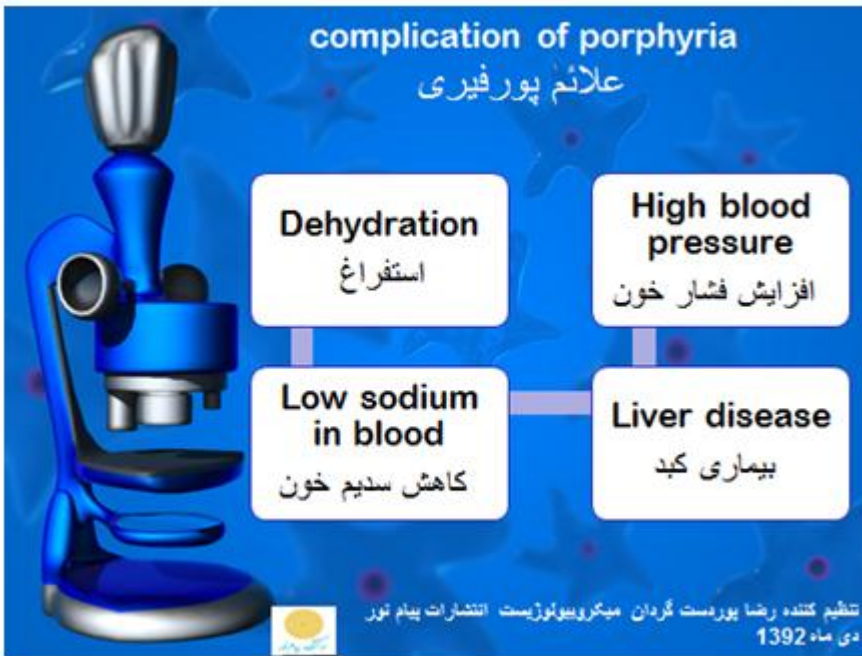
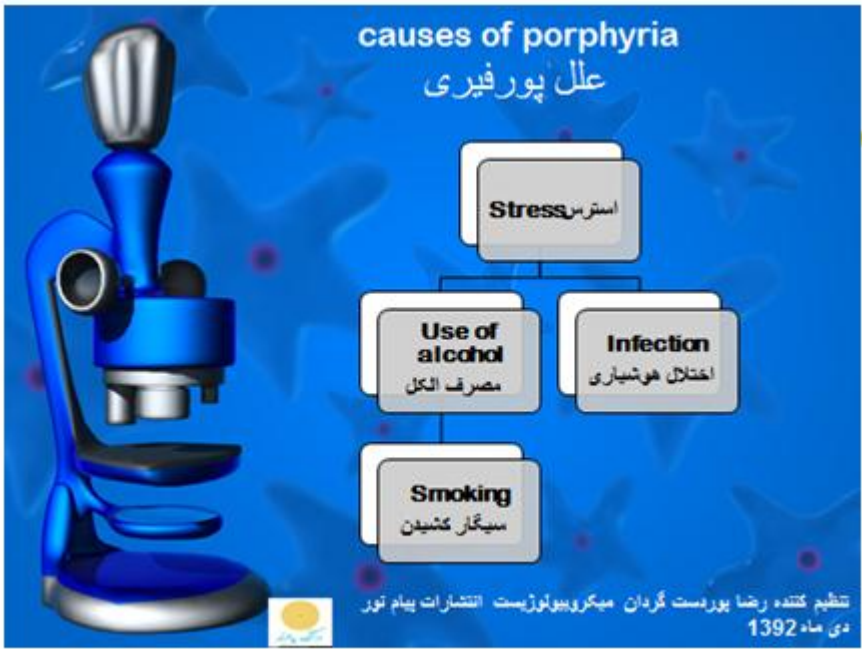
داروهای مهارکننده تخم‌گذاری ممکن است به کاهش حملات قبل از قاعدگی کمک کند

فعالیت در زمان ابتلا به این بیماری

محدودیتی وجود ندارد مگر محدودیت در قرارگیری در معرض آفتاب

رژیم غذایی

رژیم غنی از کربوهیدرات





Reference

www.dystonia.org.uk

www.sciencedaily.com

Uremia

اورمی

(HUS) سندرم همولیتیک اورمیک

این سندرم ناشایع از عوارض خطرناک بیماری‌ها به خصوص دیسانتری (اسهال خونی) و گاه ایدز، شیمی درمانی، لوپوس و... است

تظاهرات بالینی

(hemolytic-uremic syndrome) علائم کلاسیک سه‌گانه بیماری

عبارتند از

آنمی همولیتیک ؛

ترومبوسیتوپنی ؛

نارسایی کلیه

هرچند این عارضه ممکن است خفیف باشد و بیمار به سرعت بهبود یابد ولی در موارد شدید به نارسایی کلیه (نیازمند دیالیز(تراکافت)) و حتی مرگ در ۵-۱۰٪ بیماران می‌انجامد .

اختلالات انعقادی می‌تواند موجب خونریزی شود و با کاهش تعداد گلبول‌های قرمز همراه باشد. اغلب در موارد شدید بیماری، انتقال خون کامل یا پلاکت ضرورت پیدا می‌کند.

درمان صحیح و به‌موقع موجب بهبود کامل بسیاری از بیماران دچار عارضه اورمی می‌شود

یافته‌های آزمایشگاهی

هنگامی‌که در بیمار مبتلا به دیسانتزی، کاهش دفع ادرار و ضایعات خون‌مردگی‌جلدی مشاهده شود، احتمال اورمی است

در این صورت یافته‌های آزمایشگاهی زیر در تشخیص کمک‌کننده است:

الف - سطح هماتوکریت خون پایین باشد؛

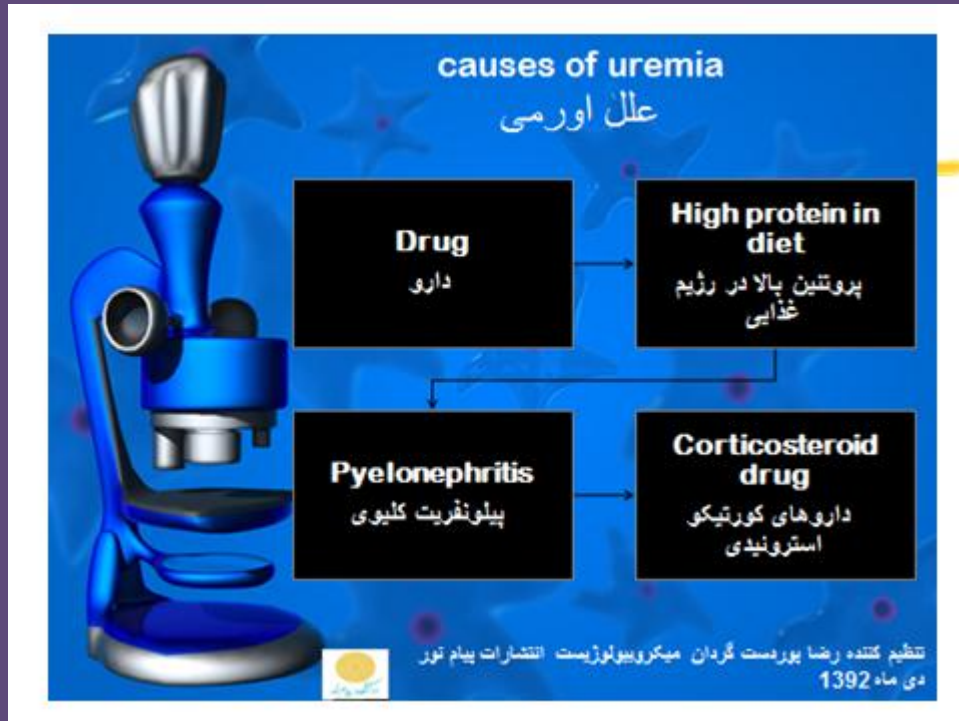
ب - در گستره خون، گلبول‌های قرمز قطعه‌قطعه شده مشاهده شود؛

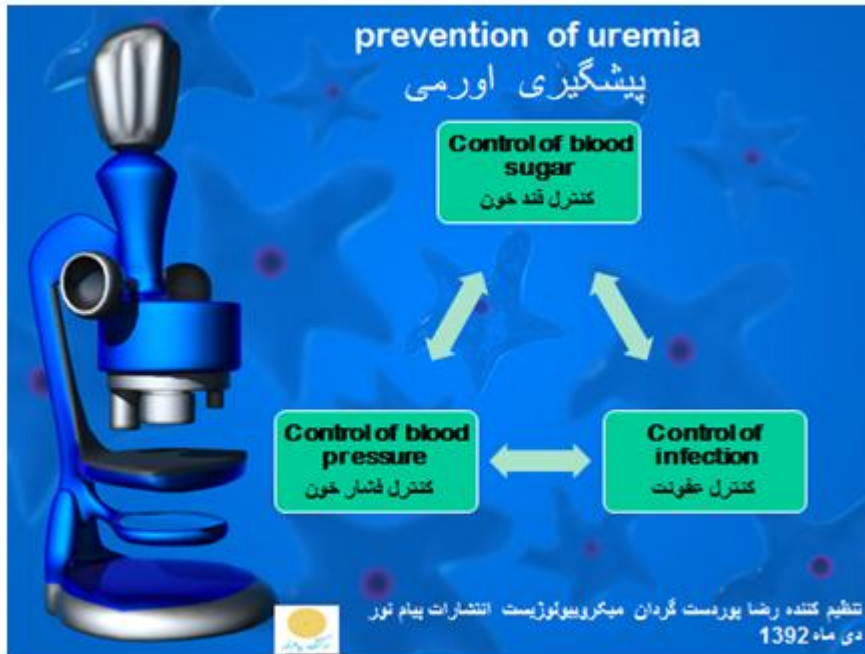
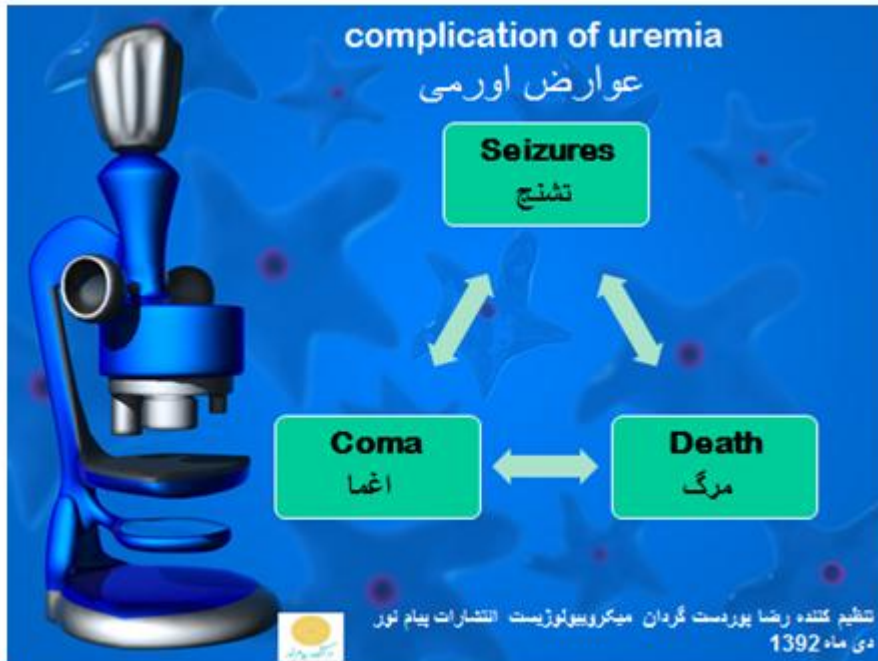
ج - شمارش پلاکت پایین باشد یا پلاکت در گستره خون محیطی دیده نشود؛

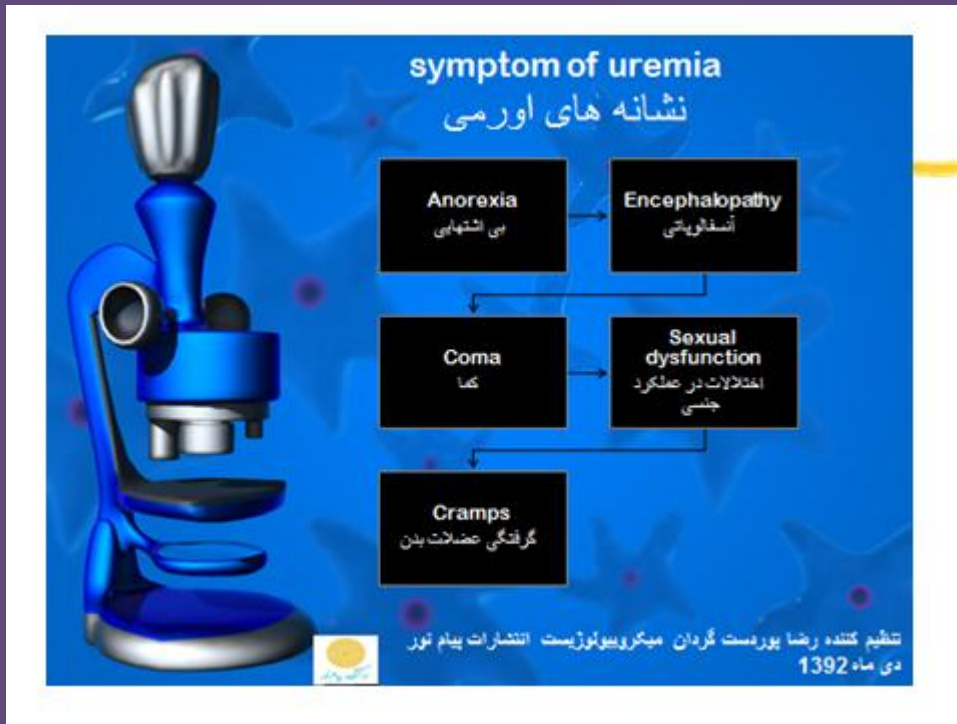
د - سطح اوره خون یا کراتینین سرم بالا باشد

درمان

در صورت بروز یافته‌های فوق در بیماران با اسهال خونی، تجویز پتاسیم، غذای دارای پتاسیم است.







Reference

www.muscular-dystrophy.org

www.amazon.com

Nimenpic disease

بیماری نیمن پیک

بیماری نیمن پیک همانند بیماری باتن، یک بیماری متابولیک اختلال در آنزیم های لیزوزومی است.

این بیماری دارای سه نوع

A، B و C

می باشد. تحقیقاتی در زمینه درمان این بیماری با روش سلول درمانی انجام گرفته است که ذیل به آن اشاره می کنیم

بیماری نیمن پیک همانند بیماری باتن، یک بیماری متابولیک اختلال در آنزیم های لیزوزومی است.

در بیماری باتن، به علت نبود آنزیم های خاصی، سلول عملکرد نادرستی پیدا می کند که با فراهم کردن آنزیم های از دست رفته به واسطه ی سلول های سالم، می توان تا حدی عمل نجات را روی آن ها انجام داد.

در بیماری نیمن پیک، سلول ها به خوبی نمی توانند از کلسترول و سایر چربی ها استفاده کنند که این امر باعث تجمع کلسترول و چربی ها در مغز، طحال، کبد و سایر اندام ها می شود

سه نوع بیماری نیمن پیک وجود دارد

A نوع

نوع رایج این بیماری می باشد. در دوره نوزادی آغاز و منجر به بزرگ شدن کبد، زردی و

آسیب گسترده مغزی می شود. معمولاً ۱۸ ماه پس از تولد منجر به مرگ نوزاد می شود

B نوع

معمولاً کودکان زیر سیزده سال را درگیر می کند و کبد و طحال بزرگ میشوند. در این نوع، مغز آسیب

نمی بیند و بیماران اغلب تا سن بلوغ زنده می مانند

C نوع

این نوع می تواند کودکان، نوجوانان و حتی افراد بالغ جوان را مبتلا کند ولی بیشتر مواقع در کودکان

اتفاق می افتد.

C نوع

معمولاً با اختلالاتی در کبد و طحال آغاز میشود و سپس این اختلالات تا حد ایجاد مشکلات عصبی

پیشرفت می کند. اغلب، این مشکلات عصبی به علت نقص در مخچه(ناحیه ای از مغز که وظیفه کنترل

حرکات را به عهده دارد)، از حرکت چشم آغاز می شود. نهایتاً این بیماری منجر به زوال مغزی مشابه

آلزایمر می شود و این زوال در مغز سرانجام مرگ را به دنبال دارد

در نوع C

نقص ژنتیکی مانع از جذب، پردازش طبیعی، و توزیع کلسترول به نواحی مناسب در سلول می شود. محققان این بیماری را با مطالعه سلول های پوست افرادی که مبتلا به آن بوده اند، بررسی کرده اند. در دسترس نبودن سلول های مغزی برای مطالعه، مشکل اصلی در یافتن راه درمانی مناسب در این نوع از بیماری نیمین پیک است و به نظر میرسد که علت اصلی کشنده بودن این بیماری، اختلال در پردازش کلسترول است که در سلول های مغزی رخ می دهد

با استفاده از سلول های بنیادی جنینی انسانی و یا سلول های باز برنامه ریزی شده، محققان سلول هستند. سپس آن سلول های پرتوان C های پرتوانی را تولید کرده اند که دارای نقص نیمین پیک نوع القا میشوند تا نورو ن های را ایجاد کنند تا محققان بتوانند به مطالعه چگونگی نقص ژنتیکی در سلول های مغزی بپردازند و داروهای بالقوه را مورد آزمایش قرار دهند.

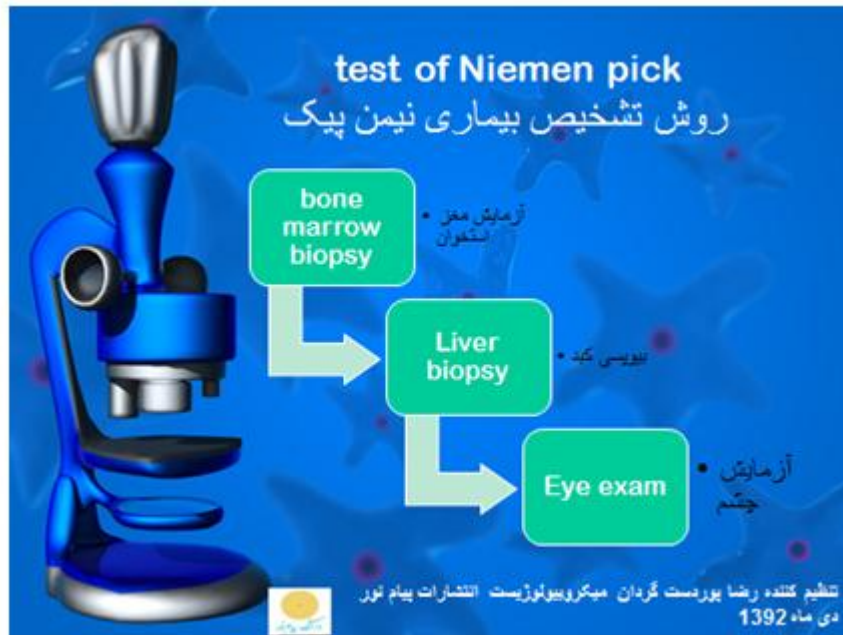
مزیت دیگر روش به کار گرفته شده این است که محققان می توانند از این سلول ها استفاده کنند تا ببینند آیا دارو هایی که روی سلولهای پوستی نیمین پیک اثر می گذارند بر این نورو ن ها نیز موثرند یا خیر.

متأسفانه با وجودی که علاقه ی زیادی به ابداع روش های سلول درمانی- تزریق سلول های طبیعی به مناطق آسیب دیده ی مغز، به این امید که سلول های پیوند شده قدری باعث بهبود مناطق آسیب دیده شوند- وجود دارد، ولی شواهدی که در مجلات علمی تاکنون به چاپ رسیده است نشان می دهد که این گونه روش های درمانی در رابطه با بیماری نیمین پیک موثر نبوده اند.

هیچ کس دقیقاً علت آن را نمی داند و برخی محققان این ایده را به امید یافتن کشفیاتی در این زمینه

دنبال می کنند ولی تا به امروز این قبیل رویکردها ناامید کننده بوده است





Reference

www.freemd.com

Hyperexaluria

هیپر اگزالوری

اگزالات عموماً در غذاهای با منشا گیاهی یافت می‌شود. در دستگاه گوارش کلسیم با اگزالات ترکیب می‌شود و این امر توانایی جذب کلسیم را کاهش می‌دهد. گاهی اوقات سنگ‌های اگزالاتی و یا اگزالات کلسیمی به این علت تشکیل می‌شوند که کلسیم کافی در دستگاه گوارش موجود نیست و در نتیجه اگزالات اضافی برای ترشح به کلیه‌ها می‌رود

در برخی موارد خاص از سنگ‌های اگزالات و اگزالات کلسیم، پزشک ممکن است کاهش دریافت اگزالات را به همراه افزایش دریافت کلسیم توصیه نماید

به طور کلی توصیه می‌شود که این بیماران بیش از ۶۰ میلی‌گرم اگزالات را در رژیم غذایی شان دریافت نکنند. بدین منظور غذاهایی که حاوی مقادیر بالا و یا متوسطی از اگزالات هستند را می‌بایست کاهش داد و یا از رژیم غذایی حذف نمود

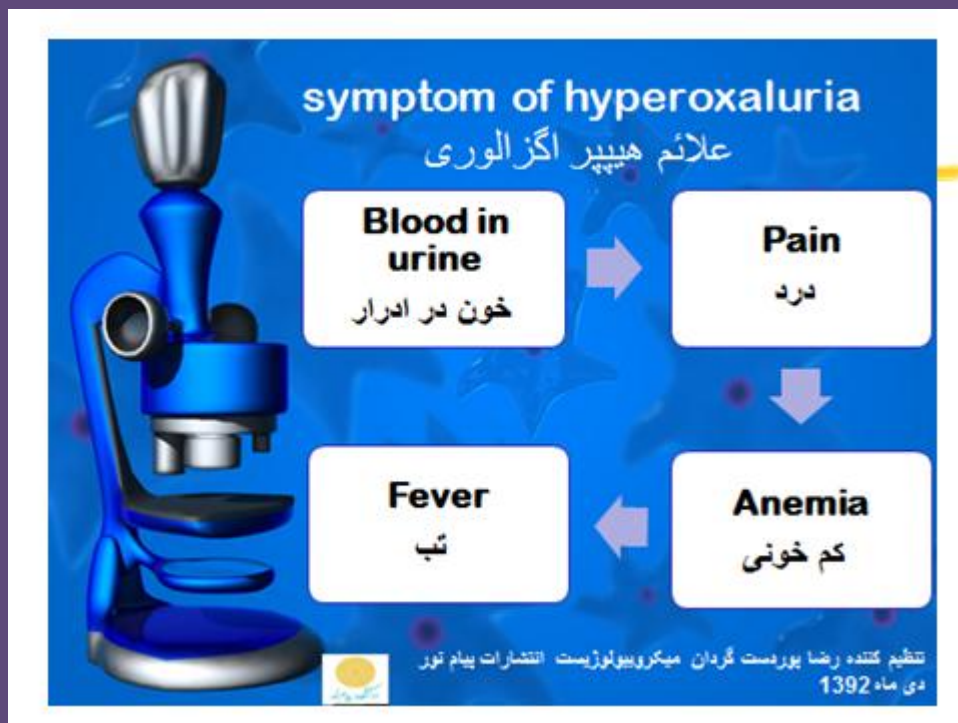
هر چند که غذاهای بسیاری هستند که حاوی مقادیر زیادی اگزالات هستند اما ۸ غذا به عنوان مسئول اصلی افزایش سطوح اگزالات شناخته می‌شوند که عبارت هستند از: ریواس، اسفناج، توت‌فرنگی، شکلات، سبوس گندم، آجیل، چغندر و چای

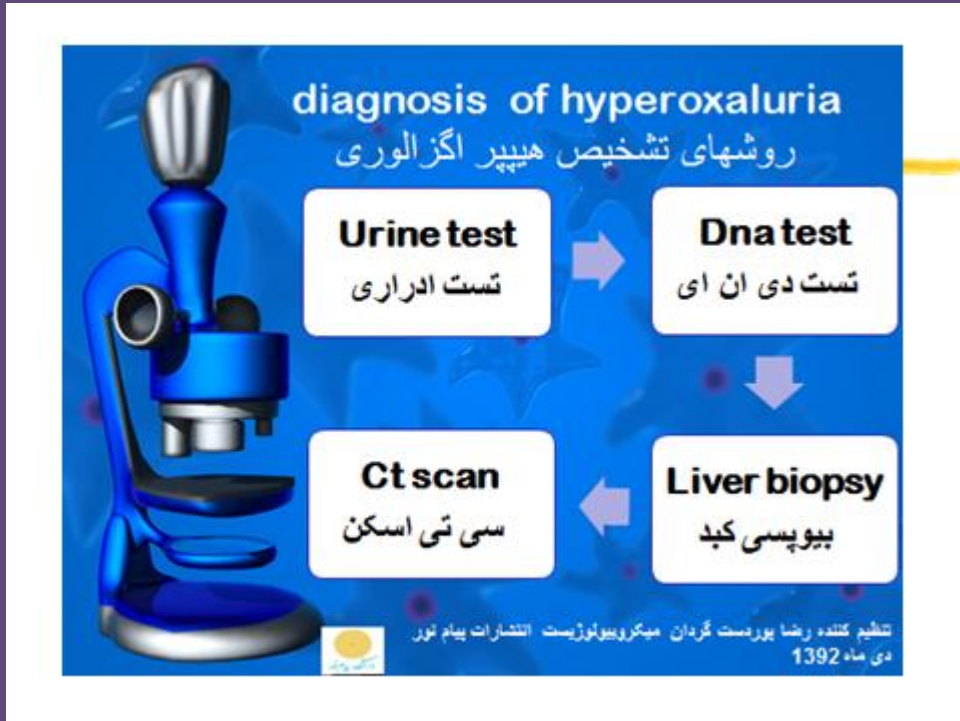
هنگامی که ویتامین سی

توسط بدن استفاده می شود، اگزالات تولید می گردد

پس مصرف مکمل های ویتامین ث در جایی که پزشک توصیه بر کاهش اگزالات رژیم غذایی دارد

ممکن است ایده ی خوبی نباشد و می بایست در این مورد با پزشک معالج تان مشورت نمایید





Reference

www.webmed.com

www.nhs.com

Hemosystinuria

هموسیستینوری

هموسیستینوری

یک بیماری متابولیک ارثی است که ویژگی های آن شامل :

تاخیر در تکامل ،

مشکلات چشمی،

ناهنجاری های اسکلتی

و افزایش ریسک لخته شدن خون هستند.

نقص در آنزیم سیستاتیونین بتا سنتتاز بوجود می آید که اسید آمینه سیستین را می شکند.

نشانه های آن به دلیل تجمع سمی هموسیستین و متابولیت های آن در بدن است.

این نوع از هموسیستینوری همچنین به عنوان نوع کلاسیک شناخته می شود.

اولین علائم و نشانه های این بیماری به طور معمول در سال اول زندگی فرد خود را نشان می دهد، اگرچه در افرادی با شدت ملایم تر این بیماری علائم تا اواخر کودکی و یا بزرگسالی شکل نمی گیرد.

میزان شیوع

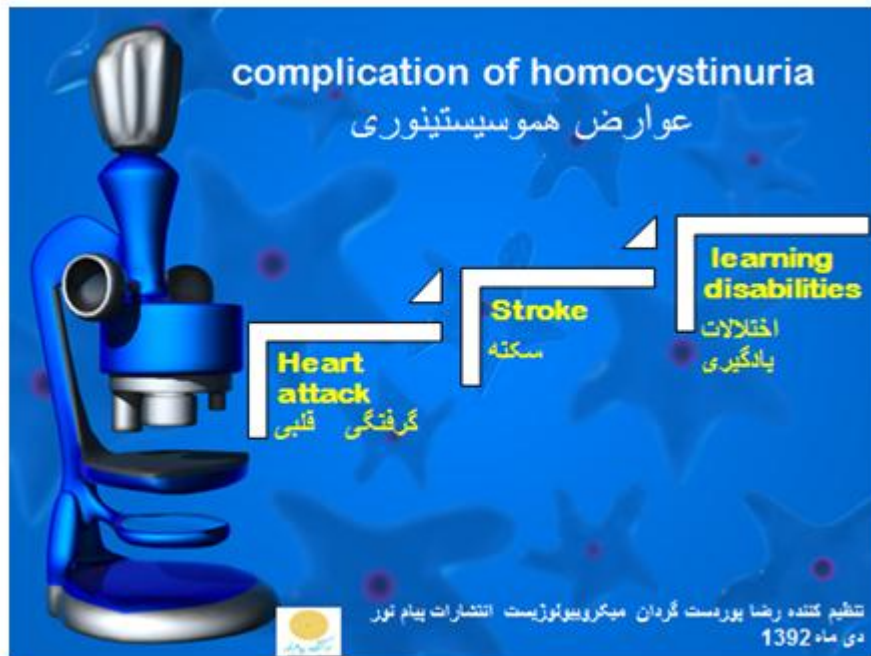
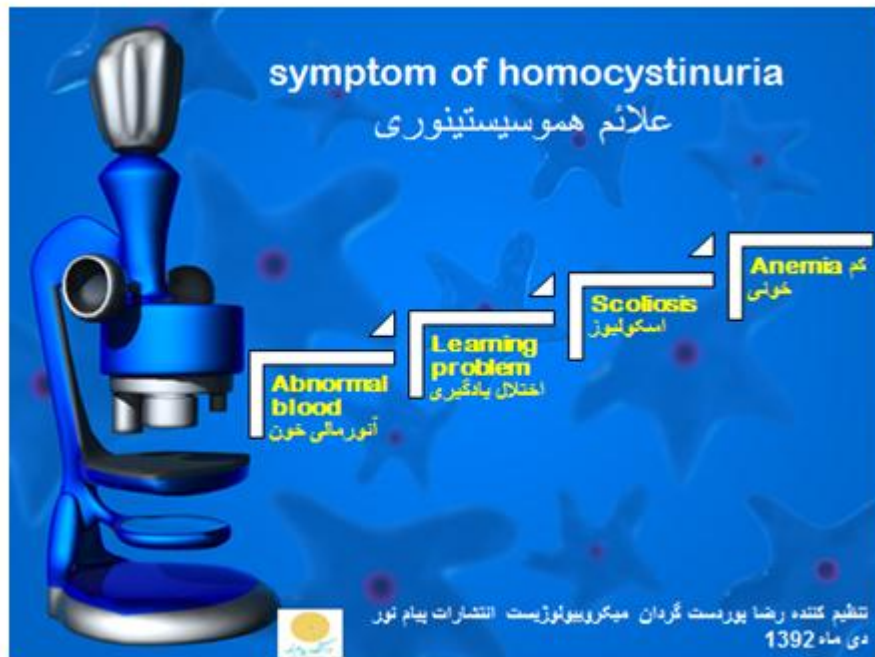
متداول ترین فرم این بیماری حداقل ۱ در ۲۰۰،۰۰۰ تا ۳۳۵،۰۰۰ فرد را در سراسر دنیا مبتلا می کند.

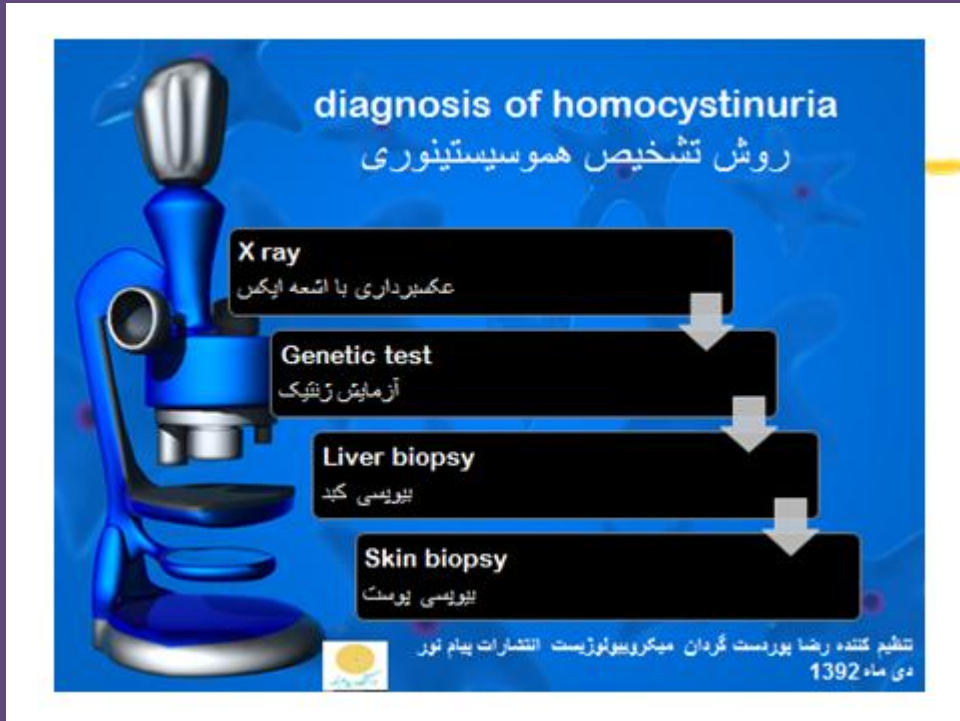
این بیماری به نظر می رسد که در بعضی کشورها مانند ایرلند (۱در ۶۵۰۰۰)، آلمان (۱در ۱۷۸۰۰)،

نروژ (۱در ۶۴۰۰) و قطر (۱در ۱۸۰۰) فراوان تر است

الگوی وراثت

نوع کلاسیک آن اتوزومال مغلوب است





Reference

www.sciencedaily.com

www.medicalnewstoday.com

Respiratory acidosis

اسیدوز تنفسی

اسیدوز به معنی کاهش سطح بی کربنات مایع خارج سلولی و قرار گرفتن

خون در محدوده اسیدی (پایینتر از ۷) می باشد. به صورت کلاسیک اگر مشکل از کلیه باشد ما اسیدوز

متابولیک و اگر مشکل از ریه باشد ما اسیدوز تنفسی داریم

هنگامی که تنفس ناگهان مختل شود، اسیدوز تنفسی حاد روی می دهد

دی اکسید کربن در خون تجمع یافته و غلظت یون هیدروژن بالا می رود. این حالت بیشتر از همه در

انسداد حاد مجاری تنفسی،

آسپیراسیون،

ایست تنفسی،

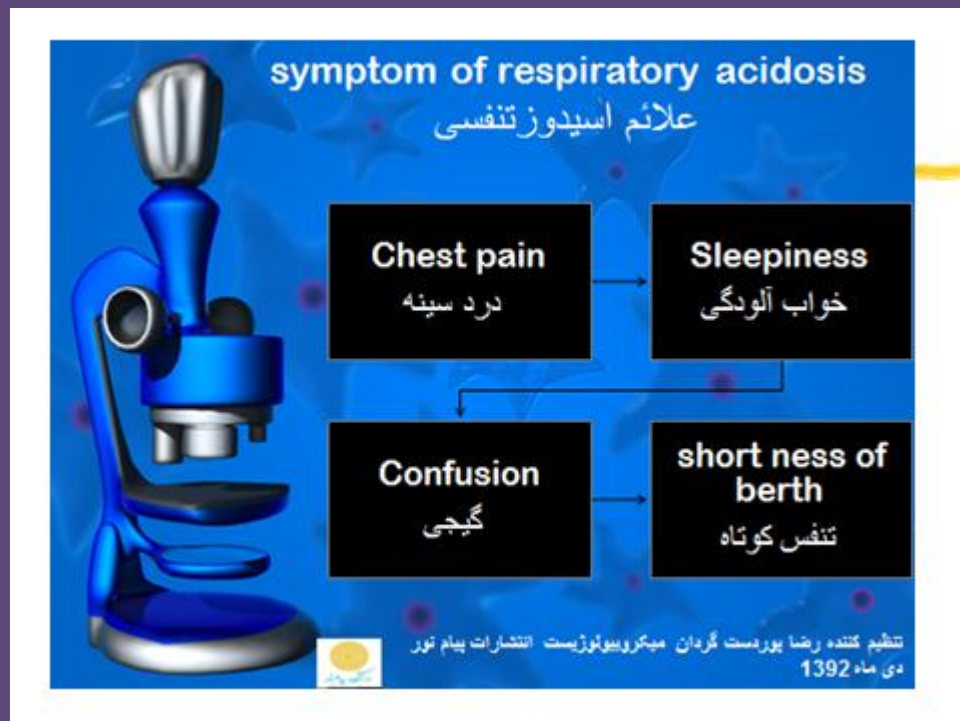
عفونت های ریوی خاص،

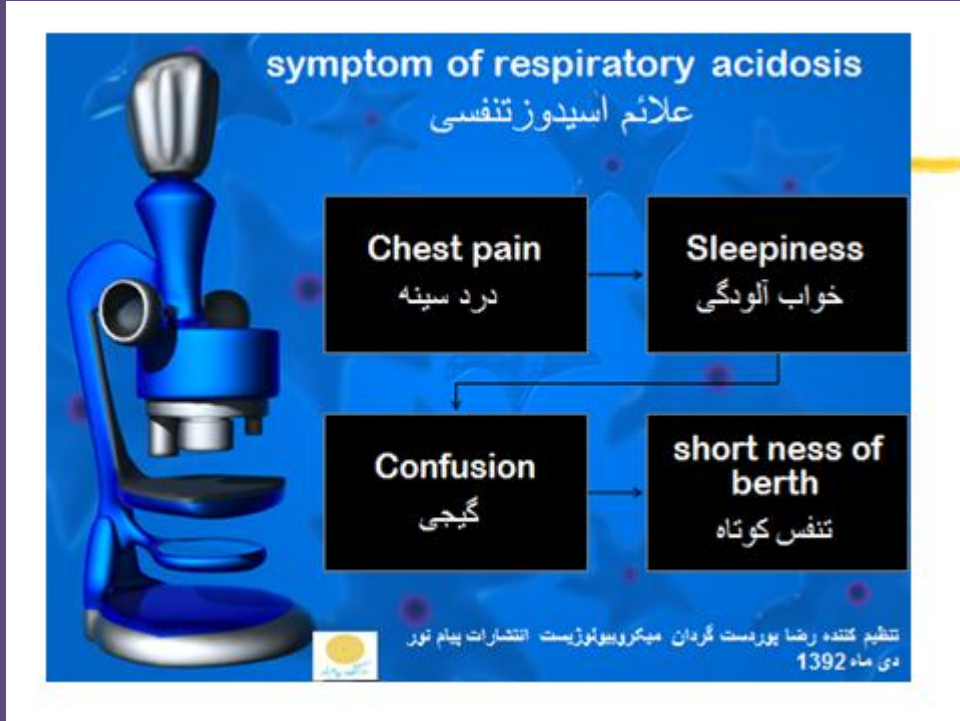
و ادم ریوی با تبادل گازی مختل، روی می دهد.

اسیدوز مزمن تنفسی در نتیجه نارسائی مزمن تنفسی ایجاد می‌شود. در این حالت تهویه مختل، باعث خون می‌گردد

درمان اسیدوز مزمن تنفسی شدیداً وابسته به قدرت دستگاه تنفسی و وضعیت تهویه‌ای می‌باشد. تصحیح سریع اسیدوز تنفسی (مثلاً در بیمارانی که تحت تهویه کنترل‌شده قرار دارند)، می‌تواند

سریعاً کاهش یافته، ممکن است اسیدوز تبدیل به آکالوز شدید متابولیک گردد





Reference

www.uhb.nhs.uk

www.nutritionandmetabolism.com

Leshnihan syndrome

سندرم لَش نیهان

این سندرم در بیشتر مواقع در مردان اتفاق می افتد. نوعی ناهنجاری رفتاری و نورولوژیک به حساب می آید که در آن میزان تولید اسید اوریک بسیار افزایش می یابد.

اسید اوریک محصول زاید از پروسه شیمیایی نرمال و در خون و ادرار دیده می شود. زیادی اسید اوریک می تواند از خون خارج شده و زیر پوست انباشته شود و سبب ارتريت نقرسی گردد و همچنین تجمع اسید اوریک می تواند سبب سنگ مثانه و کلیه شود.

اختلال سیستم عصبی و رفتاری در این بیماران شامل حرکات ناگهانی غیرارادی غیرنرمال ماهیچه، اختلال حرکتی کره، کوبیدن اندام ها دیده می شود. افراد بیمار اغلب نمی توانند راه بروند و نیاز به کمک با ویلچر دارند.

زخمی کردن (گاز گرفتن و کوبیدن سر) خود متداول ترین مشکل رفتاری متمایز در بین افراد دارای سندرم لَش - نیهان است

میزان شیوع

فراوانی این سندرم در حدود ۱ در ۳۸۰۰۰۰ فرد است. تقریباً در همه جمعیت ها با همین فراوانی دیده می شود

الگوی وراثت

مغلوب X وابسته به

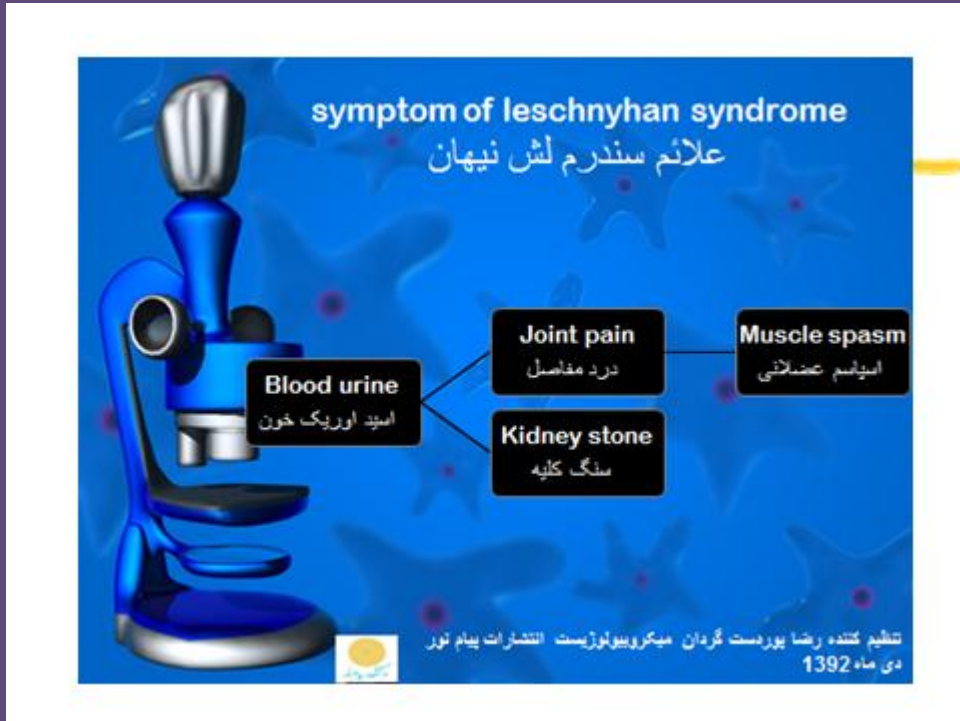


risk factor of leschnyhan syndrome
ریسک فاکتور سندرم لش نیهان

Male
مرد بودن

Family history
سابقه خانوادگی

تنظیم کننده رضا یوردست نمران میکروبیولوژیست انتشارات پیام نور
دی ماه 1392



Reference

www.childrencolorado.org

www.botanical-online.com

Respiratory alkalosis

آلكالوز تنفسي

خون در محدوده بازي PH آلكالوز به معني افزايش سطح بي كربنات مايع خارج سلولي و قرار گرفتن (بالتر از ۷/۴۵) مي‌باشد. به صورت كلاسيك اگر مشكل از كليۀ باشد ما آلكالوز متابوليك و اگر مشكل از ريه باشد ما آلكالوز تنفسي داريم

آلكالوز تنفسي را ميتوان از نظر باليني به دو گروه حاد و مزمن تقسيم كرد. هيپرونتيلاسيون حاد بدون را کاهش ميدهد، درنتيجه غلظت يون هيدروژن پائين ميآيد. ايجاد تغيير در غلظت بيكربنات پلاسما،

علل آلكالوز تنفسي حاد عبارتند از اضطراب ، علل مغزي مانند مننژيت

داروهائي مانند اسپرين و كافئين ، صعود به ارتفاعات ، پنوموني ، تب و حاملگي. هيپرونتيلاسيون و حاد به همراه آلكالوز تنفسي ميتواند يكي از علائم زودرس سپسيس باكتريائي باشد.

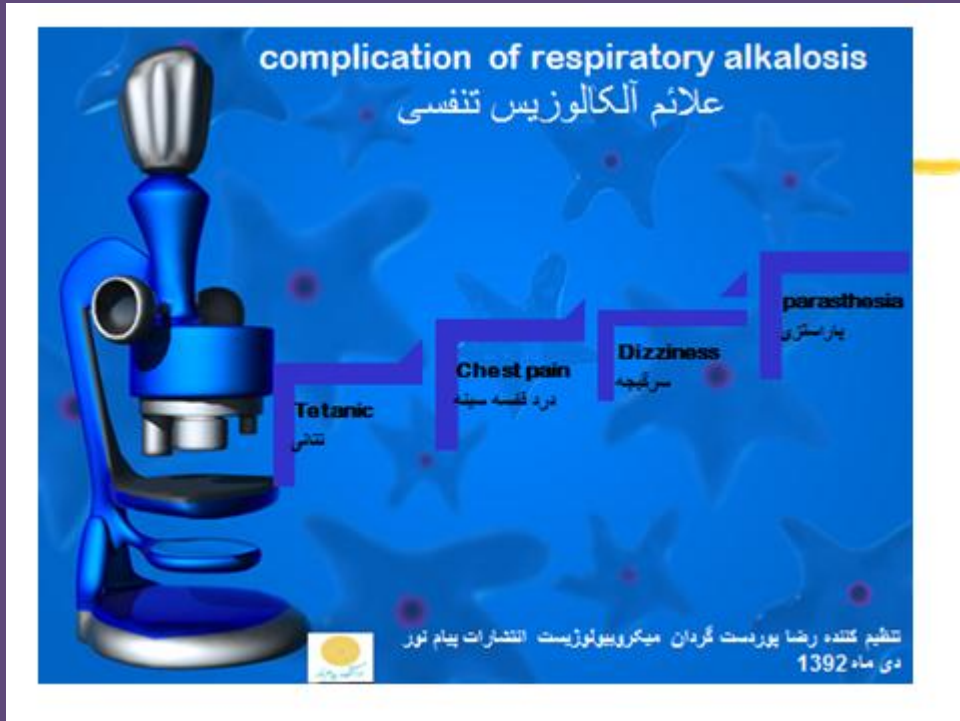
تظاهرات باليني آلكالوز حاد تنفسي عبارتند از: پarestزي اندامها، اسپاسم كارپوپدال، و علامت

شوستك مثبت

آلكالوز مزمن تنفسي در بيماريهاي ريوي و كبدي ايجاد ميشود. پاسخ كلييه به هيپوكاپني مزمن، بهصورت کاهش بازجذب بيكرينات فيلتره، افزايش دفع بيكرينات، و متعاقب آن پائين آوردن غلظت بيكرينات پلاسما ميباشد.

با افت غلظت بيكرينات، غلظت كلريد افزايش ميبابد. در اسيدوز هيپركلرميك نيز همين حالت وجود دارد، و تنها راه افتراق آلكالوز مزمن تنفسي از اسيدوز هيپركلرميك، اندازهگيري گازهاي خون ميباشد





Reference

www.nhs.com

www.webmed.com