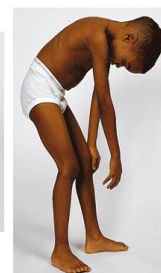
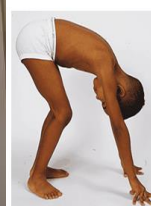


# سندرم های خانوادگی غیر عادی



تنظیم کننده

رضایوردست گردان میکروبیولوژیست

در بیماری هایی که از پدر و مادر به فرزندان ارث می‌رسد بهتر است که پیش از بارداری یا حتی پیش از ازدواج این امر پیشگیری شود، به این شکل که زن و مرد پیش از ازدواج آزمایش‌های ژنتیک را انجام دهند.

یا به متخصص مشاور ژنتیک مراجعه کنند تا اگر بیماری به صورت ناقل یا نهفته در بدن آنهاست شناسایی و سپس اقدام به ازدواج کنند.

در بعضی افراد آزمایشات انجام می‌شود ولی این آزمایشات به تشخیص نمی‌رسد ممکن است این بیماری یک بیماری ناشناخته ای باشد یا به هر دلیلی به تشخیص نرسیده است که اگر به تشخیص نرسد متأسفانه هیچ کمکی به آن خانواده نمی‌توان کرد.

در بیماری‌های ژنتیکی فردی که ناقل ژن بیماری است بیمار نیست و ممکن است بیماری در خود فرد بروز نیابد.

بیماری‌هایی که الگوی توارثشان مغلوب است ما این موقعیت را داریم که فرد ممکن است ناقل بیماری باشد و بیماری را نداشته باشد، بنابراین هیچ کاری لازم نیست که برای آن فرد انجام شود چون این فرد ناقل بیماری است ولی در نسل بعد ممکن است این بیماری خود را نشان دهد بنابراین باید آزمایش صورت بگیرد چون ممکن است این بیماری در فرزندان بروز پیدا کند.

بیماریهای جنسی که وابسته به کورموزوم هستند از طریق یکی از والدین به فرزند منتقل می‌شوند و آن

هم بیماری های وابسته به کورموزوم ایکس است، که در زنان چون کورموزوم ایکس

تعداد ژن‌هایش بیشتر است بیماری وابسته به ژن ایکس از مادر به فرزند منتقل می‌شود.

اما یک سری صفات جنسی هستند که وابسته به کروموزوم

Y هستند، چون کورموزوم Y و وابسته به X است

کورموزومی است که ژن‌ها خیلی روی این کورموزوم تاثیر نمی‌گذارند و به آن وابسته و خیلی هم مهم

نیستند بنابراین می‌توان گفت ۹۵ درصد از بیماری های ژنتیکی ربطی به جنسیت ندارد می‌تواند هم از

زن و هم از مرد منتقل شود و تفاوت روی آن ۵ درصد است که بر کورموزوم ایکس

تاثیر می‌گذارد و اینها صفاتی است که بیشتر از سمت مادر به فرزند انتقال می‌یابد.

یک نوع از بیماری‌های عضلانی است که اصطلاحاً به آنها دوشن یا فرجی ایکس می‌گویند که یک نوع

بیماری وابسته به ایکس است و در اصطلاح سندروم شکننده نام دارد و باعث عقب ماندگی ذهنی است و

اغلب پسران را درگیر می‌کند چون از طریق مادر به ۵۰ درصد پسران انتقال یافته و هیچ وقت این

بیماری از طریق پدر به فرزند پسر منتقل نمی‌شود

زیرا معمولاً پسری که این بیماری را داشته باشد عقب مانده ذهنی بوده و اصلاً نمی‌تواند ازدواج کند و بچه دار شود.

دسته ای از بیماریها هستند که به دلیل جهش ژنتیکی اتفاق می‌افتند یعنی در فرد یک جهش رخ می‌دهد و باعث بروز یک بیماری ژنتیکی در وی می‌شود

این بیماریها ارتباطی به پدر و مادر ندارد و معمولاً در مورد بیماری هایی که الگوی توارثشان غالب است دیده می‌شود.

## مطالب موجود در این کتاب

مقدمه
فصل اول سندرم آلپورت
فصل دوم بیماری اسپرگر
فصل سوم بیماری پیک
فصل چهارم سندرم نونان
فصل پنجم سندرم کلاین فلتر
فصل ششم بیماری هانتینگتون
فصل هفتم دیستروفی
فصل هشتم سندرم ترنر

## فصل اول سندرم آلپورت

سندرم آلپورت بیماری ژنتیکی است که در آن ژن یکی از پپتیدهای سازنده کلاژن نوع

IV جهش یافته است.

این نوع کلاژن در غشاء پایه گلومرولهای کلیه، گوش داخلی و چشم وجود دارد .

سندرم آلپورت یک بیماری سیستمیک است که با درگیری چشمی همراه می باشد

این بیماری مادرزادی تحت تاثیر یک ژن منجر به نقص در کلاژن ۴ ، دارای علائمی به شرح زیر است

گلومرولونفریت و نارسایی کلیه

ناشنوایی

کم شدن پلاکت و کاهش عمل انعقادی پلاکتها

اغلب آب مروارید در چشم وجود دارد

سندرم آلپورت یک بیماری ژنتیکی می باشد که به علت موتاسیون در کلاژن کلیه ، گوش ها، و چشم ها را

درگیر می کند.

این سندرم به اسم دکتر آلپورت نامگذاری شده است. او این بیماری را در سال ۱۹۲۷ در خانواده ای انگلیسی که تمام اعضای این خانواده بیماری کلیه پیشرفته و ناشنوایی داشتند شناسایی کرد. او بیان کرد که مردان به علت مشکل کلیه فوت کرده اند ولی زنان کمتر تحت تاثیر این بیماری قرار گرفته اند و تا سن پیری زندگی کردند

این بیماری وراثتی غالب بوده و در مردان بسیار بیشتر و شدید تر از زنان دیده می شود.

علائم این سندرم عبارتند از:

اختلالات کلیوی همراه با کم شنوایی حسی- عصبی پیش رونده و ناهنجاری های چشمی. کم شنوایی در ۴۰-۶۰٪ موارد و نقص بینایی در ۱۵٪ موارد دیده شده است.

کاهش شنوایی به طور معمول در محدوده ی ملایم تا شدید قرار داشته و فرکانس های بالا را به صورت دوطرفه و متقارن درگیر می کند.

ضایعه شنوایی می تواند به تنهایی یا همراه با بیماری های کلیوی ظاهر شود. سن شروع کم شنوایی قبل از دوران بلوغ است

## نشانه های سندرم آلپورت

ضایعات کلیوی پیشرونده، غیر قابل برگشت بوده و سرانجام منجر به چروکیدگی کلیه ها خواهد شد

از نظر بالینی - علامت برجسته آن هماچوری است که گاهی خالص و گاهی همراه با آلبومین اوری آمینو

اسیداورری و حتی پیوری خواهد بود

از نظر آسیب شناسی - ضایعات کلیوی عبارتند از مخلوطی از ضایعات گلومرولونفریت - پیلونفریت و

نفریت اینترسیتیل

ضایعات لوله های ادراری بخصوص لوله های در هم پیچیده اغلب پیشرفته بوده شامل انواع

دژنرسانس(چربی، گلیکوژن و هیدروپیک) می باشد که با پیشرفت بیماری منجر به نکروز خواهد شد. در

نسج علاوه بر فیروز و ارتشاح سلولهای واکنشی وجود توده و یا رشته های سلولی دیده می شودکه از

سلولهایی با سیتوپلاسم روشن غبار آلود درست شده اند و برای بیماری منظره اختصاصی ایجاد می نمایند

این سلولهای غبار آلود اکثراً همان سلولهای پوشش لوله های ادراری دژنره می باشند بعضی از مصنفین

معتقدند که سلولهای آندوتلیال رگها نیز می توانند به این نوع سلولهای تبدیل گردند. نکته جالب طرز توزیع

این سلولهای غبار آلود این است که در اکثر موارد بصورت حلقه در حد فاصل ناحیه مرکزی و قشری

قرار می گیرند.



اختلال شنوایی – بصورت کری عصبی دو طرفی می باشد که بطور معمول از بدو طفولیت گریبان گیر بیمار خواهد بود.

ضایعات چشمی که در بعضی موارد دیده می شود بیشتر متوجه عدسی و رتین می باشد در باره پاتوژن بیماری نئوریهای مختلفی من جمله آلودگی مادر به بعضی از انواع عوامل عفونت زا بخصوص

B استرپتوکوک همولیتیک

و یا مسمومیت های مادران در زمان بارداری بیان شده است ولی آن چیزی که امروزه بیشتر به آن توجه شده و مورد قبول بیشتر دانشمندان است پیدایش اختلال خاص ژنتیک و تاثیر آن بر روی آنزیم است.

مشکلات کلیه(نهایتاً نارسایی کلیه) همراه با کاهش شنوایی حسی دوطرفه و گاه مشکلات چشمی است .

این بیماری معمولاً کودکان را مبتلا می کند و در بیماران نوجوان به مراحل پیشرفته می انجامد. سندرم آلپورت دومین علت شایع ژنتیکی نارسایی کلیوی است.

فهرستی از علائم و نشانه های سندرم آلپورت عبارتند از

گلوMERULONFRIT

خون در ادرار

ناشنوایی عصبی

اختلالات چشم

رسوب هایی در چشمها

خال هایی در چشمها

اختلال کلیه

نارسایی کلیه

رنگ غیر طبیعی ادرار

از دست دادن بینایی

سرفه

تورم عمومی

تورم پا

فک کوچک پایین

هیپوپلازی صورت میانی

آب مروارید

فندق مغربی

شل شدن عضلات شکمی

کاهش تون ماهیچه ای

آتروفی مغز

عقب ماندگی ذهنی

عقب ماندگی گفتار

عقب ماندگی رشد

ناشنوایی

نزدیک بینی

## علت سندرم آلپورت

سندرم آلپورت به علت موتاسیون ارثی در ژن کلاژن به وجود می آید. اکنون مشخص شده است که بیشتر

به دلیل جهش در ژن AS موارد

COL4A5 کلاژن می باشد

در حال حاضر به علت عوارض نارسایی کلیه و تنگی آئورت درمان با دیالیز یا در برخی موارد به پیوند

کلیه درمان صورت می گیرد.

درمان با ژن درمانی و سلول های بنیادی هم از جمله روش های درمان می باشد



## Reference

End stage renal disease (ESRD). (n.d.). Retrieved from

[http://www.hopkinsmedicine.org/healthlibrary/conditions/kidney\\_and\\_urinary\\_system\\_disorders/end\\_stage\\_renal\\_disease\\_esrd\\_85,P01474/](http://www.hopkinsmedicine.org/healthlibrary/conditions/kidney_and_urinary_system_disorders/end_stage_renal_disease_esrd_85,P01474/)

4 facts you need to know about kidney transplants and dialysis. (2014, July 28).

Retrieved from <http://health.clevelandclinic.org/2014/07/4-facts-you-need-to-know-about-kidney-transplants-and-dialysis/>

Mayo Clinic Staff. (2015, January 30). Chronic kidney disease: Definition. Retrieved from <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/kidney-disease/basics/definition/con-20026778>

Organ donation and transplantation statistics. (n.d.). Retrieved from

<https://www.kidney.org/news/newsroom/factsheets/Organ-Donation-and-Transplantation-Stats>

## فصل دوم بیماری اسپرگر

اختلال اسپرگر نوعی اختلال زیستی-عصبی است که با تاخیر در انجام مهارت‌های حرکتی تظاهر می‌یابد.

اولین بار در سال ۱۹۴۴ دکتر اتریشی به نام هانس اسپرگر با انتشار مقاله‌ای آن را توصیف کرد. سیندروم اسپرگر یک ناتوانی است که در طیف اختلالات اوتیستی قرار دارد.

این تشخیصی است که برای افرادی داده می‌شود که در انتهای “فوقانی” این طیف قرار دارند

علائم خاص این اختلال شامل مواردی از جمله

فقدان همدردی با دیگران

نقص یا عدم توانایی در برقراری ارتباط با همسالان

آسیب مشخص در استفاده از رفتارهای غیر کلامی نظیر خیره شدن چشمی

حرکات بدنی و وضع اندامی عجیب

علائق، فعالیت‌ها یا رفتارهای تکراری

مشغولیت شدید فکری در مسایل خاص و گاهی یا اشیا می‌باشد

امروزه اختلال اسپرگر جزو اختلالات نافذ رشد است. این اختلالات شامل موارد زیر می باشند

اختلال اتیستیک: ارتباط، تعامل اجتماعی و بازی تخیلی به طور مشخص آسیب دیده است. علائق، فعالیت

ها و رفتارهای تکراری دیده می شود. اختلاف معمولاً در سه سال اول زندگی شروع می شود

امروزه اختلال اسپرگر جزو اختلالات نافذ رشد است. این اختلالات شامل موارد زیر می باشند

اختلال اتیستیک: ارتباط، تعامل اجتماعی و بازی تخیلی بطور مشخص آسیب دیده است.

علائق، فعالیتها و رفتارهای تکراری دیده می شود. اختلال معمولاً در سه سال اول زندگی شروع

می شود

اختلال اسپرگر: با آسیب در تعاملات اجتماعی و وجود فعالیتها و علائق محدود مشخص می شود. علائم

بالینی کلی که نشان دهنده تاخیر در زبان باشد وجود ندارد یعنی در حقیقت مبتلایان مشکلات کمتری

دارند. هوش طبیعی و یا بالاتر از طبیعی است

اختلال رت: اختلال پیش رونده ای است که فقط در دختران دیده می شود. ابتدا دوره رشد طبیعی است

ولی بعد مهارت های بدست آمده قبلی و استفاده هدف دار از دستها از بین می رود و بجای آن حرکات

تکرار شونده دست ایجاد می شود که شروع آن بین سنین یک تا چهار سالگی است

اختلال فروپاشنده دوران کودکی: رشد حداقل در دو سال اول زندگی طبیعی است. پس رفت جدی

مهارتهایی که قبلاً وجود داشته است مشاهده می شود

اختلال نافذ رشد غیر اختصاصی: به تنهایی علائم مشخص هیچ یک از اختلالات بالا را ندارد و نمی توان

آن را جزو یکی از طبقه بندیهای فوق الذکر جای داد.

این اختلال در پسران حدوداً چهار برابر شایع تر از دختران است. مبتلایان نوع خفیفی از علائم اتیسم را

نشان می دهند و معمولاً از نظر بهره هوشی طبیعی هستند

در اختلال اسپرگر، رشد اولیه (شامل رشد شناختی و زبان) ظاهراً طبیعی است اما کودک دارای علایق

غیر عادی می باشد که با حساسیت فراوان آنها را دنبال می کند در این حالت کودک نقایص اجتماعی خود

را هنگامی بروز می دهد که وارد مراحل پیش دبستانی و در معرض روابط با همسالان قرار می گیرد

تشخیص افتراقی اختلال اسپرگر از اتیسم

ملاک های تشخیصی تقریباً مشابه اتیسم می باشند یعنی موارد مشابهی بین این دو از نظر تعاملات

اجتماعی، ارتباطات و دامنه فعالیت ها و علایق وجود دارد.

اما مشخصه اصلی افتراق اختلال اسپرگر از اتیسم عدم وجود تاخیر مشخص در شروع تکلم و رشد

زبانی می باشد.



از طرف دیگر این کودکان و نوجوانان از نظر مهارت های خودیاری و تعاملات اجتماعی مشکل جدی ندارند.

آنها تمایل دارند با دیگران ارتباط برقرار کرده صحبت نمایند اما تون کلام گاهی غیر آهنگین و یکنواخت است و گاهی تکلم آهنگین و پرسشی است.

ژست های غیر کلامی که بیان گر احساسات درونی است، کمتر وجود دارد، از نظر تولید کلام یا خیلی زود یا کم صحبت می کنند یا طرز تکلم آنها عجیب و غریب به نظر می آید.

از ضمیر «من» کمتر استفاده کرده و بیشتر نام خود را به زبان می آورند. مبتلایان در مورد درک مفاهیم طنز آمیز و شوخی مشکل دارند

## علل

تنوری های مختلفی درباره علل سیندرم اسپرگر وجود دارد. بعنوان مثال شرایط محیطی، صدمه به مغز، دشواری و یا بیماری در موقع تولد بعنوان علل این سیندرم نام برده شده اند. ولی هیچکس کاملاً علت آن را در این شرایط نمی داند. تحقیقات در این زمینه در جریان است ولی تصور این است که خصوصیات ژنتیک افراد تا حدود زیادی در این زمینه موثر هستند

## گسترده‌گی

سیندروم اسپرگر محدود به یک گروه فرهنگی یا زبانی معین نیست. این سیندروم در بین زنان بیش از مردان است.

ممکن است برای افراد فهم دشواری های اجتماعی که زنانی که سیندروم اسپرگر را تجربه می کنند سخت باشد

افرادی که مبتلا به سیندروم اسپرگر هستند بیش از دیگران از ناراحتی هایی رنج می برند که با این حالت “ مشکلات گوارشی و روانی (dyspraxia) ، کنش پریشی (dyslexia) همراه هستند مانند خوانش پریشی بروز این سندروم از سن ۶ سالگی به بعد نمایان می شود.

معمولاً این بیماری از زمان ۲ سالگی به بعد ایجاد می شود، متأسفانه پزشکان در معاینات دوره ای کودک، تنها به معاینات بدنی و رشد جسمی وی می پردازند و توجهی به رشد روحی و ناهنجاری های رشدی او در این زمینه ندارند

تا در نهایت علائم این بیماری در شروع مدرسه، بروز می کند، بیشتر پزشکان این بیماری را به اشتباه “ آتیسیتیک” (درخودماندگی) تشخیص می دهند، در مواقعی هم از گفتن حقیقت به والدین خودداری می کنند، چرا که برای تمام خانواده ها داشتن فرزند “فعال و انرژیک” یک افتخار است نه این که یک کودک

آتیسیتیک

سندرم اسپرگر یک وضعیت پزشکی نامحسوس است – نوعی وضعیت “نامرئی” و لذا وضعیتی که اغلب بدفهمیده می شود.

از آنجا که وضعیت نامحسوسی است به سختی هم تشخیص داده می شود. اغلب به آن

اختلال سه وجهی هم می گویند زیرا این وضعیت سه دشواری با هم بوجود می آورد

دشواری در ایجاد روابط اجتماعی

دشواری در برقراری ارتباط

دشواری در داشتن تخیل

سیندروم اسپرگر اغلب به این معناست که فرد از علایق ویژه ای برخوردار می شود و از برهم خوردن

روال زندگی اش مضطرب می شود

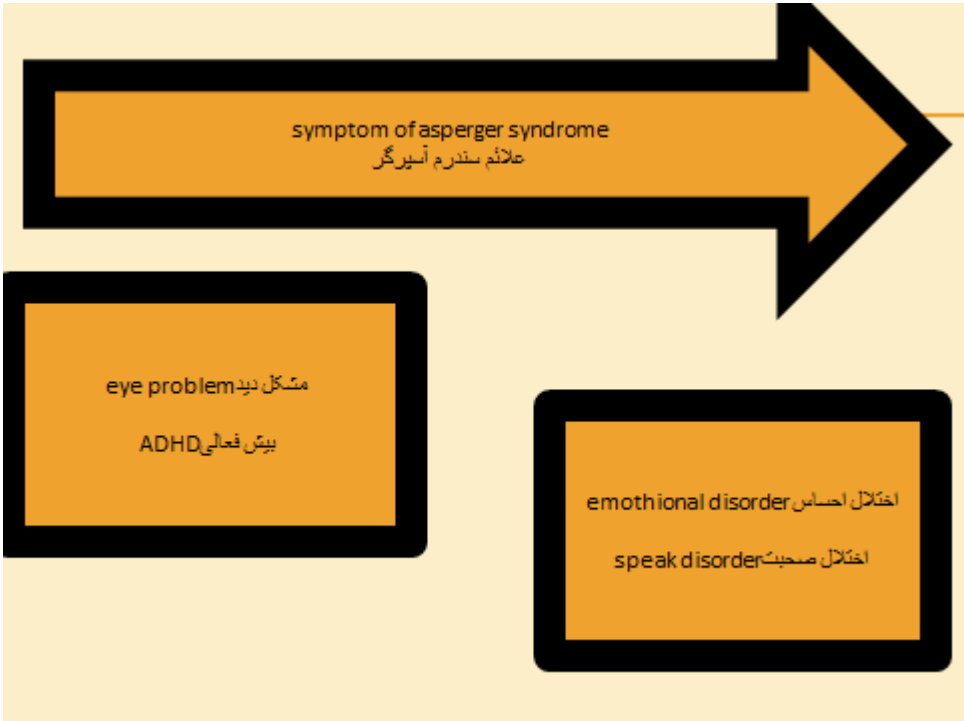
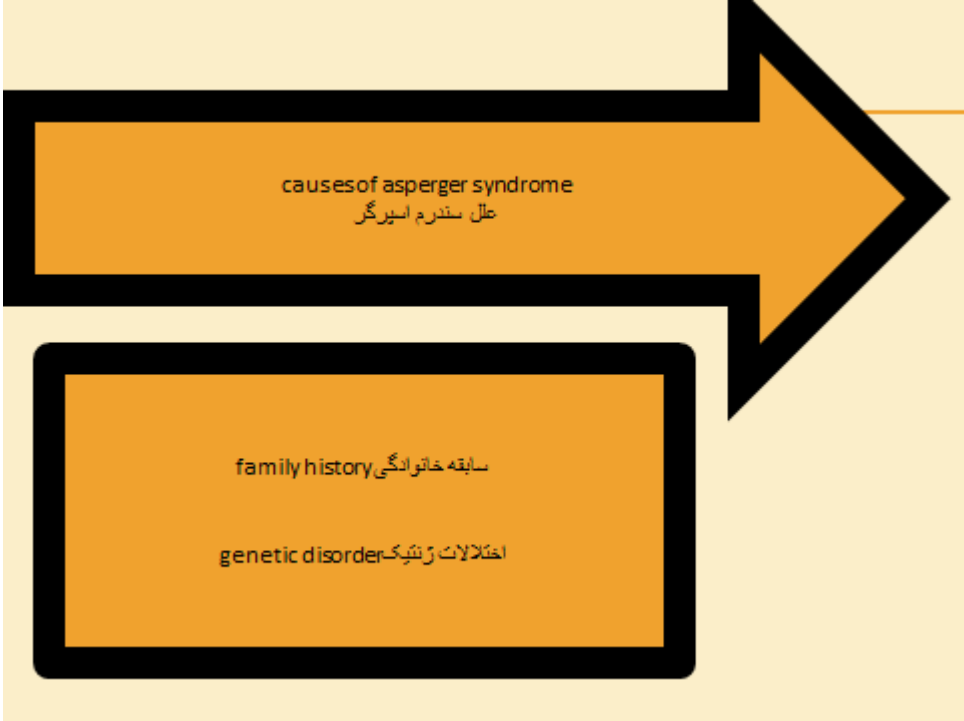
علت اصلی بروز این اختلال ناشناخته است اما پژوهشگران مواردی چون عوامل ژنتیکی و مغزی را

مطرح می نمایند

درمان اختلال اسپرگر

اختلال اسپرگر پیش آگهی بهتری از اتیسم دارد و درمان این اختلال از روش های مختلفی چون آموزش

خانواده، تقویت مهارت های اجتماعی، دارودرمانی و توانبخشی استفاده می شود



## Reference

Asperger's syndrome. (2012). Mayo Clinic. Retrieved July 19, 2012, from

<http://www.mayoclinic.com/health/aspergers-syndrome/DS00551>

Asperger syndrome. (2012). National Institute of Neurological Disorders and

Stroke. Retrieved July 19, 2012, from

[http://www.ninds.nih.gov/disorders/asperger/detail\\_asperger.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/asperger/detail_asperger.htm)

Asperger syndrome. (2012). National Institutes of Health. Retrieved July 19, 2012,

from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0002516/>

## فصل سوم بیماری پیک

بیماری نیم پیک ، همانند بیماری باتن ، یک بیماری متابولیک اختلال در آنزیم های لیزومی 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 سلول های سالم می توان تا حدی عمل نجات را روی آنها انجام داد.

در بیماری نیم پیک سلول ها به خوبی نمی توانند از کلسترول و سایر چربی ها استفاده کنند که این امر

سبب تجمع کلسترول و چربی ها در مغز ، طحال ، کبد و سایر اندام ها می شود.

تا چند سال پیش فکر میکرده اند که بیماری همیشه توام با عوارض عصبی بوده و در چند ماه اول عمر

موجب مرگ بیمار می شود

ولی از مدتی پیش بتدریج با پیشرفت پاراکلینیک این بیماری را در نزد بالغین و افراد مسن هم پیدا کرده

اند برخلاف فرم حاد کودکان این فرمها را شکل مزمن بیماری نامیده اند.

نوع کودکان – شایع ترین نوع مرض نیم پیک بشمار می رود در ماههای اول عمر ظاهر می شود اولین

علائم که نظر طبیب را جلب می کند اختلال گوارش یعنی بی اشتهائی ، اسهال و استفراغ می باشد.

که در تعقیب آن حال عمومی طفل روبه وخامت میرود این اختلالات گوارش را ناشی از انفیلتراسیون

چربی مخصوص در دستگاه هاضمه وحجیم شدن شکم میدانند.

کودک روز بروز لاغرتر شده و بسرعت چربی زیر پوست را از دست میدهد تعریق زیاد از بدو تولد در نزد این بیماران در بیشتر ابروآسیون ها دیده شده است.

رنگ پوست بدن این مریض ها در اثر پیگمانتاسیون پراکنده تیره یا خاکستری و یا قهوه ای میباشد .

این تیرگی رنگ بیشتر در سطوحی که در مجاورت نور قرار گرفته اند دیده می شود پیگمانتاسیون در مخاطها هم دیده می شود بطوریکه در دهان تولید لکه های شبیه به لکه های جوهر در روی زبان و گونه میکند.

قیافه اغلب این بیماران را شبیه صورت قورباغه میدانند : چشمایشان برجسته و نزدیک بهم بوده و ابروانشان برجسته تر از عادی و کلفت میباشد.

بزرگی طحال و کبد از علائم زودرس این بیماری محسوب می شود . طحال و کبد تمام شکم را پر می کند و روز بروز هم حجمشان بیشتر می شود کبد سفت و در تمام جهات بزرگ شده و لبه آنرا بخوبی میتوان لمس کرد . طحال در بیشتر اوقات تا نزدیک لگن و حتی از خط میانه هم میگذرد.

آسیت معمولاً وجود ندارد مگر در مراحل آخر قبل از مرگ – مایع آسیت زرد رنگ تقریباً دارای ترکیبات مشابه خون میباشد مقدار چربی موجود در آن طبیعی است ، اعظم غدد سطحی بطور متوسط در نواحی مختلف زیر بغل و کشاله ران دیده می شود.

اختلال دستگاه تنفسی همیشه دیده می شود این اختلالات معمولاً بصورت سرفه ، تنگ نفس ، تندى نفس در بیشتر شرح حال ها ذکر شده است و حتى گاهى اوقات ممکن است در رادیو گرافی ریتین تصاویری شبیه سل ارزنی دیده شود . این تصاویر بیشتر در اطراف ناف و ریه وجود دارد.

اختلال دستگاه عصبی- بصورت سستی اعصاب و هیپتونی بتدریج ظاهر میشود و کودک را از حرکت باز میدارد بطوریکه در مراحل پیشرفته کودک قادر به کوچکترین حرکت نمیشد در پاره ای اوقات برخلاف هیپوتونیسیته هیپرتونیسیته توام هیپوفلکسی دیده می شود و همچنین بیمار از لحاظ روانی دچار عقب افتادگی شده و بتدریج بطرف احمقی پیش میرود.

حس بینایی و شنوائی بتدریج از بین می رود . نیستاگموس در بعضی موارد گزارش داده شده است در دو سوم حالات درماکول چشم یک لکه خاکستری و یا قرمز آلبالوئی شبیه ته چشم بیمار ان مبتلا به تی ساکس دیده می شود

در هر صورت اتروفی عصب چشم موجود نبوده و کوری ناشی از اختلال اعصاب مرکزی میباشد عوارض چشمی از نوع مگاکورنه و گلوکورنه و گلوکوم دیده شده است.

امتحانات آزمایشگاهی : رادیو گرافی از استخوانهای بدن ، گاهى اوقات استئوپروز واضع در روی استخوانهای متعدد دیده می شود



مخصوصاً در روی استخوان جمجمه بعضی اوقات حتی لکه های روشن که ناشی از دکالسیفیکاسیون که در اثر اجتماع مواد چربی در سلولهای رتیکولوآندوتلیال می باشد دیده می شود.

امتحان خون دارای علائم ثابتی می باشد آنمی نسبتاً خفیف و همیشه موجود است گلبولهای سفید طبیعی و گاهی اوقات لوکوپنی یا لوکوسیتوز مشاهده می شود ، ترمبوپنی و لوکوپنی در حالات پیش رفته احتمالاً در اثر هیپراسپلینسم ایجاد می شود .

در 30 تا 45 درصد موارد در داخل سیتو پلاسم آنفوسیت ها یا منوسیتها و اکوئول هائی که محتوی مواد چربی میباشند دیده میشود.

الکتروآنسفالو گرافی ممکن است در اوائل امر اختلالی نشان ندهد ولی بعداً امواج آهسته و کند دسته دسته ای ظاهر میگردند

مقدار کلسترول و مقدار کل چربی ها در بیشتر اوقات افزایش یافته است مقدار کلسترول ممکن است تا 3 و حتی 6 گرم بالا برود ولی فسفولیپیدها دارای مقادیر کمتری میباشند.

در امتحان لیپوگرام از دیاد بتا لیپوپروتئین و کاهش آلفا لیپو پروتئین را نشان می دهد همینطور از دیاد آلفا لیپوپروتئین و بتا لیپوپروتئین گزارش داده شده است.

در نزد چند بیمار از دیاد چربی ها و همچنین اختلال چربی ها در بافتهای مختلفه پیدا کرده اند این اختلالات شامل از دیاد چربی های کل سرم و کلسترول و فسفولیپید و همچنین استثنائاً اسفنگومیلین بوده است ولی در مطالعات دیگری فسفولیپید ها همیشه کم بوده است.

مقدار پروتئین تام خون طبیعی است ولی گاماگلولین همیشه افزایش یافته است.

امتحان ادرار : آلبومینوری و لوکوسیتوری خفیف دیده شده است بقیه آزمایشات کلیوی طبیعی میباشد.

نمی توان گفت که آیا اختلالات کلیوی ناشی از نفریت است و یا در اثر اختلال چربیها در کلیه ها میباشد . در حالات پیشرفته فسفاتاز قلیائی افزایش یافته است.

پیش آگهی این بیماری همیشه وخیم است . علت مرگ این بیماران را بیشتر اوقات عفونت های مکرر ناشی از کاهش مقاومت بدن می دانند

اشکال بالینی – همانطور که ذکر شد این مرض را قبلاً فقط در نزد کودکان میدیده اند ولی اکنون به این نتیجه رسیده اند که در نزد بالغین و حتی افراد مسن بطور کلی در تمام سنین عمر دیده میشود.

در نزد بالغین 2 شکل بیماری مشاهده می شود

شکل عصبی که ممکن است بصورت حاد و یا تحت حاد ظاهر بشود

شکل عصبی مزمن و بالاخره فرمی که در آن هیچگونه عارضه عصبی دیده نمی شود

در تمام این فرمها تظاهرات ریوی بطور تقریباً ثابت دیده شده است در 42 حالت گزارش داده شده 31

حالت ناراحتی ریوی ذکر شده که در بین آنها 22 مورد دارای تظاهرات ریوی خاصی بوده اند.

ناراحتی ریوی معمولاً در رادیو گرافی بصورت دانه های ارزنی و برونکوپنومونی بیشتر در ناحیه ناف

دیده می شود فقط در یک مورد کدورت موضعی یکنواختی در یکی از ریتین دیده شده است.

در انواع مزمن طحال و کبد بزرگ موجود بوده و تشخیص قطعی را بوسیله پیدا کردن سلولهای

مخصوص محتوی چربی در مغز استخوان داده اند .

این بیماران در ظاهر دچار هیچگونه ناراحتی نیستند . زندگی طبیعی دارند و حتی با امتحانهای شیمیائی

دقیق هم تغییرات زیادی در نزد آنها نشان داده نشده است.

تا بحال هیچ نوع معالجه ای برای درمان این بیماری ذکر نشده است . چند مورد درمان با پاس و مواد

سیتوستاتیک و آنتی فولیک شرح داده شده است شاید این داروها بر روی اتصال مولکولهای چربی با هم و

یا در ترکیب آنها موثر باشد.

نه ازدیاد و نه رژیم بدون چربی و نه تزریق خون مکرر و نه تزریق پلاسما بر روی این بیماری

کوچکترین اثری ندارد حتی پیشرفت این بیماری را با تجویز کورتون درمانی ذکر کرده اند.

عده ای تجویز عصاره جگر و هیپوفیزوانسولین را توصیه کرده اند . مطالعات نشان داده است عمل برداشتن طحال باعث از بین بردن ترمبوسیتوپنی میشود از طرفی این عمل اهمیت تشخیصی داشته و همچنین مانع فشار بر روی بقیه احشای شکمی میباشد و از طرفی هیچگونه اثری بر روی سیر بیماری نداشته و مقاومت بدن را در مقابل عفونت های مختلف کم نخواهد کرد.



## Reference

What is Niemann-Pick disease? (2015, January). Retrieved from

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/niemann-pick-disease>

NINDS Niemann-Pick disease information page. (2015, September 2). Retrieved from

<http://www.ninds.nih.gov/disorders/niemann/niemann.htm>

Niemann-Pick disease overview - types A, B, and C. (2015, October 5). Retrieved from

[http://www.nnpdf.org/npdisease\\_01.html](http://www.nnpdf.org/npdisease_01.html)

## فصل چهارم سندرم نونان

سندرم نونان یک اختلال ژنتیکی است که موجب اختلال در تکامل و رشد طبیعی قسمت‌های مختلف بدن می‌شود.

خصوصیات ظاهری بارز، قامت کوتاه، نقص قلبی و سایر ناهنجاریهای جسمی و عقب ماندگی ذهنی از مشخصات این سندرم است.

تخمین زده می‌شود که یک نفر از هر هزار تا ۲۵۰۰ تولد به این سندرم مبتلا باشند.

سندرم نونان زمانی عارض می‌شود که کودک یک کپی از ژن مبتلا را از والدینش دریافت می‌دارد.

چنانچه هیچگونه تاریخچه‌ای از بروز این سندرم در خانواده وجود نداشته باشد و کودک به این سندرم مبتلا باشد علت بروز این رویداد موتاسیون خود بخودی در کودک است.

هیچ درمانی برای سندرم نونان وجود ندارد و درمان بر مدیریت علائم بیماری و عوارض مرتبط با آن

علت سندرم نونان موتاسیون یکی از دو ژن مسئول برای تولید یک پروتئین خاص است که متمرکز است

نقش مهمی در تکامل قلب، سلولهای خونی، استخوانها و سایر بافتها ایفا می‌کند.

این ژن جهش یافته ممکن است از یکی از والدینی که حامل ژن معیوب است به ارث برسد و حتی ممکن

است یک جهش جدید و تازه در کودکی که هیچ زمینه ژنتیکی از بیماری نداشته رخ دهد.

دو ژن شناخته شده وجود دارد که ممکن است جهش یافته و سبب بروز سندرم نونان گردد.

علائم سندرم نونان

فقدان شنوایی

التهاب مزمن گوش میانی اغلب مشکلاتی را برای کودکان مبتلا به سندرم نونان را به بار می آورد. فقدان شنوایی در یک سوم افراد مبتلا به سندرم نونان مشاهده می گردد.

مشکلات پوستی

این عارضه در افراد گوناگون متفاوت است اما بروز این سندرم تاثیر زیادی بر بافت پوست می گذارد که پوست تمایل به کلفت شدن دارد بخصوص در نواحی که اسکار جراحی وجود داشته باشد

افراد مبتلا به سندرم نونان اغلب مو های مجعد و ضخیمی دارند و یا حتی ممکن است موهای کم پشت داشته باشند.

مشکلات ادراری تناسلی

بسیاری از افراد بخصوص مردان مبتلا به سندرم نونان دارای مشکلاتی در سیستم ادراری تناسلی هستند مشکلات کلیوی محدود بوده و اغلب عده قلیلی از افراد مبتلا به این سندرم را درگیر خود می کند.

ممکن است فرآیند بلوغ هم در دختران و هم در پسران به تاخیر بیفتد اما اغلب دختران باروری نرمال خواهند داشت اما این امر در مردان بعلت عدم نزول بیضه ها ممکن نرمال نباشد.

### مشکلات لنفاوی

سندرم نونان سبب بروز مشکلاتی در سیستم لنفاوی می گردد بروز این حالت ممکن است قبل یا بعد تولد و یا بطور کانونی و یا پراکنده و وسیع خود را نشان دهد.

بیشترین مشکل رایج تجمع مایع در پشت دستها و بالای پاهاست که اغلب بطور خودبخودی در دوران کودکی رفع می گردد.

### مشکلات عصبی

بروز علائم عصبی شیوع کمتری دارد اما در صورت بروز منجر به هیپوتونی در ماهیچه ها و باز شدن بیش از حد مفاصل می گردد.

افراد مبتلا به سندرم نونان بندرت ممکن است دچار تشنج گردند.

### خونریزی

اغلب افراد مبتلا به سندرم نونان تاریخچه ایی از کبودی های غیر عادی و یا خونریزی دارند.



اغلب اوقات مشکلات خونریزی تشخیص داده نشده تا زمانی که فرد در معرض جراحی قرار گرفته و هموراژی را تجربه می کند.

### مشکلات چشمی

تقریباً تمام افراد مبتلا به سندرم نونان ناهنجاریهایی در چشم و پلک خود دارند.

تفاوت در اندازه و شکل چشم ها از علائم این سندرم است.

اغلب افراد مبتلا دارای عنبیه آبی کمرنگ و یا سبز هستند.

افراد مبتلا به سندرم نونان همچنین دچار مشکلاتی در رابطه با ماهیچه های چشمی، مشکلات انکساری (دوربینی- نزدیک بینی - آستیگماتیسم) و مشکلات در اعصاب چشمی می باشند.

### ناتوانی هایی یادگیری

در حدود یک چهارم از افراد مبتلا به سندرم نونان دچار مشکلات یادگیری هستند و برخی نیز نیاز به آموزشهای خاص دارند.

اما برخی از آنها قادر به کسب تحصیلات دانشگاهی می باشند.

## بافتهای عضلانی – اسکلتی

شکل غیر معمول قفسه سینه به همراه استرنوم فرو رفته در ۹۰ تا ۹۵ درصد کودکان مشاهده می شود.

اسکلیوز و کیفوز و گردن کوتاه و پوست اضافه نیز در این افراد شایع است.

### مشکلات قلبی

بین ۵۰ تا ۸۰ درصد کودکان مبتلا به سندرم نونان مشکلات مادرزادی قلب دارند.

پزشک متخصص قلب کودکان ، اولین فردی که کودک مبتلا به سندرم نونان را معاینه می کند.

### تشخیص سندرم نونان

هیچگونه تست تشخیصی برای سندرم نونان وجود ندارد اما این سندرم بواسطه مالفورماسیون های

ظاهری و جسمی قابل تشخیص خواهد بود.

هر کودکی که در آن احتمال وجود سندرم نونان وجود داشته باشد باید به منظور بررسی نقائص قلبی

آزمایشات کامل قلبی صورت گیرد.

تست های خونی به منظور بررسی کمبود فاکتور ۱۱ و سایر فاکتور های انعقادی انجام می شود.

گذاشتن نتایج تمامی تست ها در کنار هم ممکن است در تشخیص و اثبات این سندرم موثر باشد

## درمان سندرم نونان

درمان علائم و عوارضی که در سندرم نونان رخ می دهد بسته به نوع و شدت آن دارد.

### درمان قلب

داروهای خاصی ممکن است در بهبود برخی مشکلات قلبی مفید باشد اگر درچه های قلبی درگیر باشند

ممکن است نیاز به جراحی باشد و نیاز است که قلب بطور دوره ایی مورد ارزیابی قرار گیرد

### درمان کاهش رشد

بسیاری از نوزادان مبتلا به سندرم نونان با سرعت نرمال رشد نمی کنند

کودکان مبتلا باید هر شش تا ۱۲ ماه برای اطمینان از رشد کافی، مورد ارزیابی قرار گیرند.

کودکان مبتلا ممکن است مشکلاتی در خوردن نیز داشته باشند و با داشتن این مشکلات قادر به تغذیه کافی

نباشند.

پزشک ممکن این نیاز را احساس کند که عملکرد تیروئید و رشد استخوانی و سطح هورمونی کودک را

مورد ارزیابی قرار دهد.

اگر سطح هورمون رشد پایین باشد، هورمون تراپی ممکن است در درمان مفید واقع شود.

## ناتوانی در یادگیری

طیف وسیعی از مسائل ذهنی و رفتاری در ارتباط با مبتلایان به سندرم نونان وجود دارد

خوشبختانه بسیاری از روش های موفقیت آمیز مهارتی وجود دارد که برای کودکان با علائم خفیف مفید

خواهد بود

## درمان مشکلات عصبی

اگر کودک علائم و نشانه های عصبی از خود بروز می دهد پزشک ممکن است به ارزیابی کامل عصبی

بپردازد که شامل انواع آزمایشات تصویر برداری برای بررسی مغز می باشد.

اگر کودک تشنج کند از داروهای ضد تشنج برای کودک تجویز شود.

## درمان مشکلات ادراری تناسلی

اگر بیضه کودک پسر نزول نکرده باشد ممکن است تجویز

HCG و یا جراحی لازم باشد

فرآیند درمان بهتر است قبل از ورود کودک به مدرسه صورت پذیرد

از دیگر مشکلات مردان این است که ممکن است بیضه آنها عملکرد مناسب خود نداشته باشد، بنابراین

جایگزینی تستوسترون یک گزینه درمانی محسوب می شود

درمان مشکلات شنوایی

زمانی که کودک نوزاد است باید ارزیابی های شنوایی صورت گیرد

این تست ها باید هر ساله تکرار گردد

اگر مشکل عفونت گوش باشد درمان سریع می تواند از فقدان شنوایی پیشگیری نماید

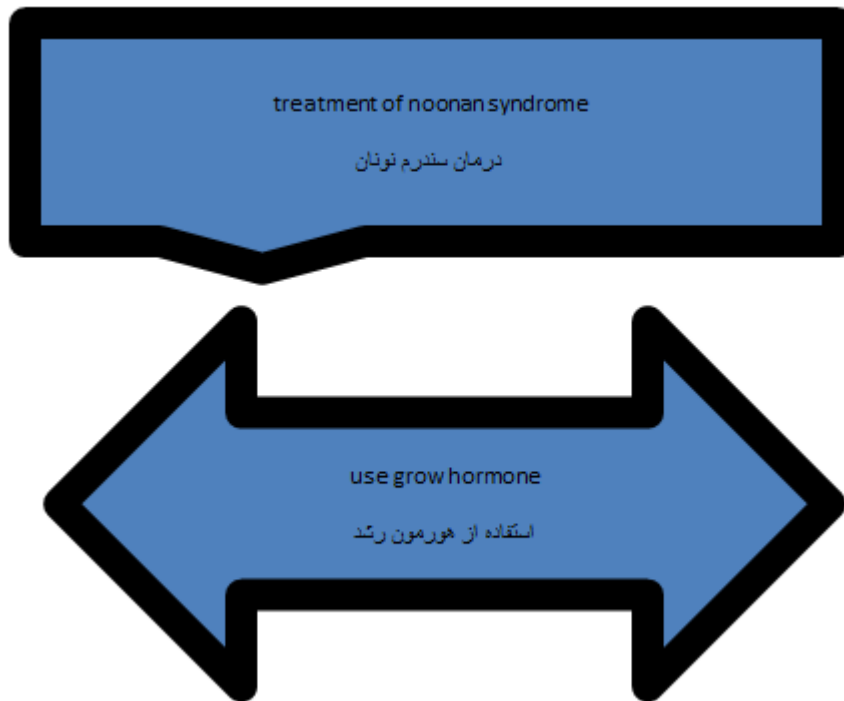
اگر در برخی موارد نیز شنوایی رخ دهد استفاده از سمعک مفید خواهد بود

symptom of noonan syndrome  
علائم سندرم نونان

delayd puberty بلوغ دیررس

hearing loss کم شنوایی

smal penis کوچک آلت تناسلی



## Reference

Congenital heart defects. (2015, April). Retrieved from

[http://kidshealth.org/parent/medical/heart/congenital\\_heart\\_defects.html](http://kidshealth.org/parent/medical/heart/congenital_heart_defects.html)

Cyanotic diseases. (2011, May). Retrieved from <http://www.pted.org/?id=cyanotic1>

Symptoms and diagnosis of congenital heart defects. (n.d.). Retrieved from

[http://www.heart.org/HEARTORG/Conditions/CongenitalHeartDefects/SymptomsDiagnosisofCongenitalHeartDefects/Symptoms-Diagnosis-of-Congenital-Heart-Defects\\_UCM\\_002029\\_Article.jsp#.VnRq7TbZfdk](http://www.heart.org/HEARTORG/Conditions/CongenitalHeartDefects/SymptomsDiagnosisofCongenitalHeartDefects/Symptoms-Diagnosis-of-Congenital-Heart-Defects_UCM_002029_Article.jsp#.VnRq7TbZfdk)

## فصل پنجم سندرم کلاین فلتر

شایع ترین اختلال کروموزومی همراه با اختلال عملکرد بیضه و ناباروری مردان است

و از هر ۱۰۰۰ نوزاد پسر، یک نفر به آن مبتلا می شود. فرم کلاسیک این سندرم

XXY ۴۷

در اثر جدانشدن میوزی کروموزوم های جنسی در حین گامتوژنز ایجاد می شود

علائم سندرم کلاین فلتر

سندرم کلاین فلتر از طریق وجود

بیضه های کوچک

ناباروری

ژینکوماستی (بزرگی پستان)

ابعاد بدنی خواجهگی

مردنمایی ضعیف در فنوتیپ مذکر شناخته می شود

در موارد شدید، پیش از بلوغ، بیضه ها کوچک هستند یا در زمان بلوغ، اختلال آندروژنیزاسیون و ژینکوماستی وجود دارد.

ممکن است تأخیر در تکامل و ناتوانی در فراگیری از علائم سندرم کلاین فلتر باشد. در سنین بالاتر ویژگی های خواجگی یا ناباروری سبب تشخیص سندرم کلاین فلتر می شوند.

بیضه ها کوچک و سفت هستند و اسپرم تولید نمی کنند. موهای صورت و زیر بغل کمتر از طبیعی هستند.

کاهش میل جنسی، بلندی قد و افزایش طول ساق، کاهش طول آلت، افزایش خطر ایجاد تومورهای پستان، اشکالات فراگیری، چاقی و وریدهای واریسی از سایر ویژگی های این سندرم به شمار می آیند.

علت سندروم کلاین فلتر

کلاین فلتر بیماری ارثی نیست، بلکه ناهنجاری کروموزومی است، یعنی هنگامی که سلول جنسی

(تخمک یا اسپرم) تشکیل می شود، خطایی در تعداد کروموزوم های آن اتفاق می افتد و یک کروموزوم

اضافی وارد سلول تخم که جنین را به وجود می آورد می شود



## درمان سندرم کلاین فلتر

تشخیص سندرم کلاین فلتر از طریق تعیین افزایش غلظت

FSH و LH

پلازما و کاهش تستوسترون صورت می گیرد.

درمان سندرم کلاین فلتر عبارت است از استفاده از آندروژن های مکمل که البته این درمان،

ویریلیزاسیون، میل جنسی، انرژی و معدنی شدن استخوانی را بهبود می بخشد، ولی ممکن است بزرگی

پستان (ژینکوماستی) را بدتر کند.

ژینکوماستی هایی را که موجب بدشکلی پستان می شوند باید با جراحی کوچک کرد.

همان طور که می دانید، تعداد کروموزوم های هر سلول انسان ۴۶ عدد می باشد که کاهش و افزایش تعداد

آنها، ناهنجاری های کروموزومی را ایجاد می کند.

یکی از شایع ترین بیماری های ژنتیکی در مردان، سندروم کلاین فلتر می باشد.

فرمول کروموزومی انسان سالم به صورت

در مردان xy

در زنان xx

اما مردان مبتلا به این سندروم دارای فرمول

کروموزومی (xxy) می باشند

از هر ۱۰۰۰ نوزاد پسر، تنها یک پسر به سندرم کلاین فلتر مبتلا می شود.

زمانی که سن خانمی موقع بارداری ۳۵ سال به بالا باشد، بروز این سندروم بیشتر می شود.

مردان مبتلا به این سندرم به میزان کافی این هورمون در بدنشان ترشح نمی شود و عدم ترشح این

هورمون در زمان بلوغ آنها می تواند تاثیرات جبران ناپذیر و مادام العمری را برای آنها داشته باشد.

شروع استفاده از این نوع درمان در آغاز دوره بلوغ می تواند مشکلات آنها را به شدت کم کند

استفاده از این روش درمانی به پسر بچه های مبتلا به سندروم کلاین فلتر این امکان را می دهد تا تغییرات

بدنی آنها در زمان بلوغ مانند افراد طبیعی باشد.

رویش موی صورت و بدن، افزایش توده عضلانی، بزرگ شدن بیضه ها، کاهش رشد پستان و بهبود

تراکم استخوانی از جمله تاثیرات مفید استفاده از این روش می باشد.

متأسفانه استفاده از این روش درمان سندرم کلاین فلتر و ناباروری مردان ممکن است در بهبود باروری

فرد اثر مطلوبی نگذارد. بنابراین باید فرد مبتلا روش های درمانی را اجرا کند.



## Reference

Carson, C. C. (n.d.). Prevalence, diagnosis and treatment of hypogonadism in primary care practice. Retrieved from

<http://www.bumc.bu.edu/sexualmedicine/publications/prevalence-diagnosis-and-treatment-of-hypogonadism-in-primary-care-practice/>

Mayo Clinic Staff. (2014, July 10). Male hypogonadism. Retrieved from

<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/male-hypogonadism/basics/definition/con-20014235>

What is low testosterone (hypogonadism)? (n.d.). Retrieved from

<http://www.urologyhealth.org/urologic-conditions/low-testosterone-%28hypogonadism%29>

## فصل ششم بیماری هانتینگتون

نوعی بیماری ژنتیکی است که به علت نقص در ژن و کروموزوم شماره 4 ایجاد می شود. هانتینگتون بیماری ارثی است که سبب تخریب سلول های عصبی در مغز می شود.

### بیماری هانتینگتون

بیشتر افرادی که بیماری هانتینگتون دارند، علائم این بیماری را در سن 40 و 50 سالگی نشان می دهند. اما گاهی اوقات سن بروز علائم زودتر و یا دیرتر می باشد. اگر زودتر از 20 سالگی علائم آن بروز کند، به آن هانتینگتون نوجوانی گفته می شود.

اگر بخواهیم بیماری هانتینگتون را بر اساس سن بروز آن طبقه بندی کنیم، به دو دسته تقسیم خواهد شد

دسته اول : شایع ترین نوع بیماری هانتینگتون که علائم آن بعد از سن 40 و 50 سالگی است

دسته دوم : که تعداد کمی به آن مبتلا می شوند در سنین نوجوانی و کودکی بروز علائم دارند

اگر یکی از والدین به هانتینگتون مبتلا باشد، احتمال اینکه بچه هایشان به هانتینگتون مبتلا شوند، 50 درصد می باشد.

اگر فردی این ژن ناقص را از والدین خود دریافت کند، می تواند آن ژن را به فرزندان خود نیز منتقل کند. اما اگر فرزندی که یکی از والدینش هانتینگتون دارد، ژن هانتینگتون را از آنها نگرفته باشد، به فرزندان خود هم منتقل نمی کند.

علائم بیماری هانتینگتون

اختلالات حرکتی: می تواند هم حرکات ارادی و هم حرکات غیر ارادی را شامل شود. اختلال در حرکات ارادی ممکن است تاثیر بیشتری بر روی توانایی های فرد بگذارد و در ارتباط وی با دیگران نیز اختلال ایجاد کند. اختلالات حرکتی شامل موارد زیر است

حرکات تند و سریع

انقباض غیر ارادی و مداوم عضلات (دیستونی)

سفتی ماهیچه ها

حرکات آهسته و ناهماهنگ

حرکات چشمی آهسته غیر طبیعی

اختلال در راه رفتن و تعادل بدن

اختلال گفتار

اختلال بلع غذا

اختلالات شناختی

عدم توانایی برای شروع کار و یا گفتگو

اختلال در اولویت بندی وظایف، برنامه زیری و سازمان دهی کردن

عدم انعطاف پذیری

عدم کنترل امیال که می تواند منجر به طغیان امیال شود. عمل بدون تفکر و بروز مشکلات در امور

اخلاقی و جنسی

اختلال در ادراک فضا که می تواند به افتادن فرد منجر شود و طوری نمود می کند که انگار فرد دست و

پا چلفتی است

اختلال تمرکز بر روی یک کار به مدت طولانی

کندی در پردازش افکار و یافتن کلمات

دشواری و اختلال در یادگیری اطلاعات جدید

اگر در خانواده فردی این بیماری وجود داشته با مشاوره ژنتیک می توان آن را تشخیص داد و اگر زوجی سابقه خانوادگی ابتلا به این بیماری را دارند و قصد بچه دار شدن دارند، باید به مشاوره ژنتیک مراجعه کنند.

اختلالات روانپزشکی : مهم ترین و شایع ترین اختلال روانی در بیماری هانتینگتون، افسردگی می باشد.

علائم اختلال افسردگی عبارتند از

احساس غم و ناراحتی

از دست دادن علاقه به انجام فعالیت های روزمره و عادی

بی خوابی و یا خوابیدن بیش از حد

خستگی شدید و از دست دادن انرژی

احساس بی ارزشی و احساس گناه

اختلال در تصمیم گیری، حواس پرتی و کاهش تمرکز

افکاری که ممکن است منجر به خودکشی شود

تغییر اشتها

کاهش و یا تغییر در میل جنسی ، رفتار جنسی نامناسب



سایر اختلالات روانی

اختلال وسواس : افکار مزاحم و رفتارهای تکراری

مانیا یا شیدایی که باعث تغییر خلق و خوی می شود

کج خلقی

بی انگیزه بودن و بی علاقه بودن

اضطراب

علائم بیماری هانتینگتون در نوجوانی

شروع و پیشرفت بیماری هانتینگتون در افراد جوان و نوجوان کمی متفاوت تر از بزرگسالان است.

مشکلاتی از قبیل

از دست دادن آنچه که قبلا فرد آموخته و مهارت هایی که کسب کرده

افت تحصیلی سریع

مشکلات رفتاری

عضلات سفت و غیرقابل انعطاف که در راه رفتن بچه های مبتلا به هانتینگتون مشهود است

تغییر مهارت های حرکتی مثل دست خط

کند شدن حرکات غیرارادی و بروز لرزش

تشنج

درمان بیماری هانتینگتون

درمان قطعی برای این بیماری وجود ندارد. تنها هدف پزشکان از درمان، کند کردن روند بیماری و علایم

آن است

پیشگیری از بیماری هانتینگتون

مشاوره ژنتیک بهترین راه پیشگیری از این بیماری است

اگر در خانواده فردی این بیماری وجود داشته با مشاوره ژنتیک می توان آن را تشخیص داد و اگر زوجی

سابقه خانوادگی ابتلا به این بیماری را دارند و قصد بچه دار شدن دارند، باید به مشاوره ژنتیک مراجعه

کنند



## Reference

Bates, G. P., Dorsey, R., Gusella, J. F., Hayden, M. R., Kay, C., Leavitt, B. R., . . .

Tabrizi, S. J. (2015, April 23). Huntington disease. *Nature Reviews Disease Primers*, 1,

1-21. Retrieved from <http://www.nature.com/articles/nrdp20155>

Huntington's disease. (n.d.). Retrieved from <http://www.alz.org/dementia/huntingtons-disease-symptoms.asp>

Huntington disease. (2015, December 28). Retrieved from

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease>

Mayo Clinic Staff. (2014, July 24). Huntington's disease: Definition. Retrieved from

[http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-](http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/definition/con-20030685)

[disease/basics/definition/con-20030685](http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/definition/con-20030685)

Mayo Clinic Staff. (2014, July 24). Huntington's disease: Complications. Retrieved from

[http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-](http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/complications/con-20030685)

[disease/basics/complications/con-20030685](http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/complications/con-20030685)

## فصل هفتم دیستروفی

### Muscular Dystrophy دیستروفی عضلانی

نام گروهی از بیماری ها است ( حدود 9 بیماری) که مشخصه مشترک آنها ضعیف شدن فیبرهای عضلات بدن است.

در این بیماری ها هم عضلات ارادی اندام ها و هم عضلات غیر ارادی مانند عضله قلب یا روده ها ممکن است خراب و ضعیف شوند.

این بیماری ها ارثی هستند یعنی از والدین به فرزند منتقل میشوند و همچنین پیشرونده هستند یعنی علائم آنها به مرور زمان بیشتر میشود

دو نوع شایعتر این بیماری ها یکی بیماری دوشن (دُوشِن) و دیگری بیماری بکر (بِکِر) است.

هر دو این بیماری ها تقریباً همیشه در پسران اتفاق میفتد و ژن آن معمولاً از مادر که ژن بیماری را حمل میکند ولی خودش علامتی ندارد به پسرش منتقل میشود.

دیستروفی عضلانی دوشن

## Duchenne Muscular Dystrophy

در این بیماری عمدتاً عضلات لگن و ران و بازو ضعیف میشوند. علائم بیماری در سنین 2-5 سالگی

پدیدار میشوند. این علائم عبارتند از

مراحل بلند شدن از زمین در کودک مبتلا به بیماری دوشن

بچه دیر راه میفتد و وقتی هم که راه میفتد میلنگد ( راه رفتن بچه شبیه به اردک است یعنی با هر قدم تنه

اش به یک سمت خم میشود)

دویدن و پریدن برای بچه مشکل است

زیاد زمین میخورد و بالا رفتن از پله برایش مشکل است

وقتی نشسته است بلند شدن سر پا برایش مشکل است و به طریقه خاصی بلند میشود.

اول چهار دست و پا قرار میگیرند، پاها را کاملاً از هم باز کرده و باسن را بلند میکنند و سپس از

دستانشان کمک میگیرند تا بتوانند بایستند.

این را علامت گورز (گورز) میگویند

بیمار زود خسته میشود

عضلات ساق پای بیمار خیلی بزرگ میشوند و ممکن است روی پنجه پا راه برود.

این عضلات فقط ظاهر بزرگ دارند و در حقیقت بافت فیبرو و چربی جای بافت عضلانی را گرفته و حجم آنرا زیاد میکند.

ممکن است کمی عقب ماندگی ذهنی داشته باشند .

بزرگ شدن عضلات پشت ساق در بیماری دوشن

بسیاری از این بچه ها در سنین نوجوانی و شاید حتی قبل از آن توانایی راه رفتن را از دست داده و از ویلچر استفاده میکنند.

بتدریج بر اثر ضعیف شدن عضلات کمر و تنه ممکن است بیمار دچار انحراف ستون مهره بصورت اسکولیوز شود.

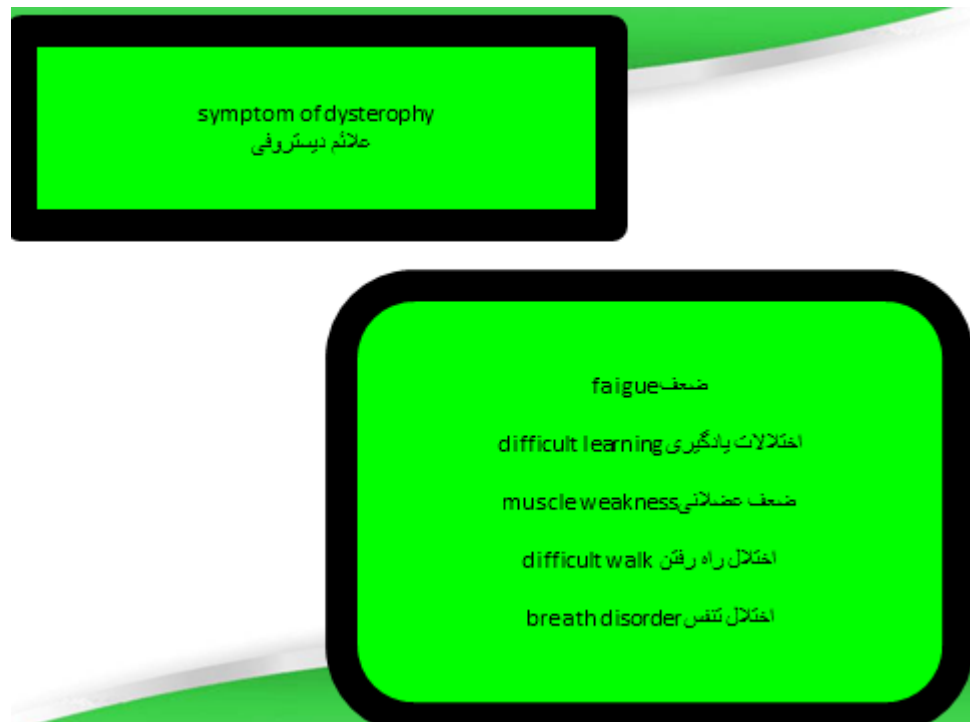
با پیشرفت بیماری بتدریج عضلات قلب و عضلات تنفسی بیمار هم ضعیف شده و همین ضعف میتواند موجب فوت کودک شود.

## دیستروفی عضلانی بکر

### Becker Muscular Dystrophy

این بیماری در واقع یک فرم خفیف دوشن است و علائم شبیه آن ولی با شدت کمتر دارد.

سرعت پیشرفت بیماری هم از دوشن کمتر است و معمولاً در سنین سی سالگی به بالا نیاز به ویلچر پیدا میکنند.







## Reference

Diseases. (n.d.). Retrieved from <http://www.mda.org/disease>

Muscular dystrophy. (2015, April 20). Retrieved from

<http://www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/index.html>

Muscular dystrophy. (2015, January 1). Retrieved from

[http://my.clevelandclinic.org/disorders/muscular\\_dystrophy/hic\\_muscular\\_dystrophy.asp](http://my.clevelandclinic.org/disorders/muscular_dystrophy/hic_muscular_dystrophy.asp)

x

Mayo Clinic Staff. (2014, November 27). Muscular dystrophy. Retrieved from

<http://www.mayoclinic.com/health/muscular-dystrophy/DS00200>

Muscular dystrophy: Hope through research. (2015, November 5). Retrieved from

[http://www.ninds.nih.gov/disorders/md/detail\\_md.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/md/detail_md.htm)

## فصل هشتم سندرم ترنر

### (Turner syndrome) سندرم ترنر

یک بیماری ژنتیکی می باشد. این بیماری فقط در زنان دیده می شود

#### سندرم ترنر

به طور طبیعی، زنان دارای دو عدد کروموزوم جنسی ایکس هستند

اما در این سندرم، زنان دارای یک عدد کروموزوم ایکس هستند

#### علل و عوامل خطر سندرم ترنر

به طور کلی، تمام انسان های طبیعی دارای 46 عدد کروموزوم می باشند.

کروموزوم ها دارای ژن ها و دی ان ای میباشند

دو نوع از این کروموزوم ها (کروموزوم های جنسی)، تعیین می کنند که نوزاد دختر است یا پسر

به طور معمول، زنان دارای دو عدد کروموزوم جنسی شبیه هم می باشند. این دو کروموزوم به نام

ایکس -ایکس خوانده میشود

در سندرم ترنر، سلول‌ها، تمام یا بخشی از کروموزوم ایکس

را از دست می‌دهند.

این بیماری فقط در زنان دیده می‌شود

علائم سندرم ترنر

علائم در نوزادان شامل موارد زیر است

ورم دست‌ها و پاها

پهن شدن گردن

ترکیبی از علائمی که ممکن است در زنان دیده شود، عبارتند از

رشد ناقص و یا عدم رشد در دوران بلوغ

شامل کم‌پشتی موها و کوچک ماندن سینه‌ها

قفسه سینه مسطح و صاف، همانند یک سپر

افتادگی پلک چشم

خشکی چشم‌ها

نباروری

فقدان قاعدگی (آمنوره)

کوتاهی قد

تشخیص سندرم ترنر

سندرم ترنر در هر سنی می تواند تشخیص داده شود.

اگر در آزمایشات پیش از زایمان، تجزیه کروموزوم ها انجام شود، ممکن است این بیماری را قبل از تولد

تشخیص بدهیم

نوزادان دارای این سندرم، دارای دست ها و پاهای متورم می باشند

آزمایشات زیر نیز ممکن است خواسته شود

LH آزمایش هورمون های خون (هورمون لوتئین)

FSH و هورمون محرک فولیکول

اکوکاردیوگرافی (برای بررسی ساختمان و عملکرد قلب)

ام آر آی از قفسه سینه

سونوگرافی از اندام های تناسلی و کلیه ها

معاینه لگن

سندرم ترنر ممکن است، میزان استروژن موجود در خون و ادرار را تغییر دهد

درمان سندرم ترنر

هورمون رشد ممکن است باعث بلند شدن قد کودک مبتلا به این سندرم شود.

غالباً هنگامی که دختر به سن 12 تا 13 سالگی برسد، استروژن درمانی نیز مفید می باشد. این درمان

باعث رشد سینه ها، موها و دیگر خصوصیات جنسی در دختر مبتلا به سندرم ترنر می شود.

عوارض سندرم ترنر

آرتروز

آب مروارید

دیابت

## بیماری تیروئیدی هاشیموتو

نقصان قلب

افزایش فشار خون

مشکلات کلیوی

عفونت های گوش میانی

چاقی -

اسکولیوز (در نوجوانان)





## Reference

Celiac Disease. (2010, Jan 20). PubMed Health. Retrieved June 20, 2012, from

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001280/>

Fact Sheet. (2011). Turner Syndrome Society of the United States. Retrieved June 12,

2012, from <http://www.turnersyndrome.org/learn-about-ts/fact-sheet>

Turner Syndrome. (2012, March 30). PubMed Health. Retrieved June 12, 2012, from

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001417/>



What is TS? (2011). Turner Syndrome Society of the United States. Retrieved June 12, 2012, from <http://www.turnersyndrome.org/learn-about-ts/what-ts>

About Turner syndrome. (n.d.). Retrieved from <http://www.turnersyndrome.org/!about-turner-syndrome/c42u>

Celiac disease (gluten intolerance). (n.d.). Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001280/>

Turner Syndrome. (n.d.). Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0001417/>