



دانشنامه بیماریهای ناشی از ازدواج فامیلی

مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
سندرم داون
سندرم کلین فلتر
سندرم ترنر
فنیل کتونوریا
سندرم نونان
فلج مغزی
سندرم مارفان
دیستروفی عضلانی
کاتاراکت

مقدمه

بطور کلی ازدواج بی خطر دنیا سراغ نداریم. ازدواج هر فرد با هر فرد غریبه ای احتمال خطری حدود 2 تا 3 درصد دارد.

ازدواج با خویشاوندان بر حسب درجه خویشاوندی متفاوت است.

ازدواج خویشاوندان درجه یک (ازدواج برادر و خواهر ما و یا ازدواج پدر و مادر با فرزند) و ازدواج درجه دو (ازدواج دایی با خواهر زاده)

که این دو گروه در اکثر ادیان حرام است.

ثابت شده است که به دلیل تشابه ژنی زیاد خطر تولد فرزند مبتلا به ناهنجاریها و عقب ماندگی ذهنی خیلی زیاد است

خویشاوندان درجه سه (پسر عمو- دختر عمو و دختر خاله - پسر خاله) که به فراوانی باهم ازدواج می کنند مانع خاصی وجود ندارد

به شرط آنکه در شجره فامیلی و خویشاوندان نزدیک دو طرف بیماری شناخته شده ژنتیکی یا عقب ماندگی ذهنی یا ناهنجاریهای عمده وجود نداشته باشد.

به هر حال گر چه اکثر متخصصین ژنتیک برای ازدواج خویشاوندان درجه یک به بالا مانعی نمی بینند ولی در صورت امکان ، بهتر است قبل از ازدواج با مشاوره

ژنتیک، مشورت شود.

در این مشاوره ، اطلاعات طبی مستقیم در زمینه ژنتیک در اختیار بیماران و خانواده های آنان قرار داده می شود.

این مشاوره هر زمان که بعید ترین احتمال یک اختلال ژنتیکی در خانواده وجود داشته باشد ضروری است.

زوجین دارای نسبت فAMILI باهم، وجود بیماری ژنتیک در خانواده زوجین ، سابقه نازایی ، سقط و مرده زایی از نشانه های خانواده های در معرض خطر تولد

کودکان بیمار هستند و قبل از ازدواج یا تصمیم به بارداری با هدایت مراکزی از جمله بهزیستی ، دفترخانه های ثبت ازدواج ، مطب ها و مراکز بهداشتی و درمانی

می توان از شیوع بیماریهای ژنتیکی و انواع معلولیت ها پیشگیری کرد.

درصد شیوع بیماری سندرم داون در کشور ناشی از ازدواج های فAMILI بالا است و بسیاری از کودکان مبتلا به این بیماری به رغم صرف هزینه های میلیونی در دهه دوم زندگی فوت می کنند.

برای پیشگیری از بیماریهای ژنتیکی ، باید از تشویق جوانان به ازدواجهای فAMILI پرهیز کرده و در صورت اصرار ، این ازدواجها باید

کنترل شده و پس از طی مراحل آزمایش و مشاوره های ژنتیکی باشد

مشاوره ژنتیکی گامی مهم برای پیشگیری بیماریها

هدف از مشاوره ژنتیکی ، ارائه اطلاعات و حمایت از خانواده های در معرض خطر داشتن

اختلالات ژنتیکی یا خانواده هایی که هم اکنون دارای اعضای مبتلا به

نقایص مادرزادی یا اختلالات ژنتیکی می باشند، است.

ژنتیک بالینی با تشخیص و اداره جنبه های طبی ، اجتماعی و روان شناختی بیماریهای

ارثی سروکار دارد.

همانند سایر حوزه های طب ، گذاشتن تشخیص صحیح و فراهم سازی درمان مناسب که

باید شامل کمک به فرد مبتلا و اعضای خانواده او ، جهت درک ماهیت و

پیامدهای اختلال باشد، ضروری است.

به هر حال وقتی شک به ارثی بودن یک اختلال وجود دارد، بعد دیگری هم به آن اضافه

می شود که آن هم نیاز به اطلاع دهی به سایر اعضای خانواده

در مورد خطر برای آنها و شیوه های موجود برای تغییر دادن این مخاطرات است

ازدواجهای فامیلی ، عامل مهم تولد کودکان معلول

اختلالات ژنتیکی ناشی از ازدواجهای فامیلی مهمترین دلیل تولد کودکان معلول است

که این مساله با افزایش آمار ازدواجهای فامیلی و عدم مراجعه به مراکز مشاوره ژنتیک ، چشمگیرتر شده است.

به دنبال ازدواجهای خویشاوندی ، شیوع بیماریهای تالاسمی ، حاملگی در سنین بالا ، کمبود امکانات و برنامه های مناسب

بهداشت عمومی و عدم آگاهی مردم در خصوص احتمال پیشگیری از بیماریها و ناتوانیهای ژنتیکی و مادرزادی از جمله دلایل عمده بروز معلولیت به شمار می آید.

بر اساس آمارهای جهانی 3 تا 4 درصد مرگ و میر نوزادان به دلیل اختلالات ژنتیکی رخ می دهد، حتی در دورترین ازدواجهای فامیلی نیز 5 تا 6 درصد احتمال تولد کودک معلول در خانواده وجود دارد

که این ریسک خطر در ازدواجهای فامیلی نزدیک علاوه بر افزایش 12 درصدی با احتمال تکرار معلولیت در فرزندان بعدی خانواده نیز همراه است

اما با این حال حق انتخاب با زوجین است و در برخی موارد نیز دیده می شود که والدین علی رغم توصیه مشاوران به جای بازداشتن

فرزندان از ازدواج با یکدیگر ، بدون در نظر گرفتن عواقب کار آنها را به ازدواج با یکدیگر نیز ترغیب می کنند.

احتمال تولد کودک معلول در ازدواجهای فامیلی 2 تا 3

برابر ازدواجهای معمولی است و این اهمیت انجام آزمایشات ژنتیکی را روشن می سازد

سندرم داون

سندرم داون از بیماریهای ناشی از ازدواج فامیلی است.

سندرم داون یک ناهنجاری ژنتیکی است که خطر ابتلا به بیماری های قلبی، مشکلات شنوایی، بینایی و الزایمر را افزایش می دهد

سندرم داون یک ناهنجاری ژنتیکی است که به آن تریزومی 21 نیز گفته می شود و در آن فرد مبتلا به جای 2 نسخه از کروموزوم سه نسخه از این کروموزوم را به ارث می برد

سندرم داون برای اولین بار در سال 1866 توسط دکتر جان لانگدن داون به رسمیت شناخته شد و از آن پس به احترام ایشان به این اختلال ژنتیکی سندرم داون گفته شد. این سندرم بر روی رشد فیزیکی طبیعی نوزاد تاثیر گذاشته و باعث مشکلات یادگیری خفیف تا متوسط و به صورت مادام العمر می شود

افراد مبتلا به سندرم داون نسبت به افراد سالم بیشتر در معرض خطر ابتلا به بیماری های قلبی، مشکلات شنوایی، بینایی و الزایمر قرار دارند.

سه نوع اصلی سندرم داون وجود دارد

- 1- سندروم داون 21 منظم: بیش از 90 درصد از مبتلایان به سندرم داون به این نوع از سندروم مبتلا هستند که در آن تمام سلول های بدنشان یک کروموزوم 21 اضافه دارند
- 2- سندروم داون جابجایی: تقریباً 4 درصد از مبتلایان به این اختلال به این نوع از سندرم داون مبتلا هستند. در این نوع از سندرم داون ماده کروموزوم 21 اضافی به یک کروموزوم دیگر متصل می شود.
این به این معنیست که یکی از والدین هیچ علائمی از این شرایط را ندارد
- 3- سندروم داون موزائیکی: در این نوع تنها برخی از سلول ها یک کروموزوم 21 اضافه دارند. افراد مبتلا به این نوع سندرم اغلب علائم خفیفی از این بیماری را از خود بروز می دهند.

علائم سندرم داون

افراد مبتلا به سندرم داون ظاهری مشخص و خاص دارند.

تمام این افراد صورت های صاف، زبان بیرون آمده و چشم هایی متمایل به سمت بالا دارند
این افراد معمولاً نسبت به قد متوسط جامعه، کوتاه تر هستند، دستهایی کوتاه و باز دارند و
کف دست آنها تنها یک چین دارد

اختلال در یادگیری در سطوح مختلف (خفیف تا شدید) نیز در این افراد مشهود است.

ابتلا به اوتیسم در افراد مبتلا به سندرم داون شایع است

به طور کلی این افراد آرام، گرم، صمیمی و شاد هستند. با پیشرفت های پزشکی موجود،
انتظار می رود که این افراد بیش از 50 سال عمر کنند.

سال اول زندگی را می توان خطرناک ترین سال به لحاظ پزشکی دانست

زیرا که بیش از 15 درصد از نوزادان مبتلا به سندرم داون در همان 12 ماه اول زندگی
جان خود را از دست می دهند

که معمولاً علت مرگ در این نوزادان عوارض ناشی از بیماری های قلبی مادرزاد می باشد



References

1. Braunwald E, et al. Harrison's principles of internal medicine. 15th ed. New York: McGraw-Hill; 2001; pp. 238-459.

2. Beers Mh, Berkow R. The Merck manual of diagnosis and therapy.
17th ed. Whitehouse Station, NJ: Merck and Co 1999; 46-80
3. Fridman LS. The Liver, Biliary Tract, and Pancreas. In: Tierneryed.
New York, NY: McGraw-Hill 2000; 656-97.

سندرم کلاین فلتز

سندرم کلاین فلتز از اختلالات ناشی از ازدواج فامیلی است.

سندرم کلاین فلتز یک بیماری ژنتیکی است که منجر به میشود پسری با یک نسخه اضافی از

کروموزوم X بدنیا بیاید.

این اختلال یک بیماری ژنتیکی شایع در مردان محسوب میگردد

سندرم کلاین فلتز به شدت بر رشد بیضه تاثیر منفی میگذارد و سبب کوچک تر بودن از حد

طبیعی بیضه میگردد.

همچنین میتواند منجر به تولید کمتر هورمون جنسی تستوسترون شود

سندرم کلاین فلتز ممکن است منجر به کاهش

توده عضلانی،

کاهش موی بدن و صورت

بزرگ شدن بافت سینه

نیز گردد.

اثرات سندرم کلاین فلتر بسیار متعدد است و علائم و نشانه

های آن در همه افراد یکسان نیست.

سندرم کلاین فلتر اغلب تا بزرگسالی تشخیص داده نمیشود.

اکثر مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتر میزان کمی اسپرم تولید میکنند و یا اصلاً

اسپرمی ندارند.

اما روش های کمک باروری امکان پدر شدن را برای برخی مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتر فراهم کرده است

نشانه ها

علائم و نشانه های سندرم کلاین فلتر عبارتند از

- عضلات ضعیف
- رشد تدریجی و کند
- تاخیر در صحبت کردن
- ساکت و آرام و دارای شخصیتی مطیع
- مشکلات حین تولد از جمله بیضه هایی که داخل کسیه بیضه قرار نگرفته اند
- ناباروری
- آلت و بیضه های کوچک
- قد و قامتی بلندتر از حد متوسط
- استخوان های ضعیف
- کاهش موی صورت و بدن
- بزرگ شدن بافت سینه

سندرم کلاین فلتر از يك رویداد تصادفی ژنتیکی نشأت میگیرد.

خطر متولد شدن کودکی مبتلا به سندرم فلتر بواسطه هیچ چیز از سوي والدین افزایش

نمیابد. در مادران مسن این خطر بیشتر است،

در صورتیکه در شما یا پسرتان، سندرم کلاین فلتر تشخیص داده شود، با درمان زودهنگام

میتوانید مشکلات به حداقل برسانید. شما در طول درمان با تیمی متشکل از متخصص غدد،

اطفال، درمانگر فیزیکی (فیزیوتراپیست)، مشاور ژنتیک، متخصص گفتار درمانی، متخصص

متخصص دستگاه تناسلی یا متخصص ناباروری و یا روانشناس سروکار خواهید داشت

اگرچه بدلیل سندرم کلاین فلتر، هیچ راهی برای اصلاح عملکرد کروموزوم های جنسی

وجود ندارد،

اما با درمان میتوان اثرات آنرا به حداقل رساند.

تشخیص و درمان زودهنگام، مزایای بیشتری خواهد داشت؛ اما هیچگاه برای کمک گرفتن

دیر نیست

درمان سندرم کلاین فلتز شامل موارد زیر است

درمان جایگزینی تستوسترون؛ مردان مبتلا به سندرم کلاین فلتز به اندازه کافی هورمون تستوسترون نمیکند و این امر میتواند اثرات مادام العمری به همراه داشته باشد. تستوسترون درمانی در بدو دوران در درمان موثرتر است و از بسیاری مشکلات پیشگیری میکند.

تستوسترون ممکن است تزریق شود یا بصورت ژل و چسب روی پوست استعمال شود. درمان جایگزینی تستوسترون به بدن پسران این اجازه را میدهد تغییرات طبیعی دوران بلوغ از جمله کلفت تر شدن صدا، رشد موهای بدن و صورت، افزایش توده عضلانی اندازه آلت تناسلی اتفاق بیافتد.

این روش همچنین میتواند تراکم استخوان را بهبود بخشد و خطر شکستگی کاهش دهد. تستوسترون درمانی در بزرگ شدن بیضه و بهبود ناباروری نقشی ندارد

برداشتن بافت سینه؛ مردان دارای بافت سینه بزرگ میتوانند بافت اضافی سینه را با جراحی پلاستیک حذف نمایند



REFERENCES:

- 1.Maltby JR, Pytko S, Watson NC, Cowan RA, Fick GH. Drinking 300ml of clear fluid two hours before surgery has no effect on gastric fluid volume and PH in fasting and non-fasting obese patients. Can J Anaesth 2004; 51: 111-5.

2.Brady M, Kinn S, Stuart P. Preoperative fasting for adults to prevent perioperative complications.

Cochrane Database Syst Rev 2003; 4:4423.

3.Scarlett M, Crawford-Sykes A, Nelson M. Preoperative Starvation and pulmonary aspiration.

سندرم ترنر

سندرم ترنر از اختلالات ناشی از ازدواج فامیلی است.

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

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

اما در این سندرم، زنان دارای یک X هستند، یا یکی از کروموزوم های X ناقص است

علائم در نوزادان

- ورم دست ها 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 کم پستی موها و کوچک

مآندن سینه ها

- قفسه سینه مسطح و صاف، همانند یک سپر
- افتادگی پلک چشم
- خشکی چشم ها
- ناباروری
- فقدان قاعدگی

سندرم ترنر در هر سنی می تواند تشخیص داده شود. اگر در آزمایشات پیش از تشخیص 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

- آزمایش هورمون های خون
- اکوکاردیوگرافی
- ام آر آی از قفسه سینه
- سونوگرافی از اندام های تناسلی و کلیه ها
- معاینه لگن

عوارض این سندرم

- آرتروز
- آب مروارید
- دیابت
- بیماری تیروئیدی هاشیموتو
- نقصان قلب
- افزایش فشار خون
- مشکلات کلیوی
- عفونت های گوش میانی
- چاقی



References

1. Zawadzki JK, Dunaif A. Diagnostic criteria for polycystic ovary syndrome: towards a rational approach. Boston: Blackwell Scientific; 1992. p. 377-84.

2. Homburg R. What is polycystic ovarian syndrome? A proposal for a consensus on the definition and diagnosis of polycystic ovarian syndrome. Hum Reprod 2002; 17: 2495-9.

3. The Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS consensus workshop group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome (PCOS). Hum Reprod 2004; 19: 41-7.

سندرم فنیل کتونوریا

سندرم فنیل کتونوریا از بیماریهای ناشی از ازدواج فامیلی است

فنیل کتونوریا یک بیماری ارثی و ژنتیکی می باشد. این بیماری به علت کمبود نوعی آنزیم

در کبد نوزاد رخ میدهد

کسانی که دچار بیماری پی کی یو هستند در ادرارشان موادی به نام فنیل کتون دفع

می شود.

به همین دلیل بیماری پی کی یو را فنیل کتونوری هم می گویند.

عوامل و علل بیماری پی کی یو

بیماری پی کی یو یک بیماری ژنتیکی و ارثی است که از هر دو والد یعنی پدر و مادر به

فرزند ارث می رسد.

در بیماری نوزاد دچار کمبود آنزیمی مخصوص در کبد خود می شود

و بنابراین نمی تواند فنیل آلانین در غذاهای پروتئینی مثل شیر مادر را هضم کند

فنیل آلانین در ترکیب پروتئین ها موجود است و با غذا وارد بدن می گردد.

مصرف غذاهای پروتئینی

از جمله شیر مادر و شیر خشک های معمولی ، غلظت خونی "فی" را افزایش داده و سبب تجمع آن در بافت های مختلف بدن می شود.

این افزایش غلظت سبب اختلال در رشد و تکامل مغز و اعصاب شده و منجر به ضایعه مغزی و عقب ماندگی ذهنی در نوزاد می گردد

درباره علایم و نشانه های بیماری پی کی یو باید بگوییم که در بدو تولد هیچگونه نشانه ای وجود ندارد و نوزاد در 2 تا 3 ماه اول زندگی ظاهراً سالم دارد.

اما کم کم علایمی مثل عدم تمایل نوزاد به خوردن شیر، استفراغ بعد از خوردن شیر،

بروز اگزما و جوش در سطح بدن، بور شدن موهای سر بدون سابقه ارثی در او پیدا خواهد شد.

عرق بدن و ادرار این نوزادان معمولاً دارای بوی زننده و بسیار نامطبوع مثل کپک می باشد.

متأسفانه بعد از مدتی کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می شود.

از دیگر علایم بیماری پی کی یو میتوان به نا آرام و پر جنب و جوش شدن ، عدم تعادل عصبی ، ضعف در قدرت تکلم آن ها ،اختلال در راه رفتنشان و ... اشاره کرد

طبق بررسی های بدست آمده اگر نوزاد در همان روزهای اول تولد آزمایش خون بدهد و بیماری اش به موقع تشخیص داده شود ، با رژیم غذایی مناسب و مراقبت های لازم بیماری پی کی یو کاملاً کنترل می شود.

تنها راه درمان بیماری پی کی یو

- فرمول های غذایی با فی کم می باشد.
- این برنامه ی غذایی به موقع شروع شود و ادامه یابد
- آزمایش های فنیل آلانین خون به طور منظم انجام شود
- وضعیت بالینی، تغذیه و تأثیر درمان، دوره ای بررسی گردد



symptom of PKU

علامت فنیل کتونوری

hyperactivity بیش فعالی
skin damage آسیب پوست
hair damage آسیب موها
eye damage آسیب چشمی
eczema اگزما

References

1. Looker AC, Dallman PR, Carroll MD. Prevalence of iron deficiency in the United States. JAMA 1997; 277: 973-6.
2. Schultink W, Vander Ree M, Matulessi P, Gross R. Low compliance with an iron supplementation: a study among pregnant woman in Jakarta, Indonesia. Am J Nutr 1993; 57: 135-139.
3. Atukorala T, Silva LD, Dechering WH, Dassenaeike TS, Pereva RS. Evaluation of effectiveness of iron-folate supplementation and anthelminthic therapy against in pregnancy: a study in Plantation Sector of Sirilanka. Am J Clin Nutr 1994; 60(2): 289-92.
4. West CE. Iron deficiency: the problem and approaches

to its solution. Food Nutr Bull 1996; 17: 37-41.

سندرم نونان

سندرم نونان از اختلالات شایع در ازدواج فامیلی است.

سندرم نونان يك اختلال ژنتیکی است که موجب اختلال در تکامل و رشد طبیعی قسمت‌های مختلف بدن می شود.

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

تخمین زده می شود که یک نفر از هر هزار تا 2500 تولد به این سندرم مبتلا باشند.

سندرم نونان زمانی عارض می شود که كودك يك كپی از ژن مبتلا را از والدینش دریافت می دارد.

چنانچه هیچگونه تاریخچه ایی از بروز این سندرم در خانواده وجود نداشته باشد

و كودك به این سندرم مبتلا باشد علت بروز این رویداد موتاسیون خود

بخودی در كودك است.

هیچ درمانی برای سندرم نونان وجود ندارد و درمان بر مدیریت علائم بیماری و عوارض مرتبط است.

سندرم نونان چیست

علت سندرم نونان موتاسیون یکی از دو ژن مسنول برای تولید يك پروتئین خاص است که نقش مهمی در تکامل قلب، سلولهای خونی، استخوانها و سایر بافتها ایفا می کند.

این ژن جهش یافته ممکن است از یکی از والدینی که حامل ژن

معیوب است به ارث برسد و حتی ممکن است يك 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

در حدود نیمی از افراد مبتلا به سندرم نونان به علت جهش این ژن

ژن : 11 – PTPN- به این عارضه مبتلا گردند

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
- 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 عنیه آبی کمرنگ و یا سبز هستند. افراد مبتلا به

سندرم نونان همچنین دچار مشکلاتی در رابطه با ماهیچه های چشمی، مشکلات انکساری - آستیگماتیسم (دوربینی- نزدیک بینی)

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 90 تا 95 درصد کودکان مشاهده می شود.

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

بسیاری از نوزادان مبتلا به سندرم نونان با سرعت نرمال رشد نمی کنند. کودکان مبتلا باید هر شش تا 12 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

گونادوتروپین جفتی 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 يك گزینه

درمانی محسوب می شود.



References

1- Goswami D, Conway GS. Premature ovarian failure.

Horm Res. 2007;68(4):196-202.

2- Beck-Peccoz P, Persani L, LaFranchi S. Safety of medications and hormones used. J Clin Endocrinol Metab.

2000;85(4):1545-9.

**3- Speroff L, Fritz MA. Dysfunctional uterine bleeding in
clinical gynecologic endocrinology and infertility. 7th
Edition. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins
2005;pp:547-571.**

فلج مغزی

فلج مغزی از اختلالات ناشی از ازدواج فامیلی است.

سندروم مارفان نوعی بیماری مادرزادی و ژنتیکی است که در آن اختلالی در تولید بافت

همبندی وجود دارد.

بافت همبندی بافتی است که در همه بدن وجود دارد و مانند چسب سلول های بدن را به هم

متصل میکند. در سندروم مارفان این چسب ضعیف تر از معمول است

در 75 درصد موارد سندروم مارفان انتقال فامیلی دارد. در این موارد وقتی یکی از والدین

به این بیماری دچار میشود 50 درصد احتمال انتقال آن به فرزندش وجود دارد

یعنی نیمی از فرزندان وی به این بیماری دچار میشوند.

در 25 درصد دیگر هیچکدام از والدین به این بیماری مبتلا نبوده اند

ولی در اثر یک جهش ژنتیکی این بیماری در فرزند آنها ایجاد

میشود. این بچه ها هم وقتی بزرگ شوند بیماری را به نیمی از فرزندان خود منتقل خواهند

کرد.

مهمترین علائم این بیماری عبارتند از

آنها اغلب (ولی نه همیشه) بسیار بلند قد تر از همسالان خود هستند. بدنی لاغر و کشیده با دست ها و پاهاى دراز دارند.

انگشتان دست و پای آنها لاغر و کشیده اند

مفاصل آنها شل و بسیار قابل انعطاف هستند

دچار نزدیک بینى و دیگر اختلالات چشمی هستند

صورتی باریک و کشیده، چشمان گود، فک کوچک، سقف دهان با قوس زیاد و دندان های نامنظم دارند

جلوی قفسه سینه آنها به داخل یا بیرون برآمده میشود

کف پای صاف

دچار اسکولیوز

یا انحراف جانبی ستون مهره هستند

البته هر کسی که این مشخصات را دارد لزوما دچار سندروم مارفان نیست.

همه کسانی که ژن این بیماری را دارند علائم بیماری را با یک شدت از خود نشان نمیدهند.

علائم بیماری در بعضی ها شدیدتر و در بعضی دیگر خفیف تر است. در

بعضی افراد علائم بیماری خود را در کودکی نشان میدهد و در بعضی دیگر ممکن است تا

آخر عمر هم نفهمند به این بیماری مبتلا هستند و این میتواند خطرناک باشد

این بیماری در صورت وجود باید در سال های اولیه عمر تشخیص داده شود چون در

صورت عدم کنترل ممکن است

عوارض مهمی برای فرد ایجاد کند. مهمترین و شاید خطرناکترین عارضه این بیماری پاره

شدن آنورت در اثر اتساع شدید آن است که موجب مرگ ناگهانی فرد میشود.

مشکل دیگر نارسایی دریچه های قلب است که میتواند موجب افزایش

فشار به قلب و بدنبال آن نارسا شدن خود قلب شود.



References

1. World Health Organization. Headache Disorders. WHO Factsheet.

2004, 277. Available at:

<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs277>.

2. Lipton RB, Stewart WF, Diamond S, Diamond ML, Reed MD.

Prevalence and burden of migraine in the

United States: data from the American Migraine Study II. Headache. 2001;41(7):646-57.

3. Olesen J, Goadsby PJ. Synthesis of migraine mechanisms. In: Olesen J, Tfelt-Hansen P, Welch KMA, Eds. The Headaches. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 1999.

4. Lipton RB, Stewart WF. Acute migraine therapy: do doctors understand what patients with migraine want from therapy? Headache. 1999;39 (suppl 2):20-26.

5. Dowson A, Jagger S. The UK migraine patient survey: quality of life and treatment. Curr Med Res Opin. 1999;15:241-53.

6. Aube M. Improving patient compliance to prophylactic migraine therapy. Can J Neurol Sci. 2002;29(Suppl2):40-3.

دیستروفی عضلات

دیستروفی عضلات از اختلالات ناشی از ازدواج فامیلی است.

دیستروفی عضلانی Muscular Dystrophy

گروهی از اختلالات است 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 (دُوشن) و دیگری بیماری بکر است.

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



References

1- Braunwald F., Wilson I., Kasper M., et al.

Principles of internal Medicine, 14th Edition. 1998;

1:1125-7.

2- Hosking C.S., Pyman C., Wilkins. The never

deaf child-intrauterine rubella or not? Arch Dis

Child. 1983; 58(5):327-9.

3- Givens, K.T., Lee D.A., Jones T., et al.

Congenital rubella syndrome: Ophthalmic

manifestation and associated systematic disorders.

Br J Ophthalmol. 1993; 77(6):358-63.

4- Yoshimura M., Tohyama J., Maegaki Y., et al.

Computed tomography and magnetic resonance

imaging of the brain in congenital rubella

syndrome.No To Hattatsu. 1996; 28(5):385-90.

کاتاراکت

کاتاراکت از اختلالات شایع در ازدواج فامیلی است

کدر شدن عدسی چشم را کاتاراکت می گویند. معمولاً به کندی پیشرفت می کند و بیمار کم کم دیدشان دچار تغییر می کند

کاتاراکت موجب تاری دید و دیدن هاله اطراف نور و تغییر در دید نور می شود

شایع ترین نوع آن به سن مربوط می شود ولی شرایط خاصی مثل مصرف دارو ، آسیب های چشمی و سایر مشکلات چشم نیز به ایجاد کاتاراکت کمک می کنند.

نوزادان نیز ممکن است با کاتاراکت متولد شوند. که به آن کاتاراکت مادرزادی می گویند

تصمیم گیری در مورد عمل جراحی کاتاراکت

وقتی کاتاراکت به حدی پیشرفت می کند که موجب اختلال در فعالیت های روزمره فرد

می شود باید عمل جراحی مد نظر قرار گرفته شود

اگر کاتاراکت برداشته نشود ، دید بیمار تغییری نمی کند یا ممکن است بدتر شود.

گذشت زمان جراحی را دشوار تر نمی کند مگر این که دید بیمار به قدری ضعیف شود که

تنها قادر به دیدن نور و تاریکی باشد



References

1) WHO. Tuberculosis control and research strategies for the 1990.

WHO meeting Bull world Health organ. 1992; 70: 17-21.

2) Mathema B, Kurepina NE, Bifani PJ, Kreiswirth BN. Molecular epidemiology of tuberculosis: current insights. Clin Microbiol Rev. 2006; 19(4):658-85.

3) Cheng X, Zhang J, Yang L, Xu X, Liu J, Yu W, et al. A new
Multi-PCR-SSCP assay for simultaneous detection of isoniazid
and rifampin resistance in Mycobacterium tuberculosis. J
Microbiol Methods. 2007;70(2):301-5.

عمل جراحی

در جراحی کاتاراکت ، یک عدسی پلاستیکی به جای عدسی کدر چشم قرار داده می شود

. جراح متخصص یا تحت نظارت او پزشک دستیار این عمل را انجام خواهد داد

اگر با بیهوشی موضعی عمل صورت گیرد ، حین انجام عمل فرد هوشیار است. سر بیمار به بالشی تکیه داده می شود و با گیره

چشم (/) ها ناز نگه داشته می شوند. بیمار متوجه نور روشن می شود. قبل از انجام عمل برای بزرگ شدن مردمک و برای حس

کردن چشم از قطره ی چشم استفاده می شود. ممکن است به تزریق در نزدیک چشم نیز نیاز شود.

در حین عمل از بیمار خواسته می شود سرش را ثابت و صاف نگه دارد . عمل حدود 30 دقیقه طول می کشد.

با فرآیند امولسیون سازی کاتاراکت برداشته می شود. این تکنیک جدیدترین روش جراحی است که در آن امواج صوتی کاتاراکت

را نرم می کنند و سپس با ایجاد یک برش ریز در چشم با لوله برداشته می شود.

در اعمال جراحی کاتاراکت چشم هرگز برداشته و جایگزین نمی شود.

آیا دید بهتر می شود ؟

اکثر بیماران ظرف مدت 4 هفته بعد از انجام جراحی دید شان بهتر می شود ولی بیشتر به عینک مطالعه نیاز دارند.

اگر فرد دارای بیماری دیگری مثل دیابت ، گلووموم ، پیر چشمی یا تنبلی چشم باشد حتی بعد از انجام یک عمل موفق آمیز ممکن

است کیفیت دیدش محدود باشد.

مزیت ها و ریسک های جراحی کاتاراکت

جراحی کاتاراکت یکی از موفق ترین اعمال جراحی به شمار می رود. وضوح دید و دیدن رنگ در بیشتر افراد بهبود پیدا می کند

قدرت فوکوس چشم بین افراد متفاوت است و در نتیجه عینکی که برای بیمار تجویز می شود با بیمار دیگر تفاوت خواهد داشت

بعد از عمل 95 % دید بیمار بهتر می شود. ولی مانند هر عملی ریسک های خاص خود را دارد.

از هر 10 نفر یک نفر دچار مشکل جزئی می شود که به معاینه ی سرپایی نیاز دارد -

از هر 100 نفر یک نفر دچار مشکل جدی می شود که به عمل دیگری نیاز پیدا می کند -

از هر 1000 نفر یک نفر بینایی خود را از دست می دهد -

مشکلاتی که حین عمل رخ می دهند

. پارگی قسمت پشت کپسول عدسی و از بین رفتن ژل چشم و در نتیجه کاهش بینایی -

ورود بخشی یا تمام کاتاراکت به پشت چشم به انجام عمل جراحی (I) بیشتر یا بی هوشی -
کامل نیاز دارد.

خونریزی داخلی چشم -

مشکلات بعد از عمل

کبودی چشم یا پلک -

افزایش فشار داخل چشم -

کدر شدن قرنیه -

آلرژی نسبت به قطره های چشم -

مشکلات نادر بعد از انجام عمل

جابجا شدن عدسی مصنوعی یا نادرست بودن قدرت آن -

تورم شبکیه که موجب تار شدن دید مرکزی می شود -

جدا شدن شبکیه که موجب کاهش دید می شود -

عفونت در چشم که موجب کاهش دید یا حتی چشم می شود -

مشکلات جدی چشم نادر هستند و در بیشتر موارد درمان پذیر می باشند. در اندکی از موارد انجام جراحی دیگری نیاز می شود.

مشکلات بسیار نادر موجب کوری می شوند.