



مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
آمنوره
سندرم داون
بلوغ زودرس
سندرم کلاین فelter
سقط جنین
اولیگو منوره
تریوزومی 13
تریوزومی 18
سندرم ترنر

مقدمه

هر گونه آزمایش پزشکی که به منظور بررسی وضعیت فرد از نظر ابتلا یا احتمال ابتلا و یا ناقل بودن او از نظر بیماری ها و

حالات ژنتیکی و وراثتی صورت گیرد آزمایش ژنتیکی نام دارد.

این آزمایشات بر روی نمونه های مختلفی ممکن است انجام گیرند.

برخی بر روی نمونه خون ، برخی بر روی نمونه بافت و برخی بر روی نمونه های مایع

امنیوتیک و یا پرزهای جفتی جنین

و کلا هر سلول هسته دار در بدن فرد زنده یا غیر زنده و جنین و... انجام می شود

آزمایشات ژنتیک انواع مختلف دارند. برخی آزمایشات مبتنی بر بررسی کروموزومی و برخی

بر پایه بررسی های دی ان اَ قرار دارند.

برای مثال آزمایش بررسی از نظر سندرم داون یا ترنر یا تریزومی ۱۸ و امثال آن بررسی

کروموزمیست.

اما بررسی از نظر بیماری های تک ژنی مثل تالاسمی و هموفیلی یا بیماری دوشن و علل

ژنتیک ناشنوایی ها و نابینایی ها و امثال آن بررسی دی ان اَ لازم دارند.

هر کدام از این آزمایشات مدت زمان متفاوتی بررسی نیاز دارند. البته عوامل دیگری مثل

شیوه انجام آزمایش و برخی ویژگی های انجام تست نیز در این امر تاثیر دارد

برای آن که بدانیم یک فرد یا خانواده لازم است آزمایش ژنتیک انجام دهند یا خیر لازم است ابتدا مورد مشاوره قرار گیرند.

مشاوره ژنتیک حتما می بایست توسط پزشک متخصص ژنتیک یا پزشک آموزش دیده و دارای مجوز فعالیت مشاوره ژنتیک انجام گیرد.

نکته مهم آن است که یاد آوری شود که مشاوره قبل و بعد از انجام آزمایش ژنتیک لازم است. فعالیت

مشاوره به طور کلی از فعالیت آزمایشگاه جدا و مستقل است.

به طور كلي مدت زمان پاسخ آزمایشات به این شرح است اما در موارد فوري و اورژانس گاه‌ها شرایط ویژه نیز مهیا می‌شود

تشخیص بعد از تولد

بررسی کاریوتیپ نمونه خون: دو تا سه هفته

بررسی های بیماری های تک ژنی: حدودا سه هفته

تشخیص قبل از تولد

بررسی نمونه مایع آمنیوتیک (آمیوسنتز) : دو تا سه هفته

بررسی نمونه مایع آمنیوتیک (آمیوسنتز) با روش سریع: یک روز

بررسی نمونه مایع آمنیوتیک و سی وی اس برای بیماری های تک ژنی: یک هفته

آمنوره از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



علت آمنوره یا عادت ماهیانه نامنظم می تواند

استرس، چاقی مفرط باشد

بی نظمی عادت ماهیانه، آمنوره، جابجا شدن قاعدگی،

عادت ماهیانه نامنظم

به تغییرات فیزیولوژیکی که در زنان رخ میدهد تا 1 تخمک آزاد گردد عادت ماهیانه میگویند

در واقع سیکل قاعدگی جهت حفظ باروری در زنان و تحت

کنترل سیستم اندوکرین ایجاد می شود

در دوره عادت ماهیانه ، بافت داخلی رحم به تدریج آماده

نگهداری جنین می شود و اگر بر روی تخمک آزاد شده لقاح صورت نگرفت،

بافت پوششی رحم ریزش می کند و قاعدگی رخ

می دهد. چرخه قاعدگی زنان در دوران بارداری و شیردهی متوقف می شود

بروز خونریزی قاعدگی نشانه حامله نبودن یک زن است
با این وجود، این علامت خیلی قابل اعتماد نیست،
زیرا بعضی از علل منجر به خونریزی در دوران بارداری می شوند
فواصل قاعدگی باید بین 20 تا 40 روز و دوره آن
باید بیشتر از سه روز باشد

اگر پریود خانمی کمتر از این زمان بود، او باید از لحاظ هورمونی و کارکرد
تخمندان ها مورد بررسی قرار گیرد. به طور کل خانم هایی
که دیر به دیر عادت ماهانه می شوند یا خونریزی شان
کم است، مشکل تنبلی تخمدان دارند

دختران و خانم های جوان بسیاری وجود دارند که در طول
زندگی خود حتی برای یکبار هم بدون استفاده از دارو
پریود نمی شوند

اگر در سنین باروری عادت ماهیانه در سه سیکل متوالی یا بیش از شش
ماه در زنانی که قاعدگی نامرتب دارند به طور کامل قطع شود دچار آمنوره
میشوند.

چاقی و لاغری مفرط علت دیگر بروز این اختلالات، لاغری مفرط
یا چاقی و تجمع چربی در اطراف رحم است که باعث تنگی و فشرده
شدن عروق رحمی می شود

رژیم غذایی: یکی دیگر از علت های رایجی که به بر هم خوردن نظم
عادت ماهیانه تاثیر مستقیم می گذارد رژیم غذایی است

اختلالات روحی روانی اختلالات روحی مانند
استرس، اضطراب، غم شدید، افسردگی و
بیماری های مزمن و طولانی نیز از عوامل
قابل توجهی است که می تواند به بی نظمی های قاعدگی
منجر شود.



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: Tierneyed. New York, NY: McGraw-Hill 2000;

656-97.

4. Ahmed A, Ceung RC, Keeffe EB. Management of gallstones and their complications. Am Fam Physician

2000; 61(6): 1673-80, 1687-8.

سندرم داون

سندرم داون از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



هرچنین انسان هنگام لقاح ، اطلاعات ژنتیکی اش را با ۴۶ کروموزوم از والدین خود به ارث می برد ۲۳ کروموزوم از مادر و ۲۳ کروموزوم از پدر.در بیشتر موارد بروز سندرم داون، يك کروموزوم اضافه به جنین منتقل می شود یعنی ۴۷ کروموزوم دریافت می کند. این ماده اضافه ژنتیکی به تأخیر در رشد جسمانی و عقلانی کودک می انجامد. يك ششصدم تا يك هزارم کودکان با این بیماری زاده می شوند

این کودکان خصوصیات ظاهری مشابهی دارند که شامل علانم

نیمرخ مسطح،چشمان مورب رو به بالا، گوش های کوچک ، يك تك خط در وسط كف

دست، زبان بزرگ، ماهیچه های کوتاه و مفاصل نرم... نوزادان مبتلا به این بیماری، بیش از

حد سست و بی تعادل هستند و معمولاً دیرتر از کودکان دیگر به نقاط عطف رشد مانند

چهار دست و پا رفتن، نشستن و راه رفتن می‌رسند. معمولاً این کودکان در زمان تولد قد و وزن معمولی دارند اما رشد آنها کند است و از همسالان خود کوچک‌تر به نظر می‌رسند. در کودکان زیر ۲ سال، کشیدگی کم و حرکات محدود ماهیچه موجب بروز اشکالاتی در مکیدن و غذا خوردن و مشکلات گوارشی دیگری چون یبوست می‌شود. کودکان نوپا و بزرگ‌تر نیز ممکن است در حرف زدن، یادگیری و کارهای شخصی (غذا خوردن، لباس پوشیدن، دستشویی رفتن...) تأخیر زیادی داشته باشند.

سندرم داون به شکل متفاوتی بر توانایی‌های شناختی کودکان تأثیر می‌گذارد اما بیشتر آنها دچار عقب افتادگی ذهنی خفیف تا میانه هستند. آنها می‌توانند بیاموزند و قادر به پرورش مهارت‌هایی هستند. این افراد با سرعتی کمتر از دیگران به اهداف خود دست می‌یابند بنابراین نباید آنان را با دیگران و حتی با خودشان مقایسه کنیم. درست‌تر است که بگوییم این افراد، انسانی‌هایی از نوع دیگرند و جذابیت‌ها و توانایی‌های خود را دارند راه‌های تشخیص سندرم داون در دوران بارداری سونوگرافی آن‌هاست.

امروزه بسیاری از پزشکان، مادران حامله را حدود هفته‌های یازدهم تا چهاردهم بارداری، برای انجام سونوگرافی آن‌ها تیبه‌های مرکزی مربوطه ارجاع می‌دهند. در این نوع سونوگرافی، میزان ضخامت پشت گردن جنین بررسی می‌شود. معمولاً ضخامت پشت گردن جنین مبتلا به سندرم داون بیشتر از جنین‌های طبیعی می‌باشد. در حال حاضر، آزمایش غربالگری سندرم داون به همه مادران باردار توصیه می‌شود. در این آزمایشات که معمولاً در سه ماهه اول بارداری انجام می‌گیرد، از روش‌های

غیرتهاجمی همانند آزمایش خون مادر و یا سونوگرافی استفاده می شود

سونوگرافی

معمولا حدود هفته بیستم بارداری پزشک متخصص زنان و زایمان، مادر باردار را برای

بررسی سلامتی جنین به مراکز انجام

سونوگرافیارجاع می دهد. جنین های که به سندروم داون مبتلا هستند، در طی

سونوگرافی، نشانه های خاصی دارند، مثلا جنین منگول

دچار ناهنجاری در شکل ظاهری پل بینی است. اگر پزشک متخصص در طی سونوگرافی

تشخیص دهد که پل بینی جنین کوتاه تر از حد

طبیعی است و یا فاقد پل بینی می باشد، از علائم ابتلای جنین به سندروم داون محسوب

می شود

آزمایش خون.

معمولا در طی سه ماهه اول بارداری، از مادران باردار آزمایش خون جهت بررسی سلامت جنین و خود مادر گرفته می شود. در طی این

آزمایش، ابتلای جنین به سندروم داون نیز بررسی می شود. همچنین آزمایش خون معروفی به نام کواد مارکر در طی سه ماه دوم بارداری (حدود ماه چهارم بارداری) از مادر به عمل می آید که نتایج غیر طبیعی این تست، می تواند ابتلای جنین به این سندروم را مشخص کند.

البته آزمایش خون معمولا دارای پاسخ های مثبت کاذب نیز می باشد و در صورت مشکوک بودن تست، آزمایشات بیشتری برای تشخیص قطعی انجام می شود

آمنیوسنتز

آزمایش آمنیوسنتز به علت خطری که برای سلامتی جنین دارد، شایع نیست و برای همه افراد انجام نمی شود.

این تست به تشخیص و

صلاحدید پزشک متخصص زنان انجام می گیرد. طی این آزمایش، پزشک متخصص با سرنگ خاصی، مقداری از مایع آمنیوتیک مایعی که داخل رحم مادر و اطراف جنین وجود دارد

و پرزهاي جفت را به عنوان نمونه برمي دارد. يكي از اين آزمايش داردميزان بالاي سقط

جنين است

که طی وارد شدن سوزن سرنگ به کیسه آب جنین و از دست رفتن مایع اطراف جنین رخ می دهد ممکن است

مادر پس از

انجام این آزمایش، بپایه شدن کیسه آب مواجه شود و جنین خودیه علت خشکی و عفونت احتمالی از دست

بدهد. بنابراین این آزمایش

حتما باید توسط متخصص مربوطه انجام گیرد و تمام شرایط مادر و جنین برای انجام این تست در نظر گرفته

شود

در حالی که بعضی کودکان سندروم داون هیچ مشکل خاص سلامتی

ندارند، عده ای از آنها دچار انواع مشکلات طبي هستند که نیازمند

توجه و رسیدگی خاص است.

برای مثال، نیمی از تمام کودکانی که با سندرم داون متولد میشوند دچار نقص قلب

مادرزادی بوده و مستعد ابتلا به فشارخون ریوی هستند.

این مشکلات توسط کاردیوگرافی اطفال قابل شناسایی هستند و بیشتر آنها با دارو یا

جراحی رفع میشوند.

تقریبا نیمی از این کودکان دارای مشکلات شنوایی و بینایی هستند. کاهش شنوایی

میتواند به دلیل جمع شدن مایع در گوش

میانی یا ناهنجاری ساختمان گوش باشد. مشکلات بینایی معمولا شامل تاریبني

(تنبلي چشم)، نزدیک یا دور بيني و افزایش احتمال ابتلا به

آب مروارید است. در مورد جنین کودکانی، مراجعه برای سنجش بینایی و شنوایی بسیار

ضروري است تا قبل از اینکه هر مشکل احتمالی

توانایی صحبت کردن یا مهارتهای دیگر آنها تحت الشعاع قرار دهد، در رفع آن بکوشند. از

دیگر نارساییها معمول در مبتلایان به سندرم داون میتوان به مشکلات غده تیروئید، ناهنجاری روده، مشکلات تنفسی، چاقی، حساسیت بیش از حد به عفونت و شانس فزاینده ابتلا به سرطان خون را نام برد. خوشبختانه بسیاری از این حالات قابل درمان هستند

سندرم داون از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است



Symptom of down Syndrome

علائم سندرم داون	
لرزش	lethargy
پوست خشک	dry skin
آسیب حافظه	memory damage
لوسمی	leukemia
کاتاراکت	cataract
نیستآگموس	nystagmus
آسیب عضلات	muscle damage

fppt.com

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.

بلوغ زودرس

بلوغ زودرس از موارد کاربرد آزمایش ژنتیک است.



علائم بلوغ از جهت فیزیکی و هورمونی در دختران قبل از سن ۸ سالگی و در پسران قبل از سن ۹ سالگی بلوغ زودرس اطلاق می‌گردد. در ابتدا این کودکان بلندتر از همسن‌های خود هستند. ولی بدلیل بلوغ زودرس استخوانها، در نهایت قد کوتاه‌تری در بلوغ خواهند داشت. در دختران با بزرگ شدن پستانها شروع پریود ماهانه ظاهر شده و در پسران با افزایش شهوت که بصورت اختلالات رفتاری تظاهر می‌کند

بلوغ جنسی که با تغییراتی در بدن کودک همراه است در بین دختران و پسران در ابتدای هشت یا نه سالگی و در برخی موارد در دختران در سیزده سالگی و در پسران از پانزده سالگی آغاز می‌شود.

بلوغ جنسی همراه با تغییر و تحولات غدد هورمونی، داخلی و ظاهری چهره افراد است البته در زمینه بلوغ جنسی، نژاد و موقعیت جغرافیایی موثر است و بسیاری از خانواده‌ها این تغییر و تحولات که

پیش از سن نه سالگی در دختر و پسر خود مشاهده می کنند را دلیل بر سالم بودن سیستم بدنی و بلوغ فرزندان خود می دانند

موارد بلوغ زودرس در سطح کشور ایران ، افغانستان و تاجیکستان بسیار مشاهده می شود ، این در حالی است که این تغییر و تحولات زودرس، هشداري براي وجود تومور مغزي، تومور جنسي، تومور غدد داخلي و نبود فعالیت هماهنگ در غدد تیروئید است

در اغلب موارد کودک مبتلا علاوه بر بیماری جسمي به بیماری رويي نیز مبتلا می شود، بنابراین خانواده ها باید با مشاهده كوچك ترین علامت در بروز بلوغ زودرس، حتما فرزند خود را نزد پزشك متخصص ببرند تا معاینه و درمان به موقع صورت بگیرد

بسیاري از خانواده ها در مورد بلوغ دخترانشان تعصبات فرهنگی و مذهبي شدیدی را اعمال می کنند ، بسیاری از خانواده ها مراجعه به پزشك را براي ساده ترین بیماری هاي دخترانشان عیب و ننگ می دانند بنابراین در این مقوله، حتما بی توجه می شوند

بنابراین باید در مدارس خصوصا از سوي مدیران، شرایطی فراهم شود که دانش آموز در هر مقطع تحصیلی با این مسائل آشنا شوند، تا در زمان بروز آن بتوانند به راحتی آن را با مسئولان مدرسه در میان گذارند و در صورت نیاز درمان آن آغاز شود

علل ایجاد کننده علائم بلوغ زودرس کدامند ؟
(در اکثر دخترها ، علت خاصی برای بلوغ زودرس دیده نمی شود و بیشتر جنبه خانوادگی دارد و در سایر افراد خانواده مادر یا خواهران وي) نیز چنین حالتی دیده می شود .

ولي در مواردی بیماریهای مهم دستگاه عصبی مرکزی مثل

تومورهای مختلف ، عفونت و التهاب مغز یا ضربه به جمجمه می تواند این حالت را ایجاد کند .

گاهی کیست های

تخمدانی با تولید هورمون های جنسي زنانه باعث بلوغ زودرس می شوند . در پسرها حالت سرشتی کمتر دیده می شود

و بیماریهای زمینه ای مثل تومورهای سیستم عصبی مرکزی بیشتر شایع است . لذا در این کودکان پسر یا دختر حتماً انجام می شود .

بررسی مغز با MRI سونوگرافی از تخمدانها و شکم و بررسی آزمایشگاهی هورمون های مختلف و نیز تعیین سن استخوانی انجام می شود .

در صورت طبیعی بودن معاینات و آزمایش ها ، حتماً باید هر ۶ ماه یک بار توسط پزشک بررسی انجام شود

عوارض بلوغ زودرس

کودکان در مقابل استرسهای زمان جوانی قرار می گیرند و نمی دانند چه کار باید بکنند . این کودکان از نظر جسمی تظاهرات بلوغ را دارند ولی تجربه کافی را ندارند .

دختران با ظاهر شدن علائم پرئود ممکن است دچار مشکلات روحی گردند .

در هر دو جنس دلیل افزایش تمایل به شهوت ، رفتارهای ناهنجار مثل خودارضایی شیوع دارد

علائم و تظاهرات : در دختران علائم ابتدا با بزرگ شدن پستان به شکل یکطرفه یا دوطرفه ظاهر می شود و بعد از آن موهای زهار و زیربغل دیده می شوند و پرئود شدن در مرحله انتهایی است ، دور نوک سینه تیره و ضخیم می گردد و نوک سینه به جلو می آید . جوش نیز در صورت این کودکان افزایش می یابد

در پسران اولین علامت بزرگ شدن بیضه و سپس بلوغ دیگر اجزاء اندام تناسلی است

قد ابتدا در این کودکان بزرگتر از همسن های خود می باشد . صدا در این کودکان ضخیم شده و موهای صورت بصورت زودرسی در صورت ظاهر می گردند

بررسیهای آزمایشگاهی و عکسبرداری : اندازه گیری میزان هورمونهای بلوغ می تواند کمک کننده باشد . تصویربرداری

سر بصورت رادیوگرافی یا ام . آر . آی از نواحی مختلف مغز در تشخیص کمک کننده است

آیا درمان بلوغ زودرس لازم است

هنگامیکه بلوغ در سنین پائین شروع شود رشد قدي کودکان بیشتر مي شود و به نسبت کودکان هم سن خود سال که بلوغ کامل شد ، رشد قدي متوقف شده و در نهایت بزرگسالان کوتاه - قدبلندتری خواهند داشت ولي پس از ۲ ۳ سال قدي خواهند شد .

از نظر شکل فیزیکی نیز ممکن است مشکلاتی دیده شود . بعلاوه از نظر روانی نیز این کودکان دچار مشکلات زیادی خواهند شد

صورت استفاده از هورمون های محرک گونادوتروپین با سرکوب تولید هورمون از تخمدانها یا بیضه ها باعث توقف یا پسرفت صفات ثانویه جنسی می گردد . بعلاوه رشد قدي نیز ادامه می یابد . باید دقت شود که درمان باید زود شروع شود .

در صورت موفقیت ، درمان را تا رسیدن کودک به سن طبیعی بلوغ ادامه می دهیم و سپس قطع می کنیم تا بلوغ بطور طبیعی در سن طبیعی پیش رود .

در واقع آگاهی والدین به نشانه های بلوغ زودرس با مراجعه زود و به موقع ، موفقیت درمان را بدنبال دارد . نکته مهم این است که هوش این کودکان طبیعی و حتی در مواردی بالاتر از کودکان هم سن خود است ولي بدلیل تغییرات ظاهری و نیز تأثیر هورمون ها ممکن است دچار اختلالات رفتاری ، حالتهای تهاجمی و حتی افسردگی شوند .

در واقع بلوغ زودرس برای کودک و خانواده او ، مشکل مهمی است و بخصوص در دختران مبتلا احتمال سوء استفاده جنسی و در پسران ، گرایش به پسران بزرگتر و تأثیر پذیری از رفتارهای نامناسب آن وجود دارد . لذا آموزش دقیق به والدین الزامی است

چرا بلوغ زودرس مهم است؟

بلوغ زودرس از دو جنبه اهمیت زیادی دارد؛ جنبه اول، علت ایجادکننده است که پزشک متخصص با انجام آزمایش های لازم و پیگیری های منظم و دقیق کودک، طی مدت طولانی به دنبال علت ایجاد آن می گردد و جنبه دوم، اثر بلوغ زودرس رشد قدی و روانی کودک است

کودکان مقابل استرس های زمان جوانی قرار می گیرند و نمی دانند چه کار باید بکنند . آنها از نظر جسمی تظاهرات بلوغ را دارند ولی تجربه کافی ندارند. دختران با ظاهر شدن علائم پریود ، ممکن است دچار وحشت و مشکلات روحی شوند.

رشد پستان یا ایجاد قاعدگی در دختران کم سن یا رویش موهای صورت و کلفتی صدا در پسران کم سن و مقایسه خود با سایر همسالان، باعث بروز اضطراب شدید در این کودکان و والدین آنها می شود.

به خصوص در دختران مبتلا، احتمال سوء استفاده جنسی وجود دارد

بنابراین درمان باید بسیار زود شروع شود (قبل از سن استخوانی ۱۲ سال برای دختران و ۱۳ سال برای پسران). در صورت موفقیت، پزشک درمان را تا رسیدن کودک به سن طبیعی بلوغ ادامه می دهد و سپس قطع می کند تا بلوغ به طور طبیعی در سن طبیعی پیش رود

آگاهی والدین به نشانه های بلوغ زودرس با مراجعه زود و به موقع موفقیت درمان را به دنبال دارد. نکته مهم این است که هوش این کودکان طبیعی و حتی در مواردی بالاتر از کودکان هم سن است ولی به دلیل تغییرات ظاهری و نیز تاثیر هورمون ها ممکن است دچار اختلالات رفتاری، حالت های تهاجمی و حتی افسردگی شوند

بلوغ زودرس برای کودک و خانواده او، مشکل مهمی است لذا دقت و مراجعه فوری والدین به پزشک الزامی است در اکثر اوقات بلوغ زودرس جنسی یک خصیصه فامیلی است که به طور طبیعی اتفاق می افتد اما بعضی مواقع نیز در اثر یک بیماری شدید عضوی، مثل ضایعات و تومورهای هیپوتالاموس، مننژیت و انسفالیت ایجاد می شود. اما در درجه اول باید بلوغ جنسی واقعی را از بلوغ جنسی کاذب تشخیص داد



REFERENCES

1. Geo f . Brooks, janet s . Butel,Stephen A . Morse jawetz Medical Microbiology , 23 th ed , lange Medical Books : Mc Graw – Hill . 2005 ; P: 403-417.
2. Ellen jo.Baron,Sydney M . Finegold , Bailey & scott's Diagnostic Microbiology, 10th ed,Mosby company. 2004;P:641-680.
3. J.Versteeg , Making a virus diagnosis , In : A Colour Atlas of virology , Wolf Medical publications , 1995;P:9-37 .
4. V.G.Bain , M.Ma, First principles of Gastroenterology, Chap . 14.Acute Viral Hepatitis, 2000: 479.

Available from.[http://www.gastroresource.com/ GIT extbook / en/chapter 14/14-4.htm](http://www.gastroresource.com/GIT_extbook/en/chapter_14/14-4.htm) .

5. China Liaoning province Tieling city hepatopathy research Institute , Available from .
[http: //HGb .](http://HGb.net/enindex.html?gclid=coi4ws2fuooCFT4GQgod5F1zug)

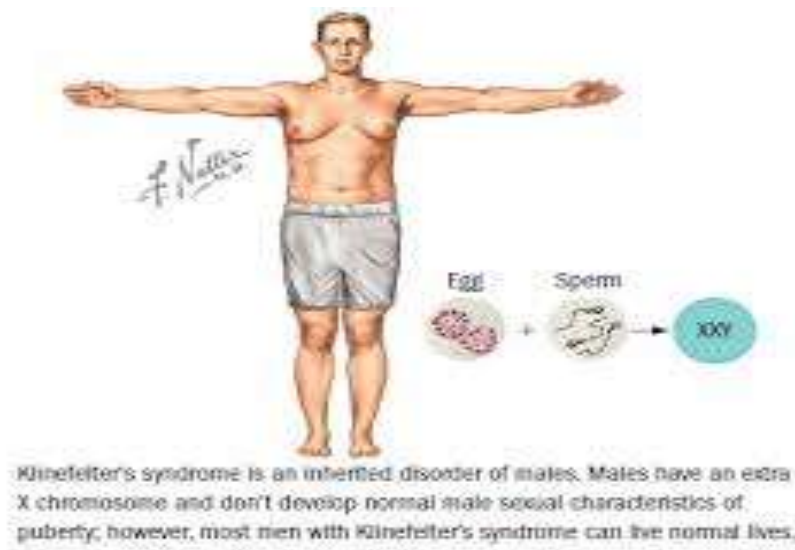
[net/enindex . htl ? gclid = coi4ws2fuooCFT4GQ god 5F1zug](http://HGb.net/enindex.html?gclid=coi4ws2fuooCFT4GQgod5F1zug).

6. Kezhang , The study of effect of Yugandan about treating hepatitis C. Available from
[http:](http://www.tlgb.net/en_01.htm)

[//www.tlgb.net/en 01.htm](http://www.tlgb.net/en_01.htm)

سندرم کلاین فلتر

سندرم کلاین فلتر از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



سندرم کلاین فلتر یک اختلال ژنتیک شایع در مردان است و در این اختلال مرد با کروموزوم ایکس اضافه متولد می‌گردد.

این سندرم رشد بیضه را مختل میکند و زمینه ساز بیضه کوچک است.

این سندرم زمینه ساز کاهش توده عضلانی

کاهش رشد بدن

ضعف عضلات

شخصیتی ساکت و آرام میشود

این مردان معمولاً مشکلات ناباروری و قد کوتاه دارند.

در مادرانی که در سن بالا باردار میشوند ریسک سندرم کلاین فلتز افزایش میابد.

آزمایش هورمونی و تست ژنتیک در تشخیص این بیماری سودمند است.

در کنترل علائم این سندرم تزریق تستوسترون می تواند سودمند باشد.



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, Dassenaieike TS, Pereva RS. Evaluation of effectiveness of iron-folate supplementation and anthelmintic 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.

سقط جنین

سقط جنین از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



سقط جنین (به انگلیسی : Abortion) به معنی از دست رفتن محصول حاملگی (جنین یا رویان) قبل از هفته ۲۰ بارداری است ولی پزشکان بیشتر از این اصطلاحات برای توصیف هر نوع ختم حاملگی در سه ماهه اول بارداری استفاده می کنند.

سقط جنین، به معنای پایان یافتن بارداری در هر مرحله ای است که زندگی نوزاد در جریان است، اگرچه غالباً به لحاظ فنی و تخصصی، خاتمه یافتن بارداری به واسطه جراحی یا خارج کردن جنین یا رویان از رحم (پیش از آنکه قادر به ادامه حیات باشد) را سقط جنین می گویند.

مرگ جنین اگر

بصورت خود به خود رخ می دهد به آن سقط خودبه خودی (ناخواسته) (به انگلیسی : Miscarriage) گفته می شود.

سقط جنین عمدی (خواسته) دارای سابقه تاریخی طولانی است و توسط روش های مختلفی چون سقط کننده های گیاهی، استفاده از ابزار تیز، آسیب جسمانی، و دیگر روش های سنتی انجام می شده است.

علم پزشکی معاصر با بهره گیری از داروها و روش های جراحی، سقط جنین را راحت کرده است. قانونی بودن، همه گیر بودن، وضعیت فرهنگی، و وضعیت مذهبی در نوع نگاه به سقط جنین، تفاوت قابل ملاحظه ای ایجاد می کند.

سقط جنین ناخواسته یا غیر عمدی، خروج ناخواسته رویان یا جنین پیش از هفته بیستم تا بیست و دوم بارداری است

چنانچه بارداری پیش از سی و هفت هفته خاتمه یابد و منجر به تولد نوزادی تلقی می شود.

جنینی که پس از حیات یافتن، * «پیش از موعد» یا * «تولد زودرس» ، زنده گردد شناخته * «جنین مرده به دنیا آمد» در رحم یا در زمان وضع حمل بمیرد، عموماً با اصطلاح می شود.

تولد پیش از موعد و زایمان جنین مرده، عموماً سقط جنین تلقی نمی شوند، اگرچه استفاده از این اصطلاحات گاهی با یک دیگر هم پوشانی پیدا می کند. تنها ۳۰ تا ۵۰٪ از لقاح ها، سه ماهه اول را با موفقیت پشت سر می گذارند

حجم قابل توجهی از آن دسته از لقاح ها که به ثمر

نمی رسند، پیش از آن که زن از عمل لقاح مطلع شده باشد، از بین می روند و بسیاری از بارداری ها

پیش از آنکه پزشکان توانایی تشخیص رویان را داشته باشند خاتمه می یابند.

در بررسی از

حداقل ۵۰٪ از بارداری های زود خاتمه یافته، شایع ترین دلیل سقط جنین غیر عمدی در طول سه ماهه

از جمله سایر دلایل می توان به بیماری های عروقی اول بارداری، اختلالات کروموزومی است

همچون لوپوس دیابت، سایر مشکلات هورمونی، عفونت و اختلالات رحمی اشاره کرد



References:

1. Brion LP, Satlin LM, Edelmann CM. Renal disease. In: Avery GB, Fletcher MA (Editors).

Neonatology. 5th ed., Lippincott Williams & Wilkins. 1999; pp907- 16.

2. Vogt BA, et al. The kidney and urinary tract. In: Marthin RJ, Fanaroff AA (Editors). Neonatalperinatal

Medicine. 8th ed., Mosby, 2006; PP: 1668-7.

3. Ashraf RN, Jalil F, Aperia A, Lindblad BS. Additional water is not needed for healthy breast- fed

babies in a hot climate. Acta Paediatr 1993; 82(12): 1007-11.

4. Lorenz JM, Kleinman LI, Kotagal UR, Reller MD. Water balance in VLB infants. J Pediatr 1982;

101(3): 423-32.

الیگومنوره

اولیگومنوره از موارد کاربرد آزمایش ژنتیک است.



تعداد کم دفعات قاعدگی یا قاعدگی نامنظم درست بعد از شروع اولین قاعدگی و قبل از یائسگی شایع است

برخی از زنان در سراسر دوران قاعدگی خود تعداد دفعات قاعدگی آنها کم است.

تعداد کم دفعات قاعدگی معمولاً

اهمیت بالینی خاصی ندارد، اگرچه فشار روحی، ورزش زیاد، تیروئید پرکار، چاقی و وزن کمتر از حد معمول ممکن

است در تعداد کم دفعات قاعدگی یا نامنظمی آن مؤثر باشند.

اگر تصور می کنید که هر یک از این عوامل ممکن است نقشی در عدم باروری شما داشته باشد،

روابط پیچیده ای بین مغز، غده هیپوفیز و تخمدان ها برای تنظیم دوره قاعدگی وجود دارد. نارسایی در هر سطح

باعث فقدان قاعدگی می شود که به آن آمنوره می گویند.

فقدان قاعدگی اولیه وقتی پدید می آید که قاعدگی در زنی که وارد سنین بلوغ جنسی شده است، ایجاد نشود.

به طور طبیعی این عارضه تا بعد از ۱۶ سالگی مورد شک قرار نمی گیرد.

فقدان قاعدگی ثانویه وقتی پدید می آید که خانمی با شروع قاعدگی منظم، بعداً ۲ یا ۳ ماه قاعده نشود
شایع ترین علت فقدان قاعدگی ثانویه حاملگی است، ولی علل بسیار دیگری نیز وجود دارند.



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.

تریوزومی 13

تریوزومی 13 از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



ناهنجاری ها و نقائص که باعث سندرم پاتو میشود سندرم پاتو تریزومی 13 ناهنجاری مادرزادی است که در هنگام تولد وجود دارد.

ناشی از وجود یک کپی اضافه از کروموزوم 13 است. این کپی اضافه سبب ناهنجاری های ذهنی و جسمی و نقائص قلبی برای نوزاد می شود.

ناهنجاری مادرزادی است که در هنگام تولد وجود دارد. ناشی از وجود یک کپی اضافه از کروموزوم 13 است. این کپی اضافه سبب ناهنجاری های ذهنی و جسمی و نقائص قلبی برای نوزاد می شود.

بطور نرمال دو کپی از هر 23 عدد کروموزوم وجود دارد که هر یک از آنها از یکی از والدین به ارث می رسد.

در تریزومی

سه کپی از یک کروموزوم وجود دارد و این کپی اضافی از یک کروموزوم خاص می تواند از اسپرم و یا تخمک و یا حتی

یک جهشی که پس لقاح رخ داده است، صورت گیرد.

بر حسب نوع آنومالی کروموزومی علائم نیز متغیر خواهد بود. علائم شامل طیفی از شرایط وخیم تا ظاهر نرمال و عملکرد عادی متغیر خواهد بود.

در تریزومی 13، ناهنجاری های داخلی و خارجی (ظاهر فرد) رخ می دهد.

میکروسفالی در این کودکان دیده می شود.

ممکن است طناب نخاعی، به علت نقص در مهره های کمری بیرون زده منگومیلوسل

باشد. کودکانی که پس از دوران نوزادی زنده می مانند دچار درجاتی از عقب ماندگی ذهنی و تشنج می شوند.

اغلب

چشم ها کوچک است (میکروفتالمی) و یا حتی ممکن است چشم وجود نداشته باشد (آنوفتالمی). چشم ها ممکن است خیلی به هم نزدیک باشند (هیپوتلوریسم) و یا حتی چسبیده به هم باشند و تشکیل یک ساختار واحدی را با هم بدهند.

گوشه ها معمولا بدفرم بوده و در پا بینتر از حد معمول خود قرار دارند. در کودکان مبتلا شکاف کام و شکاف لب نیز مشاهده می گردد.

سایر مشخصات فیزیکی شامل انگشت اضافی (پلی داکتیل)، انگشتان خمیده (حالت مشت

بسته)، پاشنه پای برجسته و فقدان دنده ها می باشد

ناهنجاری ها و بدفرمی های دستگاه ژنیتال نیز در افراد مبتلا معمول است.

این ناهنجاریها شامل عدم نزول بیضه

ها (کریپتوکیدیسم) و ناهنجاری تکاملی کیسه بیضه و دستگاه ژنیتال مبهم در مردان و ناهنجاری های در شکل رحم زنان است.

تقریبا در تمام مبتلایان مشکلات تنفسی و نقائص قلبی از قبیل نقص دیواره بطن، سوراخ بین حفرات قلبی و تمایل قلب

به سمت راست وجود دارد.

سیستم کلیوی و گوارشی نیز ممکن است تحت تاثیر کیست ها قرار گیرد و حالتی مشابه با شرایط کلیه پلی کیستیک روی دهد.

برخی از متولدین مبتلا دارای ناهنجاری ها و نقائص بسیار شدید هستند و در طی هفته های اول تولد به علت مشکلات عصبی شدید و نقص قلبی فوت کنند.

با این حال کودکان با پیش آگهی بهتر، نیازمند درمان های پزشکی به منظور اصلاح برخی از ناهنجاریهای ساختاری و عوارض مرتبط با آن می باشند
برای رفع مشکلات تغذیه ای استفاده از گاستروستومی ممکن است ضرورت یابد
ناهنجاری های ساختاری از قبیل شکاف کام و شکاف لب ممکن است با جراحی اصلاح گردند.

فیزیوتراپی، کاردرمانی و گفتار درمانی در افراد مبتلا به آنان کمک می کند تا به توانایی های بالقوه تکاملی خود برسند



References

- 1) Lazar NM, Shemie S, Webster GC, Dickens BM. Bioethics for clinicians: 24. Brain death. CMAJ. 2001;164(6):833-6.
- 2) Eelco FM, Wijdicks MD. The Diagnosis of Brain Death. NEJM. 2001; 344(16): 1215-1221.
- 3) Riggs JE. Medical ethics, logic traps, and game theory: an illustrative tale of brain death. J Med Ethics. 2004;30(4):359-61.
- 4) Daar AS, al Khitamy AB. Bioethics for clinicians: 21. Islamic bioethics. CMAJ. 2001;164(1):60-3.

تریوزومی 18

تریوزومی 18 از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.



یک سندروم، یک مجموعه از نشانه ها و علائم است که یک ناپهنجاری ارثی قابل تشخیص را به بارمی آورد. تریزومی سندرومی است که به وسیله یک کروموزم 18 اضافی ایجاد و با ناهنجاریهایی در رشد مورفولوژیک یا نقص عضو 18 مشخص می گردد.

بعد از اینکه دکتر جان ادوارد اولین کسی که کروموزم اضافی را تشخیص داد و یک گزارش در

تعریف تریزومی 18 در 1960 چاپ کرد، این سندروم، سندروم ادوارد نامیده شد

تصور می شود که یک تریزومی هنگامی رخ می دهد که در هنگام لقاح، اسپرم پدری یا تخمک مادری به جای 23

کروموزم حاوی 24 کروموزم باشد. وقتی اسپرم با تخمک لقاح می یابد، سلول تخم حاصل، نوزاد جدیدی را به وجود

می آورد که به جای 46 کروموزم نرمال، 47 کروموزم دارد

به عنوان مثال اگر اسپرم پدری شامل 22 کروموزم معمولی و یک کروموزم جنسی X: و یک کروموزم 18 اضافی باشد

تخمک لقاح یافته یک سلول یا تخم می شود که 22 جفت طبیعی و یک جفت از کروموزم جنسی XX و یک کروموزم

اضافه 18 دارد به این معنی که این نوزاد یک دختر با تریزومی 18 (سندروم ادوارد) خواهد بود.

نشانه های تریزومی 18

افزایش مایع آمنیوتیک در جریان آبستنی

کیست های شبکه مشیمیه ای

جفت کوچک

سرخرگ نافی تک

نشانه هایی که در دوران کودکی وجود دارد

کوچکی دهان و فک

عقب ماندگی رشد درون رحمی

اشکال در تغذیه

مشت گره کرده با انگشت عقربه ای و انگشت کوچک که روی سومین یا چهارمین انگشت افتاده است

کام شکافته / لب شکری

فقدان چین و چروکهای دور پنجمین انگشت

قسمتی از پشت سر ممکن است برجسته شود

سر کوچک (میکروسفالی)

ناخنهای کم رشد

عقب ماندگی ذهنی شدید

کاهش تون عضلات اسکلتی

نقص لوله عصبی

مکیدن و گریه ضعیف

عدم رشد

ناهنجاری بینایی

وقفه تنفسی

تشنج



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.

4) Harris JC, Cottrell SL, Plummer S, Lloyd D. Antimicrobial properties of *Allium sativum* (garlic). *Appl Microbiol Biotechnol*. 2001; 57(3):282-6.

سندرم ترنر

سندرم ترنر از موارد کاربرد آزمایش ژنتیکی است.

سندرم ترنر يك اختلال ژنتیکی در زنان است که به علت فقدان یا

نقص کروموزوم رخ می دهد. ایکس

بیشتر دختران با دو کروموزوم ایکس متولد می شوند

اما دختران مبتلا به سندرم ترنر با يك کروموزوم

X و یا دو کروموزوم که قسمتی از آن حذف گردیده است. اثرات این نقص در دختران مبتلا ممکن است نظاهرات گوناگونی داشته باشد.

تخمین زده می شود که یک نفر از هر 2500 دختر به سندرم مبتلا می شوند.

دختران مبتلا به این سندرم اغلب قد کوتاهی

داشته و اگر درمان صورت نگیرد میانگین قد آنها کمتر 140 سانتیمتر می باشد.

علاوه بر مشکلات رشدی سندرم ترنر از تکامل طبیعی تخمدان ها جلوگیری می کند که این امر مسائل جنسی

دختران مبتلا را تحت تاثیر خود قرار می دهد.

زیرا تخمدان ها مسئول تولید هورمونهای هستند که رشد سینه ها و قاعدگی را

کنترل می کند.

بسیاری از دختران مبتلا به سندرم ترنر به تمامی تغییرات مربوط به دوران بلوغ نمی رسند مگر آنکه تحت درمان

قرار گیرند. تقریبا تمام دختران مبتلا به سندرم ترنر نابارور بوده و قادر به حاملگی نمی باشند

علائم شامل موارد زیر است

قامت کوتاه- تمامی دختران را با درجات متفاوتی به این مشخصه دچار هستند

نقص و عیب در تکامل تخمدان (در 90 تا 95 درصد موارد)

ناهنجاری در ناخن دست و ناخن پا- در 70 درصد موارد

نقص قلبی- در 30 درصد موارد

نقص کلیوی و نقص در مجرای ادراری- در 30 درصد موارد

اختلالات شنوایی- در 50 تا 90 درصد موارد

عفونتهای مکرر گوش در دوران کودکی- در 75 درصد موارد

چشم های بیرون زده (پتوزیس) و استرابیسم

نازایی

عدم تکامل ساختارهای گنادی تخمدان

آمنوره و فقدان سیکل قاعدگی

افزایش وزن و چاقی

تشخیص این سندرم قبل از تولد جنین به واسطه آمینوسنتز امکان پذیر است و حتی ناهنجاریهای قلبی و کلیوی نیز با انجام

سونوگرافی مشهود می گردد.

اما این سندرم معمولا در ابتدای تولد و یا هنگامیکه انتظار می رود که بلوغ رخ داده باشد،

تشخیص داده می شود

جایگزینی هورمون رشد ممکن است لازم باشد این عمل ممکن است به کودک کمک کند تا به قامت نرمال دست یابد.

استروژن تراپی نیز در سن 12 یا 13 سالگی برای تحریک خصوصیات ثانویه

جنسی آغاز می گردد تا دختران مبتلا به این سندرم همانند بالغین ظاهر نرمالی را داشته باشند

استروژن تراپی در درمان نازایی مفید نخواهد بود و استفاده از پمادهای واژینال برای

پیشگیری از خشکی، خارش و درد در طی نزدیکی مفید خواهد بود



References :

- 1- Rowley JD. A new consistent chromosomal abnormality in chronic myelogenous leukaemia identified by quinacrine fluorescence and Giemsa staining. Nature 1973;243:290–3.
- 2- de Klein A, van Kessel AG, Grosveld G, Bartram CR, Hagemeijer A, Bootsma D, et al. A cellular oncogene

is translocated to the Philadelphia chromosome in chronic myelocytic leukemia. *Nature* 1982;300:765–7.

3- Sessions J. Chronic myeloid leukemia in 2007. *Am J Health Syst Pharm* 2007;64(24 Suppl 15):S4-9.

4- Kantarjian HM, Deisseroth A, Kuzrock R, Estrov Z, Talpaz M. Chronic myelogenous leukemia: a concise update. *Blood* 1993;82:691–703.

5- Melo JV. The diversity of BCR-ABL fusion proteins and their relationship to leukemia phenotype. *Blood* 1996;88:2375–84.

REFERENCES

1. Hoffbrand AV, Lewis SM, Tuddenham EDG. *Postgraduate hematology*. 4th edition. Butterworth–Heinemann;

1999;p:354-73.

2. Provan D, Gribben J. *Molecular hematology*. 2nd edition. Blackwell Science, 2000;p:42-59.

3. Hodges E, Krishna MT, Pickard C, Smith JL. Diagnostic role of tests for T cell receptor (TCR) genes. *J Clin Patho*

2003;56(1):1-10.