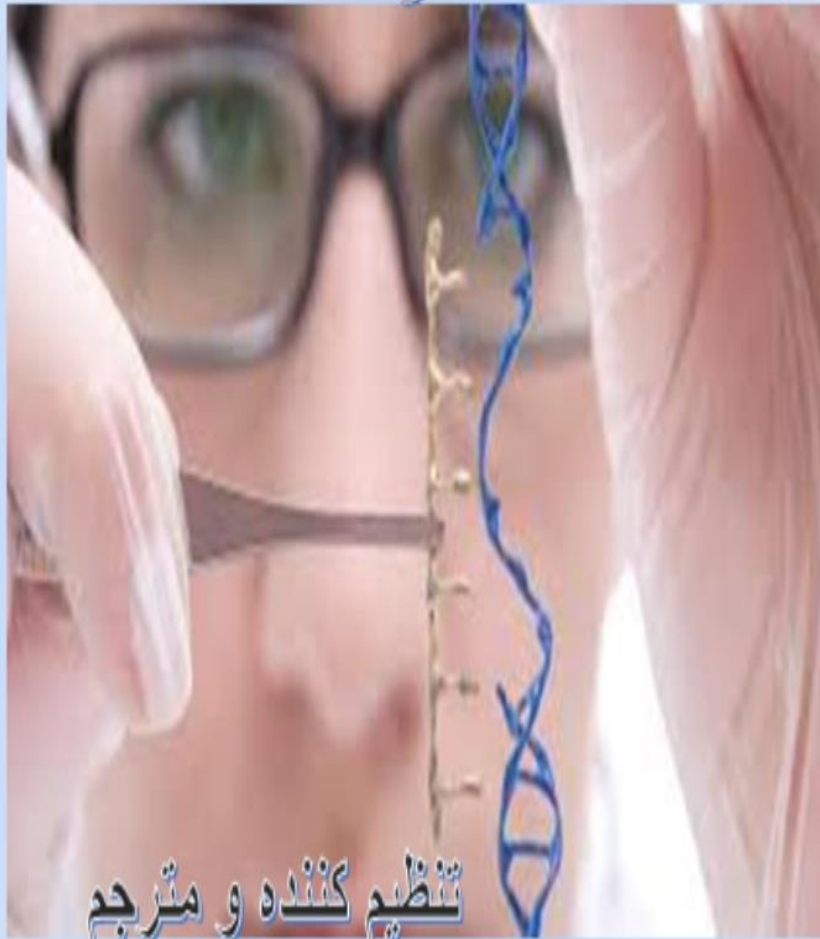


# دانشنامه اختلالات تک زنی

## دانشنامه اختلالات تک زنی



تنظیم کننده و مترجم

رضاپوردست گردان میکروبیولوژیست

# دانشنامه اختلالات تک ژنی

مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
فیروز کیستیک
دیستروفی عضلانی
کم خونی فانکونی
گالاکتوزومیا
گرانولوماتوزیس
سندرم گوچر
هموفیلی
هیپرکلسترومی
سندرم هانتز
بیماری هانتینگتون

# دانشنامه اختلالات تک ژنی

مقدمه

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

یک اختلال ژنتیکی از طریق ایجاد ناهنجاری هایی در فاکتورها و عناصر تعیین کننده صفات و ویژگی های ژنتیکی فرد شامل مولکول های دی ان ای یا ژنوم (توالی ژن ها) ظاهر می شود و این ناهنجاری ها به چهار گروه جهش تک ژنی، چندژنی، تغییرات کروموزومی و میتوکندریال تقسیم بندی می شوند

بر محققان مشخص است که برخی نژادها مستعد ابتلا به انواع اختلال ژنتیکی خاص هستند به گونه ای که ابتلای آنان به این بیماری ها از پیش تعیین شده است.

به طور مثال ساکنان مناطق مدیترانه ای اروپا بیشتر مستعد ابتلا به نوعی کم خونی ژنتیکی هستند و برخی از انواع اختلال ژنتیکی همچون کم خونی داسی شکل، حاصل واکنش بدن برای مقابله با محرک های محیط زیست است.

در واقع در بیماران مبتلا به کم خونی داسی شکل، نوعی جهش ژنتیکی که موجب می شود گلبول های قرمز خون تغییر شکل دهند در به حداقل رسیدن خطر آلوده شدن فرد به انگل مالاریا کمک می کند.

### اصول ژنتیک

مرد 23 کروموزوم (اسپرم) و زن 23 کروموزوم (تخمک) را به اشتراک می گذارد که در لقاح باهم ترکیب شده و اولین سلول که کودک را شکل می دهد، تشکیل می دهند (مجموع 46 کروموزوم)

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

یک مجموعه از کروموزوم های اسپرم و تخمک، کروموزوم جنسی نامیده می شوند. تخمک همیشه یک

کروموزوم ماده به نام

(X) دارد

اگر جفت کروموزوم ها  $XX$  باشند جنین مونث و اگر  $XY$  باشد جنین مذکر است.

نقص مادرزادی، اختلالاتی در ظاهر و عملکرد کودک است. نقص مادرزادی می تواند همان موقع در

اتاق زایمان تشخیص داده شود، بعدها در زندگی کودک مشخص شود، یا حتی در دوران بارداری

مشخص شود. صرف نظر از زمان تشخیص دادن نقص مادرزادی، همه ی آن ها بیماری مادرزاد یا

اختلال ژنتیکی نامیده می شوند. انواع این بیماری ها شامل موارد زیر هستند

بیماریهایی هستند که نطفه اولیه سالم است اما در طی رشد و نمو جنینی اتفاقاتی موجب ابتلا جنین و

بیماری آن میشود

مثلاً: سندرم سرخجه مادرزادی، سندرم دیابت مادرزادی، کم کاری مادرزادی تیروئید

به اشتباه تصور می شود بیماریهای مادرزادی از مادر به جنین می رسد، در صورتیکه چنین نیست و فقط

چون هنگام تولد جنین به آن مبتلاست و از بیماری مادرزادی در مورد آن بکار می رود

بسیاری از اختلالاتی که مشاهده می شود خفیف هستند، اما برخی دیگر شدیدتر هستند و ممکن است منجر

به مرگ شوند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

برخی از کودکان نیاز به جراحی دارند و برخی می توانند با دارو درمان شوند. متأسفانه عامل حدود 70% از موارد نقص های مادرزادی ناشناخته است.

بیماریهای ژنتیک بنا به علت پیدایش آنها به سه دسته تقسیم می شوند

اختلالات تک ژنی که نادر می باشند

حدود دو درصد جمعیت را به طور کل در بر می گیرند و 6 تا 8 درصد کودکانی که در بیمارستانها بستری می شوند با این نوع اختلال درگیر هستند

بیماریهای این دسته که در ایران شایع هستند شامل: تالاسمی ماژور،

هموفیلی A و B

و عقب ماندگی ذهنی ناشی از P.K.U

و ابهام جنسی ناشی از غده آدرنال می باشند

اختلالات کروموزومی که در هر هزار تولد نوزاد زنده هفت مورد بچه مبتلا با این اختلالات به دنیا

می آید

## دانشنامه اختلالات تک‌زنی

این بیماریها شامل: عقب ماندگیهای ذهنی مانند: سندرم داون و دیگر معلولیتها می شود

50

درصد از سقط های خود به خود در سه ماهه اول بارداری نیز به علت یک ناهنجاری کروموزومی به وجود می آید.

بیماریهای چندعاملی که عوامل ژنتیکی و محیطی در پیدایش این بیماریها دخیل می باشند

این بیماریها شامل: اختلالات تکاملی و ناهنجاریهای مادرزادی هستند

بیماریهای شایع بزرگسالان مانند: بیماریهای قلب و عروق، دیابت و ام – اس را نیز در بر می گیرند

یکی از شایعترین اختلالات چند عاملی جنین، نقص لوله های عصبی است

فصل اول فیروز کیستیک





## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### فیروز کیستیک

#### فیروز کیستیک از اختلالات تک ژنی است.

فیروز کیستیک یک بیماری ارثی است که باعث ایجاد مخاطی چسبنده در ریه ها و دستگاه گوارش می شود. این باعث عفونت ریه و مشکلات هضم غذا می شود.

در انگلستان، اغلب موارد فیروز کیستیک در هنگام تولد با استفاده از تست غربالگری پرده غربالگری نوزادان برداشته می شود.

علائم معمولاً در دوران کودکی شروع می شود و از کودک تا کودک تغییر می کند، اما این وضعیت در طول زمان به آرامی بدتر می شود و ریه ها و دستگاه گوارش به طور فزاینده ای آسیب می بینند.

درمان برای کمک به کاهش مشکلات ناشی از بیماری در دسترس است و زندگی آن را آسان تر می کند

اما متأسفانه طول عمر کوتاه شده است.

#### علائم فیروز کیستیک

ساخت موکوس چسبنده در ریه ها می تواند مشکلات تنفسی و خطر عفونت ریه را افزایش دهد. با گذشت زمان، ریه ها ممکن است به درستی کار نکنند.

موکوس همچنین پانکراس (ارگ که به هضم کمک می کند) را مسدود می کند، که آنزیم ها را به خوردن غذا در روده متوقف می کند و به هضم کمک می کند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

این بدان معنی است که اکثر افراد مبتلا به فیبروز کیستیک مواد مغذی را از مواد غذایی به درستی جذب نمی کنند و نیازمند کالری بیشتری برای جلوگیری از سوء تغذیه هستند .

علائم فیبروز کیستیک عبارتند از:

- عفونت های قفسه سینه تکراری
- خفگی، سرفه ، تنگی نفس و آسیب به راه های هوایی (برونشکتازی)
- مشکل وزن و رشد
- زردی
- اسهال ، یبوست ،
- انسداد روده در نوزادان نوزاد ممکن است جراحی مورد نیاز باشد

افراد مبتلا به این بیماری همچنین می توانند تعدادی از شرایط مرتبط، از جمله دیابت ، استخوان های نازک و ضعیف (پوکی استخوان) ، ناباروری در مردان و مشکلات کبدی ایجاد کنند.

هیچ درمان برای فیبروز کیستیک وجود ندارد، اما طیف وسیعی از درمان ها می توانند به کنترل علائم، پیشگیری یا کاهش عوارض کمک کنند و شرایط را برای زندگی آسان تر کنند.

افراد مبتلا به فیبروز کیستیک ممکن است نیاز به مصرف داروهای مختلف برای درمان و جلوگیری از مشکلات ریه داشته باشند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

فعالیت های جسمی و همچنین استفاده از تکنیک های ترخیص از راه هوا ممکن است توصیه شود برای کمک به پاک کردن مخاط از ریه ها.



- مشکلات تنفسی respiratory problem
- 
- عفونت ریه lung infection
- 
- تورم شکم swollen abdomen
- 
- یبوست constipation

fppt.com

Reference

- **About cystic fibrosis. (n.d.)**  
[cff.org/AboutCF/](http://cff.org/AboutCF/)
- **Cystic fibrosis. (2014, April)**  
[kidshealth.org/parent/medical/lungs/cf.html](http://kidshealth.org/parent/medical/lungs/cf.html)
- **Cystic fibrosis. (n.d.)**  
[lung.org/lung-health-and-diseases/lung-disease-lookup/cystic-fibrosis/](http://lung.org/lung-health-and-diseases/lung-disease-lookup/cystic-fibrosis/)
- **Mayo Clinic Staff. (2015, July 7). Cystic fibrosis**  
[mayoclinic.org/diseases-conditions/cystic-fibrosis/basics/definition/con-20013731](http://mayoclinic.org/diseases-conditions/cystic-fibrosis/basics/definition/con-20013731)
- **What is cystic fibrosis? (2013, December 26)**  
[nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/cf](http://nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/cf)

فصل دوم دیستروفی عضلانی



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### دیستروفی عضلانی

#### دیستروفی عضلانی از اختلالات تک ژنی است.

دیستروفی عضلانی (MD) یک گروه از شرایط ژنتیکی ارثی است که به تدریج موجب تضعیف عضلات می شود و منجر به افزایش سطح ناتوانی می شود.

MD وضعیت پیشرونده است که بدان معنی است که در طول زمان بدتر می شود. اغلب با تأثیر یک گروه خاص از عضلات، قبل از مواجهه با عضلات به طور گسترده ای شروع می شود.

بعضی از انواع MD در نهایت روی قلب یا عضلات مورد استفاده برای تنفس تأثیر می گذارند و در این صورت این وضعیت تهدید کننده زندگی می شود.

درمان برای MD وجود ندارد، اما درمان می تواند به مدیریت بسیاری از علائم کمک کند.

MD ناشی از تغییرات (جهش) در ژن های مسئول ساختار و عملکرد عضلات یک فرد است.

جهش ها موجب تغییر در فیبرهای عضلانی می شوند که با توانایی عملکرد عضلات مواجه می شوند. با گذشت زمان، این باعث افزایش ناتوانی می شود.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

جهش‌ها اغلب از پدر و مادر فرد به ارث برده می‌شوند. اگر سابقه خانوادگی MD داشته باشید، پزشک شما ممکن است شما را برای تست ژنتیک و مشاوره برای ارزیابی خطر ابتلا به بیماری یا داشتن فرزند مبتلا به MD و مراجعه به گزینه‌های در دسترس شما راهنمایی کند.

### انواع دیستروفی عضلانی

انواع مختلفی از MD وجود دارد که هر کدام با نشانه‌های متفاوت متفاوتند. همه انواع ناتوانی شدید نیستند و بسیاری بر امید به زندگی تأثیر نمی‌گذارند.

برخی از انواع رایج‌تر MD عبارتند از:

- **Duchenne MD** - یکی از رایج‌ترین و شدیدترین انواع آن است، معمولاً در دوران کودکی پسرها را تحت تأثیر قرار می‌دهد؛ افراد با این وضعیت معمولاً فقط به 20 یا 30 سالگی خود می‌رسند
- **دیستروفی میوتونی - نوع MD** که می‌تواند در هر سنی توسعه یابد. امید به زندگی همیشه تحت تأثیر قرار نگرفته است، اما افرادی که دارای فرم شدید دیستروفی میوتونی هستند ممکن است زندگی خود را کوتاه‌تر کنند
- **facioscapulohumeral MD** - یک نوع MD است که می‌تواند در دوران کودکی یا بزرگسالی توسعه یابد. آن به آرامی پیشرفت می‌کند و معمولاً تهدید کننده زندگی نیست
- **Becker MD** - نزدیک به Duchenne MD است، اما بعد از آن در دوران کودکی رشد می‌کند و کمتر شدید است. امید به زندگی به طور معمول تحت تأثیر قرار نمی‌گیرد
-

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

- MD - گروهی از شرایطی که معمولاً در اواخر دوران کودکی یا زودرس دوران کودکی ایجاد می شود؛ برخی از انواع می توانند به سرعت پیشرفت کنند و تهدید کننده حیات باشند، در حالی که دیگران به آرامی پیشرفت می کنند

بسیاری از روش های مختلف برای تشخیص انواع مختلف MD استفاده می شود. سن که شرایط تشخیص داده می شود بسته به زمانیکه علائم ابتدا شروع به ظاهر می شوند متفاوت خواهد بود.

تشخیص شامل برخی از یا تمام مراحل زیر است:

- بررسی هر نشانه ای
- بحث در مورد هر سابقه خانوادگی MD
- معاینه جسمی
- آزمایش خون
- آزمایش های الکتریکی در اعصاب و عضلات
- بیوپسی عضلانی (که نمونه ای از بافت کوچک برای آزمایش خارج می شود)

اگر پزشک یا فرزندتان علائم MD را مشاهده کردید، پزشک خود را ببینید. در صورت لزوم، پزشک شما ممکن است برای تست های دیگر به بیمارستان مراجعه کند.



### درمان دیستروفی عضلانی

درمان برای MD وجود ندارد، اما طیف وسیعی از درمانها می تواند به اختلالات جسمی و مشکلات احتمالی کمک کند. این می تواند شامل موارد زیر باشد:

- کمک های تحرک - از جمله ورزش، فیزیوتراپی و کمک های فیزیکی
- گروه های پشتیبانی - برای مقابله با تاثیر عملی و عاطفی MD
- جراحی - برای اصلاح تغییرات ظاهری، مانند اسکولیوز
- داروها مانند استروئیدها برای افزایش قدرت عضلانی، مهارکننده های ACE و بتا بلوکرها برای درمان مشکلات قلبی



- walk disorder اختلال راه رفتن
- low reflex کاهش رفلکس
- lung disorder اختلال ریه
- heart disorder اختلالات قلب
- weight loss کاهش وزن

## Reference

- Diseases. (n.d.).  
[mda.org/disease](http://mda.org/disease)
- Mayo Clinic Staff. (2014). Muscular dystrophy.  
[mayoclinic.com/health/muscular-dystrophy/DS00200](http://mayoclinic.com/health/muscular-dystrophy/DS00200)
- Muscular dystrophy. (2015).  
[cdc.gov/ncbddd/muscular dystrophy/index.html](http://cdc.gov/ncbddd/muscular dystrophy/index.html)
- Muscular dystrophy. (2015).  
[my.clevelandclinic.org/disorders/muscular\\_dystrophy/hic\\_muscular\\_dystrophy.aspx](http://my.clevelandclinic.org/disorders/muscular_dystrophy/hic_muscular_dystrophy.aspx)
- Muscular dystrophy: Hope through research. (2015).  
[ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Muscular-Dystrophy-Information-Page](http://ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Muscular-Dystrophy-Information-Page)

فصل سوم کم خونی فانکونی



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### کم خونی فانکونی

کم خونی فانکونی از اختلالات تک ژنی است.

### ( FA ) Fanconi کم خونی

اگرچه این بیماری زمینه ساز آسیب دی ان ای میشود

در میان کسانی که . درک علمی مکانیسم عملکرد طبیعی مغز استخوان و توسعه سرطان را بهبود داده است و 90٪ از مبتلایان اغلب لوسمی میلوئال حاد دارند اکثریت از سرطان رنج میبرند

### شکستگی مغز استخوان

عدم توانایی تولید سلول های خونی تا سن 40 سالگی است. حدود 60-75٪ افراد دارای نقایص مادرزادی

اختلالات از پوست، بازوها، سر، چشم ها، کلیه ها و گوش ها و معلولیت های رشدی معمولا کوتاه قد دارند

حدود 75٪ افراد دارای برخی از انواع مشکلات غدد درون ریز هستند،

درمان با آندروژن ها و عوامل رشد خون (خون) می تواند به طور موقت به آسیب مغز استخوان کمک کند،

علت نقص ژنتیکی در ترمیم DNA است .اگر اهدا کننده باشد درمان طولانی مدت پیوند مغز استخوان است

## دانشنامه اختلالات تک زنی

FA با

شکست مغز استخوان،

تومورهای جامد و اختلالات رشدی مشخص می شود.

ویژگی های کلاسیک عبارتند از

شعاع غیر واقعی، قد کوتاه، دفورمه شدن پوست،

(صورت مثلثی، میکروسفالی)،

کلیه های غیر طبیعی و کاهش باروری.

بسیاری از بیماران FA (حدود 30٪) هیچ یک از یافته های فیزیکی کلاسی ندارند، اما آزمایش شکنندگی

کروموزوم Diepoxybutane نشان می دهد که اختلالات کروموزومی وجود دارد

حدود 80٪ از فاکتورهای آسیب مغز استخوان تا سن 20 سالگی را توسعه می دهند.

اولین علامت یک مشکل هماتولوژیک معمولاً کبودی است که بعداً ظاهر رنگی، احساس خستگی و عفونت را نشان می دهد.

از آنجایی که ماکروسیتوز معمولاً پیش از شمارش پلاکتی پایین است، بیماران مبتلا به ناهنجاری های

مادرزادی معمولی مرتبط با فاکتور باید برای اندازه گیری حجم متوسط عروق کرومیر گلوبول قرمز مورد

ارزیابی قرار بگیرند

## دانشنامه اختلالات تک ژنی



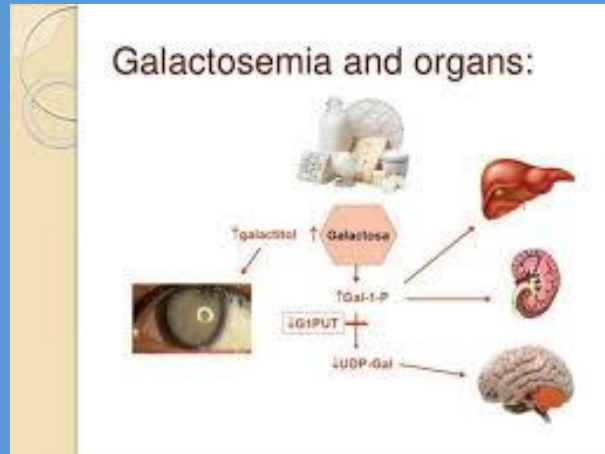
- low birth weight کاهش وزن در زمان تولد
- heart defect آسیب قلب
- kidney problem مشکلات کلیوی
- eye damage آسیب چشم
- breath defect آسیب تنفس

fppt.com

## Reference

- Fanconi anemia and its diagnosis. (n.d.)  
[fanconi.org/images/uploads/other/FA\\_Fact\\_Sheet\\_Dec\\_2014.pdf](http://fanconi.org/images/uploads/other/FA_Fact_Sheet_Dec_2014.pdf)
- Soulier, J. (2011). Fanconi anemia. American Society of Hematology Education Program Book, 2011(1), 492-497  
[asheducationbook.hematologylibrary.org/content/2011/1/492.full](http://asheducationbook.hematologylibrary.org/content/2011/1/492.full)
- What are the signs and symptoms of Fanconi anemia? (2011, November 1)  
[nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/fanconi/signs.html](http://nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/fanconi/signs.html)
- What is Fanconi anemia? (2011, November 1)  
[nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/fanconi/fanconi\\_what.html](http://nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/fanconi/fanconi_what.html)

فصل چهارم گالاکتوزومی





## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### گالاکتوزومی

#### گالاکتوزومی از اختلالات تک ژنی است.

گالاکتوزومی به معنای "گالاکتوز در خون" است. نوزادانی که با این شرایط متابولیک قادر به متابولیزم کردن نوع خاصی از قند (گالاکتوز) هستند که عمدتاً در شیر مادر، شیر گاو و محصولات لبنی یافت

می شوند. هنگامی که گالاکتوز نمی تواند شکسته شود و هضم شود، در بافت ها و خون در مقدار زیادی تولید می شود. محصولات جانبی آن نیز در مقادیر زیاد تولید می شود.

از آنجا که آنها برای بدن مسموم هستند، گالاکتوزومی ممکن است تهدید کننده حیات باشد، اگر به موقع درمان نشود.

#### علائم اولیه گالاکتوزومی

در صورت مصرف لاکتوز در شیر مادر یا شیر مادر، ممکن است نوزاد در چند روز اول زندگی علائم گالاکتوزومی ایجاد کند.

این نشانه های اولیه عبارتند از:

- امتناع از خوردن
- انفجار یا استفراغ
- قرمزی پوست (زردی) لتارگی
- آب مروارید

## دانشنامه اختلالات تک‌ژنی

حتی اگر کودکان در سن نوجوانی درمان شوند، تاخیر در یادگیری و توسعه، و همچنین نقص‌های گفتاری، رایج هستند. مسائل خاص و میزان تأخیر از کودک تا کودک متفاوت است، اما ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- ناتوانی‌های یادگیری

- تاخیر در یادگیری زبان

- مشکلات گفتاری شایع است (اکثر کودکان مبتلا به گالاکتوزمی کلاسیک اختلال بیان دارند)

- دشواری با مهارت‌های حرکتی خوب و بد

- دشواری ریاضی و خواندن

- اختلالات عصبی

- مشکل با راه رفتن، تعادل، لرزش حرکتی خوب که بر روی یک اقلیت از کودکان و بزرگسالان تأثیر می‌گذارد.

- عدم توانایی هماهنگی حرکات داوطلبانه (آتاکسی)

- انقباض عضلانی غیر مستقیم (لرز)

- برآورد نادرست فاصله در فعالیت عضلانی (دیزتریا).

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### • شکست تخمدان

• تقریباً تمام زنان مبتلا به گالاکتوزمیس شدید یا کلاسیک، نارسایی زودرس تخمدان را تشریح

می کنند

• گرچه علت دقیق مشخص نشده است، معتقد است که گالاکتوز یا فرآورده های آن ممکن است به تخمدان ها سمی باشد. اکثر خانم ها به علت این از دست دادن زودرس تخمدان، که در اوایل یائسگی شباهت دارند، قادر به داشتن فرزند نیستند.



- lethargy لرزش
- vomiting تهوع
- jaundice زردی
- poor weight کاهش وزن

fppt.com

## References

---

- Acosta PB, Gross KC. Hidden sources of galactose in the environment. *Eur J Pediatr.* 1995;154:S87–S92. doi: 10.1007/BF02143811. [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)]
- Albenberg L, Wu G. Diet and the intestinal microbiome: associations, functions, and implications for health and disease. *Gastroenterology.* 2014;146:1564–1572. doi: 10.1053/j.gastro.2014.01.058. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)] [[CrossRef](#)]
- Bergstrom K, Xia L. Mucin-type O-glycans and their roles in intestinal homeostasis. *Glycobiology.* 2013;23:1026–1037. doi: 10.1093/glycob/cwt045. [[PMC free article](#)][[PubMed](#)] [[CrossRef](#)]
- Berry G. Classic galactosemia and clinical variant galactosemia. In: Pagon R, Adam M, Ardinger H, Bird T, Dolan C, Fong C, Smith R, Stephens K, editors. *GeneReviews*®.Seattle: University of Washington; 2014.

فصل پنجم گرانولوماتوز



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### گرانولوماتوزیس

#### گرانولوماتوزیس از اختلالات تک ژنی است.

گرانولوماتوز یک اختلال غیر معمول است که باعث التهاب رگ های خونی در بینی، سینوس ها، گلو،

ریه ها و کلیه ها می شود.

گرانولوماتوز با پلیانژیت، که قبلا گرانولوماتوز ویگرن نامیده می شود، یکی از گروه های اختلالات رگ های خونی است که به نام واسکولیت شناخته می شود. جریان خون را به برخی از اندام های شما متوقف می کند. بافت های آسیب دیده ممکن است مناطقی از التهاب را به نام *granulomas* ایجاد کنند که گاهی اوقات بر عملکرد این اندام تاثیر می گذارد.

تشخیص زودهنگام و درمان گرانولوماتوز با پولینژیت ممکن است منجر به بهبود کامل شود. بدون درمان، گرانولوماتوز با پلیانژیت می تواند کشنده باشد.

نشانه ها و علائم گرانولوماتوز با پولانژیت ممکن است به طور ناگهانی یا بیش از چند ماه ایجاد شود. اولین علائم هشدار دهنده معمولا شامل مناطقی از دستگاه تنفسی مانند سینوس ها، گلو و ریه ها می شود. وضعیت افراد مبتلا به این بیماری به سرعت در حال افزایش است و اثرات آن بر عروق خونی و ارگانهایی که از آنها تامین می شود، مانند کلیه ها است.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

علائم و نشانه های گرانولوماتوز ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- آلودگی، گرفتگی، عفونت های سینوس و خونریزی بینی
- سرفه، گاهی اوقات با خلط خونین
- ضعف نفس یا خس خس
- تب
- خستگی و درد و رنج کلی
- بی حالی در اندام، انگشتان یا انگشتان شما
- کاهش وزن
- خون در ادرار (هماچوری)
- زخم پوست یا کبودی
- قرمزی چشم، سوزش یا درد
- عفونت گوش

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### عوامل خطر

گرانولوماتوز با پلیانژیت می تواند در هر سنی رخ دهد. این اغلب در افراد بین 40 تا 65 ساله تاثیر می گذارد.

### عوارض جانبی

علاوه بر تأثیرات بینی، گلو و ریه ها، گرانولوماتوز با پولانژیت ممکن است روی پوست، چشم ها، گوش ها، کلیه ها، قلب و سایر اندام ها تاثیر بگذارد. عوارض ممکن است عبارتند از:

- از دست دادن شنوایی
- آلرژی پوست
- بیماری قلبی
- آسیب کلیه
- از دست دادن ارتفاع در پل بینی (نارس) ناشی از غضروف ضعیف
- ترومبوز ورید عمقی





- arthritis آرتريت
- purpura خونريزی زیر پوست
- hair loss کاهش شنوایی
- nose pain درد بینی
- ear disorder مشکل شنوایی

fppt.com

## Reference

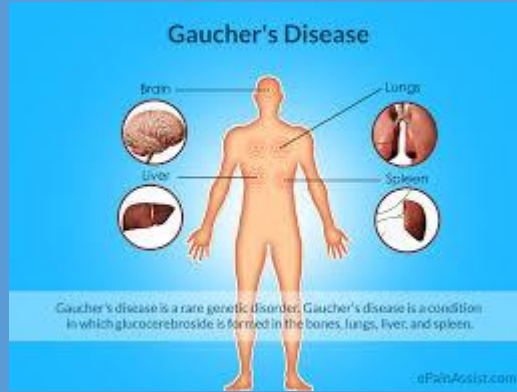
1. AskMayoExpert. Granulomatosis with polyangiitis. Rochester, Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2015.
2. Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's). American College of Rheumatology <http://www.rheumatology.org/I-Am-A/Patient-Caregiver/Diseases-Conditions/Granulomatosis-with-Polyangitis-Wegners>. Accessed Oct. 6, 2015.

3. Ferri FF. Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's granulomatosis).  
In: Ferri's Clinical Advisor 2016. Philadelphia, Pa.: Mosby Elsevier;  
2016. <https://www.clinicalkey.com>. Accessed Oct. 6, 2015.
4. Guillevin L, et al. Rituximab versus azathioprine for maintenance in ANCA-associated vasculitis. *New England Journal of Medicine*. 2014;371:1771.
5. Longo DL, et al., eds. The vasculitis syndromes. In: *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 19th ed. New York, N.Y.: McGraw-Hill Education; 2015. <http://accessmedicine.com>. Accessed Oct. 6, 2015.
6. Langford CA. Update on the treatment of granulomatosis with polyangiitis (Wegener's). *Current Treatment Options in Cardiovascular Medicine*. 2012;14:164.
7. Gwathmey KG, et al. Vasculitic neuropathies. *Lancet Neurology*. 2014;13:67.
8. Zand L, et al. Treatment of ANCA-associated vasculitis: New therapies and a look at old entities. *Advances in Chronic Kidney Disease*. 2014;21:182.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

- Holle JU, et al. Clinical manifestations and treatment of Wegener's granulomatosis. Rheumatologic Disease Clinics of North America. 2010;36:507.

فصل ششم بیماری گوچر



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### بیماری گوچر

#### بیماری گوچر از اختلالات تک ژنی است.

بیماری گوچر نتیجه ایجاد برخی از مواد چرب در ارگان های خاص، به خصوص طحال و کبد شما است. این باعث می شود که این اندام ها بزرگ شوند و بر عملکرد آنها تاثیر بگذارد.

مواد چرب نیز می توانند در بافت استخوانی ایجاد شوند، ضعف استخوان و افزایش خطر شکستگی ها.

اگر مغز استخوان تحت تاثیر قرار گیرد، می تواند با توانایی خون شما در لخته شدن دخالت کند.

یک آنزیم که این مواد چرب را تجزیه می کند، در افراد مبتلا به بیماری گوچله مناسب نیست. درمان معمولاً شامل جایگزینی آنزیم است.

اختلال ارثی، بیماری گوچر بیشتر در میان یهودیان تبار شرقی و اروپای مرکزی رایج است.

علائم در هر سنی ممکن است ظاهر شود.

### علائم

انواع مختلفی از بیماری گوچر وجود دارد و علائم و نشانه های بیماری به طور گسترده ای حتی در همان نوع متفاوت است. نوع 1 بسیار شایع است.

## دانشنامه اختلالات تک زنی

خواهر و برادر، حتی دوقلو مشابه، با بیماری می تواند سطوح مختلف از شدت. برخی از افراد مبتلا به بیماری گوچر دارای علائم خفیف یا بدون علائم هستند.

اکثر افراد مبتلا به بیماری گوچر دارای درجه های مختلفی از مشکلات زیر هستند:

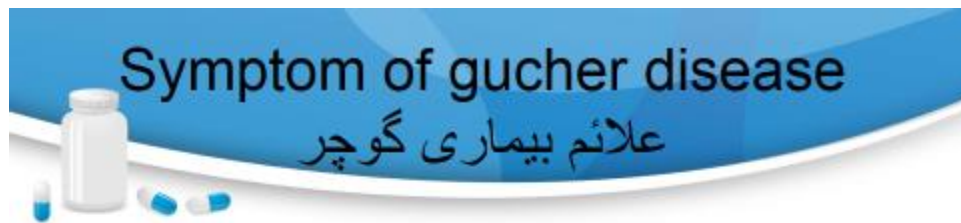
- **شکایت شکمی** از آنجا که کبد و به خصوص طحال می تواند به طور چشمگیری بزرگ شود، شکم درد شدید بارز است
- **ناهنجاری های اسکلتی.** بیماری گوچر می تواند استخوان را تضعیف کند و خطر شکستگی های دردناک را افزایش دهد. همچنین می تواند با تامین خون شما در استخوان ها تداخل ایجاد کند، که می تواند بخشی از استخوان را از بین ببرد.
- **اختلالات خون** کاهش گلبول های قرمز خون (کم خون) می تواند خستگی شدید را ایجاد کند. بیماری گوچر نیز بر سلول های مسئول لخته شدن تأثیر می گذارد، که می تواند موجب کبودی و خونریزی بینی شود.
- به ندرت، بیماری گوچر بر مغز اثر می گذارد، که می تواند باعث حرکت غیر طبیعی چشم، سفتی عضلات، مشکلات بلع و تشنج شود. یک زیرمجموعه نادر از بیماری گوچر در دوران کودکی شروع می شود و معمولاً به 2 سال می رسد.

# دانشنامه اختلالات تک ژنی

## عوارض جانبی

بیماری گوچه می تواند منجر به:

- تاخیر در رشد و بلوغ در کودکان
- مشکلات زنان و مامایی
- بیماری پارکینسون
- سرطان هایی مانند میلوما، لوسمی و لنفوم



- bone pain درد استخوان
- bone breaks شکستگی استخوان
- swollen liver تورم کبد
- swollen spleen تورم طحال

fppt.com

**Reference**

1. Hughes D. Gaucher disease: Pathogenesis, clinical manifestations and diagnosis. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Jan. 6, 2017.
2. Gaucher disease (Type 1). Genetic Disease Foundation. <http://www.geneticdiseasefoundation.org/genetic-diseases/gaucher-disease-type-i/>. Accessed Jan. 6, 2017.
3. Hughes D. Gaucher disease: Initial assessment, monitoring and clinical course. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Jan. 6, 2017.
4. Gaucher disease. Merck Manual Professional Version. <https://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/inherited-disorders-of-metabolism/gaucher-disease>. Accessed Jan. 6, 2017.
5. National Library of Medicine. Gaucher disease. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gaucher-disease>. Accessed Jan. 6, 2017.
6. Hughes D. Gaucher disease: Treatment. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Jan. 6, 2017.

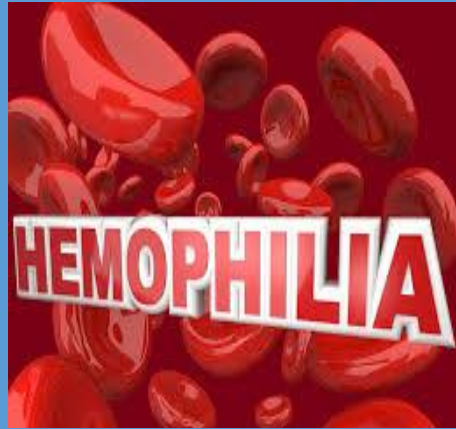


## دانشنامه اختلالات تک ژنی

7. FDA approves new drug to treat a form of Gaucher disease. U.S. Food and Drug Administration.

<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm410585>. Accessed Jan. 6, 2017

فصل هفتم هموفیلی



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### هموفیلی

#### هموفیلی از اختلالات تک ژنی است.

هموفیلی یک بیماری نادر است که بر توانایی خون در لخته شدن تاثیر می گذارد. این معمولاً به ارث برده می شود و اکثر افراد آن مرد هستند.

به طور معمول هنگامی که خودتان را برش می دهید، مواد موجود در خون شناخته شده به عنوان عوامل لخته شدن همراه با گلبول های خون به نام پلاکت ها برای ایجاد چسبندگی خون. این باعث می شود خونریزی در نهایت پایان یابد.

افرادی که مبتلا به هموفیلی هستند، فاکتورهای لخته شدن را ندارند، زیرا باید در خون باشند. این بدان معنی است که آنها طولانی تر از حد معمول خونریزی می کنند.

### علائم هموفیلی

علائم هموفیلی، بسته به سطح فاکتورهای لخته شدن، می تواند خفیف تا شدید باشد.

علائم اصلی خونریزی است که متوقف نمی شود، همچنین خونریزی طولانی مدت نامیده می شود.

افراد مبتلا به هموفیلی ممکن است:

- خونریزی بینی که طول می کشد تا متوقف شود
- خونریزی از زخم های طولانی مدت است

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

- خونریزی لثه
- پوستی که به راحتی کبود می شود
- درد و سفتی در اطراف مفصل، مانند آرنج، به علت خونریزی داخل بدن (خونریزی داخلی)

افراد مبتلا به کم خطر با هموفیلی ممکن است در داخل جمجمه خود خونریزی کنند.

علائم این عبارتند از:

- سردرد شدید
- گردن سفت
- استفراغ
- تغییر در وضعیت ذهنی، مانند سردرگمی
- مشکلات زبان، مانند سخنرانی خشن
- تغییر در دید، مانند دو چشم انداز
- از دست دادن هماهنگی و تعادل
- فلج برخی یا همه عضلات صورت

## دانشنامه اختلالات تک زنی

آزمایشات در دوران بارداری می تواند هموفیلی را در نوزاد تشخیص دهد. این شامل:

- **نمونه برداری از ویروس کوریونی (CVS)** - یک نمونه کوچک از جفت از رحم حذف می شود و

برای ژن hemophilia، معمولا در طول هفته های 11-14 بارداری، مورد آزمایش قرار می

گیرد.

- **آمניوسنتز** - نمونه ای از مایع آمنیوتیک برای آزمایش، معمولا در طول هفته های 15-20 بارداری

گرفته می شود

یک خطر کوچک از این روش ها باعث مشکلات مانند سقط جنین یا زایمان زودرس می شود ،

بنابراین ممکن است بخواهید با پزشک خود در مورد این موضوع صحبت کنید.

اگر خونریزی پس از تولد فرزند شما مشکوک باشد، آزمایش خون معمولا تشخیص را تایید می

کند. اگر سابقه خانوادگی هموفیلی وجود داشته باشد، خون از بند ناف می تواند در هنگام تولد مورد

آزمایش قرار گیرد.



- blood in urine خون در ادرار
- blood in stool خون در مدفوع
- joint pain درد مفصل
- bleeding gum خون ریزی لثه

fppt.com

## Reference

- Blanchette, V. S., Key, N. S., Ljung, L.R., Manco-Johnson, M. J., van den Berg, H. M., & Srivastava, A. (2014). Definitions in hemophilia: Communication from the SSC of the ISTH. Subcommittee on Factor VIII, Factor IX and Rare Coagulation Disorders. *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, 12(11): 1935-1939.
- Hemophilia C. (n.d.)  
[ihtc.org/medical-professionals/blood-disorders/bleeding-disorders/hemophilia-c/](http://ihtc.org/medical-professionals/blood-disorders/bleeding-disorders/hemophilia-c/)

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

- Hemophilia facts. (2014, August 26)

[cdc.gov/ncbddd/hemophilia/facts.html](http://cdc.gov/ncbddd/hemophilia/facts.html)

- Mayo Clinic Staff. (2014, September 26). Hemophilia

[mayoclinic.com/health/hemophilia/DS00218/METHOD=print](http://mayoclinic.com/health/hemophilia/DS00218/METHOD=print)

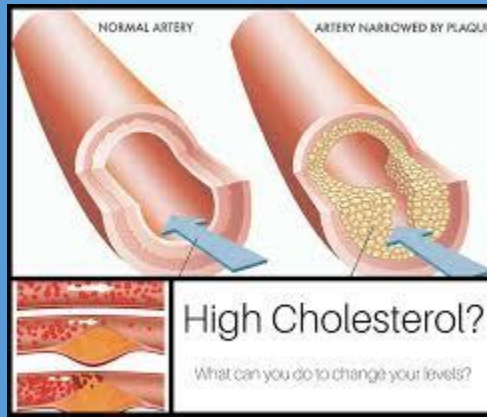
- What is hemophilia? (2012, May)

[wfh.org/en/page.aspx?pid=646](http://wfh.org/en/page.aspx?pid=646)

- What is hemophilia? (2013, July 13)

[nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/](http://nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/)

فصل هشتم هیپرکلسترومی





## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### هیپرکلسترومی

هیپرکلسترومی از اختلالات تک ژنی است.

کلسترول یک ماده چرب شناخته شده به عنوان یک چربی است و برای عملکرد طبیعی بدن حیاتی است. این عمدتاً توسط کبد ساخته شده است، اما همچنین می تواند در برخی از غذاها یافت شود.

داشتن بیش از حد بالا لیپید در خون (هیپرلیپیدمی) می تواند بر سلامتی شما تأثیر بگذارد.

معمولاً کلسترول بالا باعث ایجاد نشانه های بیماری نمی شود، بلکه خطر ابتلا به بیماری های جدی را افزایش می دهد.

### درباره کلسترول

کلسترول در خون شما توسط پروتئین ها حمل می شود. هنگامی که ترکیب 2، آنها به نام لیوپروتئین ها.

2 نوع اصلی از لیوپروتئین عبارتند از:

- **لیوپروتئین با چگالی بالا (HDL) - کلسترول را از سلول ها دور می کند و به کبد منتقل می شود، جایی که آن را به عنوان یک محصول زائد شکسته یا از بدن دفع می کند؛ به همین دلیل، HDL به عنوان "کلسترول خوب" نامیده می شود، و سطوح بالاتر بهتر است**

- **لیوپروتئین با چگالی کم (LDL) - کلسترول را به سلول هایی که به آن نیاز دارند انتقال می دهد، اما**

اگر کلسترول زیاد برای استفاده در سلول ها وجود داشته باشد، می تواند در دیواره های شریانی ایجاد

شود و منجر به بیماری شریان ها شود. به همین علت، LDL به عنوان "کلسترول بد" شناخته می شود

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

مقدار کلسترول در خون - هر دو HDL و LDL - می تواند با آزمایش خون اندازه گیری شود .

سطح کلسترول توصیه شده در خون متفاوت است با افرادی که دارای خطر بالاتری از بیماری شریانی هستند.

شواهد قوی نشان می دهد که کلسترول بالا می تواند خطر ابتلا به:

- تنگ شدن شریان ها (آترواسکلروز)
- حمله قلبی
- سکته مغزی
- حمله ایسکمیک گذرا (TIA) - اغلب به عنوان یک "مینی سکته مغزی" شناخته می شود
- بیماری شریانی محیطی (PAD)

این به این دلیل است که کلسترول می تواند در دیواره شریان ایجاد کند، جریان خون را به قلب، مغز و بقیه بدن شما محدود می کند. همچنین خطر لخته شدن خون در جایی در بدن شما را افزایش می دهد.

خطر ابتلا به بیماری قلبی عروقی شما نیز افزایش می یابد زیرا میزان کلسترول خون شما افزایش می یابد. این امر می تواند درد در قفسه سینه یا بازوی شما را در هنگام استرس یا فعالیت بدنی ( آنژین ) ایجاد کند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

بسیاری از عوامل می توانند احتمال ابتلا به بیماری های قلبی یا سکته مغزی را افزایش دهند اگر شما کلسترول بالا دارید.

این شامل:

- یک رژیم غذایی نامناسب - به ویژه، خوردن سطح بالای چربی اشباع شده
- سیگار کشیدن - یک ماده شیمیایی که در سیگارهای آکرولین یافت می شود HDL کلسترول را از طریق رسوبات چربی به کبد متوقف می کند و منجر به تنگ شدن شریان ها (آترواسکلروز)
- داشتن دیابت یا فشار خون بالا (فشار خون بالا)
- داشتن سابقه خانوادگی سکته مغزی یا بیماری قلبی

همچنین یک وضعیت ارثی به نام hypercholesterolemia خانوادگی وجود دارد که می تواند

باعث ایجاد کلسترول بالا حتی در افرادی که سالم باشند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### Symptom of hyper cholestromia

### علايم هيپر كلسترومي



- heart disease آسیب قلب
- skin damage آسیب پوست
- stroke سكتة مغزی
- heart attack گرفتگی قلب
- 

fppt.com

### Reference

- What Is Cholesterol? [National Heart, Lung, and Blood Institute](#).
- High cholesterol; [Mayo Clinic](#).
- High Blood Cholesterol: What You Need to Know; [National Heart, Lung, and Blood Institute](#).
- HDL (Good), LDL (Bad) Cholesterol and Triglycerides; [American Heart Association](#).
- Triglycerides: Why do they matter? [Mayo Clinic](#).
- High Cholesterol Facts; [CDC](#).

فصل نهم بیماری هانتر



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### بیماری هانتز

#### بیماری هانتز از اختلالات تک ژنی است.

سندرم هانتز یک اختلال ژنتیکی بسیار نادر و ناشی از یک آنزیم گمشده یا ناکارآمد است. از آنجا که بدن آنزیم کافی برای تجزیه مولکول های پیچیده خاصی ندارد، مولکول ها در مقادیر مضر ایجاد می کنند.

در سندرم هانتز، ایجاد مقدار زیادی از این مواد مضر در نهایت باعث آسیب دائمی و پیشرفته ای که بر روی ظاهر، رشد ذهنی، عملکرد اندام و توانایی های جسمی تاثیر می گذارد.

سندرم هانتز در کودکان زیر 18 ماه ظاهر می شود. این به طور عمده در پسران اتفاق می افتد، گرچه بسیار به ندرت در دختران دیده می شود.

هیچ درمان برای سندرم هانتز وجود ندارد. درمان سندرم Hunter شامل مدیریت علائم و عوارض است.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

نشانه ها و علائم ممکن است عبارتند از:

- سر بزرگ (macrocephaly)
- ضخامت لب ها
- بینی های بینی و نازک های فشرده
- زبان پیشانی
- صدای عمیق و خیره کننده
- اندازه و شکل غیر طبیعی استخوان و سایر ناهنجاری های اسکلتی
- شکم اعصاب، به عنوان یک نتیجه از اعضای داخلی بزرگ است
- اسهال
- رشد پوست سفید، شبیه سنگریزه است
- سختی مشترک
- رفتار پرخاشگرانه
- رشد ناگهانی
- توسعه تاخیری، مانند راه رفتن یا صحبت کردن در اواخر

## دانشنامه اختلالات تک زنی

### علل

هنگامی که یک کروموزوم معیوب از مادر کودک به ارث برده می شود، سندرم شکارچی ایجاد می شود. از آنجا که این کروموزوم معیوب، آنزیم مورد نیاز برای شکستن مولکول های شکر پیچیده، از دست رفته یا ناکارآمد است.

بدون این آنزیم، مقدار زیادی از این مولکول های شکر پیچیده در سلول، خون و بافت همبند جمع آوری می شود، باعث آسیب دائمی و پیشرفته می شود

### عوارض جانبی

با توجه به نوع و شدت بیماری ممکن است عوارض مختلفی با سندرم هانتز رخ دهد. عوارض ممکن است بر ریه ها، قلب، مفاصل، بافت همبند و مغز و سیستم عصبی تاثیر بگذارد.

### عوارض تنفسی

زبان بزرگ، لته های ضخیم شده و ضخیم شدن قسمت های بینی و ضربداری (تراشه) دشوار است. کودکان اغلب دارای عفونت گوش و سینوس مزمن، عفونت تنفسی و پنومونی هستند.

آپنه خواب، وضعیتی که تنفس در طول خواب متوقف می شود اغلب به علت تنگی مجرای هوایی وجود دارد.



## دانشنامه اختلالات تک زنی

### عوارض قلبی

ضخیم شدن بافت های قلب می تواند باعث توقف نامناسب دریچه های قلب شود. در نتیجه، قلب و سایر قسمت های بدن خون را به طور موثر دریافت نمی کنند. با پیشرفت بیماری، این بیماری ها اغلب بدتر می شوند و به طور معمول نارسایی قلبی را ایجاد می کنند.

ضخیم شدن بافت همچنین می تواند باعث کاهش آئورت (coarctation) و سایر عروق خونی شود. این به نوبه خود می تواند منجر به فشار خون بالا (فشار خون بالا) و تنگ شدن شریان ها در ریه ها (فشار خون ریوی) شود.

### عوارض بافت اسکلتی و مفاصل

ذخیره سازی مولکول های شکر ذخیره نشده در بافت همبندی باعث اختلالات در استخوان ها، مفاصل و رباط ها می شود. این باعث می شود که رشد کودک شما باعث درد و بدشکلی های فیزیکی شود و باعث شود که او حرکت کند.

استحکام اتصال ناشی از تورم بافت های مفصلی و اختلالات غضروف و استخوان است. اگر کودک شما در معرض درد باشد، احتمالاً او کمتر حرکت می کند، که می تواند به سختی و درد بیشتر منجر شود.

گروهی از اختلالات که معمولاً در استخوان افراد مبتلا به سندرم هانتز مشاهده می شود، چندکاره دیزوستوز نامیده می شود. کودکان با این ناهنجاری ها می توانند مهره ها و ستون فقرات (کیفوسکلئوزیس)، دنده ها، بازوها، انگشتان، پاها و لگن های ناحیه ای ایجاد کنند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

جمجمه آنها ممکن است با فشار بالا و یا با فیوز بالا آنها را با هم مخلوط کنند. این عوارض باعث می شود بسیاری از افراد مبتلا به سندرم هانتز به طور غیر طبیعی کوتاه شوند. کسانی که با موارد خفیف تر ممکن است به سطح نرمال یا نزدیک به نرمال برسند.

فتق (درشت و بند ناف) در سندرم هانتز رایج هستند. فتق وجود دارد وقتی که بافت نرم، معمولاً بخشی از روده، از طریق یک نقطه ضعف یا پریش در دیواره شکمی پایین شکم می کند.

فتق ناشی از سندرم هانتز می تواند بسیار بزرگ باشد و اغلب یکی از اولین علائم این اختلال است. افزایش کبد و طحال (hepatosplenomegaly) ممکن است فشار داخل شکم را افزایش دهد و فتق را ایجاد کند.

### عوارض سیستم مغزی و عصبی

انواع مختلف عوارض عصبی ممکن است در کودکان مبتلا به سندرم هانتز وجود داشته باشد و همچنان ادامه یابد.

بسیاری از مشکلات عصبی ناشی از ایجاد مایعات اضافی در مغز کودک شما (هیدروسفالی) است. فشار از این مایعات می تواند باعث مشکلات دیگری شود که ممکن است چشم ها، گوش ها و سایر اندام های حسی کودک شما را تحت تاثیر قرار دهد که می تواند سردرد شدید، اختلال در بینایی یا شنوایی و تغییر وضعیت ذهنی کودک شما باشد.

کودک شما همچنین ممکن است شرایطی را ایجاد کند که در آن غشاهای اطراف نخاع ممکن است ضخیم و زخمی شوند (پیکیمنژیت خونی دهانه رحم). این باعث فشار و فشردگی بالای نخاع می شود. در نتیجه،

## دانشنامه اختلالات تک‌زنی

کودک شما ممکن است خستگی را در پاهای خود ایجاد کند و به تدریج تضعیف شود و کمتر از لحاظ جسمی فعال شود.

اختلالات دیگر مانند سندرم تونل کارپال می‌تواند منجر به فشردن سازی عصبی شود که به علت ناهنجاری‌های استخوانی و ذخیره سازی مولکول‌های قندی پیچیده در بافت‌ها اتفاق می‌افتد.

رفتار غیر طبیعی در کودکان با موارد شدیدتری از سندرم هانتز می‌تواند رشد کند. اغلب اوقات رشد ذهنی فرزند شما بین دو تا 6 سالگی تحت تاثیر قرار می‌گیرد. بعضی از کودکان بیش فعال هستند و با توجه به دستورالعمل‌های ذکر شده مشکلی ندارند. فرزند شما نیز ممکن است به شدت رفتار کند و ظاهراً قادر به درک خطر نیست. از آنجائیکه عملکرد کلی فیزیکی کودک کاهش می‌یابد، این مشکلات رفتاری کمتر شدید می‌شود.

تشنج ممکن است در کودکان مبتلا به سندرم هانتز رخ دهد.

## Symptom of hunter syndrome

### علائم سندرم هانتر



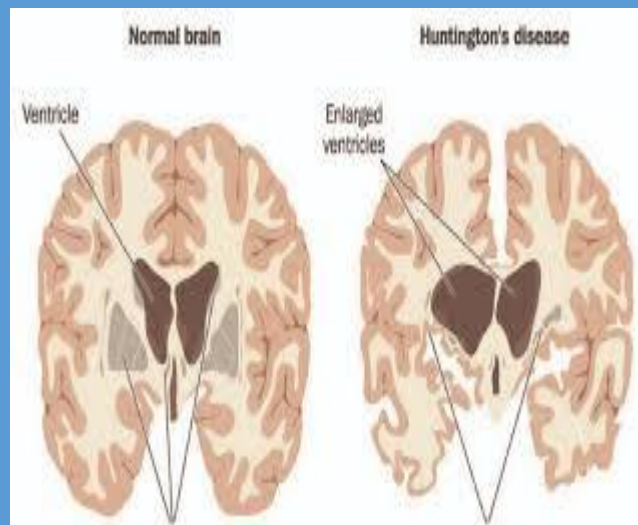
- ear infection عفونت گوش
- abdominal hernia فتق شکم
- respiratory disorder مشکلات تنفسی
- air way obstruction انسداد راه هوایی

**Reference**

1. Mucopolysaccharidoses fact sheet. National Institute of Neurological Disorders and Stroke.  
[http://www.ninds.nih.gov/disorders/mucopolysaccharidoses/detail\\_mucopolysaccharidoses.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/mucopolysaccharidoses/detail_mucopolysaccharidoses.htm). Accessed Oct. 10, 2015.
2. Mucopolysaccharidosis type II. Genetics Home Reference.  
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/mucopolysaccharidosis-type-ii>. Accessed Oct. 10, 2015.
3. Wynn R. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis.  
<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Oct. 10, 2015.

4. Mucopolysaccharidosis type II. Genetics and Rare Diseases Information Center (GARD).  
<https://rarediseases.info.nih.gov/gard/6675/mucopolysaccharidosis-type-ii/resources/1>. Accessed Oct. 10, 2015.
5. Mucopolysaccharidosis type 2. Orphanet.  
[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Ing=en&Expert=580#](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=en&Expert=580#). Accessed Oct. 10, 2015.
6. Kumar V, et al. Genetic disorders. In: Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease. 9th ed. Philadelphia, Pa.: Saunders Elsevier; 2015.  
<http://www.clinicalkey.com>. Accessed Oct. 10, 2015.
7. Wynn R. Mucopolysaccharidoses: Complications and management.  
<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Oct. 10, 2015.
8. Hoecker JL (expert opinion). Mayo Clinic, Rochester, Minn. Oct. 15, 2015.
9. Litin SC (expert opinion). Mayo Clinic, Rochester, Minn. Oct. 15, 2015.

فصل دهم بیماری هانتینگتون



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### بیماری هانتینگتون

#### بیماری هانتینگتون از اختلالات تک ژنی است.

بیماری هانتینگتون یک بیماری ارثی است که باعث تخریب پیشرفته (دژنراسیون) سلول های عصبی در مغز می شود. بیماری هانتینگتون دارای تأثیر گسترده ای بر توانایی های فردی فرد است و معمولاً در حرکات حرکتی، تفکر (شناختی) و اختلالات روانی رخ می دهد.

اکثر افراد مبتلا به بیماری هانتینگتون علائم و نشانه ها را در 30 یا 40 سالگی خود دارند. اما بیماری ممکن است زودتر یا بعداً در زندگی ظاهر شود.

هنگامی که این بیماری پیش از سن 20 سالگی رشد می کند، این بیماری به نام بیماری هانتینگتون نوجوان است. ظهور زودتر از این بیماری اغلب به مجموعه ای از علائم مختلف و پیشرفت بیماری می انجامد.

داروها برای کمک به درمان علائم بیماری هانتینگتون در دسترس هستند، اما درمان ها نمی توانند مانع از کاهش فیزیکی، روانی و رفتاری مرتبط با این بیماری شوند.



## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### علائم

بیماری هانتینگتون معمولاً باعث اختلالات حرکتی، شناختی و روانی می شود با طیف وسیعی از علائم و نشانه ها. کدام علائم به نظر می رسد در ابتدا بسیار متفاوت از افراد متأثر است. در طول دوره بیماری، برخی از اختلالات به نظر می رسد که غالب تر و یا تأثیر بیشتری بر توانایی های عملکردی داشته باشند.

### اختلالات حرکتی

اختلالات حرکتی همراه با بیماری هانتینگتون می تواند شامل مشکلات حرکتی ناخواسته و اختلالات در حرکات داوطلبانه مانند:

- حرکات ناخوشایند حرکات تند و تیز (chorea)
  - مشکلات عضلانی مانند سفتی یا انقباض عضلانی (دیستونی)
  - حرکات های آهسته یا غیر طبیعی
  - راه رفتن، استقامت و تعادل ناکافی
  - دشواری تولید فیزیکی سخنرانی یا بلعیدن
- اختلال در حرکات داوطلبانه - به جای حرکات ناخواسته - ممکن است تأثیر بیشتری بر توانایی فرد برای کار، انجام فعالیت های روزانه، ارتباط برقرار کردن و مستقل بودن داشته باشد.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

### اختلالات شناختی

اختلالات شناختی که اغلب با بیماری هانتینگتون مرتبط می شوند عبارتند از:

- سازماندهی دشواری، اولویت دادن یا تمرکز بر روی وظایف
- فقدان انعطاف پذیری یا تمایل به گیر دادن به یک فکر، رفتار یا عمل (perseverance)
- فقدان کنترل ضربه ای که می تواند منجر به انفجار، اقدام بدون تفکر و جنایات جنسی شود
- عدم آگاهی از رفتار و توانایی های خود
- کند شدن در پردازش افکار یا یافتن کلمات
- دشواری در یادگیری اطلاعات جدید

### اختلالات روانی

شایعترین اختلال روانپزشکی مرتبط با بیماری هانتینگتون، افسردگی است. این فقط یک واکنش به دریافت تشخیص بیماری هانتینگتون نیست. در عوض، افسردگی به نظر می رسد به علت آسیب مغز و تغییرات بعدی در عملکرد مغز اتفاق می افتد. نشانه ها و علائم ممکن است عبارتند از:

- احساس تحریک پذیری، غم و اندوه یا بی تفاوتی
- خروج اجتماعی
- بیخوابی

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

- خستگی و از دست دادن انرژی

- افکار مکرر مرگ، مرگ و یا خودکشی

سایر اختلالات روانپزشکی رایج عبارتند از:

- **اختلال وسواسی-اجباری** - وضعیتی که با افکار مکرر، مزاحم و رفتارهای تکراری مشخص می

شود

- **مانیا**، که می تواند خلق و خوی زیاد، بیش فعالی، رفتار تکانشی و عزت نفس را افزایش دهد

- **اختلال دوقطبی** - وضعیتی با وقایع متناوب افسردگی و شیدایی

علاوه بر علائم فوق، کاهش وزن در افرادی که دارای بیماری هانتینگتون هستند، به ویژه در حال

پیشرفت است.

### عوارض جانبی

پس از شروع بیماری هانتینگتون، توانایی های عملکردی یک فرد به تدریج در طول زمان بدتر می

شود. میزان پیشرفت و طول مدت بیماری متفاوت است. زمان وقوع بیماری تا مرگ معمولاً حدود 10 تا

30 سال است. بیماری هانتینگتون نوجوانان معمولاً در عرض 10 سال پس از علائم ایجاد می شود.

افسردگی بالینی همراه با بیماری هانتینگتون ممکن است خطر ابتلا به خودکشی را افزایش دهد. برخی

تحقیقات نشان می دهد که خطر ابتلا به خودکشی قبل از اینکه تشخیص داده شود و در مراحل میانی

بیماری زمانی اتفاق می افتد که فرد شروع به از دست دادن استقلال می کند.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

در نهایت، فرد مبتلا به بیماری هانتینگتون نیاز به کمک به تمام فعالیت های زندگی روزانه و مراقبت های روزانه دارد. به زودی در این بیماری، احتمالاً به تخت بستگی دارد و قادر به صحبت کردن نیست. با این حال، او عموماً قادر به درک زبان و آگاهی از خانواده و دوستان است

### Symptom of huntigtone disease

#### علائم بیماری هانتینگتون

- behavior problem مشکلات رفتاری
- mood iness اختلالات روحی
- psychosis پسیکوز
- speech chang تغییر صحبت
- loss memory کاهش حافظه

fapt.com

## References

1. Ferri FF. Huntington's disease. In: Ferri's Clinical Advisor 2017. Philadelphia, Pa.: Elsevier; 2017. <https://www.clinicalkey.com>. Accessed Feb. 24, 2017.
2. Dayalu P, et al. Huntington disease: Pathogenesis and treatment. Neurologic Clinics. 2015;33:1.
3. Huntington's disease: Hope through research. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Hope-Through-Research/Huntingtons-Disease-Hope-Through>. Accessed Feb. 24, 2017.
4. A physician's guide to the management of Huntington's disease. Huntington's Disease Society of America. <http://hdsa.org/shop/publications/>. Accessed Feb. 24, 2017.
5. National Library of Medicine. Huntington disease. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease>. Accessed Feb. 24, 2017.

## دانشنامه اختلالات تک ژنی

6. Suchowersky O. Huntington disease: Clinical features and diagnosis.

<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Feb. 24, 2017.

7. Suchowersky O. Huntington disease: Management.

<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Feb. 24, 2017.

8. Riggin EA. Allscripts EPSi. Mayo Clinic, Rochester, Minn. Jan. 6, 2017.

9. Knopman DS (expert opinion). Mayo Clinic, Rochester, Minn. Mar. 5, 2017.