

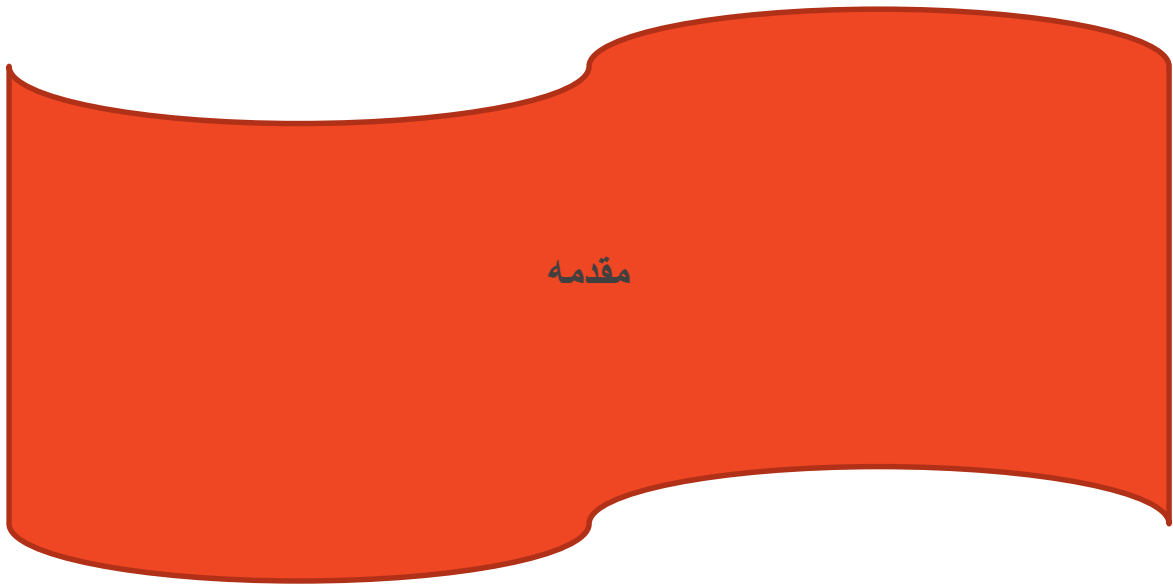
دانشنامه اختلالات زمینه ساز
عقب ماندگی ذهنی



تنظیم کننده و مترجم
رضاپوردست گردان
میکروبیولوژیست

مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
عفونت سیتومگالوویروس
سندرم داون
آنسفالیت
گالاکتوزومی
سندرم کلاین فلتر
مسمومیت با سرب
سرخک
مننژیت
نیمن پیک
فنیل کتونوریا



معلولیت ذهنی (ID)، هنگامی که عقب ماندگی ذهنی نامیده می شود، با هوش متوسط پایین یا توانایی ذهنی و کمبود مهارت های لازم برای زندگی روزمره مشخص می شود.

افراد دارای معلولیت های فکری می توانند مهارت های جدید را یاد بگیرند اما آنها را آهسته تر یاد می گیرند. درجات مختلفی از ناتوانی فکری، از خفیف تا عمیق وجود دارد.

معلولیت فکری

کسی که دارای معلولیت فکری است در دو حوزه محدودیت دارد. این مناطق عبارتند از:

- عملکرد فکری همچنین به عنوان IQ شناخته می شود، این به توانایی فرد در یادگیری، دلیل، تصمیم گیری و حل مشکلات اشاره دارد.
- رفتارهای سازگار این ها مهارت هایی هستند که برای زندگی روزمره ضروری هستند، از قبیل توانایی برقراری ارتباط موثر، ارتباط برقرار کردن با دیگران و مراقبت از خود.

IQ (فاکتور هوش) با استفاده از آزمون IQ اندازه گیری می شود.

میانگین IQ 100 است که اکثریت افراد بین 85 تا 115 امتیاز می گیرند. اگر شخص دارای ضریب هوشی کمتر از 70 تا 75 باشد، فرد عقب مانده ذهنی در نظر گرفته می شود.

برای سنجش رفتارهای انطباقی کودک، یک متخصص مهارت های کودک را در نظر می گیرد و آنها را با دیگران از همان سن مقایسه می کند. چیزهایی که ممکن است مشاهده شود، این است که چگونه کودک بتواند خودش را خودش تغذیه کند یا لباس بپوشد؛ چگونه کودک قادر به برقراری ارتباط و درک دیگران است. و چگونه کودک با خانواده، دوستان و سایر فرزندان سنین مشابه ارتباط برقرار می کند.

فکر می کنم ناتوانی ذهنی حدود 1٪ از جمعیت را تحت تاثیر قرار دهد. از افراد مبتلا به این اختلال، 85٪ دارای معلولیت ضعف ملایم هستند.

این به این معنی است که آنها کمی کوچکتر از حد متوسط برای یادگیری اطلاعات و مهارت های جدید هستند. با پشتیبانی مناسب، اکثر افراد قادر خواهند بود به طور مستقل به عنوان بزرگسالان زندگی کنند.

علائم ناتوانی ذهنی در کودکان چیست؟

علائم مختلف اختلال ناتوانی در کودکان وجود دارد. علائم ممکن است در دوران کودکی ظاهر شوند یا ممکن است قابل مشاهده باشد تا زمانی که کودک به سن مدرسه برسد. اغلب به شدت معلولیت بستگی دارد. برخی از رایج ترین نشانه های ناتوانی ذهنی عبارتند از:

- رانندگی کردن، نشستن، خزیدن، یا پیاده روی در اواخر
- صحبت کردن دیر یا مشکل با صحبت کردن
- دشواری یادآوری چیزها
- ناتوانی در برقراری ارتباط با پیامدها
- مشکلات رفتاری مانند تانورم های انفجاری
- مشکل با حل مسئله یا تفکر منطقی

در کودکان مبتلا به اختلالات شدید یا شدید، ممکن است مشکلات دیگر سلامتی نیز

وجود داشته باشد. این مشکلات ممکن است شامل **تشنج**، **اختلالات**

خلقی (**اضطراب**، **اوتیسم**، و غیره)، **اختلالات حرکتی**، **مشکلات بینایی** یا

مشکلات شنوایی باشد.

فصل اول عفونت سیتومگالوویروس



عفونت سیتومگالوویروس

عفونت سیتومگالوویروس از علل زمینه ساز عقب ماندگی ذهنی است.

سیتومگالوویروس (CMV) یک ویروس رایج است که معمولاً بی ضرر است. گاهی اوقات این مشکل در نوزادان ایجاد می شود اگر شما در طول بارداری (CMV مادرزادی) آن را بگیرید.

CMV چیست؟

CMV شبیه به ویروس تبخال است که باعث زخم های سرد میشود .

هنگامی که این ویروس دارید، ممکن است آن را در بقیه عمر خود در بدن خود نگه دارید.

سیستم ایمنی بدن شما معمولاً ویروس را کنترل می کند و اکثر افراد متوجه

نمی شوند که این ویروس دارد.

CMV چگونه گسترش می یابد

CMV عمدتاً از طریق ارتباط نزدیکی با کسی که CMV دارد، گسترش

می یابد. این می تواند از طریق مایع بدن از جمله بزاق، خون و ادرار منتقل شود.

CMV تنها زمانی قابل انتقال است که فعال باشد. این زمانی است که:

- ابتدا ابتدا ویروس را دریافت می کنید - بچه های کوچک معمولاً CMV را برای اولین بار در مهد کودک می گیرند.
- این ویروس دوباره فعال شده است - زیرا شما دارای سیستم ایمنی ضعیف هستید
- زنان باردار می توانند عفونت "فعال" CMV را به نوزاد خود منتقل کنند. این به عنوان CMV مادرزادی شناخته می شود.

برخی افراد علائم ابتلا به آنفلوآنزای نخستین بار که CMV را دریافت می کنند، از جمله:

- دمای بالا C38 یا بیشتر
- ماهیچه های دردناک
- خستگی
- احساس بیمار
- گلو درد

• تورم غدد

اگر علائم دارید، معمولاً در حدود 3 هفته به طور خودبه خودی بهبود می یابند.

CMV که باعث ایجاد علائم نمی شود، نیازی به درمان ندارد.

در حال حاضر درمان برای CMV در دوران بارداری وجود ندارد و در اکثر موارد ویروس هیچ مشکلی برای نوزاد شما ایجاد نمی کند.

داروهای ضد ویروسی میتوانند برای درمان:

• نوزادانی که پس از تولد نوزاد مبتلا به CMV تشخیص داده می شوند

• افراد با سیستم ایمنی ضعیف

درمان باید ویروس را تضعیف کند و احتمال بروز مشکلات جدی را کاهش دهد اما این عفونت CMV را درمان نمی کند.

نوزادانی که با CMV مادرزادی متولد می شوند، باید تا زمانی که درمان ضد ویروسی انجام شود، در بیمارستان بمانند.

چگونگی کاهش خطر ابتلا به CMV در دوران بارداری

بهترین راه برای کاهش خطر ابتلا به CMV در دوران بارداری با برخی از اقدامات بهداشتی ساده است:

- دست های خود را با استفاده از صابون و آب گرم بشویید - به خصوص پس از تغییر پوشک، تغذیه کودکان و یا پاک کردن بینی خود
- به طور منظم اسباب بازی ها یا موارد دیگری را که بزاق و یا ادرار کودکان آنها را می گیرند بشوید
- اجتناب از به اشتراک گذاشتن غذا، کارد و چنگال، عینک نوشیدن یا نوک انگشتان با کودکان خردسال

در حال حاضر واکسن CMV وجود ندارد.

Symptom of CMV INFECTION**علائم عفونت سیتومگالوویروس****LOW IQ کاهش حافظه****PREMATURE BRITH زایمان زودرس****MICROCEPHALY ریز سری****LARGE SPLEEN بزرگی طحال****PNEUMONIA پنومونی****References**

1. Bennett JE, et al., eds. Cytomegalovirus (CMV). In: Mandell, Douglas, and Bennett's Principles and Practice of Infectious Diseases. 8th ed. Philadelphia, Pa.: Saunders Elsevier; 2015. <https://clinicalkey.com>. Accessed Dec. 12, 2016.
2. Goldman L, et al., eds. Cytomegalovirus. In: Goldman-Cecil Medicine. 25th ed. Philadelphia, Pa.: Saunders Elsevier; 2016. <http://www.clinicalkey.com>. Accessed Dec. 12, 2016.
3. Friel TJ. Epidemiology, clinical manifestations, and treatment of cytomegalovirus in immunocompetent

- adults. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Dec. 12, 2016.
4. Kliegman RM, et al. Cytomegalovirus. In: Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia, Pa.: Elsevier; 2016. <http://clinicalkey.com>. Accessed Dec. 12, 2016.
 5. Bialas KM, et al. Perinatal cytomegalovirus and varicella zoster virus infections: Epidemiology, prevention, and treatment. *Clinics in Perinatology*. 2015;42:61.
 6. Demmler-Harrison GJ. Congenital cytomegalovirus infection: Clinical features and diagnosis. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Dec. 12, 2016.
 7. Cytomegalovirus (CMV) and congenital CMV infection: Babies born with CMV (congenital CMV infection). Centers for Disease Control and Prevention. <https://www.cdc.gov/cmvcongenital-infection.html>. Accessed Dec. 13, 2016.

فصل دوم سندرم داون



سندرم داون

سندرم داون از اختلالات زمینه ساز عقب ماندگی ذهنی است.

سندرم داون، همچنین به عنوان سندرم داون یا تریزومی 21 شناخته می شود، یک وضعیت ژنتیکی است که به طور معمول برخی از ناتوانی های یادگیری و ویژگی های فیزیکی خاصی را ایجاد می کند.

مشخصات سندرم داون

اکثر نوزادان مبتلا به سندرم داون به زودی پس از تولد تشخیص داده می شوند و ممکن است:

- [\(hypotonia\)](#)
- چشمانی که به سمت بالا و پایین می روند
- دهان کوچک با زبان که ممکن است بیرون بیاید
- پشتی صاف از سر
- وزن و طول وزن زیر در هنگام تولد
- کف دست خود را تنها می توان در یک آن یافت

اگر چه کودکان مبتلا به سندرم داون برخی از خصوصیات فیزیکی مشترک دارند، اما همه آنها یکسان نیستند. کودک مبتلا به سندرم داون شبیه سایر کودکان مبتلا به سندرم است.

افراد مبتلا به سندرم داون نیز شخصیت ها و توانایی های متفاوت خواهند داشت. هر کس که با سندرم داون متولد شده است، برخی از ناتوانی های یادگیری را در بر خواهد داشت، اما برای هر فرد متفاوت خواهد بود.

گاهی اوقات پدر و مادر میتوانند فرزند خود را در طول بارداری به دلیل آزمون غربالگری. اگر مبتلا به سندرم داون است تشخیص دهند

همه زنان باردار آزمایشات غربالگری برای سندرم داون ارائه می شود.

تستهای غربالگری برای شما مشخص نیست که آیا کودک شما دارای سندرم داون است، اما می تواند به شما بگوید که چقدر احتمال دارد مبتلا شود

اگر تست های غربالگری نشان می دهد احتمال اینکه نوزاد شما سندرم Down

داشته باشد، وجود داردممکن است آزمایش های بیشتری در طول بارداری برای تأیید آن انجام شود.

این شامل:

- **نمونه برداری از ویروس کوریونی (CVS)** - یک نمونه کوچک از جفت آزمایش می شود، معمولاً در طول هفته های 11-14 بارداری
- **آمیوسنتز** - نمونه ای از مایع آمنیوتیک آزمایش می شود، معمولاً در طول هفته های 15-20 بارداری

اگر این آزمایش ها نشان می دهد که کودک شما دارای سندرم داون است، پزشک مشاور با شما صحبت میکند

شما همچنین ممکن است برای دیدار با پزشک یا متخصص دیگری که با کودکان مبتلا به سندرم داون مشغول به کار است، قرار بگیرید. آنها می توانند به شما درباره شرایط بیشتری بگویند و به سوالاتی که شما دارید پاسخ دهند

علل سندرم داون

سندرم داون معمولاً توسط یک کروموزوم اضافی در سلول های کودک ایجاد

می شود. در بیشتر موارد این ارثی نیست - این به سادگی نتیجه یک تغییر ژنتیکی در اسپرم یا تخمک است.

شانس کمی برای داشتن یک کودک با سندرم داون با هر حاملگی وجود دارد، اما این احتمال با سن مادر افزایش می یابد.

به عنوان مثال، یک زن 20 ساله در حدود 1 در 1000 احتمال داشتن یک کودک با Down دارد، در حالی که یک زن 40 ساله دارای 1 در 100 شانس است.

هیچ مدرکی وجود ندارد که هیچ کاری انجام شود قبل یا در دوران بارداری، احتمال ابتلا به یک کودک مبتلا به سندرم داون را کاهش می دهد.

افراد مبتلا به سندرم داون بیشتر احتمال دارد که مشکلات خاصی از سلامتی داشته باشند، از جمله:

- اختلالات قلب مانند بیماری های مادرزادی قلبی
- مشکلات شنوایی و بینایی
- مشکلات تیروئید، مانند غده تیروئید ضعیف (کم کاری تیروئید)
- عفونت های مکرر مانند پنومونی

کودک شما ممکن است به وسیله پزشک متخصص اطفال بیشتر از سایر کودکان بررسی شود تا در اسرع وقت مشکلات را برطرف کند.

Symptom of DOWN SYNDROME


علائم سندرم داون

HYPOTONIA شلی عضلات

SMALL TONGUE زبان کوچک

SMALL MOUTH دهان کوچک

LOW IQ کاهش حافظه



Reference

- Bittles AH, et al. (2006). The four ages of Down syndrome. DOI: [10.1093/eurpub/ckl103](https://doi.org/10.1093/eurpub/ckl103)
- Columbia University Medical Center. (2003). Columbia Presbyterian study links Down syndrome, father's age [Press release]. newsroom.cumc.columbia.edu/blog/2003/05/07/columbia-presbyterian-study-links-down-syndrome-fathers-age-3/

- **Down syndrome. (n.d.).**
ndss.org/about-down-syndrome/down-syndrome/
- **Down syndrome: Data and statistics. (2017).**
cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome/data.html
- **Health and medical issues. (n.d.).**
dseinternational.org/en-us/about-down-syndrome/health/
- **Mayo Clinic Staff. (2015). Chorionic villus sampling: Risks.**
mayoclinic.org/tests-procedures/chorionic-villus-sampling/basics/risks/prc-20013566
- **Mayo Clinic Staff. (2015). Cordocentesis: Risks.**
mayoclinic.org/tests-procedures/percutaneous-umbilical-blood-sampling/basics/risks/prc-20014135
- **Mayo Clinic Staff. (2017). Down syndrome: Symptoms and causes.**
mayoclinic.org/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977
- **Understanding a diagnosis of Down syndrome. (n.d.).**
ndss.org/resources/understanding-a-diagnosis-of-down-syndrome/

فصل سوم آنسفالیت



انسفالیت

انسفالیت از علل زمینه ساز عقب ماندگی ذهنی است.

انسفالیت یک التهاب حاد مغز است

اکثر موارد ناشی از عفونت ویروسی یا سیستم ایمنی بدن است که به اشتباه به بافت مغزی حمله می کند.

انسفالیت یک **التهاب حاد** (تورم) مغزی است که معمولاً به علت عفونت ویروسی یا به علت سیستم ایمنی بدن خود به اشتباه به بافت مغزی حمله می کند.

در پزشکی، "حاد" به این معنی است که آن را به طور ناگهانی و به سرعت در حال توسعه؛ معمولاً نیاز به مراقبت فوری دارد

شایع ترین علت عفونت ویروسی است. مغز به عنوان یک نتیجه از تلاش بدن برای مبارزه با ویروس، ملتهب می شود.

انسفالیت **در هر 1000** مورد سرخک در **1** مورد اتفاق می افتد.

انسفالیت به طور کلی با تب و سردرد شروع می شود. علائم به سرعت در حال افزایش می باشد و ممکن است تشنج، سردرگمی، خواب آلودگی و از دست دادن هوشیاری و حتی **کما** باشد.

انسفالیت می تواند تهدید کننده زندگی باشد، اما این نادر است. مرگ و میر بستگی به تعدادی از عوامل، از جمله شدت بیماری و سن دارد.

بیماران جوان تمایل دارند بدون بسیاری از مسائل مربوط به سلامت در حال بهبود، در حالی که بیماران مسن تر در معرض خطر بیشتری برای عوارض و مرگ و میر هستند.

هنگامی که عفونت ویروسی مستقیم مغز یا نخاع وجود دارد، انسفالیت اولیه نامیده می شود. انسفالیت ثانویه به یک عفونت مبتلا می شود که در جاهای دیگر بدن اتفاق می افتد و سپس به مغز می رسد.

انواع مختلف انسفالیت علل مختلفی دارند.

- انسفالیت ژاپنی توسط پشه گسترش یافته است
- انسفالیت عفونی باکتری توسط کلیه ها گسترش می یابد
-

اگر یک قارچ، ویروس یا باکتری مغز آلوده شود، ممکن است انسفالیت اولیه یا عفونی شود.

انسفالیت ثانویه یا پس از عفونت زمانی است که سیستم ایمنی به عفونت قبلی پاسخ می دهد و به اشتباه به مغز حمله می کند.

علائم

بیمار به طور معمول تب، سردرد و فتوفوبیا (حساسیت بیش از حد به نور) دارد. ممکن است ضعف عمومی و تشنج نیز وجود داشته باشد.

علائم شایع

فرد همچنین ممکن است سفتی بینی (سفتی گردن) را تجربه کند، که می تواند منجر به اشتباه تشخیص **مننژیت شود**. ممکن است سفتی اندامها، حرکات آهسته و ناخوشایند وجود داشته باشد. بیمار نیز ممکن است خواب آلود و سرفه داشته باشد.

موارد جدی تر

در موارد جدی تر، ممکن است فرد مبتلا به سردرد شدید، تهوع، استفراغ، سردرگمی، اختلال در تمرکز، از دست دادن حافظه، مشکلات گفتاری، مشکلات شنوایی، توهم، و همچنین تشنج و احتمالا کما باشد. در برخی موارد، بیمار می تواند تهاجمی باشد.

درمان آنسفالیت بر کاهش علائم تمرکز دارد. تنها تعداد محدودی از **داروهای ضد ویروسی** قابل اعتماد مورد آزمایش قرار می گیرند که می تواند کمک کند، یکی از آنها آسیکلوویر است؛ موفقیت برای اکثر عفونت ها محدود است به جز زمانی که این بیماری به علت تبخال ساده است.

کورتیکواستروئیدها ممکن است برای کاهش التهاب مغز، به ویژه در موارد انسفالیت پس از عفونت (ثانویه) تجویز شود. اگر بیمار علائم شدید داشته باشد، ممکن است به تهویه مکانیکی نیاز داشته باشد تا به آنها کمک کند نفس کشیدن و سایر درمان های حمایتی.

Anti-Convulsants گاهی اوقات به بیماران مبتلا به تشنج صادر می شود. ستون فقرات می تواند برای تشنج، بیحوصلگی و تحریک پذیری موثر باشد.

یک سی تی اسکن ممکن است در تشخیص تغییرات در ساختار مغز مفید باشد. همچنین می تواند علل دیگری مانند سکته مغزی، آنوریسم یا تومور را رد کند. با این حال، MRI بهترین روش تصویربرداری برای انسفالیت است. آن می تواند تغییرات مغزی کلاسی که انسفالیت را نشان می دهد شناسایی کند.

Symptom of ENCEPHALITIS

علائم آنسفالیت

HEADACHE سردرد

FEVER تب

FATIGUE ضعف

WEAKNESS ضعف عضلات

SEIZURE تشنج

LOW IQ کاهش حافظه

MUSCLE WEAKNESS ضعف عضلات



References

1. Bennett JE, et al. Encephalitis. In: Mandell, Douglas, and Bennett's Principles and Practice of Infectious Diseases. 8th ed. Philadelphia, Pa.: Saunders Elsevier; 2015.
<http://www.clinicalkey.com>. Accessed Jan. 24, 2017.
2. Hardarson HS. Acute viral encephalitis in children: Clinical manifestations and diagnosis.

- <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Jan. 31, 2017.
3. Ferri FF. Encephalitis, acute viral. In: Ferri's Clinical Advisor 2017. Philadelphia, Pa.: Elsevier; 2017.
<http://www.clinicalkey.com>. Accessed Jan. 24, 2017.
 4. AskMayoExpert. Viral encephalitis. Rochester, Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2016.
 5. Gluckman SJ. Viral encephalitis in adults.
<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Jan. 24, 2017.
 6. Meningitis and encephalitis fact sheet. National Institute of Neurological Disorders and Stroke.
<https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Meningitis-and-Encephalitis-Fact-Sheet>. Accessed Feb. 1, 2017.
 7. Dorsett M, et al. Diagnosis and treatment of central nervous system infections in the emergency

department. Emergency Medical Clinics of North America. 2016;34:917.

8. Patel H, et al. Long-term sequelae of West Nile virus-related illness: A systematic review. The Lancet Infections Diseases. 2015;15:951.

فصل چهارم گالاکتوزومی

Galactosemia



The treatment for galactosemia is restriction of galactose and lactose for life.

گالاکتوزومی

گالاکتوزومی از اختلالات زمینه ساز بروز عقب ماندگی ذهنی است.

شیر مادر پر از چیزهایی است که نوزادان نیاز دارند - مواد مغذی کلیدی، هورمون ها و آنتی بادی هایی که آنها را از بیماری محافظت می کند و آنها را سالم نگه می دارد.

اما برخی از نوزادان با گالاکتوزومی متولد می شوند. این یک وضعیت متابولیکی نادر است که مانع از پردازش گالاکتوز (یکی از قندهای شیرین و فرمول) و تبدیل آن به انرژی می شود. اختلال می تواند مشکلات زیادی را برای نوزادان ایجاد کند و اگر درمان نشود، می تواند خطرناک باشد.

گالاکتوزومی ارثی است. از هر دو والدین به ارث میرسد

اگر نوزاد شما این وضعیت را داشته باشد، به این معنی است که ژن هایی که آنزیم ها را تولید می کنند برای تجزیه گالاکتوز به قند (قند) از قسمت های اصلی از دست رفته است. بدون این قطعات، ژن ها نمی توانند آنزیم ها را برای انجام کار خود بگویند. این باعث می شود که گالاکتوز در خون ایجاد شود، به ویژه برای نوزادان ایجاد مشکلات شود.

علائم

اگر نوزاد شما دارای گالاکتوزمی کلاسیک باشد، در هنگام تولد طبیعی خواهد بود. علائم شروع به نشان دادن در ظرف چند روز پس از شروع به مصرف شیر مادر یا فرمول با لاکتوز - شکر شیر که حاوی گالاکتوز است.

ابتدا کودک شما اشتهای خود را از دست می دهد و شروع به استفراغ می کند .

سپس دچار زردی پوست می شود اسهال شایع است.

این بیماری منجر به کاهش شدید وزن می شود

بدون درمان، در طول زمان در کودک شما ممکن است آب مروارید ایجاد کند

و می تواند حساس به عفونت باشد. او ممکن است آسیب کبدی و مشکلات کلیوی داشته باشد. مغز او ممکن است به خوبی رشد نکند. این می تواند باعث ناتوانی های رشدی شود . بعضی از کودکان دارای مشکلات حرکتی و ماهیچه ای خود هستند.

Symptom of GALACTOSEMIA


علائم گالاکتوزومی

LETHARGY لرزش

JAUNDICE زردی

POOR WEIGHT کاهش وزن

LOW Iq اختلال حافظه



References

1. AskMayoExpert. Klinefelter syndrome. Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2015.
2. National Library of Medicine. Klinefelter syndrome. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. Accessed May 17, 2016.

3. Learning about Klinefelter syndrome. National Human Genome Research Institute.

<https://www.genome.gov/19519068/learning-about-klinefelter-syndrome/>. Accessed May 17, 2016.

4. Klinefelter syndrome. NHS Choices.

<http://www.nhs.uk/Conditions/klinefelters-syndrome/Pages/Introduction.aspx>. Accessed May 17, 2016.

فصل پنجم سندرم کلاین فلتر



سندرم کلاین فلتر

سندرم کلاین فلتر از علل زمینه ساز عقب ماندگی ذهنی است.

سندروم کلاین فلتر ممکن است بر روی رشد بیضه تاثیر بگذارد، که باعث کم شدن بیضه های طبیعی می شود که می تواند منجر به تولید کمتر تستوسترون شود.

این سندرم همچنین ممکن است باعث کاهش توده عضلانی، کاهش جسم و موی صورت و بافت پستان بزرگ شود. اثرات سندرم Klinefelter متفاوت است، و همه افراد علائم و علائم مشابهی ندارند.

اکثر مردان مبتلا به سندرم Klinefelter اسپرم کم یا مایع منی بدون اسپرم تولید می کنند، اما روش های کمک باروری ممکن است برای برخی از مردان مبتلا به سندرم Klinefelter سودمند باشد

علائم

علائم و نشانه های سندرم Klinefelter به طور گسترده ای در میان مردان با اختلال متفاوت است.

بسیاری از پسران مبتلا به سندرم Klinefelter علائم قابل توجهی از خود نشان نمی دهند و ممکن است این حالت تا سالیان متمادی تشخیص داده نشود. برای دیگران، این وضعیت تاثیر قابل توجهی بر رشد و ظاهر دارد. علائم و نشانه های سندرم Klinefelter نیز با سن متفاوت است.

نوزادان

نشانه ها و علائم ممکن است عبارتند از:

- عضلات ضعیف
- توسعه رشدی آهسته - طولانی تر از حد متوسط برای نشستن، خزیدن و راه رفتن
- تاخیر در صحبت کردن
- آرام بودن
- مشکلات زایمان، مانند بیضه های در شکم باقی مانده

پسران و نوجوانان

نشانه ها و علائم ممکن است عبارتند از:

- بلندتر از حد متوسط
- پاها بلندتر، لگن کوتاه تر و باسن های گسترده تر در مقایسه با پسران دیگر
- بلوغ دارای تاخیر است
- بعد از بلوغ، عضلات کمتر و موهای صورت و بدن کمتری نسبت به سایر نوجوانان دارند
- بیضه های کوچک دارند
- آلت تناسلی کوچک
- بافت سینه بزرگ (gynecomastia)
- استخوانهای ضعیف
- سطوح انرژی پایین
- گرایش به خجالت و حساس بودن
- دشواری ابراز افکار و احساسات و یا اجتماعی شدن
- مشکلات خواندن، نوشتن، املائی یا ریاضی

مردان

- تعداد اسپرم کم یا بدون اسپرم
- بیضه های کوچک و آلت تناسلی مرد
- کاهش میل جنسی
- قدبلندتر از حد متوسط
- استخوانهای ضعیف
- موی صورت و بدن کاهش یافته است
- کمتر عضلانی نسبت به حالت طبیعی است
- بافت سینه بزرگ شده
- افزایش چربی شکم

عوامل خطر

سندروم کلاین فلتر از یک رویداد ژنتیکی تصادفی است. خطر ابتلا به سندرم

Klinefelter برای مادران مسن تر، این خطر بالاتر است

Symptom of KLINEFELTER SYNDROME

علائم سندرم کلاین فلتر

WEAKNESS MUSCLE ضعف عضلات

SPEAK DAMAGE آسیب صحت کردن

SMALL PENIS کوچک بودن آلت تناسلی

GYNCOMASTIA ژینکوماستی

References

1. AskMayoExpert. Klinefelter syndrome. Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2015.
2. National Library of Medicine. Klinefelter syndrome. Genetics Home Reference.
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klinefelter-syndrome>. Accessed May 17, 2016.

- 3. Learning about Klinefelter syndrome. National Human Genome Research Institute.**
<https://www.genome.gov/19519068/learning-about-klinefelter-syndrome/>. Accessed May 17, 2016.
- 4. Klinefelter syndrome. NHS Choices.**
<http://www.nhs.uk/Conditions/klinefelters-syndrome/Pages/Introduction.aspx>. Accessed May 17, 2016.
- 5. Klinefelter syndrome. National Organization for Rare Disorders.** <http://rarediseases.org/rare-diseases/klinefelter-syndrome/>. Accessed May 17, 2016.
- 6. Klinefelter syndrome. Merck Manual Consumer Version.**
<http://www.merckmanuals.com/home/children's-health-issues/chromosomal-and-genetic-abnormalities/klinefelter-syndrome>. Accessed May 17, 2016.

7. Klinefelter syndrome (KS). Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development.
<https://www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter/Pages/default.aspx>. Accessed May 17, 2016.
8. Ferri FF. Klinefelter's syndrome. In: Ferri's Clinical Advisor 2017. Philadelphia, Pa.: Elsevier; 2017.
<https://www.clinicalkey.com>. Accessed May 18, 2016

فصل ششم مسمومیت سرب



مسمومیت با سرب**مسمومیت با سرب از علل عقب ماندگی ذهنی است.**

مسمومیت سرب زمانی رخ می دهد که سرب وارد بدن شود. در اغلب موارد مقدار کمی از سرب در طول زمان مصرف می شود که باعث ایجاد مشکلات و مشکلات بهداشتی می شود.

علل مسمومیت با سرب

خطر ابتلا به مسمومیت سرب در بسیاری از افراد بسیار کوچک است زیرا امروزه به طور کلی در رنگ ها، بنزین و ظروف غذا استفاده نمی شود. این باعث شده است که اکثریت افراد در معرض سرب قرار بگیرند.

با این وجود یکی از خطرات احتمالی اصلی ممکن است از طریق آب آشامیدنی آب شیرین باشد، اگر اموال شما دارای لوله های سرب، یک مخزن آب سرب یا لوله با اتصالات سرب باشد.

در تعداد کمی از موارد، این می تواند منجر به آلوده شدن آب منبع شود.

نشانه ها و علائم در کودکان جوان می تواند شامل موارد زیر باشد:

- تحریک پذیری و خستگی
- از دست دادن اشتها و از دست دادن وزن
- درد شکم
- استفراغ
- یبوست
- از دست دادن شنوایی
- تاخیر رشد و مشکلات یادگیری

علائم بالغین می تواند شامل موارد زیر باشد:

- فشار خون بالا
- درد شکم
- یبوست
- درد مفصلی و عضلانی
- درد، بی حسی یا سوزن شدن اندامها
- سر درد
- سقط جنین یا زایمان زودرس در زنان باردار
- خستگی
- از دست دادن حافظه

Symptom of lead poisoning

علائم مسمومیت با سرب

abdominal pain درد شکم

abdominal cramp کرامپ شکمی

low Iq کاهش حافظه

HEADACHE سردرد

CONSTIPATION یبوست



References

1. Lowry JA. Childhood lead poisoning: Clinical manifestations and diagnosis.
<http://www.uptodate.com/home>. Accessed Sept. 17, 2016.
2. Lead: Prevention tips. Centers for Disease Control and Prevention.

- <http://www.cdc.gov/nceh/lead/tips.htm>. Accessed Sept. 21, 2016.
3. AskMayoExpert. Chelation therapy. Rochester, Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2016.
 4. Lowry JA. Childhood lead poisoning: Management. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Sept. 17, 2016.
 5. AAP Council on Environmental Health. Prevention of childhood lead toxicity. *Pediatrics*. 2016;138:e20161493.
 6. Lead poisoning and health. World Health Organization. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs379/en/>. Accessed Sept. 17, 2016.
 7. Lead toxicity: What are the physiologic effects of lead exposure? Agency for Toxic Substances and Disease Registry.

[https://www.atsdr.cdc.gov/csem/csem.asp?csem=7
&po=10](https://www.atsdr.cdc.gov/csem/csem.asp?csem=7&po=10). Accessed Sept. 17, 2016.

8. Goldman RH, et al. Adult occupational lead poisoning. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Sept. 23, 2016.

9. Lead: Protect your family from exposures to lead. Environmental Protection Agency. <https://www.epa.gov/lead/protect-your-family-exposures-lead>. Accessed Sept. 23, 2016

فصل هفتم سرخی



سرخک

سرخک از علل زمینه ساز بروز عقب ماندگی ذهنی است.

سرخک یک عفونت دوران کودکی ناشی از ویروس است.

اکنون با یک واکسن، احتمال وقوع سرخک می تواند تقریباً همیشه کاهش یابد

سرخک می تواند جدی باشدو حتی عامل مرگ و میر کودکان کوچک باشد.

در حالی که کودکان بیشتری واکسن سرخک دریافت می کنند، میزان مرگ و میر

در سراسر جهان کاهش یافته است، این بیماری هنوز بیش از 100000 نفر در

سال، بیشتر از سن 5 سالگی را می کشد.

در نتیجه نرخ بالای واکسیناسیون به طور کلی، سرخک در ایالات متحده بیش از

یک دهه گسترده نشده است. ایالات متحده در سالهای 2000 تا 2010 به طور

متوسط حدود 60 مورد سرخک در سال را محاسبه کرد، اما در سالهای اخیر

تعداد موارد متوسط در سال به 205 افزایش یافته است. اکثر این موارد در خارج از کشور ظاهر می شوند و در افرادی که غیر واکسینه شده اند و یا نمی دانستند که واکسینه شده یا نه واکسینه شده اند.

علائم

علائم و نشانه های سرخک 10 تا 14 روز پس از قرار گرفتن در معرض ویروس ظاهر می شوند. علائم و نشانه های سرخک معمولاً شامل موارد زیر

می شوند:

- تب
- سرفه خشک
- آبریزش بینی
- گلو درد
- چشم های التهابی (ملتحمه)

- لکه های سفید کوچک با مراکز سفید مایل به سفید در یک پس زمینه قرمز که در داخل دهان در قسمت داخلی قرار دارند
- بثورات پوستی از تکه های بزرگ و صاف تشکیل شده که اغلب به یکدیگر متصل می شوند
- عفونت در مراحل متوالی در طول دو تا سه هفته رخ می دهد.
- عفونت و انکوباسیون. برای 10 تا 14 روز اول پس از آلوده شدن، ویروس سرخک انکوباتور می شود. در این زمان هیچ علائمی یا نشانه سرخک ندارید.
- علائم و نشانه های غیر اختصاصی سرخک معمولاً با یک تب خفیف تا متوسط، اغلب همراه با سرفه مداوم، آبریزش بینی، چشم های ملتحمه (ملتحمه) و گلودرد همراه است. این بیماری نسبتاً خفیف ممکن است دو یا سه روز طول بکشد.

• **بیماری حاد و بثورات.** بثورات حاوی لکه های قرمز کوچک است که بعضی از آنها کمی بالا می روند.

در طی چند روز آینده، بثورات صورت و تنه، سپس روی ران ها، و پاها پایین می افتد. در همان زمان، تب شدید، اغلب تا 104 تا 105.8 F تا 41 درجه سانتیگراد) افزایش می یابد. خارش سرخک به تدریج از بین می رود، ابتدا از صورت و از ران ها و پاها از بین می رود.

• **دوره عفونی** یک فرد مبتلا به سرخک می تواند ویروس را به دیگران تقریباً برای هشت روز گسترش دهد، شروع به چهار روز قبل از ظاهر شدن بثورات و پایان دادن به بثورات در مدت چهار روز.

سرخک یک بیماری بسیار مسری است که توسط یک ویروس که در بینی و گلو یک کودک یا بزرگسال آلوده می شود، تکثیر می شود. سپس هنگامی که فرد مبتلا به سرخک سرفه، عطسه یا صحبت می کند، قطره های آلوده به هوا پخش می شود، جایی که افراد دیگر می توانند آنها را وارد بدن کنند.

قطرات آلوده ممکن است در یک سطح قرار بگیرند، جایی که آنها برای چندین ساعت فعال و مسری هستند. شما می توانید ویروس را با قرار دادن انگشتان خود در دهان یا بینی خود و یا چروک کردن چشم خود را پس از دست زدن به سطح آلوده.

حدود 90 درصد از افراد حساس که در معرض ویروس هستند، آلوده خواهند شد.

عوامل خطر

عوامل خطر سرخک:

- **بودن غیرقابل قبول** اگر شما واکسن برای سرخک دریافت نکرده اید، احتمال بیشتری برای بیماری دارید.
- **سفر بین المللی** اگر شما به کشورهای در حال توسعه سفر کنید، سرخک بیشتر است، خطر ابتلا به این بیماری را بیشتر خواهید داشت.

- داشتن کمبود ویتامین A. اگر ویتامین A کافی در رژیم غذایی نداشته باشید احتمال بیشتری برای علائم و عوارض شدیدتری دارید.

عوارض سرخک ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- عفونت گوش
- برونشیت
- لارنژیت
- یا کروپ.
- سرخک ممکن است منجر به التهاب جعبه صدای شما (حنجره) یا التهاب دیواره های داخلی شود که از عبور جریان اصلی ریه ها (لوله های برونشینی) باشد.
- ذات الریه. پنومونی یک عارضه رایج سرخک است. افراد مبتلا به سیستم ایمنی ضعیف می توانند انواع مختلفی از پنومونی را که گاهی اوقات کشنده است، ایجاد کنند.
- انسفالیت حدود 1 در 1000 نفر مبتلا به سرخک یک عارضه به نام انسفالیت ایجاد می کند. انسفالیت ممکن است پس از سرخ شدن رخ دهد یا ممکن است چند ماه بعد رخ ندهد.

- مشکلات حاملگی

Symptom of MEASLES

علائم سرخک

DIARRHEA اسهال

EAIR INFECTION عفونت گوش

LOW IQ کاهش حافظه



References

1. Goodson JL, et al. Measles 50 years after use of measles vaccine. *Infectious Disease Clinics of North America*. 2015;29:725.
2. Goldman L, et al., eds. Measles. In: *Goldman-Cecil Medicine*. 25th ed. Philadelphia, Pa.: Saunders Elsevier; 2016. <https://www.clinicalkey.com>. Accessed March 2, 2018.

3. Gans H, et al. Measles: Epidemiology and transmission.
<https://www.uptodate.com/contents/search>.
Accessed March 2, 2018.
4. AskMayoExpert. Measles. Rochester, Minn.: Mayo Foundation for Medical Education and Research; 2017.
5. Kliegman RM, et al. Measles. In: Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia, Pa.: Elsevier; 2016. <https://www.clinicalkey.com>. Accessed March 2, 2018.
6. Reye's syndrome information page. National Institute of Neurological Disorders and Stroke.
<https://www.ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Reyes-Syndrome-Information-Page>.
Accessed March 2, 2018.
7. Gans H, et al. Measles: Clinical manifestations, diagnosis, treatment, and prevention.

<https://www.uptodate.com/contents/search>.

Accessed March 2, 2018.

8. Tannous LK, et al. A short clinical review of vaccination against measles. *Journal of the Royal Society of Medicine Open*. 2014;5:1.

<http://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/2054270414523408>. Accessed March 2, 2018.

فصل هشتم مننژیت



مننژیت

مننژیت از علل زمینه ساز بروز عقب ماندگی ذهنی است

مننژیت یک عفونت غشای محافظتی است که مغز و نخاع (مننژن) را احاطه کرده است.

این می تواند هر کسی را تحت تاثیر قرار دهد، اما بیشتر در نوزادان، کودکان، نوجوانان و بزرگسالان جوان است.

اگر به سرعت درمان نشود، مننژیت می تواند بسیار جدی باشد. این می تواند مسمومیت خون را تهدید کننده مرگ و میر (سیتی سمی) و آسیب دائمی به مغز یا اعصاب ایجاد کند.

تعدادی از واکسن های موجود وجود دارد که برخی از آنها در برابر مننژیت محافظت می کنند.

علائم مننژیت

علائم مننژیت به طور ناگهانی ایجاد می شود و می تواند شامل موارد زیر باشد:

- دمای بالا (تب) (C (100.4F38) یا بالاتر

- مریض شدن

- سردرد

- یک بثورات خفیف که زمانی که یک شیشه بر روی آن غلبه می کند محو نمی شود (این همیشه هماهنگ نیست)

- گردن سفت

- دوست نداشتن از چراغ های روشن

- خواب آلودگی یا عدم پاسخگویی

- تشنج (متناسب)

این علائم ممکن است در هر جهت ظاهر شود و برخی ممکن است ظاهر نشوند.

مننژیت معمولا توسط عفونت باکتریایی یا ویروسی ایجاد می شود. مننژیت باکتریایی نادر است اما جدی تر از مننژیت ویروسی است.

عفونت هایی که مننژیت را ایجاد می کنند می توانند از طریق:

- عطسه کردن

- سرفه

- بوس کردن

• به اشتراک گذاشتن ظروف، کارد و چنگال و مسواک

مننژیت معمولا از افرادی که این ویروس ها یا باکتری ها را در بینی یا گلو می بینند، گرفتار می شوند اما خودشان بیمار نیستند.

همچنین ممکن است از فردی که مبتلا به مننژیت می شود گرفتار شود، اما این کمتر رایج است.

اکثر افراد مبتلا به مننژیت باکتریایی که به سرعت درمان می شوند، بهبودی کامل خواهند داشت، اگر چه برخی با مشکل جدی و بلند مدت مواجه هستند. این می تواند شامل موارد زیر باشد:

• کاهش شنوایی یا از دست دادن بینایی ، که ممکن است جزئی یا کامل باشد

• مشکلات با حافظه و غلظت

• تشنج های مکرر (صرع)

• هماهنگی، حرکت و تعادل مشکلات

Symptom of MENANGITIS

علائم مننژیت

FEVER تب

LETHARGY لرزش

HEADACHE سردرد

LOW IQ کاهش حافظه

SEIZURE تشنج

NAUSEA تهوع

SLEEP DAMAGE اختلال خواب



References

1. Meningitis and encephalitis fact sheet. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Meningitis-and-Encephalitis-Fact-Sheet>. Accessed Aug. 10, 2018.
2. Bacterial meningitis. Centers for Disease Control and Prevention.

<http://www.cdc.gov/meningitis/bacterial.html>.

Accessed Nov. 19, 2015.

3. Bartt R. Acute bacterial and viral meningitis.

Continuum Lifelong Learning in Neurology.

2012;18:1255.

4. Viral meningitis. Centers for Disease Control and Prevention.

<http://www.cdc.gov/meningitis/viral.html>. Accessed Nov. 19, 2015.

5. Fungal meningitis. Centers for Disease Control and Prevention.

<http://www.cdc.gov/meningitis/fungal.html>.

Accessed Nov. 19, 2015.

6. Derber CJ, et al. Head and neck emergencies.

Medical Clinics of North America. 2012;96:1107.

7. Longo DL, et al., eds. Meningitis, encephalitis, brain abscess, and empyema. In: Harrison's Principals of Internal Medicine. 19th ed. New York, N.Y.: McGraw-Hill Education; 2015.

<http://www.accessmedicine.com>. Accessed Nov. 19, 2015.

فصل نهم بیماری نیمن پیک



بیماری نیمن پیک

بیماری نیمن پیک از علل عقب ماندگی ذهنی است.

Niemann-Pick

یک بیماری نادر است که بر توانایی بدن برای متابولیسم چربی (کلسترول و لیپید) در سلول تاثیر می گذارد

Niemann-Pick

می تواند مغز، اعصاب، کبد، طحال، مغز استخوان و در موارد شدید ریه را تحت تاثیر قرار دهد

علائم و نشانه های Niemann-Pick ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- چالش و سختی راه رفتن
- انقباض عضلانی بیش از حد (دیستونی) یا حرکات چشم
- اختلالات خواب
- مشکل بلعیدن و خوردن
- پنومونی مجدد

علل

Niemann-Pick ناشی از جهش در ژن های خاصی است که در ارتباط با چگونگی متابولیسم چربی (کلسترول و چربی ها) است.

جهش های ژن Niemann-Pick از والدین به فرزندان منتقل می شوند که یک الگو به نام توزیع اتوزوم مغلوب است. این بدان معنی است که هر دو مادر و پدر باید فرم معیوب ژن را باید به کودک خود منتقل کنند

Niemann-Pick بیماری پیشرفته ای است و هیچ درمان وجود ندارد.

این می تواند در هر سنی رخ دهد

Symptom of NIEMAN PIC

علائم سندرم نیمن پیک

DIFFICULT MOVE راه رفتن دشوار

LARGE LIVER بزرگی کبد

SEIZURE تشنج

JAUNDICE زردی

LOW IQ کاهش حافظه

TERMOR لرزش



References

1. Patterson MC. Overview of Niemann-Pick disease. <http://www.uptodate.com/home>. Accessed Oct. 31, 2016.
2. Patterson MC, et al. Stable or improved neurological manifestations during miglustat therapy in patients from the international disease registry for Niemann-Pick disease type C: An observational cohort study. Orphanet Journal of

Rare Diseases. 2015;10:65.

<http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0284-z>. Accessed Oct. 31, 2016.

3. Niemann-Pick disease. Merck Manual Professional Version.

<https://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/inheriteddisordersofmetabolism/Niemannpick-disease>. Accessed Oct. 31, 2016.

فصل دهم بیماری فنیل کتونوریا



بیماری فنیل کتونوری

بیماری فنیل کتونوری از علل زمینه ساز بروز عقب ماندگی ذهنی است.

Fenylketonuria phen-ul-key-toe-NU-ree-uh که PKU نیز نامیده می شود،

یک اختلال ارثی نادر است که باعث می شود اسید آمینه به نام فنیل آلانین در بدن ایجاد شود. PKU ناشی از نقص ژن است که باعث ایجاد آنزیم مورد نیاز برای تجزیه فنیل آلانین می شود.

بدون آنزیم مورد نیاز برای فرآوری فنیل آلانین، هنگامی که یک فرد مبتلا به PKU غذاهای حاوی پروتئین یا آسپارتام، شیرین کننده مصنوعی را مصرف

می کند، ممکن است ایجاد کند. این در نهایت می تواند به مشکلات جدی سلامت منجر شود.

برای بقیه زندگی خود، افراد مبتلا به PKU - نوزادان، کودکان و بزرگسالان - باید رژیم غذایی را که فنیل آلانین را محدود می کنند، دنبال کند، که بیشتر در مواد غذایی حاوی پروتئین یافت می شود.

تشخیص PKU در حال حاضر می تواند به جلوگیری از مشکلات عمده سلامت کمک کند.

علائم

نوزادان مبتلا به PKU در ابتدا علائم ندارند. با این حال، بدون درمان، نوزادان معمولاً طی چند ماه علائم PKU را توسعه می دهند.

علائم و علائم PKU می تواند خفیف یا شدید باشد و ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- بوی شیرین در نفس، پوست و یا ادرار، ناشی از فنیل آلانین بیش از حد در بدن است
- مشکلات عصبی که ممکن است شامل تشنج باشد
- راش پوست (اگزما)
- پوست روشن و چشم آبی، چرا که فنیل آلانین نمی تواند به ملانین تبدیل شود - رنگدانه ای که مسئول پوست و مو است
- سر و صورت غیر طبیعی (microcephaly)
- بیش فعالی
- ناتوانی ذهنی

- توسعه تاخیر
 - مشکلات رفتاری، عاطفی و اجتماعی
 - اختلالات روانی
 - **PKU کلاسیک** شدیدترین شکل اختلال **PKU** کلاسیک است. آنزیم مورد نیاز برای تبدیل فنیل آلانین از دست رفته یا به شدت کاهش می یابد و منجر به افزایش سطح فنیل آلانین و آسیب شدید مغزی می شود.
 - **فرم های کمتر شدید PKU.** در فرم های ملایم یا متوسط، آنزیم برخی از عملکرد را حفظ می کند، بنابراین سطح فنیل آلانین به اندازه زیاد نیست، و در نتیجه خطر ابتلا به آسیب مغزی قابل توجهی را کاهش می دهد.
- اما اکثر کودکان مبتلا به اختلال هنوز نیاز به یک رژیم غذایی مخصوص **PKU** برای جلوگیری از اختلال ناتوانی و سایر عوارض دارند.


عوارض در هنگام تولد ممکن است شامل موارد زیر باشد:

- وزن کم هنگام تولد
- توسعه تاخیر
- ناهنجاری های صورت
- سر ناگسستی کوچک
- نقص قلب و سایر مشکلات قلب
- ناتوانی ذهنی
- مشکلات رفتاری

pku بدون درمان می تواند منجر به:

- آسیب مغزی غیر قابل برگشت و معلولیت های ذهنی ناشی از آن در چند ماه اول زندگی آغاز می شود
- مشکلات عصبی مانند تشنج و لرزش
- مشکلات رفتاری، عاطفی و اجتماعی در کودکان و بزرگسالان بزرگتر
- مشکلات عمده سلامت و پیشرفت

Symptom of PKU
علائم پی کا یو
BEHAVIOR DAMAGE آسیب رفتار
HYPERACTIVITY بیش فعالی
ECZEMA اکزما
MICROCEPHALY ریز سری
LOW Iq کاهش حافظه



References

1. National Library of Medicine. Phenylketonuria. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/phenylketonuria>. Accessed Oct. 8, 2017.

2. Phenylketonuria. National Organization for Rare Disorders. <https://rarediseases.org/rare-diseases/phenylketonuria/>. Accessed Oct. 8, 2017.
3. Learning about phenylketonuria (PKU). National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/25020037/learning-about-phenylketonuria/>. Accessed Oct. 8, 2017.
4. Phenylketonuria (PKU). Merck Manual Professional Version. <http://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/inherited-disorders-of-metabolism/phenylketonuria-pku>. Accessed Oct. 8, 2017.
5. Bodamer OA. Overview of phenylketonuria. <https://www.uptodate.com/contents/search>. Accessed Oct. 8, 2017.
6. Phenylketonuria (PKU). Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development.

<https://www.nichd.nih.gov/health/topics/pku/Pages/default.aspx>. Accessed Oct. 8, 2017.

7. Singh RH, et al. Recommendations for nutritional management of phenylalanine hydroxylase deficiency. *Genetics in Medicine*. 2014;16:121.