



مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
آلبنیسم
دیستروفی دوشن
گالاکتوزمی
هموفیلی
هپاتیت ب
سندرم کلاین فلتر
امفالوسل
فنیل کتونوریا
کم خونی داسی شکل
تالاسمی
سندرم ترنر

### آلبینیسم

آلبینیسم از اختلالات قابل تشخیص در رحم مادر است.

آلبینیسم نوعی اختلال مادرزادی است که در آن فقدان رنگ یا هیچ ملانین رنگدانه ای مشخص نمی شود.

نوع و میزان ملانین بدن ، تولید رنگ پوست، مو و چشم را مشخص می کند .

اغلب افراد مبتلا به آلبینیسم نسبت به نور آفتاب حساس هستند و در معرض خطر ابتلا به سرطان پوست نیز قرار دارند

علائم آلبینیسم معمولا اما نه همیشه، در رنگ پوست، مو و چشم فرد مبتلا آشکار است.

گرچه ، همه افراد با این اختلال دچار مشکلات بینایی می شوند

گرچه شکل قابل تشخیص از نتایج آلبینیسم در موهای سفید و پوست صورتی، رنگ پوست (رنگ) می تواند از سفید به قهوه ای متغیر باشد و ممکن است تقریبا شبیه

والدین یا خواهر و برادر بدون آلبینیسم باشد

در برخی افراد مبتلا به آلبینیسم، رنگ پوست هرگز تغییر نمی کند .

تولید ملانین ممکن است در طول دوران کودکی و سالهای نوجوانی و در نتیجه تغییرات جزئی در رنگ پوست شروع یا افزایش یابد .

با قرار گرفتن در معرض نور

خورشید، برخی از افراد ممکن است دچار کک و مک شوند

لکه های کک مک مانند خال

قابلیت تغییر رنگ به قهوه ای مایل به زرد را دارند

رنگ موها می تواند از سفید به قهوه ای متغیر باشد . مردم

آفریقایی تبار و یا

آسیایی که مبتلا به آلبینیسم هستند ممکن است رنگ موهایشان زرد، قرمز یا قهوه ای باشد.

رنگ مو نیز ممکن است با اوایل دوران بلوغ تیره شود

علائم و نشانه های آلبینیسم مرتبط با عملکرد چشم عبارتند از

حرکت غیر ارادی و سریع چشم (نیستاگموس)

عدم توانایی هر دو چشم در یک جا خیره شدن (استرابیسم)

نزدیک بینی شدید و یا دوربینی

حساسیت به نور (ترس از نور)

انحنای غیرطبیعی سطح جلویی چشم و یا لنز داخل چشم  
(آستیگماتیسم)، که باعث تاری دید می شود

عوارض آلبرینیسم شامل اختلالات پوستی و همچنین چالش های  
اجتماعی و عاطفی می شود

اختلالات پوستی  
یکی از جدی ترین عوارض مرتبط با آلبرینیسم خطر آفتاب  
سوختگی و سرطان پوست است

تشخیص کامل برای آلبرینیسم شامل موارد زیر می شود  
معاینه بدنی  
شرح تغییرات در رنگ  
تست کامل از چشم  
مقایسه رنگ کود با دیگر اعضای خانواده



### 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.

دیستروفی دوشن

دیستروفی دوشن از اختلالات قابل تشخیص در رحم است

دیستروفی عضلانی، دیستروفی عضلانی دوشن یک بیماری ژنتیکی است که با تضعیف تدریجی عضلات منجر به مرگ می شود.

دیستروفی عضلانی دوشن بدترین نوع

دیستروفی عضلانی است. همچنین این شایعترین شکل دیستروفی عضلانی است.

این وضعیت اغلب با جوانان مرتبط است زیرا علائم در دوران کودکی شروع و کسانی که مبتلا به این بیماری

باشند معمولاً در اوایل بلوغ می میرند.

یکی از بالغ بر بیست گونه ضعف عضلات است. تمام تحلیل‌های

عضلانی ناشی از عیوب ژنها

هستند (ژنها عوامل وراثتی هستند که توسط والدین به کودکان

خود انتقال داده میشوند) و

بدلیل تحلیل رفتن سلولهای عضلات و از بین رفتن تدریجی، باعث

پیشرفت در ضعف آنها میشوند.



گونه داچنی تنها روی پسرها تاثیر میگذارد( استثنای بسیار نادر) و نقص این ژن در نتیجه وجود عیبی در تنها پروتئین مهم در بافتهای ماهیچه ها تشخیص داده شده است و به آن دیستروفی یا تحلیل عضلات گفته میشود. این اسم پس از تلاشهای دکتر داچنی دی بولوگن در اواسط قرن نوزده در پاریس نام گرفت، وی یکی از اولین افرادی است که بر روی دیستروفی عضلات مطالعه و تحقیق کرد

دیستروفی عارضه انی بسیار جدی است. علایم اولیه، پسرهای مبتلا به این حالت، دشواری در راه رفتن در سنین ۱ الی ۳ سالگی است

و معمولا قادر به دویدن یا پریدن شبیه هم سن و سالان خود نیستند، اغلب برای بالا رفتن از پلکان مشکل دارند و برای اینکار از نرده ها کمک میگیرند برای بلند شدن از زمین نیز مشکل دارند

بعضی پسرها مشکلات یادگیری و یا رفتاری دارند، که ممکن است در این مرحله آغاز علائم باشد

تا سنین تقریباً ۸ الی ۱۱ سالگی (بندرت سنین قبل و یا بعد) پسران برای راه رفتن ناتوان میشوند و امید به زندگی در آنها بسختی تا اواخر نوجوانی یا بیست سالگی میرسد.

با وجود مطمئن ترین آزمایشات ژنتیک و پروتئین، تشخیص بسیار ساده است.

فقط دو حالت از این عارضه وجود دارد که باعث میشود تا احتمال هیچگونه اشتباهی در تشخیص دیستروفی دوشن از طرف دکتر متخصص صورت نگیرد. در حالتی که دیستروفی دوشن نباشد نوع دیگر است.

نوع دیستروفی عضلانی "بکر" گونه خفیفتر کمبود دیستروفین است اما در حالت شدید با نوع دوشن مشترک هستند. در ابتدا ممکن است سنجش شدت در کودکان بسیار کم سن و سال،

مشکل باشد اما در بسیاری از موارد این وضعیت واضح است.  
آزمایشهای پروتئین و ژنتیک قادر است این تمایز را بخوبی  
آشکار کند



**Reference**

**1- Stoelting R., Dierdorf S., Anesthesia and co-existing disease, 3rd ed., New York, Churchill Livingstone,1993, pp: 137-148.**

**2- Choi, Jong-Ho, MD Rooke, G. Alec, MD PHD. Reduction in Post-intubation respiratory resistance by isoflurane and Albuterol, Canadian journal of Anesthesia, July 1997, 44, (7): 717.**

## گالاکتوزومی

گالاکتوزومی از اختلالات قابل تشخیص در رحم مادر است.

گالاکتوزومی یک بیماری ارثی نادر و تهدید کننده زندگی در طول دوره نوزادی می باشد یکی از شایع ترین اختلالات متابولیسم کربوهیدرات است

گالاکتوزمیا بر دو نوع است نوع شدید آن که نوع کلاسیک است در این نوع آنزیم به طور طبیعی کمتر از 5٪ فعال است و تنها چند روز پس از نوشیدن شیر، از جمله شیر مادر، نوزاد با گالاکتوزمی کلاسیک، علائمی مانند ( از دست دادن اشتها، زردی، استفراغ، بی حالی و تشنج ) را نشان می دهد. بدون مراقبت و درمان فوری مادام العمر، کودکان با عوارض تهدید کننده حیات مانند عفونت های خون شدید، یرقان، خونریزی، سیروز کبدی و عقب ماندگی ذهنی گرفتار می شوند و حتی با درمان کودکان باز هم می تواند منجر به

آب مروارید، مشکلات گفتاری، کاهش رشد، کاهش عملکرد حرکتی، معلولیت های یادگیری، بی نظمی های قاعدگی و یانسگی زودرس در زنان ) شود. نقص در سوخت و ساز گالاکتوز می تواند سبب چندین علائم شدید مانند ( نارسایی کلیه، کبد بزرگ، آب مروارید، تیرگی لنز چشم، رشد ضعیف و عقب ماندگی ذهنی شود

تنها راه درمان گالاکتوزمی خروج لاکتوز و گالاکتوز از رژیم غذایی کودک است باید مواد غذایی و نوشیدنی های حاوی گالاکتوز از جمله

شیر، پنیر، فراورده های لبنی، غذاهای فرآوری شده و از پیش بسته بندی شده حاوی لاکتوز، سس گوجه فرنگی، بعضی از آب نبات ها، بعضی از میوه ها و سبزیجات

اگر قبل از اینکه کودک 10 روزه شود درمان شروع شود یک شانس خیلی خوب برای رشد طبیعی، توسعه و هوش وجود دارد در برخی از کودکان که درمان زود هنگام شروع می شود ممکن است تاخیر در رشد داشته باشند اما اغلب به قد طبیعی بزرگسالان می رسند.

در برخی از کودکان با گالاکتوزمی کلاسیک نشان می دهد که حتی با درمان دقیق در سنین پایین، در یادگیری و رشد، ممکن است در مدرسه به کمک اضافی نیاز داشته باشند برخی از کودکان تاخیر گفتار و زبان دارند

بعضی از آنها تاخیر در مهارت های حرکتی مانند راه رفتن و هماهنگی و مشکلات تعادل دارند

بعضی از کودکان، تغییرات رفتاری شامل ( مشکلات توجه، انگیزه کم و کم رو بودن ) دارند

اگر درمان بعد از 10 روز از زندگی آغاز شود احتمال تاخیر در مشکلات یادگیری بیشتر است سطح تاخیر از کودک به ک ودک دیگر متفاوت است

درمان هنوز هم مهم است حتی اگر دیر آغاز شده باشد زیرا می تواند به جلوگیری از علائم تاخیری بیشتر، کمک کند



#### 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 .**

## هموفیلی

هموفیلی از اختلالات قابل تشخیص در رحم است.

هموفیلی بیماری است که از لخته شدن خون جلوگیری می کند، به همین دلیل خونریزی در افرادی که به این بیماری مبتلا هستند، دیرتر از سایرین بند می آید. این یک اختلال ژنتیکی است و این تغییر در ژن ها پدید می آید که می تواند ارثی یعنی در نتیجه ایجاد باشد (از والدین به بچه رسیده باشد)

یا حین رشد در رحم ایجاد شده باشد

هموفیلی دو نوع متفاوت دارد

تقریباً % 80 از هموفیلی آ هستند که کمبود فاکتور 8 می باشد  
موارد هموفیلی، هموفیلی ب

زمانی اتفاق می افتد که فرد دچار کمبود فاکتور 9 باشد  
هموفیلی برحسب میزان فاکتورهای لخته کردن در خون بیمار، به سه دسته، خفیف،

متوسط و شدید طبقه بندی می شود. اگر فرد فقط % 1 یا کمتر از فاکتور تحت تاثیر را

تولید کند، بیماری او شدید یا حاد تلقی می شود.

اگر این میزان 2 % تا 5 % باشد، متوسط

و اگر بین 6 % و 50 % باشد، خفیف خواهد بود.

به طور کلی، افرادی که مبتلا به

انواع خفیف تر هموفیلی هستند هر از گاه دچار خونریزی شدید

می شوند، درحالیکه

هموفیلی های شدید بیشتر دچار این خونریزی ها می شوند

اکثر افراد مبتلا به هموفیلی در زمان کودکی و خردسالی متوجه

میشوند

علائم و نشانه های هموفیلی

اگر به تازگی متوجه شده اید که مبتلا به هموفیلی هستید، احتمالاً

به نوع خفیف آن مبتلا هستید

خون دماغ - کبودی هایی که با محل و تعداد غیرطبیعی - : علائم

هموفیلی عبارتند از

درد و - خونریزی بسیار زیاد از گزیدن لب یا پر کردن دندان -

هایی که بند نمی آیند

خون در ادرار - ورم مفاصل

یک زخم و جراحت جزئی و کوچک برای افراد مبتلا به هموفیلی  
چندان دشوارتر از افراد سالم نیست  
اما خونریزی های داخلی واقعاً جدی و مشکل ساز خواهد بود.  
زمانیکه  
خونریزی در مفاصل، عضلات، یا اندام های داخلی بدن اتفاق  
می افتد، درمان ضروری خواهد بود



**References**

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

**J Clin Nutr 1994; 60(2): 289-92.**

### هپاتیت ب

هپاتیت ب از اختلالات قابل تشخیص در رحم است

هپاتیت ب یک عفونت حاد و جدی کبدی است، که توسط ویروس هپاتیت ب بوجود می آید.

در بعضی از افراد هپاتیت ب مزمن شده و باعث مشکلات کبدی، سرطان کبد و یا سیروز کبدی می شود.

اکثر افراد مبتلا به هپاتیت ب بعد از طی مراحل درمان، کاملاً بهبود پیدا می کنند.

نوزادان و کودکان بیشتر از دیگران در خطر ابتلا به نوع مزمن هپاتیت ب می باشند.

برای پیشگیری از ابتلا به این بیماری

می توانید از واکسن های آن استفاده کنید، همچنین اگر به این

بیماری آلوده شده اید، می توانید با

اتخاذ اقدامات احتیاطی از پخش شدن ویروس جلوگیری نمود.

علائم ابتلا به هپاتیت ب کدام است؟

علائم و نشانه های هپاتیت ب **HBV** ظاهر می شوند و می توانند

معمولاً ۳ ماه بعد از آلوده شدن به ویروس

طیف گسترده ای از علائم را شامل شود،

علائم هپاتیت ب می تواند شامل

درد شکم

ادرار تیره

تب

درد مفاصل و ماهیچه ها

کاهش و یا از دست دادن اشتها

حالت تهوع و استفراغ

خستگی و ضعف

زرد شدن پوست و سفیدی چشم ها

جوش های پوستی

دلایل معمول انتقال هپاتیت ب به بدن افراد شامل

تماس جنسی، در صورتیکه شما رابطه جنسی محافظت نشده با فرد

مبتلا به این بیماری داشته باشید

که خون، بزاق، منی و یا ترشحات واژنی اش وارد بدن شما شود،

ممکن است شما مبتلا شوید

استفاده از سوزن مشترک، ویروس هپاتیت ب براحتی از طریق

سوزن و سرنگ آلوده به خون فرد مبتلا

منتقل می شود



انتقال از مادر به فرزند، زنان باردار مبتلا به این بیماری می توانند ویروس را به بدن فرزند خود منتقل نمایند  
فرو رفتن سوزن آلوده در بدن، هیپاتیت ب برای افراد بخش بهداشت و همه افرادی که بطور ناگهانی سوزن در بدنشان فرو می رود، یکی از بزرگترین نگرانی هاست

#### راههای

پیشگیری و کاهش خطر ابتلا به هیپاتیت ب شامل خودداری از رفتارهای پرخطر و رابطه جنسی حفاظت نشده استفاده از کاندوم تازه برای هر بار رابطه جنسی ترک مصرف مواد مخدر و داروهای غیرقانونی توجه به رعایت نکات بهداشتی هنگام استفاده از خدمات سالن های تاتو

قبل از سفر به مناطق پرخطر خود را واکسینه نمایید  
عدم استفاده از سوزن و سرنگ مشترک  
عدم استفاده از مسواک و تیغ مشترک



#### References

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

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

2- Beck-Peccoz P, Persani L, LaFranchi S.

Safety of medications

and hormones used. J Clin Endocrinol

Metab.

2000;85(4):1545-9.

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

سندرم کلاین فلتر

سندرم کلاین فلتر از اختلالات قابل تشخیص در رحم است.

همان طور که می دانید، تعداد کروموزوم های هر سلول انسان 46

عدد می باشد که کاهش و افزایش تعداد آنها، ناهنجاری های

کروموزومی را ایجاد می کند

یکی از شایع ترین بیماری های ژنتیکی در مردان، سندروم کلاین

فلتر می باشد

XX در زنان است، اما مردان مبتلا به این سندروم دارای فرمول

فرمول کروموزومی انسان سالم به صورت xy در مردان و

کروموزومی (xxy) می باشند

از هر 1000 نوزاد پسر، تنها یک پسر به این سندروم مبتلا

می شود

زمانی که سن خانمی موقع بارداری 35 سال به بالا باشد، بروز

این سندروم بیشتر می شود

علایم سندروم کلاین فلتر

متاسفانه این بیماری تا سن بلوغ در پسران به طور قطعی

تشخیص داده نمی شود.

علائم در نوزادان

عضلات ضعیف -

تاخیر در صحبت کردن -

شخصیت آرام و مطیع -

رفتارهایی مانند چهار دست و پا رفتن و نشستن و راه افتادن -

این کودکان دیرتر از حد طبیعی می باشد. بعد از تولد، بیضه ها وارد کیسه بیضه نمی شوند.

این سندروم تاثیر منفی بر رشد بیضه های نوزاد پسر دارد در

نتیجه بیضه در افراد مبتلا

کوچک تر از حد طبیعی می باشد

علائم در نوجوانان

قدی بلند تر از حد معمول در سنین خود دارند -

پاهای بلند، بالا تنه کوتاه تر، باسن پهن تر در مقایسه با -

سایر پسران

تاخیر در بلوغ و یا گاهی عدم بلوغ -

استخوان های ضعیف -

پس از بلوغ، بدنشان کمتر عضلانی می شود و موهای صورت -

و بدن آنها در مقایسه با افراد هم سنشان کمتر است

بیضه های کوچک و سفت -

بزرگ شدن غیر عادی پستان ها -

- در ابراز احساسات خود دچار مشکل هستند و تعاملات اجتماعی - کمتری نشان می دهند
- مشکلات توجه - کمرویی -
- در خواندن و نوشتن و حل کردن مسایل ریاضی دچار مشکل - هستند

کلاین فلتر ناشی از به وجود آمدن خطای تصادفی ژنتیکی می باشد.

طبق تحقیقات مشخص شده است که زنان بالاتر از 35 سال، بیشتر نوزادی با این سندروم به دنیا می آورند بنابراین زنانی که بالاتر از 35 سالگی مایل به باردار شدن هستند، باید بیشتر مراقب این سندروم باشند و تحت مراقبت های پزشکی بیشتری قرار بگیرند



### 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.**



### آمفالوسل

آمفالوسل از اختلالات قابل تشخیص در رحم است.

آمفالوسل یک عیب مادرزادی است که احشاء شکمی به مقادیر مختلف، داخل طناب نافی می شوند.

همچنانکه جنین در ساک حاملگی رشد می کند، روده ها رشد می کند، و درازتر می شوند و از شکم به داخل طناب نافی می ریزند برآمدگی پیدا می کند

این رشد در 6 تا 10 هفته اول بارداری اتفاق می افتد. ، بطور معمول روده ها در یازدهمین هفته بارداری به داخل شکم بر می گردند.

اگر این اتفاق رخ ندهد، یک آمفالوسل بوجود آمده است بهرحال بیشتر از نصف همه کودکانی

که با آمفالوسل بدنیا می آیند ممکنست عیبهای زمان تولد (مادرزادی) دیگری نیز داشته

باشند. تعدادی از این نقصها ممکنست جدی باشند.

اگر آمفالوسل پاره شود، یک اورژانس پزشکی است و جراحی فوراً انجام خواهد شد  
عوارض آمفالوسل شامل عفونت، پارگی و انسداد روده است.

اگر ساک آمفالوسل بی عیب باشد، جراحی باید به تاخیر بیفتد تا زمانی که کودک به خوبی فعالیت کند.  
در آمفالوسلهای کوچک، برای جلوگیری از عفونت یا آسیب بافت، فوراً باید عیب بر طرف شود و در آمفالوسلهای بزرگتر، ممکنست با کاهش تدریجی به وسیله بزرگ کردن حفره شکم به تناسب محتویات روده ای نیاز داشته باشند.



**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.**

### فنیل کتونوریا

فنیل کتونوریا از اختلالات قابل تشخیص در رحم است

فنیل کتونوریا یک بیماری ارثی و ژنتیکی می باشد. این بیماری به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد رخ می دهد.

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

باید بگوییم که در بدو تولد هیچگونه نشانه ای وجود ندارد و نوزاد در 2 تا 3 ماه اول زندگی ظاهراً سالم دارد. اما کم کم علایمی مثل عدم تمایل نوزاد به خوردن شیر، استفراغ بعد از خوردن شیر، بروز اگزما و جوش در سطح بدن، بور شدن موهای سر بدون سابقه ارثی در او پیدا خواهد شد.

عرق بدن و ادرار این نوزادان معمولاً دارای بوی زننده و بسیار نامطبوع مثل کپک می باشد. متأسفانه بعد از مدتی کودک دچار عقب ماندگی ذهنی می شود.

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

درمان بیماری پی کی یو

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

تنها راه درمان بیماری پی کی یو فرمول های غذایی با فنیل آلانین کم می باشد.

این برنامه ی غذایی به موقع شروع شود و ادامه یابد  
آزمایش های فنیل آلانین خون به طور منظم انجام شود  
وضعیت بالینی، تغذیه و تأثیر درمان، دوره ای بررسی گردد



#### References

- 1- Braunwald F., Wilson I., Kasper M., et al.  
Principles of internal Medicine, 14th Edition.  
1998;  
1:1125-7.
- 2- Hosking C.S., Pyman C., Wilkins. The  
never

**deaf child-intrauterine rubella or not? Arch  
Dis**

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

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

**Congenital rubella syndrome: Ophthalmic  
manifestation and associated systematic  
disorders.**

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

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

**Computed tomography and magnetic  
resonance**

**imaging of the brain in congenital rubella  
syndrome.No To Hattatsu. 1996; 28(5):385-  
90.**

کم خونی داسی شکل

کم خونی داسی شکل از اختلالات قابل تشخیص در رحم است.

هموگلوبین طبیعی صاف و گرد است و به سلول اجازه عبور آسان از مویرگهای خونی را می دهد. سلولهای هموگلوبین سلول داسی سفت و به شکل داس می باشند.

این ملکولهای هموگلوبین ایل دارند به شکل خوشه ای و در کنار یکدیگر قرار گیرند، بنابراین به راحتی از مویرگهای خونی عبور نمی کنند .

این خوشه ها منجر به توقف جریان خون حمل کننده اکسیژن می گردند

به گزارش خبرنگار سایت پزشکان بدون مرز، برخلاف سلولها با هموگلوبین طبیعی که بیش از ۱۲۰ روز زنده هستند، سلولهای داسی بعد از ۱۰ تا ۲۰ روز از بین می روند. این روند طی یک دوره مزمن منجر به بروز کم خونی می گردد. \_

درد یا بحران داسی

هنگامیکه عروق خونی توسط سلولهای داسی شکل مسدود

می شوند و جریان خون قطع می شود بحران درد رخ

می دهد که بحران انسداد عروقی نیز نامیده می شود



درد در تمام نقاط بدن ایجاد می‌گردد اما اغلب در قفسه سینه، بازوها و پاها احساس می‌گردد. تورم دردناک انگشتان دست و پا، داکتیلیت نامیده می‌شود و میتواند در خردسالان و اطفال زیر ۳ سال مشاهده شود. پریاپیسم (نعوظ دردناک) یک روند درناک در ناحیه آلت تناسلی مردان می‌باشد. هرگونه اختلال در جریان خون منجر به درد، تورم و مرگ بافتی در اثر عدم دریافت خون و اکسیژن کافی می‌گردد

عوارض خطرناک بیماری سلول داسی شکل، روند داسی شدن در قفسه سینه میباشد. معمولاً به طور ناگهانی و در شرایط پراسترس، عفونت، تب و کم آبی بدن رخ می‌دهد. سلولهای داسی شکل به یکدیگر متصل گشته و عروق ریز ریوی را مسدود می‌سازند. علائم شبیه به پنومونی و شامل تب، درد و تک سرفه شدید می‌باشد. اپیزودهای متعدد سندرم سینه منجر به صدمه دائمی ریه می‌گردند

سکته مغزی از دیگر عارضه شدید و ناگهانی در بیماران سلول داسی شکل است. سلولهای بد شکل از طریق انسداد عروق خونی بزرگ

تغذیه کننده مغز منجر به سکته می گردند.  
هرگونه اختلال در جریان خون و اکسیژن به مغز منجر به  
اختلالات عصبی غیرقابل بازگشت می گردد  
در ۶۰٪ بیماران که یک بار سکته کرده اند احتمال سکته دوم  
و سوم نیز وجود دارد.



**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.

### تالاسمی

تالاسمی از اختلالات قابل تشخیص در رحم مادر است.  
تالاسمی به گروهی از اختلالات ژنتیکی خون اطلاق می گردد.

### صفت تالاسمی آلفا یا تالاسمی آلفا خفیف

در این مرحله کمبود پروتئین آلفا بیشتر است.  
بیماران در این مرحله سلول های قرمز خونی کمتر و کوچکتری دارند، اگر چه بسیار از بیماران علائمی از بیماری را تجربه نمی نمایند.

پزشکان اغلب تالاسمی آلفا خفیف را با کم خونی فقر آهن

اشتباه نموده و برای بیماران آهن تجویز می نمایند.

آهن هیچ تأثیری بر درمان کم خونی تالاسمی آلفا ندارد

بیماری هموگلوبین H:

در این مرحله، کمبود پروتئین آلفا به حدی است که منجر به کم

خونی شدید و بروز مشکلاتی نظیر طحال بزرگ ،

تغییرات استخوانی و خستگی می گردد. نامگذاری به علت

هموگلوبین اچ

غیر طبیعی است که سلول های قرمز خون را تخریب می نماید

### صفت تالاسمی مینور

در این حالت کمبود پروتئین به حدی نیست که باعث اختلال در عملکرد هموگلوبین گردد.

یک فرد با این بیماری حامل صفت ژنتیکی تالاسمی می باشد. این فرد به جز یک کم خونی خفیف در برخی موارد، مشکل دیگری را تجربه نخواهد

کرد. همانند تالاسمی آلفای خفیف، پزشکان اغلب سلولهای قرمز خونی فرد مبتلا به تالاسمی بتا مینور را به عنوان علامتی از کم خونی فقر آهن با تجویز نادرست مکمل آهن درمان می نمایند

### تالاسمی ماژور

مرحله شدیدترین فرم تالاسمی بتا می باشد که کمبود شدید پروتئین بتا در هموگلوبین منجر به یک کم خونی تهدید کننده حیات می شود و فرد به انتقال خون منظم و مراقبت های طبی فراوانی نیازمند می گردد.

انتقال خون مکرر در طول عمر منجر به تجمع بیش از حد آهن می گردد که باید توسط تجویز عوامل کننده در دفع جهت جلوگیری از مرگ و نارسایی ارگان ها درمان شوند



**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.

سندرم ترنر

سندرم ترنر از اختلالات قابل تشخیص در رحم است.

به طور طبیعی، زنان دارای دو عدد کروموزوم جنسی در سندرم یکی از کروموزوم های X. ترنر ناقص است

علل و عوامل خطر سندرم ترنر

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

کروموزوم ها دارای ژن ها و

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

به طور معمول، زنان دارای دو عدد XX. خوانده می شود کروموزوم جنسی شبیه هم می باشند.

علائم سندرم ترنر

علائم در نوزادان شامل موارد

ورم دست ها و پاها -

پهن شدن گردن -

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



رشد ناقص و یا عدم رشد در دوران بلوغ، شامل کم پشتی موها و کوچک ماندن سینه ها  
قفسه سینه مسطح و صاف، همانند یک سپر  
افتادگی پلک چشم -  
خشکی چشم ها -  
ناباروری -  
فقدان قاعدگی (آمنوره) -  
کوتاهی قد -

آزمایشات زیر نیز ممکن است خواسته شود  
آزمایش هورمون های خون - و هورمون محرک فولیکول **FSH**  
**LH** هورمون لوتنین  
اکوکاردیوگرافی (برای بررسی ساختمان و عملکرد قلب) -  
ام آر آی از قفسه سینه -  
سونوگرافی از اندام های تناسلی و کلیه ها -  
معاینه لگن -  
سندرم ترنر ممکن است، میزان استروژن موجود در خون و ادرار  
را تغییر دهد.

عوارض سندرم ترنر

- آرتروز -

- آب مروارید -

- دیابت -

- بیماری تیروئیدی هاشیموتو -

- نقصان قلب -

- افزایش فشار خون -

- مشکلات کلیوی -

- عفونت های گوش میانی -

- چاقی -

- اسکولیوز (در نوجوانان) -



### References

1. Calvillo O, Sharibas I, Turnipseed J. Anatomy and pathophysiology of sacroiliac joint. Curren Review Pain 2000; 4: 356-61.
2. Cibulka MT. Low back pain and its relation to hip and foot. J Orthop Sports Phys Ther 1999; 29:595-601.
3. Slipman CW, Jackson HB, Lipetz JS, et al. Sacroiliac joint pain referral zones.

**Arch Phys Med Rehabil 2000; 81: 334-8.**

**4. Levangie PK. Four clinical tests of sacroiliac joint dysfunction: the association of**

**test results with innominate torsion among patients with and without low back pain. Phys Ther 1999; 79:1043-57.**

**5. Nordin M. Basic biomechanics of the muscle skeletal system. 3th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001.269.**

**6. Levangie PK. The association between static pelvic a symmetry and low back pain. Spine 1999; 15:1234-42.**