



دانشنامه بیماریهای نادر  
تنظیم کننده  
رضایون رحمت گردان میکرو بیولوژیست

مطالب موجود در این دانشنامه

مقدمه
مزوتلیوما
بیماری تای ساچ
دیستروفی
آلپسی
بیماری بهجت
آتروفی مثانه
سندرم بلوم
فیبروز کیستیک
بیماری فابری

اغلب بیماری های نادر جزو اختلال های ژنتیکی محسوب می شوند، و حتی اگر علایم آنها خیلی زود ظاهر نشود، در تمام دوران زندگی یک فرد، با او همراه خواهند بود. بسیاری از بیماری های نادر در اوایل زندگی مبتلایان، ظاهر می شوند و در حدود ۳۰ درصد از کودکان مبتلا به بیماری های نادر قبل از رسیدن به سن پنج سالگی خواهند مرد.

گفتنی است که هیچ ملاک قاطعی که مورد توافق عموم باشد برای نادر در نظر گرفتن یک بیماری وجود ندارد.

یعنی ممکن است در یک بخش از جهان، و یا نزد گروه خاصی از مردم، یک بیماری نادر در نظر گرفته شود اما همان بیماری در نقطه ای دیگر و نزد مردمانی دیگر هنوز هم بیماری شایع محسوب شود

بیماری نادر به شماری از بیماری ها گفته می شود که دارای فراوانی کمتر از ۵ نفر در ده هزار نفر است این شیوع کم باعث شده است که تشخیص این بیماری ها، به سختی امکان پذیر باشد.

تاکنون بین پنج تا هشت هزار بیماری نادر در جهان شناسایی شده است.

بیماری نادر به بیماری گفته می شود که شیوع آن بسیار کم است و دامنه ای بین ۱ به ۱۰۰۰ و ۱ به ۲۰۰۰۰۰ را دربرمی گیرد.

درحال حاضر تخمین زده می شود

که بین ۵۰۰۰ تا ۸۰۰۰ نوع بیماری نادر وجود دارد که بعلت اینکه تعداد افرادی که به هر یک

از گونه های بیماری های نادر مبتلا می شوند بسیار کم هستند

درصد سن مرگ ومیر در بین ۶۵٪ بیماران مبتلا به بیماری نادر از نوع حاد معمولاً بصورت زیر دسته بندی می شوند

۳۵٪. پیش از سن یک سالگی

۱۰٪. بین سنین ۱ تا ۵ سالگی

۱۲٪. بین سنین ۵ تا ۱۵ سالگی

## مزوتلیوما

مزوتلیوما از بیماریهای نادر میباشد.

مزوتلیوما نوع نادری از سرطان است که در بافت پوششی قلب و ریه رشد میکند.

شایع ترین نوع مزوتلیوما نوع پلئورال باشیوع 70 درصد است.

شیوع مزوتلیوما صفاقی 15 تا 20 درصد است.

شیوع مزوتلیومای پریکارد 10 درصد است.

عامل اصلی خطر بروز مزوتلیوما تماس با آزبست است.

در زمان تشخیص مزوتلیوما افراد معمولاً بیش از 65 سال سن دارند.

بر اساس مرحله بندی مزوتلوما میتوان درمان را تنظیم نمود.

معمولاً مزوتلیوما در زمان تشخیص متاستاز دارد

## **complication of mesothelioma**

**عوارض مزوتلیوما**

**walk disorder** اختلالات راه رفتن

**heart disorder.** بیماری قلبی

**pneumonia** پنومونی

**scoliosis** اسکولیوز

**breath disorder.** اختلالات تنفسی

## References

1. Braunwald E, et al. Harrison's principles of internal medicine. 15th ed. New York: McGraw-Hill; 2001; pp. 238-459.
2. Beers Mh, Berkow R. The Merck manual of diagnosis and therapy. 17th ed. Whitehouse Station, NJ: Merck and Co 1999; 46-80.
3. Fridman LS. The Liver, Biliary Tract, and Pancreas. In: Tierneryed. New York, NY: McGraw-Hill 2000; 656-97.

## بیماری تای ساکس

بیماری تای ساکس از اختلالات نادر است.

بیماری تای ساکس عبارت است از یک اختلال ارثی و نادر دستگاه عصبی مرکزی در شیرخواران و کودکان کم سن که باعث اختلال پیشرونده و مرگ زودرس می گردد

علائم شایع :

کودک در بدو تولد، طبیعی به نظر می رسد. بین 3 تا 6 ماهگی علائم زیر ظاهر می شوند

از دست دادن آگاهی و تأخیر تکامل ذهنی

از دست دادن قدرت عضلات مثلاً مشکل در نشستن یا چرخیدن

کری

کوری

یبوست شدید ناشی از عصب دهی مختل به کولون

تشنج



یک بیماری ارثی ناشی از یک ژن مغلوب که باعث کمبود آنزیم می گردد.  
اگر هر دو والد ژن را داشته باشند، کودک آنها به احتمال 25% مبتلا به بیماری تای ساکس می گردد.

اگر تنها یک والد، ناقل باشد، کودک مبتلا نخواهد شد.  
در یهودیان اشکنازی یا کانادایی های فرانسوی تبار، از هر 60 نفر یک نفر دارای این ژن است  
عوارض احتمالی  
پنومونی ( ذات الریه)  
زخم های فشاری

داروها

ضد تشنج ها برای کنترل تشنج

ملین ها و مسهلها برای برطرف کردن یبوست

سایر داروها برای کنترل عوارض در صورت ظهور

**symptom of taysach disease**

علايم بیماری تاي ساچ

**dysphagia**

ديسفاژي

**ataxia** اتاکسي

**spasm** اسپاسم

**psychosis** پسيکوز

**treatment of taysach syndrome**

درمان بیماری تاي ساچ

**halopridol**

هالوپريدپل

**lithium**

ليتيوم

**primethamine**

پريمتامين

## 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 .

## دیستروفی

دیستروفی از بیماریهای نادر است.

دیستروفی از سری بیماریهای حاد ژنتیکی است.

در بیماری دیستروفی بافت ماهیچه تخریب میگردد

دیستروفی ماهیچه غیر قابل درمان است و تابه حال روشی برای درمان آن ذکر نشده است.

دیستروفی عضلانی 2 نوع است.

نوع دوشن و نوع بکر

معمولا در پسران بارز است و زن از مادر حامل ژن به پسر منتقل میشود

در دیستروفی کودک دیر راه میفتد وزمان راه رفتن میلنگد

ممکن است کمی عقب ماندگی ذهنی هم وجود داشته باشد.

بدلیل ضعف عضلات ممکن است عضلات سیستم قلب و تنفس هم درگیر شود



## 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.

## آلوپسی

آلوپسی از اختلالات نادر است.

طاسی منطقه ای ( آلوپسی آره آتا ) عبارت است از ریزش ناگهانی موها در يك منطقه دایره ای بر روی سر. همراه با ریزش مو. هیچ گونه شواهد قابل مشاهده ای از بیماری بر روی پوست سر به چشم نمی خورد.

البته این بیماری غیر از پوست سر ، می تواند ابروها ، مژه ها ، ناحیه تناسلی ، و زیر بغل و موهای کل دست و پا را نیز درگیر کند.

این مناطق ممکن است یکی یا متعدد باشد

و بصورت ریزش موی سکه ای نیز معروف است

علایم شایع

ریزش ناگهانی موها در يك منطقه دایره ای با حاشیه کاملاً مشخص . در موارد نادر ، ریزش مو

ممکن است کامل باشد ( طاسی کلی )

هیچ دردی وجود ندارد پوست کاملاً صاف و نرمال است

هیچ خارش وجود ندارد

علل

ناشناخته است ، اما ارث و مشکلات عاطفی مثل اضطراب ممکن است نقش داشته باشند. امکان

دارد دستگاه خود ایمنی نیز در ایجاد این بیماری نقش داشته باشد.

خود ایمنی یعنی پاسخ

اشتباه و نابجای دفاع بدون به نحوی که اجزای خودی مورد حمله و تخریب قرار می گیرند

گاهی به علت التهاب تیروئید یا یک نوع کم خونی به نام کم خونی وخیم رخ می دهد

عوامل افزایش دهنده خطر

استرس

سابقه خانوادگی طاسی منطقه ای

causes of alopecia

علل آلوپسی

immune disorder

اختلالات ایمنی

congenital disorder

بیماری مادرزادی

metabolic disorder

اختلالات متابولیک

## treatment of alopecia

monoxidil

ماینوکسیدیل

cyclosporine

سیکلوسپورین

oral steroid

استروئید خوراکی



### References:

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

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

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

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

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

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

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



**101(3): 423-32.**

## سندرم بهجت

سندرم بهجت از اختلالات نادر پزشکی است.

بهجت، بیماری نادری است و عوامل محیطی و ژنتیکی می توانند در ایجاد آن ایفای نقش کنند

بیماری بهجت یک بیماری سیستم ایمنی علیه بدن است. این بیماری در دسته بیماری های روماتیسمی طبقه بندی می شود

25 تا 30 سالگی، شایع ترین سن ابتلا به بیماری بهجت است و کودکان و سالمندان کمتر به این عارضه مبتلا می شوند

علائم این بیماری در افراد مختلف و بسته به ناحیه ای که حمله بیماری به آن صورت می گیرد، متفاوت است  
بیماری بهجت، اندام های مختلف از جمله پوست، چشم،

دستگاه گوارش، مفاصل، قلب، دستگاه گردش خون، ریه و مغز و اعصاب را می تواند درگیر کند

علائم این بیماری با توجه به ناحیه ای که به آن حمله

می کند عبارتند از

آفت دهان -

آفت ناحیه تناسلی -

جوش یا آکنه پوست -

التهاب چشم -

التهاب روده -

التهاب مغز با نشانه های: تب، سردرد، سرگیجه، عدم تعادل و حتی سکته مغزی -

التهاب رگ ها و شریان های بزرگ -

درد مفاصل -

درد شکم، اسهال یا خونریزی -

مهم ترین نشانه این بیماری، آفت دهان است که بیشتر از سه بار در سال حمله کند و هر بار حداکثر ظرف دو هفته بهبود یابد

این شکل آفت، دیگر آفت معمولی نیست

این بیماری می تواند چشم را مورد حمله قرار دهد که اگر به موقع درمان نشود، احتمال کور شدن بیمار هم وجود دارد

حمله بیماری بهجت به مفاصل باعث ورم و درد شدید مفاصل می شود

بهجت می تواند در مفاصل بزرگ بدن بویژه زانو و مچ پا التهاب ایجاد کرده و باعث درد مفصلی شود

لخته شدن خون در سیاهرگ های پاها و دست ها نیز در بیماران مبتلابه بهجت دیده می شود و بیشتر از افراد سالم اتفاق می افتد

پیشگیری

این بیماری پیشگیری خاصی ندارد، اما کنترل وزن، جلوگیری از چاقی و حفظ رژیم غذایی متعادل و سرشار از سبزیجات میوه های متنوع و پرهیز از مصرف زیاد قند و چربی شاید مفید باشد

درمان

نوع درمان بستگی به علائم بیماری دارد. به عنوان مثال اگر این بیماری چشم را مبتلا کند، فرد باید کورتون و داروهای ضد روماتیسمی استفاده کند

درد مفاصل که با ورم مفاصل همراه است، معمولاً به کمک دیکلوفناک تجویزی توسط پزشک متخصص درمان می شود

## symptom of behget disease

علائم سندرم بهجت

optic atrophy

آتروفی بینایی

seizure

تشنج

pericarditis

پریکاردیت

bowel disorder

اختلالات روده

## treatment of behget disease

درمان بیماری بهجت

corticosteroid

استروئید

azathioprine

آزاتیوپرین

colchicine

کلشی سین

## References

1. World Health Organization. Headache Disorders. WHO Factsheet. 2004, 277. Available at:  
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs277>.
2. Lipton RB, Stewart WF, Diamond S, Diamond ML, Reed MD. Prevalence and burden of migraine in the United States: data from the American Migraine Study II. *Headache*. 2001;41(7):646-57.
3. Olesen J, Goadsby PJ. Synthesis of migraine mechanisms. In: Olesen J, Tfelt-Hansen P, Welch KMA, Eds. *The Headaches*. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 1999.
4. Lipton RB, Stewart WF. Acute migraine therapy: do doctors understand what patients with migraine want from therapy? *Headache*. 1999;39 (suppl 2):20-26.
5. Dowson A, Jagger S. The UK migraine patient survey: quality of life and treatment. *Curr Med Res Opin*. 1999;15:241-53.

اکستروفی مئانه

اکستروفی مئانه از اختلالات نادر است.

اختلال کار مئانه شایع است. طبق یک آمار، سی درصد به آن

مبتلا هستند.

در هر سنی، از نوجوانی تا پیری در اشکال و درجات مختلف رخ می دهد که در

افراد مسن شایع تر است. زنان نیز دچار آن هستند

اکستروفی مئانه یک نقص مادرزادی است که مئانه و قسمت‌هایی از آن در بیرون شکم تشکیل میشود

احتمال بروز اکستروفی مئانه بسیار کم است.

اکستروفی مئانه شامل طیف وسیعی از ناهنجاری های دستگاه ادراری تناسلی و استخوان لگن است.

**complication of bladder extrophy**

علامت اکستروفی مثانه

✓

**bladder spasm**

اسپاسم مثانه

**urinary infection**

عفونت ادراری

**treatment of bladder exterophy**

درمان اکستروفی مثانه

✓

**surgery**

جراحی

**control infection**

کنترل عفونت

## 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.



سندرم بلوم از اختلالات نادر است.

این سندرم به صورت ژنتیکی منتقل می‌گردد و دارای وراثت اتوزومال مغلوب است، اولین نشانه‌های این بیماری در سنین نزدیک ۲۰ سالگی نمایان شده و اغلب به صورت عقب ماندگی شدید

رشد قبل و بعد از تولد، ضایعات پوستی حساس به نور که معمولاً بر روی صورت ایجاد می‌شود مشخص می‌گردد

تظاهرات بالینی اصلی آن عبارتند از:

کوتاهی قد،

ضایعات پوستی اریتماتو بر روی صورت که با نور خورشید تشدید میشود

ضایعات پوستی هیپریاهیپوپییگمانته بر روی بدن و نیز افزایش میزان عفونت‌های باکتریال به علت نقص ایمنی

این سندرم شامل قرمزی و تلانژ کتازی ناحیه صورت به شکل پروانه، کوتاهی قد و حساسیت به نور آفتاب

می‌باشد

مطالعه کروموزومی تشخیص سندرم بلوم را تایید می‌کند

عفونت‌های عودکننده (اوتیت میانی و ذات‌الریه) بیماری مزمن ریوی و دیابت شیرین نیز شایع است

بسیاری از این بیماران مشکلاتی در یادگیری دارند

مردان مبتلا نابارورند و زنان وارد یائستگی زودرس می‌شوند

اغلب مرگ و میرها نیز به علت سرطان ( اپیتلیال ، هماتوپویتیک ، لنفوئید ، بافت هم بند ، سلول های زاینده ، سیستم عصبی و کلیه ) که در سنین جوانی رخ می دهد ، می باشد

symptom of bloom syndrome

علائم سندرم بلوم

pneumonia

پنومونی

immune deficiency

ایمنی ضعف

learning disorder

اختلالات یادگیری

#### reference

1. Buyukgebiz A. Congenital hypothyroidism: clinical aspects and late consequences. *Pediatric Endocrinol Rev* 2003; 1: 185-90.

2. Gruters A, Biebermann H, Krude H. Neonatal thyroid disorders. *Horm Res* 2003; 59: suppl 1 24-9.

## فیبروز کیستیک

فیبروز کیستیک از اختلالات پزشکی نادر است

این بیماری یکی از شایعترین و جدی ترین اختلالات ژنتیکی است که در هر 2 تا 3 هزار تولد یک نوزاد را مبتلا می کند.

در این اختلال ترشحات ریه، لوزالعمده (پانکراس) ، کبد، روده و سیستم تناسلی غلیظ و چسبنده می شود این در حالی است که در افراد طبیعی این ترشحات غالباً رقیق و غیرچسبنده هستند علاوه بر این میزان نمک موجود در ترشحات غدد عرق نیز افزایش می یابد و در واقع نمک موردنیاز بدن از طریق عرق دفع می شود

بیماری فیبروزکیستیک در اثر انتقال ژن های معیوب پدرومادر به کودک ایجاد می شود اگر فقط یکی از والدین دارای ژن بیماری باشد

کودک ناقل بیماری خواهد بود اما بیمار نمی شود (یعنی علائم بیماری در وی ظاهر نمی شود) بنابراین هم پدر و هم مادر باید ژن معیوب خود را به فرزندشان انتقال دهند

### علائم و نشانه ها

شایعترین علائم بیماری مربوط به درگیری سیستم تنفسی است ؛ این علائم شامل سرفه همراه با خلط ، خس خس سینه و عفونت ریه

ها می باشد در مواردی سینوزیت و پولیپ های بینی نیز مشاهده می شود

سایر علایم بیماری عبارتند از :

دل دردهای عود کننده، کاهش وزن، اختلال در هضم غذا، انسداد روده ، تهوع و استفراغ، اسهال چرب، نارسایی در رشد و درگیری کبد

دارو درمانی در این بیماران شامل موارد زیر است

آنتی بیوتیک ها به منظور پیشگیری از عفونت استفاده می شوند

داروهای گشاد کننده برونش برای باز نگه داشتن مسیرهای تنفسی استفاده می شود

از کورتون ها به منظور کاهش التهاب در سیستم تنفسی استفاده شود

برحسب نیاز از آنزیمهای پانکراس (لوزالمعده) برای کاهش مشکلات گوارشی استفاده می شود

مکمل های ویتامین های محلول در چربی برای بیمار تجویز می شود که معمولاً به صورت روزانه مصرف می شود

علائمی که نشان دهنده وخامت عفونت تنفسی در بیماران مبتلا به فیبروزکیستیک است شامل

سرفه های مکرر

افزایش تولید خلط و تغییر در ظاهر آن

تنگی نفس

کاهش تحمل فعالیت و ورزش

کاهش اشتها

تب

کاهش وزن

## **symptom of cystic fibrosis**

علامت فیبروز کیستیک

**cough**

سرفه

**chest infection**

قفسه سینه

**lung infection**

عفونت ریه

**low weight**

کاهش وزن

## **treatment of cystic fibrosis**

درمان فیبروز کیستیک

**antibiotic**

آنتی بیوتیک

**physiotherapy**

فیزیوتراپی

**bronchodilator**

برونکودیلاتور

**oxygen therapy**

اکسیژن درمانی

## **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.**

## بیماری فابری

بیماری فابری از اختلالات نادر است.

جزء بیماری های ذخیره ای لیزوزومال است . وراثت این بیماری ژنتیکی وابسته به ایکس است

### علائم بیماری فابری

درد

مشکلات کلیه

درگیری قلبی

تظاهرات جلدی

تظاهرات چشمی می باشد

در بیماران مبتلا به بیماری فابری، نوع خاصی از ماده چربی در بدن ساخته می شود. این ماده، عروق خونی را نازک کرده و

می تواند باعث آسیب به پوست، کلیه ها، قلب، مغز و سیستم عصبی شود

افراد مبتلا به بیماری فابری از علائم زیر رنج میبرند

حس سوزش در دستها و پاها

نشانه های گوارشی مکرر ( دل درد، اسهال و استفراغ)

بثورات پوستی فرمز- ارغوانی

دوره های حملات درد در کل بدن  
کمی تعریق (در گرما عرق نمیکنند)

بیماری فابری

بیماری فابری، یک بیماری ژنتیکی پیش رونده و بسیار خطرناک است. و بسیاری از دستگاههای بدن مثل، قلب، کلیه ها و مغز را گرفتار میکند

اقدامات درمانی همراهم با جایگزینی آنزیم در بیماران مبتلا به بیماری فابری

مصرف مسکن و آرام بخش جهت تخفیف درد

دارو درمانی جهت بهبود مشکلات معده

دارو درمانی جهت بهبود مشکلات قلبی

مصرف داروهای ضد فشار خون جهت حفظ کلیه ها

در مشکلات کلیوی شدید، دیالیز مورد نیاز است

درمان قطعی وجود ندارد و درمان علامتی است



**symptom of fabry disease**

علائم بیماری فابری

**pain**

درد

**kidney failure**

کلیه نارسایی

**protein in urine**

ادرار در پروتئین

**high blood pressure**

فشار خون

**neuropathy**

نورویاتی

## References

1. Alberti PW, Ruben RJ. Otologic Medicine & Surgery, Basic Audiologic Evaluation. 1st ed. New York, Churchill Livingstone, 1988; PP: 365-395
2. Ward BR, McPherson B, Thomason JE. Hearing screening in Australian Aboriginal University Students. Public Health. 1994 Jan; 108(1): 43-8.
3. Martin KA, Church GT. Prevalence of Hearing Impairment among University Students. J Am Acad Audiol. 1991 Jan; 2(1): 32-5.

