



بنیاد خیریه ژنتیک

تهران

با حمایت انجمن ژنتیک ایران

با مجوز بهزیستی استان تهران

تهیه کنندگان اسلاید ها: دکتر نازنین احمدی، دکتر مهدیه سلیهی، سمیرا شعبانی، سارا
سامانیان





www.geneticsfound.com

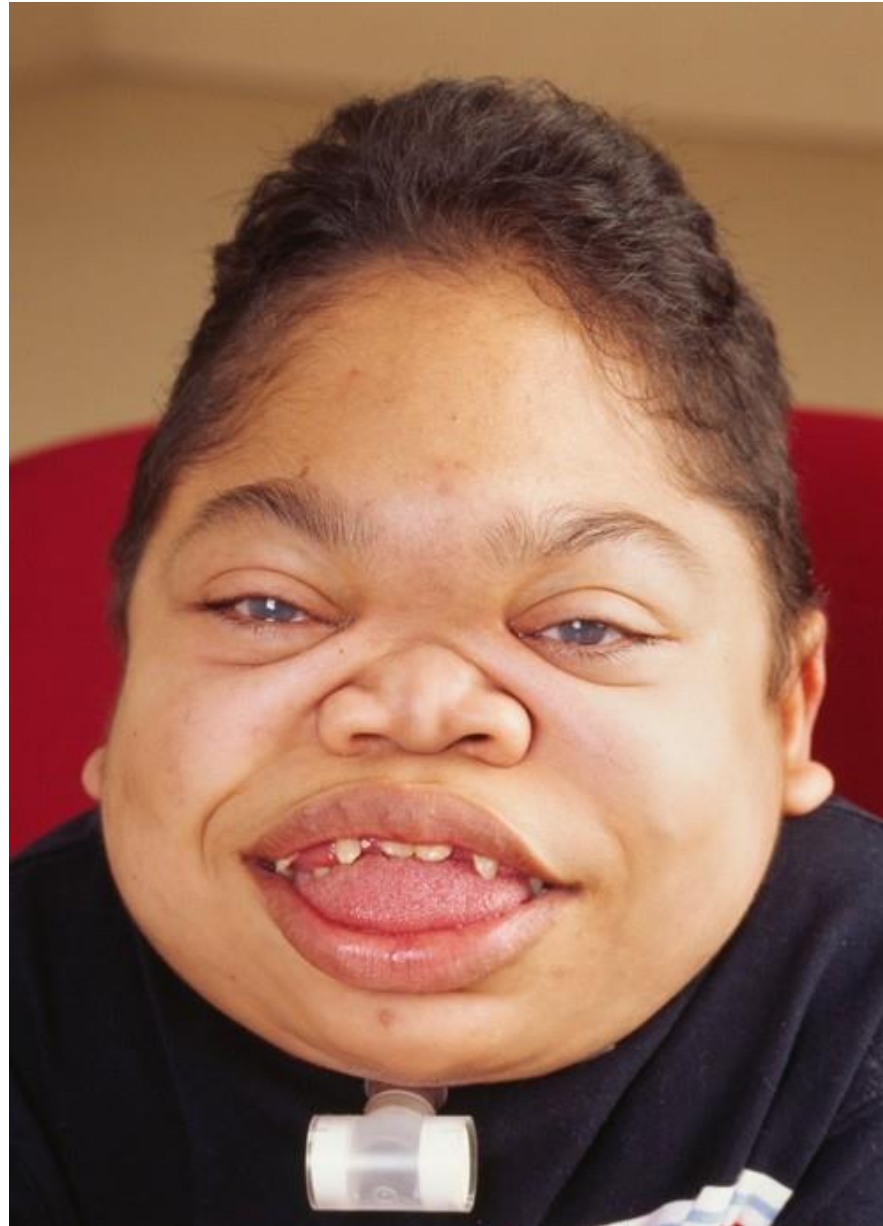








www.geneticsfound.com



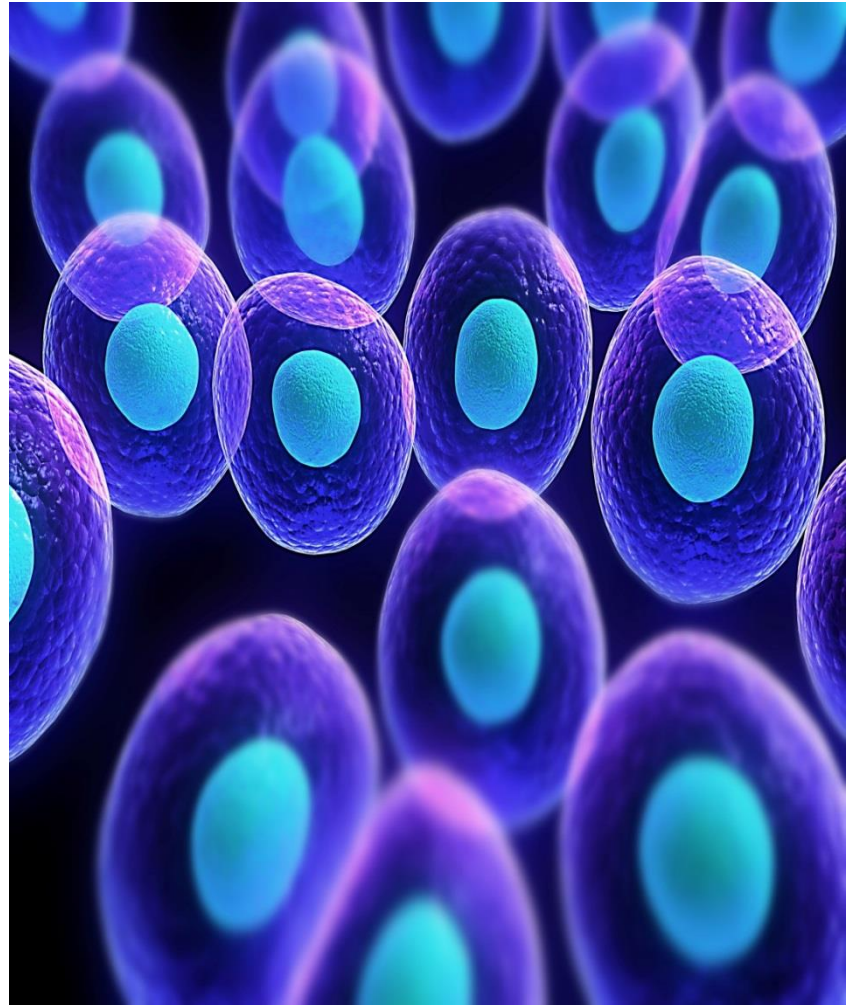
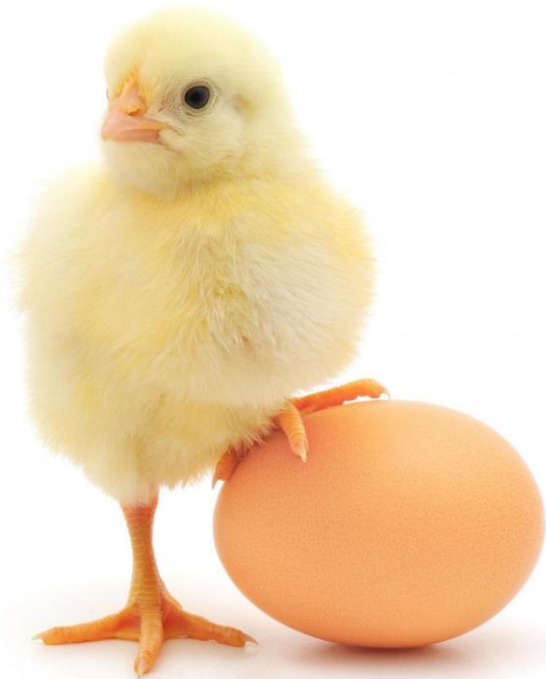




بدن همه ی موجودات زنده
از واحدهای ساختمانی به نام
سلول ساخته شده است



شباهت سلول های بدن به ???



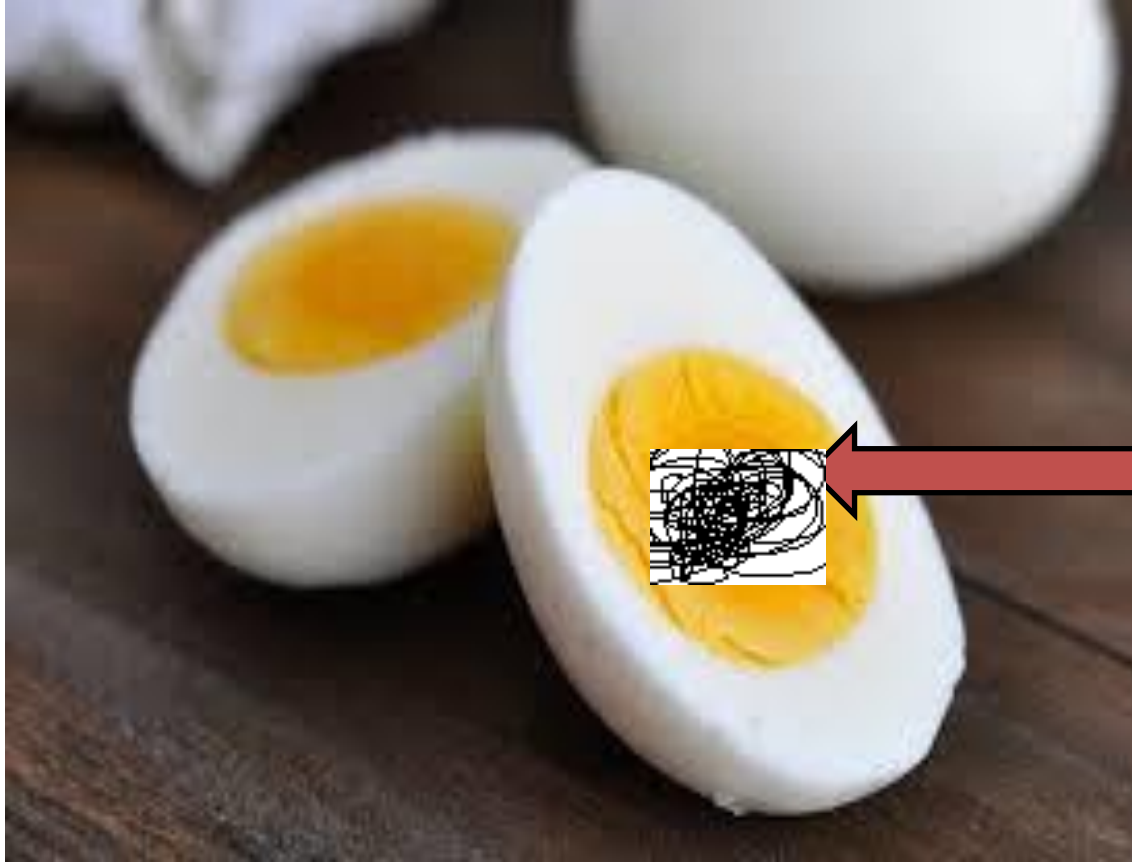


سلول ها فوق العاده کوچک هستند. آنقدر کوچک که برای دیدن آن ها نیاز به میکروسکوپ است.



CREATED BY STUBBORN3D

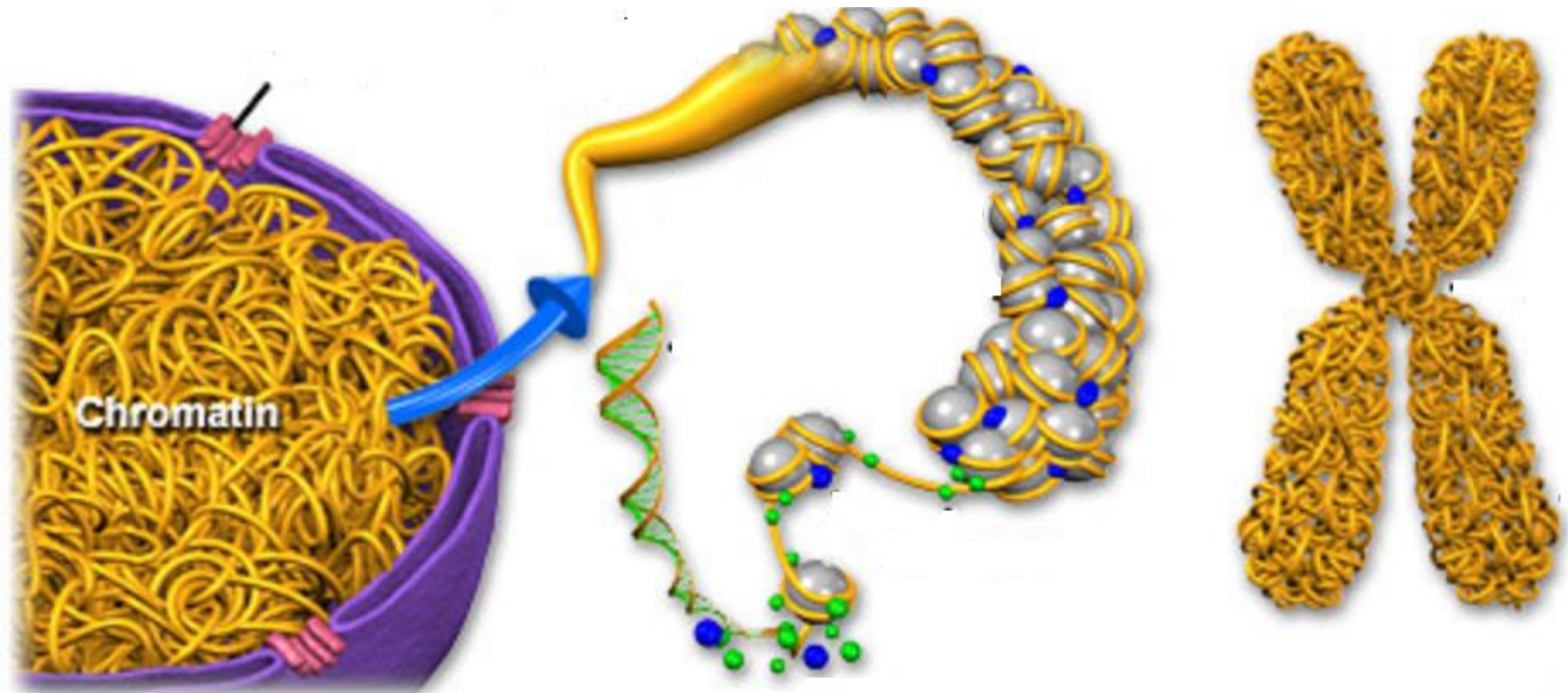




هسته

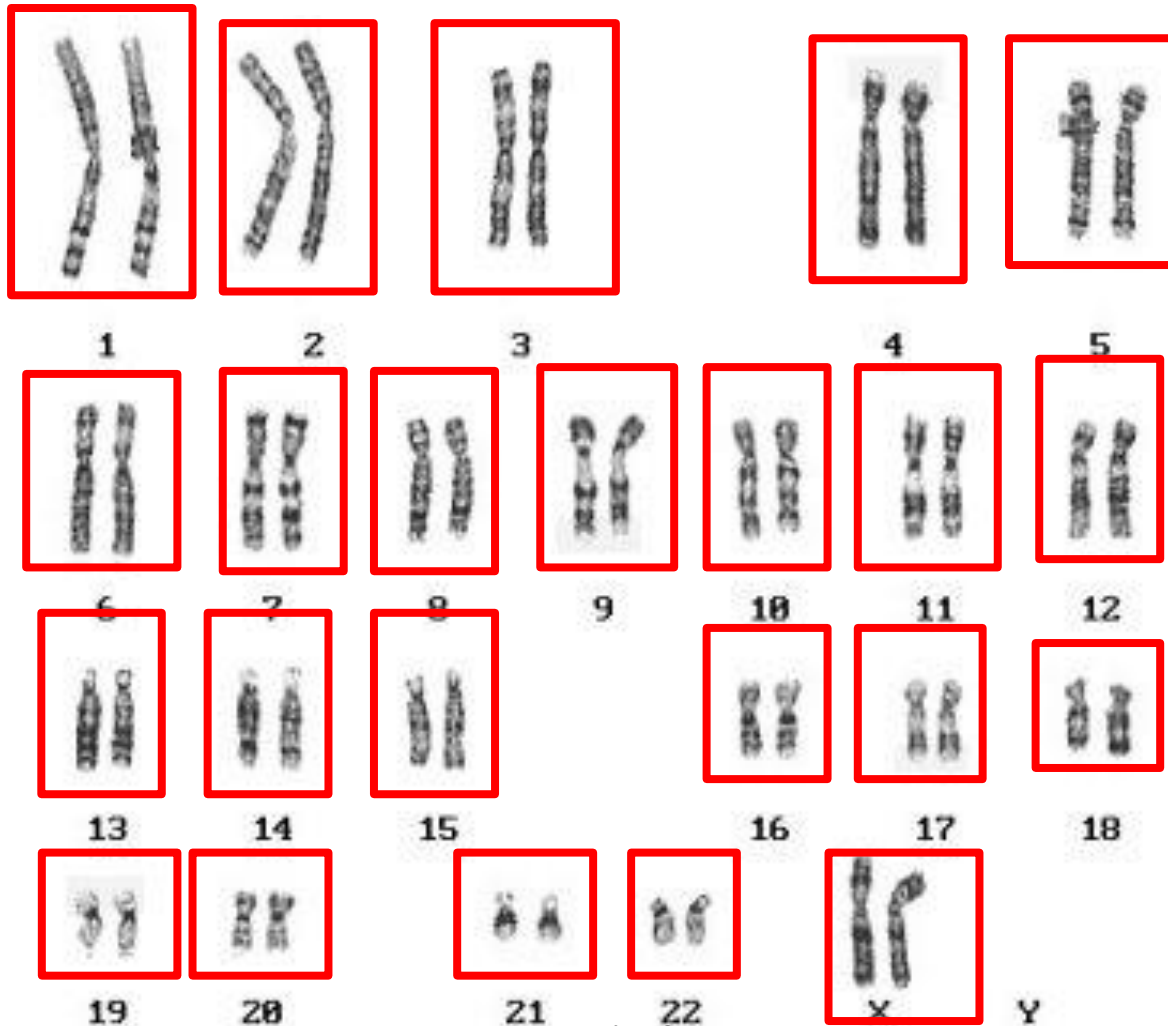


کروموزوم چیست؟



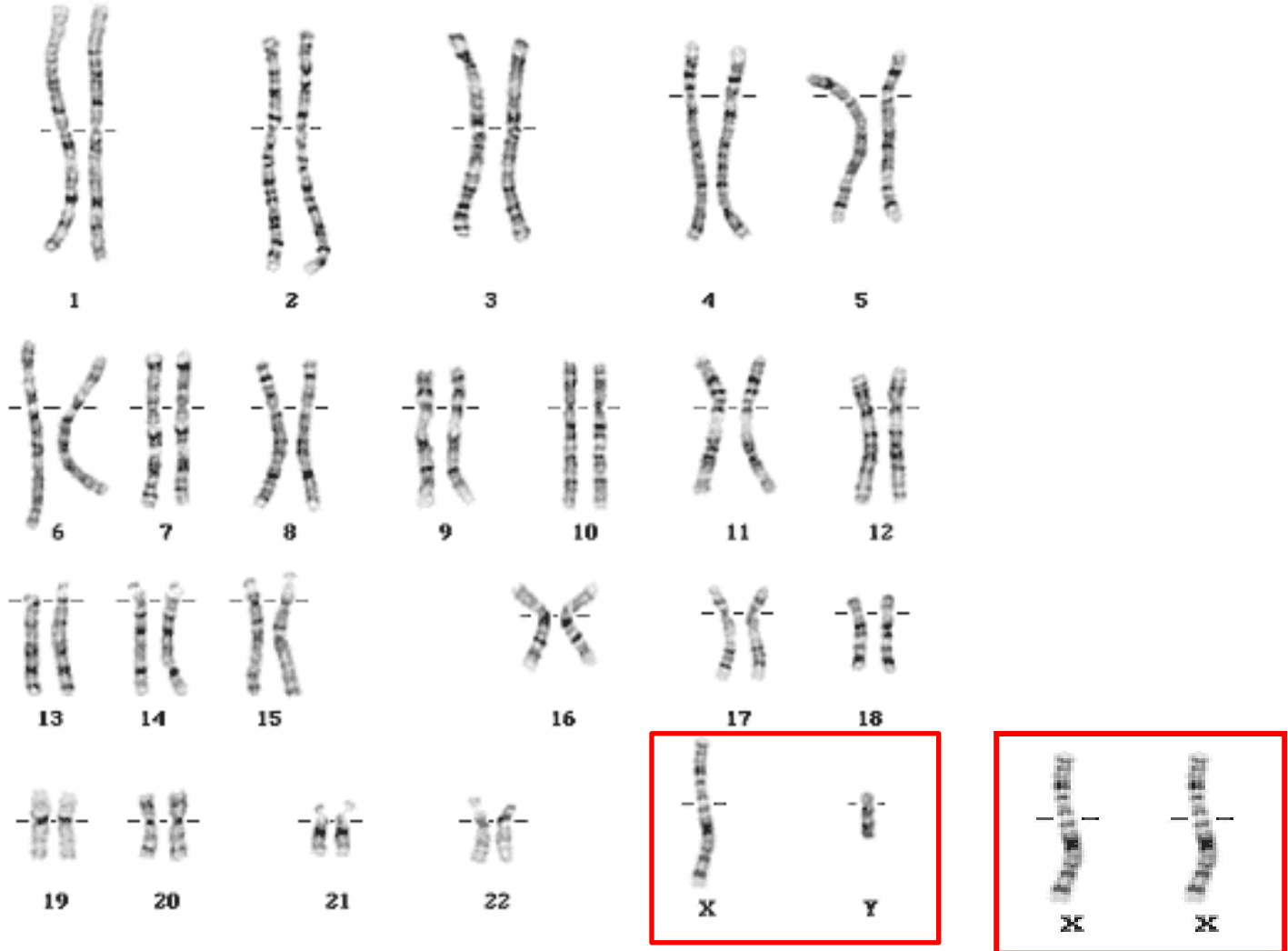


در انسان 23 جفت کروموزوم وجود دارد (46 عدد)





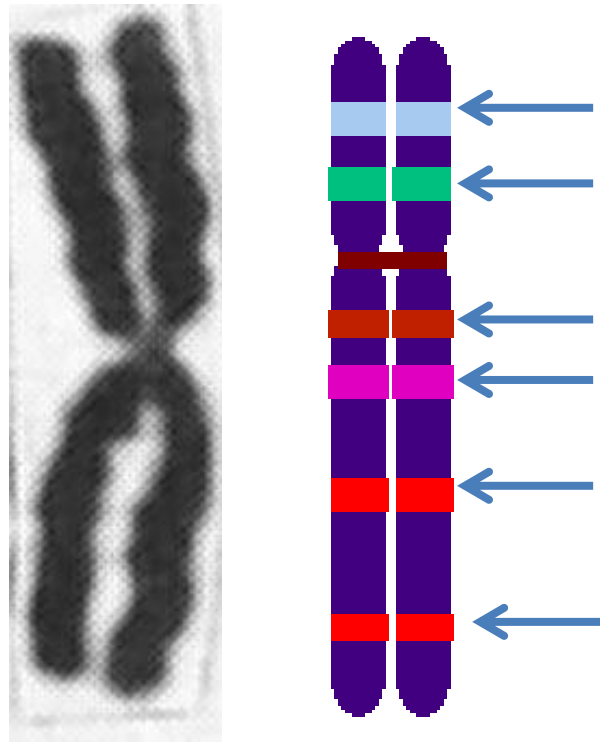
تفاوت زن با مرد؟





ژن چیست؟

ژن‌ها درون کروموزوم‌ها جای دارند.

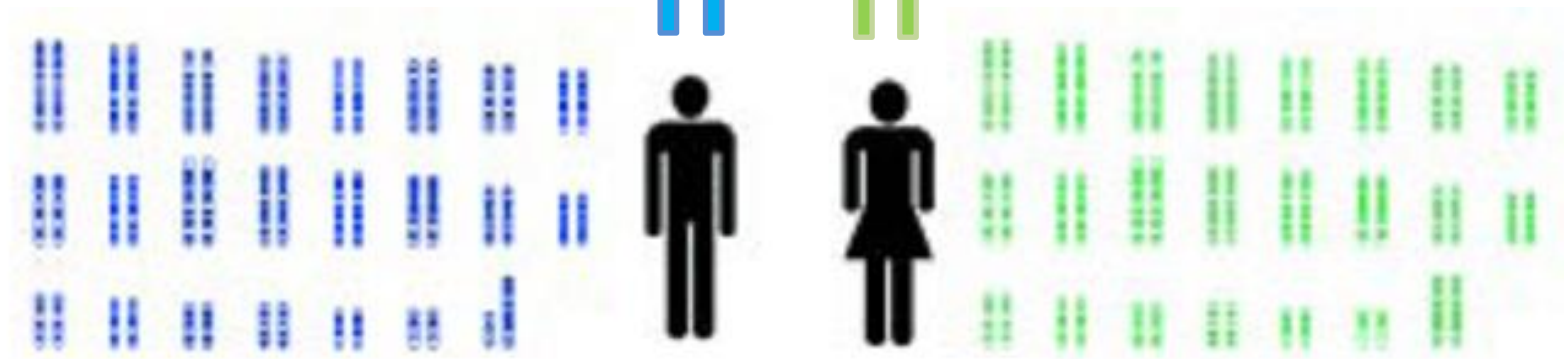




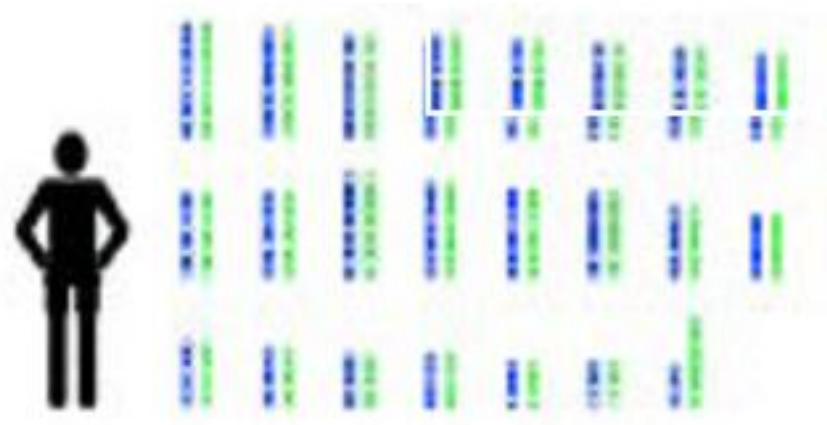
ژنتیک و وراثت چیست؟

پدر

مادر



فرزند





طبقه بندی بیماری های
ژنتیکی

بیماری های ژنی

بیماری های کروموزومی

چند عاملی

چند ژنی

تک ژنی

اتوزومال
مغلوب

اتوزومال
غالب

وابسته
به جنس

توارث وابسته به
میتوکندری

کروموزوم جنسی

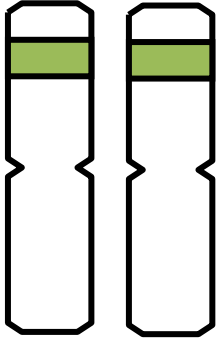
کروموزوم
اتوزومی

ساختاری

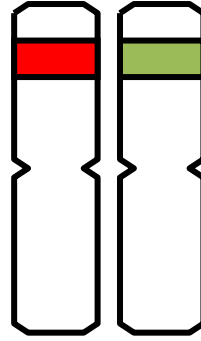
تعدادی



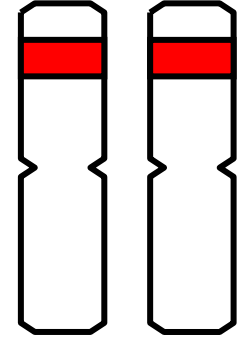
اتوزومال غالب؟؟



فرد سالم



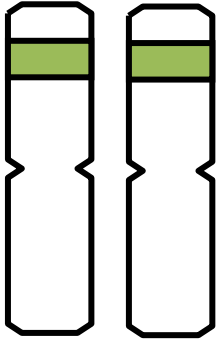
فرد بیمار



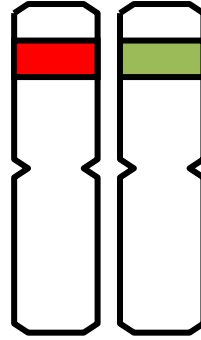
فرد بیمار



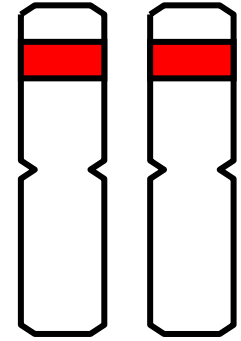
اتوزومال مغلوب؟؟



فرد سالم



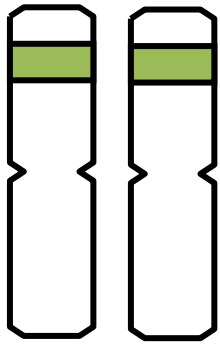
فرد سالم



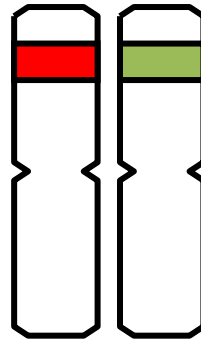
فرد بیمار



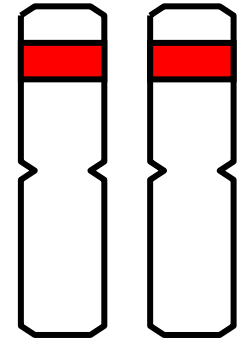
وابسته به جنس غالب در زنان؟؟



فرد سالم



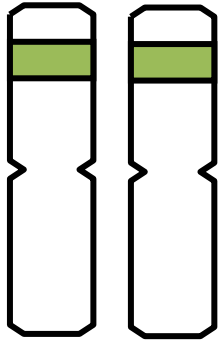
فرد بیمار



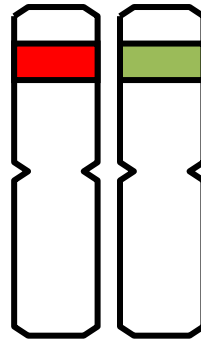
فرد بیمار



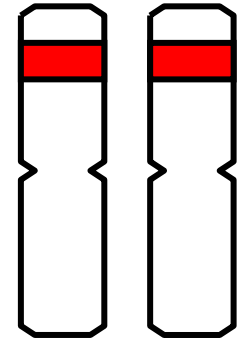
وابسته به جنس مغلوب در زنان؟؟



فرد سالم



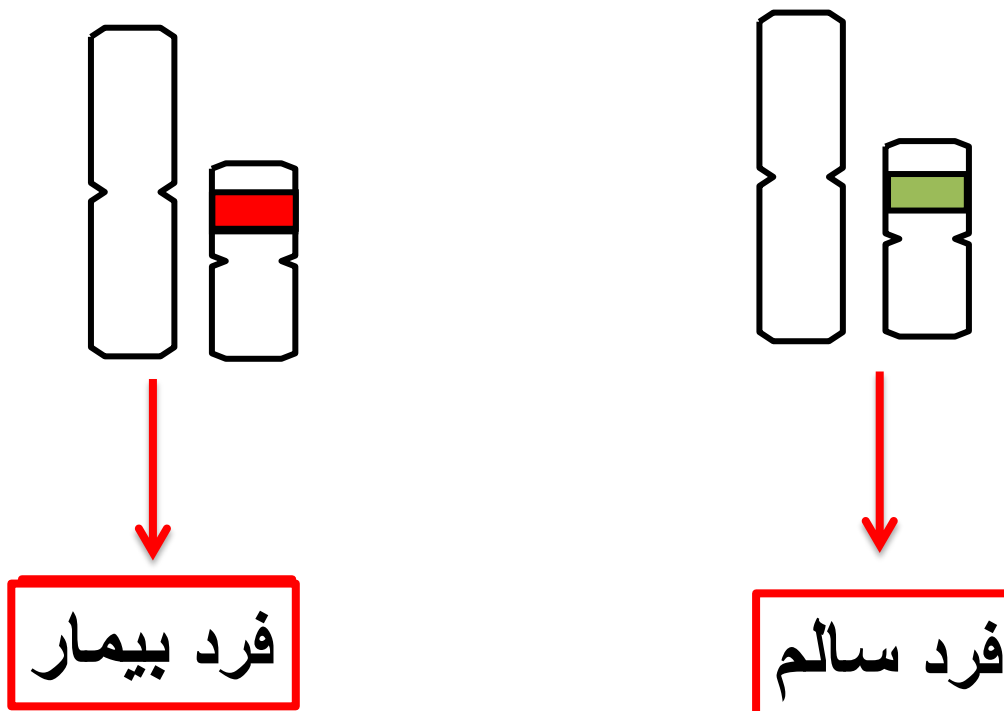
فرد سالم



فرد بیمار

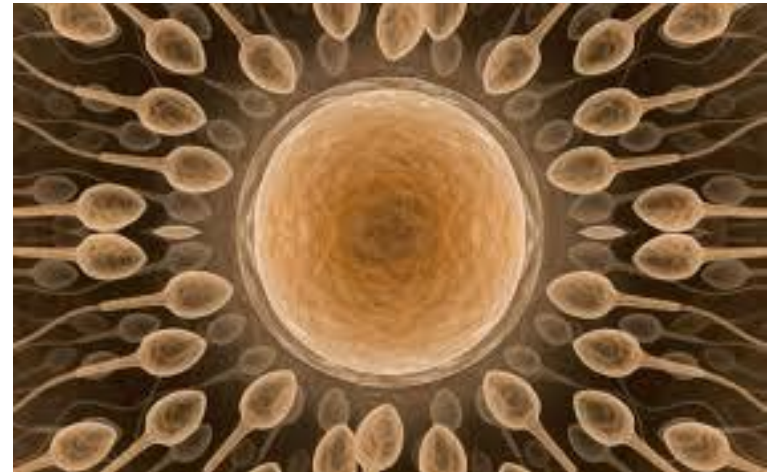
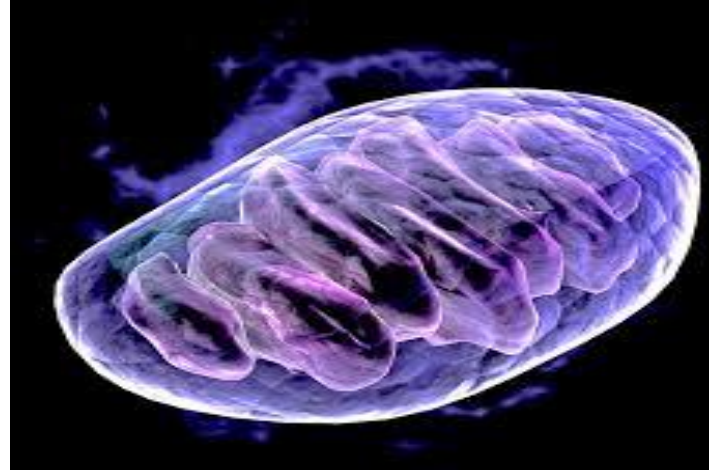


وابسته به جنس در مردان؟؟



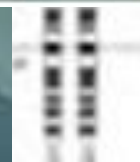
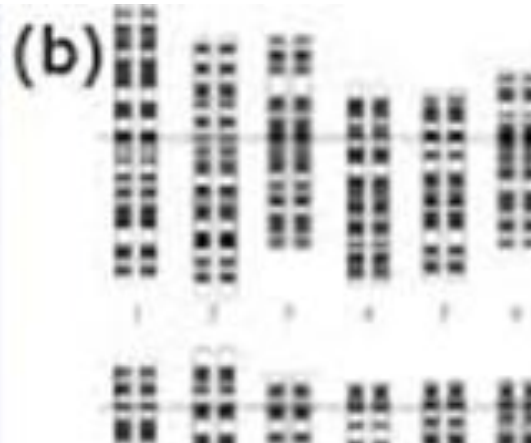


وراثت میتوکندریایی؟؟





ناهنجاری های کروموزومی:





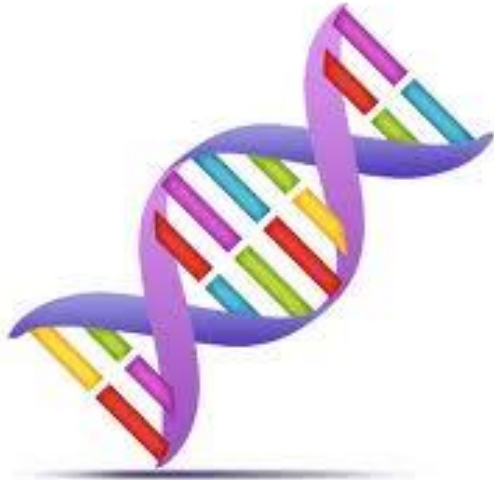
شیوع ناهنجاری های کروموزومی با افزایش سن مادر افزایش می یابد

Maternal Age at Delivery (yr)	Risk of DS	Risk of Any Chromosomal Abnormality
20	1/1650	1/530
25	1/1250	1/480
30	1/950	1/390
35	1/385	1/180
40	1/100	1/65
45	1/30	1/19



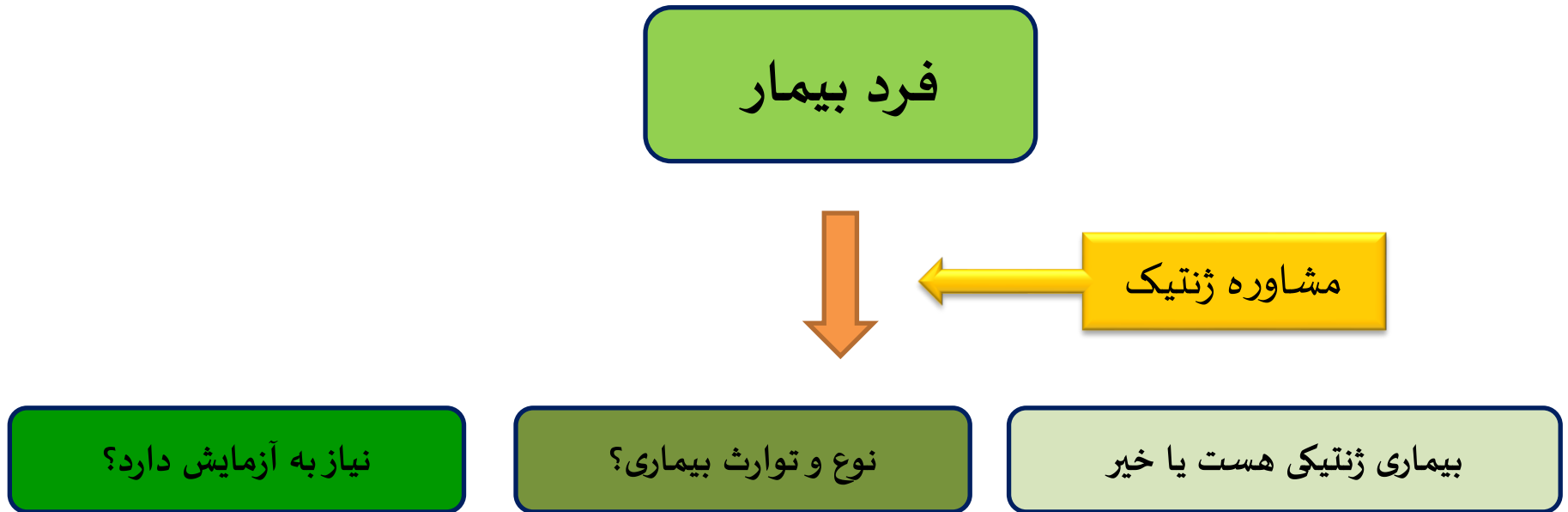
آزمایش ژنتیک چیست؟

- آزمایشاتی است که وجود یا عدم وجود بیماری ژنتیکی در فرد یا اطرافیان او را تأیید یا رد می کند.





آیا همه بیماران به آزمایش ژنتیک نیاز دارند؟





مشاوره ژنتیک





مشاوره ژنتیک؟

مشاوره ژنتیک یک فرآیند آموزشی است که به افراد مبتلا یا در معرض خطر کمک می کند:

1. نقش **توارث** را در بیماری‌ها بشناسند و خطر **تکرار** بیماری را در خویشاوندان و فرزندان‌شان بدانند.
2. راه های در دسترس برای **برخورد** با خطر موجود را بشناسند.
3. بهترین راه **چاره** را که با اهداف، ارزش‌ها و اعتقادات خانواده منطبق باشد، بیابند.
4. راه‌های **پیشگیری** از وقوع مکرر معلولیت در خانواده را شناسایی کنند.



چرا باید مشاوره ژنتیک انجام داد؟

- با انجام مشاوره ژنتیک می‌توان اطلاعاتی پیرامون خطر ابتلاء به بیماری، نحوه وراثت بیماری‌ها و راه‌های مختلف پیشگیری از تکرار یک ناهنجاری ژنتیکی را دریافت نمود به ویژه در مواردی که زوجین ازدواج‌های فامیلی انجام داده‌اند.



جلسه مشاوره ژنتیک

- در یک جلسه مشاوره معمولاً زن و شوهر یا هر دو نفری که قصد ازدواج دارند باید حضور داشته باشند
- تیمی که در مشاوره ژنتیک دخیل است شامل پزشک مشاور ژنتیک و بر حسب نیاز متخصص ژنتیک، متخصص بیوشیمی، و پزشکان متخصص مختلف می‌باشند





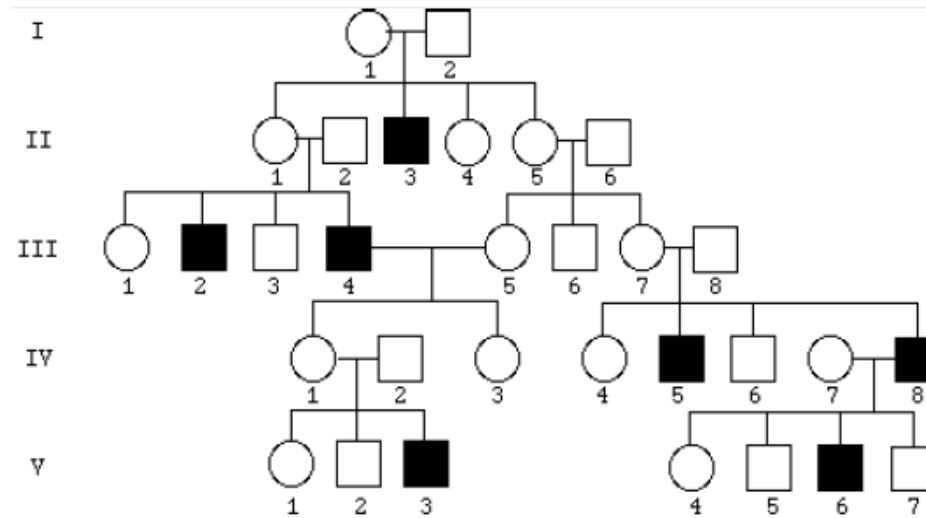
جلسه مشاوره ژنتیک

- یک جلسه مشاوره ژنتیک 20 تا 60 دقیقه طول می کشد که بیشتر آن به سوال و جواب می گذرد.
- در جلسه مشاوره داشتن اطلاعات کافی و حتی همراه داشتن مدارک پزشکی مربوط به بیماریهای مزمن و اختلالات بدو تولد در فامیل کمک کننده است تا مشاور بتواند شجره فامیلی را ترسیم کند
- همه موارد مشاوره منجر به انجام آزمایش ژنتیکی نمیشود و شاید با انجام یک آزمایش ساده بیوشیمیایی به نتیجه برسد
- بر اساس مطالعات انجام شده حدود 10 تا 15 درصد از مراجعان نیاز به انجام آزمایش دارند



موضوعات مورد بحث در جلسه مشاوره

- گفتگو در مورد علت مراجعه زوجین
- رسم شجره نامه محاسبه خطر وقوع بیماری در فرزند مراجعه کننده
- گفتگو در مورد تاریخچه پزشکی، خانوادگی و بارداری فرد مراجعه کننده





اندیکاسیونهای مشاوره ژنتیک

- ازدواج فامیلی
- سابقه بیماری ژنتیکی نظیر هموفیلی، تالاسمی و غیره در خانواده یا فامیل
- حاملگی در سن 35 سال و بالاتر
- وجود نقایص مادرزادی
- عقب ماندگی ذهنی یا تاخیر در رشد و نمو در خانواده یا فامیل
- کوتاهی بیش از حد قد و سایر اختلالات رشدی
- عدم تکامل اندم های جنسی در سن بلوغ یا تأخیر در بلوغ ثانویه
- نازایی، مرده زایی یا سقطهای مکرر در زنان و عقیمی در مردان
- بروز ناتوانیهای جسمی بدون دلیل در کودکان، نوجوانان و حتی بزرگسالان در خانواده یا فامیل
- اختلالات رفتاری و یادگیری
- سابقه وجود ناشنوایی، نابینایی و غیره در خانواده یا فامیل
- تکرار بعضی بیماریها در فامیل مثل سرطان، دیابت، فشار خون و بیماریهای قلبی



ازدواج فامیلی؟؟

- در ازدواج فامیلی، دو فرد خویشاوند ژن های مشابه را از جد مشترک خود به ارث می برند.
- احتمال مبتلا شدن فرزندان به بیماری ژنتیکی بیشتر است.



بیماری زالی





تالاسمی





مراحل مشاوره:

قبل از ازدواج: در صورتیکه بیماری خاصی در فامیل وجود دارد تست ناقلی در خواست میشود و بر اساس نتیجه توضیحات لازم داده میشود

قبل از بارداری

حین بارداری

مشاوره ژنتیک در فرزند دوم در خانواده‌های دارای فرزند معلول



دانشتني هاي دوران بارداري





دوران بارداری

- بارداری معمولاً 280 روز یا 40 هفته به طول می انجامد که بطور قراردادی از اولین روز آخرین قاعدگی شروع می شود. این دوران را می توان به سه «سه ماهه» بارداری تقسیم کرد که در هر یک وقایع خاصی اتفاق می افتد.



زایمان زودرس:

- به تولد نوزاد قبل از هفته 36 بارداری، زایمان زودرس اطلاق می گردد.





- تقریباً یک سوم زنان باردار به نوعی با مشکلات مرتبط با بارداری دست به گریبان هستند که این مشکلات می توانند پیامدهای خطرناکی هم برای مادر و هم برای نوزاد داشته باشند.



- لذا آگاهی مادران از این عوامل خطر در پیشگیری از عوارض بعدی راهگشا است.



این عوامل خطر عبارتند از:

- دیابت مادر
- بالا بودن فشار خون مادر
- زایمان زودرس
- پارگی های زود رس پرده های جنینی
- خونریزی در دوران بارداری
- مثبت بودن جواب تست های آزمایشگاهی که برای غربالگری در سه ماهه ی اول و دوم انجام می شود
- سونوگرافی غیر طبیعی
- کوچک تر بودن جنین نسبت به سن حاملگی
- وضعیت غیر طبیعی بودن جنین در هنگام زایمان



- انواع عفونت ها (ترا توژن)
- سابقه ی ابتلا مادر به HIV یا سایر بیماری های مقاربتی
- تماس با اشعه ، دارو یا سموم ، دود سیگار یا انواع عفونت ها (ترا توژن)
- بیماری های جفت
- سابقه ی سقط های مکرر/مرده زایی
- سن بالای مادر بیش از 35 سال یا کمتر از 18 سال
- سابقه ی نازایی قبلی
- وزن بالای /پایین جنین
- سابقه ی بیماری های ژنتیکی در خانواده و فامیل

تراتوژن ها



- 1.** مصرف تنباکو (سیگار، قلیان) یا در معرض دود تنباکو قرار گرفتن (ضرر دود قلیان از دود سیگار بیشتر است زیرا از آنجایی که دود قلیان از آب عبور می کند ماده ی سمی بیشتری وارد بدن فرد گردیده و زمینه ایجاد اثرات سوء بر جنین را فراهم می کند).
- 2.** مصرف الکل : الکل یک داروی روان گردان تلقی می شود و تاثیراتی بر روی مغز و رفتار فرد میگذارد، در صورتی که مادر باردار الکل مصرف کند منجر به سندروم جنین الکلی می شود که صورت ها، اندام ها ،قلب و کلیه جنین دچار اختلال می گردد.
- 3.** مصرف داروها: در زمان بارداری خصوصا سه ماهه ی اول غیر از قرص اسید فولیک بهتر است از مصرف هر دارویی پرهیز گردد مگر در مواردی خاص با تجویز پزشک
- 4.** تماس با مواد شیمیایی، حشره کش ها، سموم یا آفت کش ها و گازهای بیهوشی می تواند منجر به ناهنجاری در جنین گردد.



بیماری های عفونی در مادر باردار

- این عفونت ها که بسیار خطرناک هستند عبارتند از: سرخجه، توکسوپلاسموز (انگلی که از طریق مواد آلوده به مدفوع گربه منتقل می شود)، سیتومگالوویروس، هرپس، هپاتیت B و C، ایدز، سیفیلیس و آبله مرغان.
- مهمترین راه پیشگیری از ابتلا به عفونت در دوران بارداری، نرفتن به مکان های شلوغ و تماس نداشتن با افراد بیمار است.



توکسوپلاسموز:

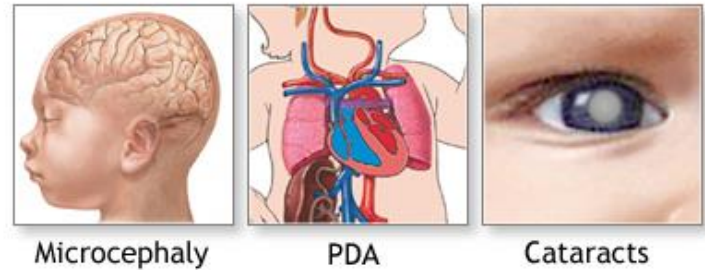
- تنها راه پیشگیری از ابتلا به بیماری توکسوپلاسموز، پرهیز از تماس با گربه در دوران بارداری و نخوردن غذاهای آماده می باشد.

سرخجه مادرزادی:

- تزریق واکسن سرخجه قبل از بارداری توصیه می گردد.



Rubella syndrome



ADAM.



عفونت هرپس (تبخال تناسلی)



عفونت سیتومگالوویروس





آبله مرغان مادرزادی

سیفلیس مادرزادی





واکسیناسیون دوران بارداری



1. واکسن MMR
2. واکسن دوگانه (توام)
3. واکسن هپاتیت B
4. واکسن آنفلوانزا



غربالگری سه ماه اول:



- سونوگرافی
- آزمایش خون
- قند خون ناشتا
- میزان اسید اوریک
- تست های انعقادی
- تست ایدز، هپاتیت، سفلیس
- آزمایش ادرار و کشت ادرار
- تست تحمل گلوکز
- سنجش گروه خون و ارهاس خون
- تست کومبس غیر مستقیم
- تست تیروئید
- تست خون جهت غربالگری سندرم داون (منگولیسم)
- تست ناقلی برای مادر



ویژگی های سه ماه اول بارداری

- میزان آسیب پذیری جنین در مراحل مختلف بارداری یکسان نیست. حساس ترین زمان سه ماه اول بارداری است.
- مصرف قرص اسید فولیک از سه ماه قبل از بارداری توصیه می گردد.





غربالگری سه ماهه ی دوم

- آزمایشات چهارگانه (Fp,hcG,UE3,Inhabin)
- تست غربالگری دیابت در هفته 24 تا 28 بارداری
- اگر در آزمایش خون ناشتا (FBS)، قند خون مادر بالا بود با آزمایش قند خون پس از مصرف گلوکز (GTT) دیابت مادر تایید می گردد.
- سونوگرافی سه بعدی به منظور بررسی وجود نقایص لوله عصبی، نقص دیواره شکمی و کند دهنی در جنین. اگر در سونوگرافی یا آزمایشات انجام شده در سه ماهه اول و دوم شک به وجود بیماری داشتیم با صلاحدید متخصص زنان و ژنتیک تصمیم به آمنیوسنتز می کنیم.



غربالگری سه ماهه ی سوم بارداری

- آزمایشات این دوره می تواند شامل غربالگری عفونت های مختلف و ایدز می باشد که بخشی از آنها با آنتی بیوتیک ها قابل درمان می باشد که اگر درمان نشوند در طی زایمان ممکن است عفونت به نوزاد منتقل شده و منجر به بیماری گردد.
- سونوگرافی در سه ماهه سوم بارداری برای کنترل رشد جنین ، بررسی مقدار مایع آمنیوتیک ، بررسی جفت و تعیین موقعیت جنین برای زایمان صورت می گیرد.



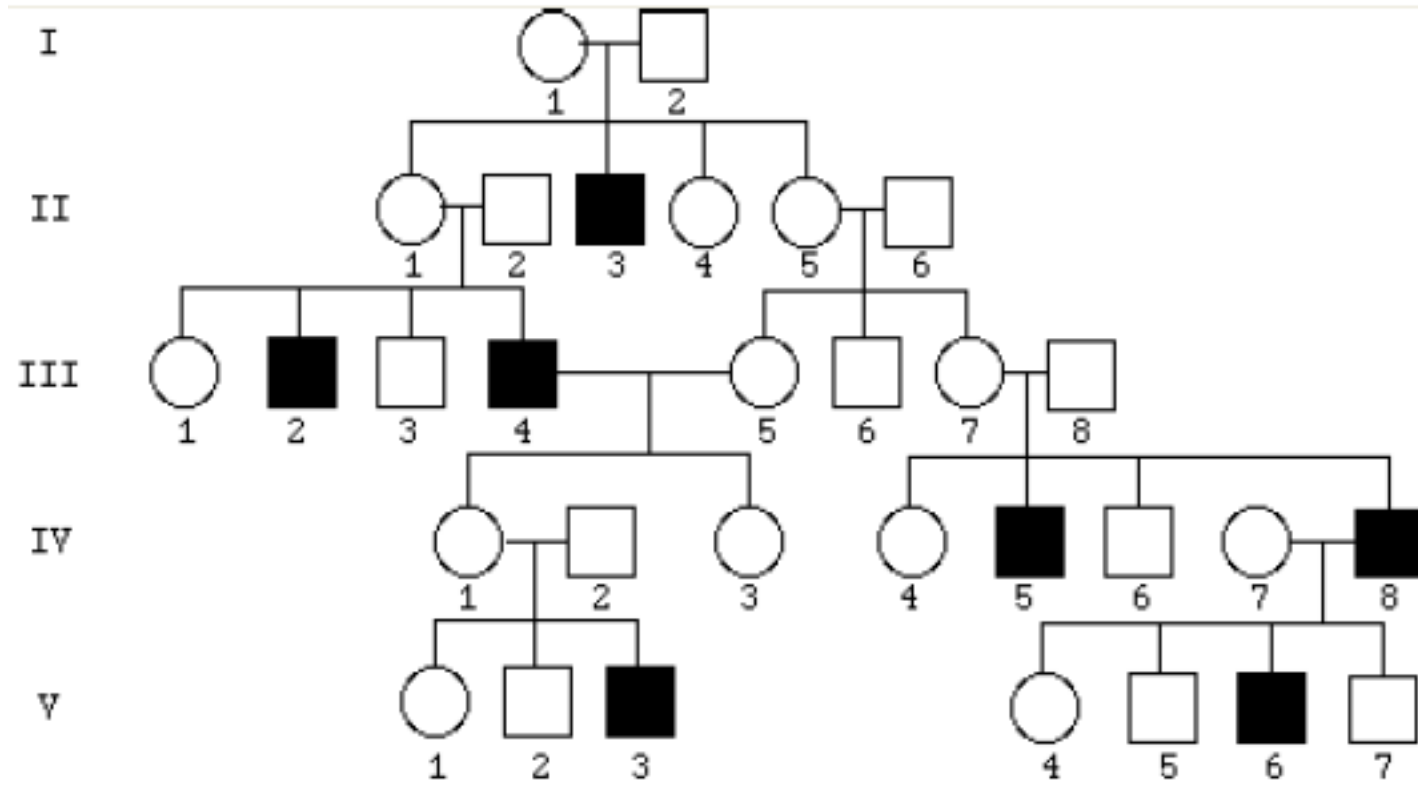
دانستنی های مهم قبل از بارداری



- سن مادر
- مشاوره ژنتیک
- واکسن سرخجه
- مصرف دارو
- عوامل محیطی
- بیماری هایی مثل مثل صرع، آسم، میگرن و ...
- مصرف اسید فولیک
- تست پاپ اسمیر
- درمان کم کاری تیروئید

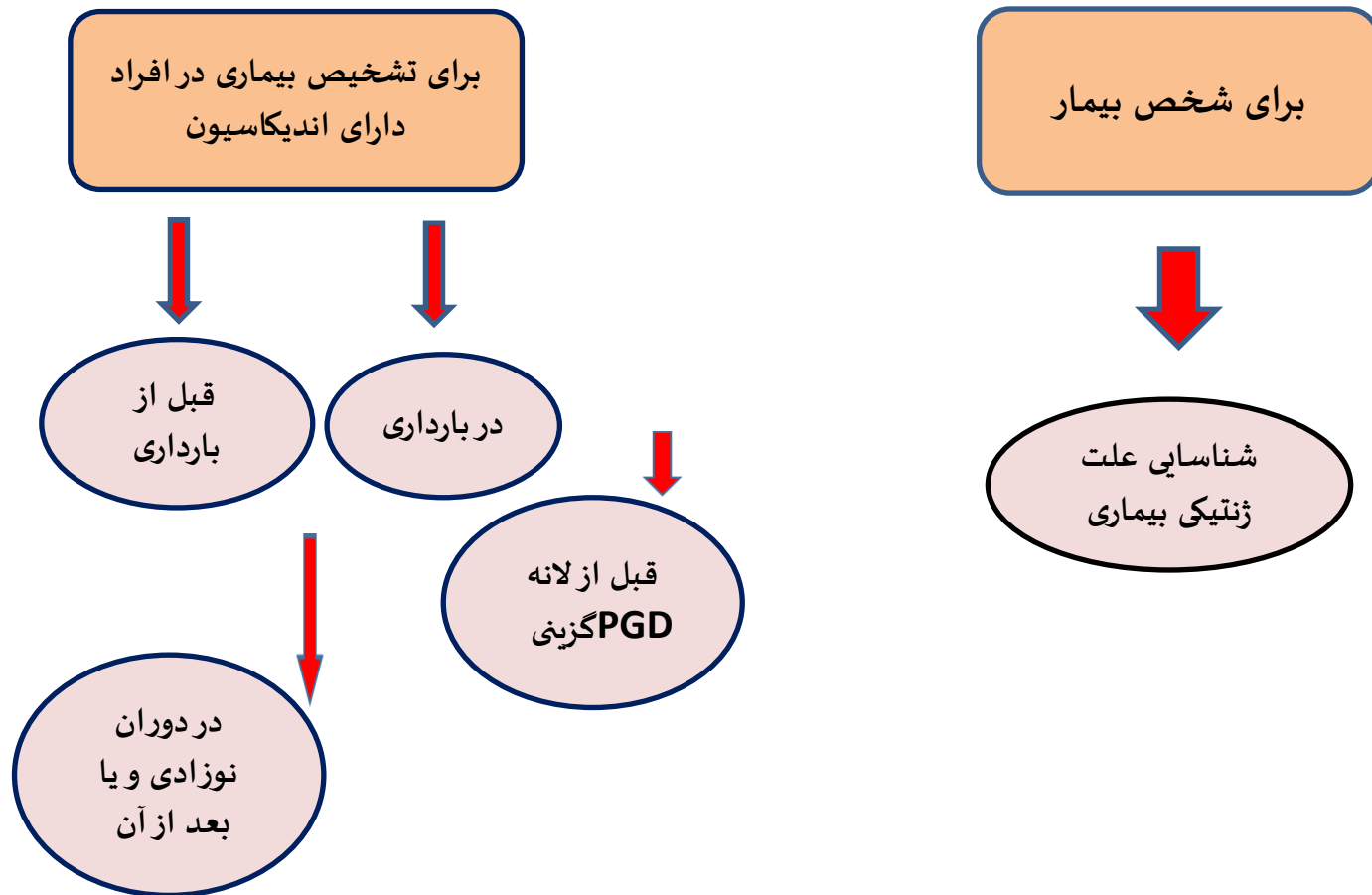


شجره خانوادگی:





زمان انجام آزمایش ژنتیکی





آزمایش ژنتیکی بر روی چه نمونه هایی انجام می شود؟

• خون (هیپارینه یا EDTA)

• مایع آمنیون
آمنیوسنتز

• پرزهای جفتی جنین
CVS

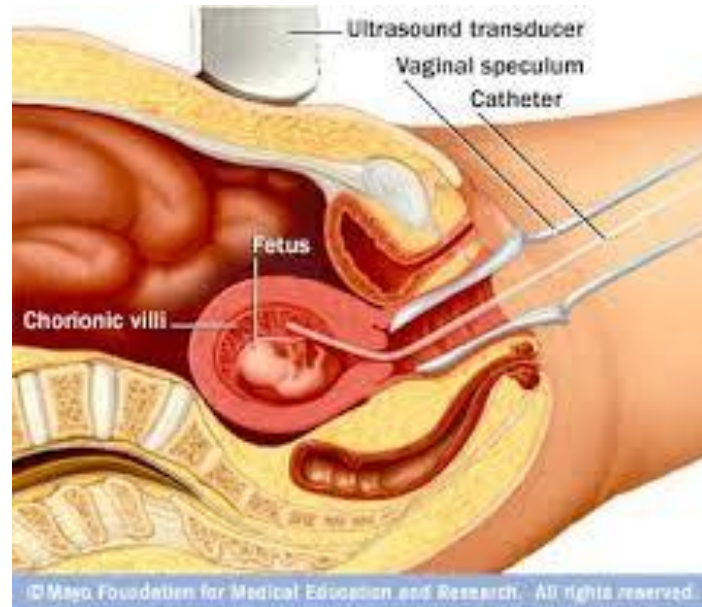
• نمونه گیری از خون یا بافت جنین

• مغز استخوان

• مایع منی



Chorionic Villus Sampling (CVS)





زمان انجام CVS

- اواخر سه ماهه اول حاملگی و بیشتر بین 10 الی 12 هفتگی
- زمان آن نسبت به آمنیوسنتز زودتر..... اطمینان از سلامت جنین زودتر..... تصمیم سریع تر در رابطه با ادامه یا ختم حاملگی
- خطر سقط جنین 1 الی 2 درصد



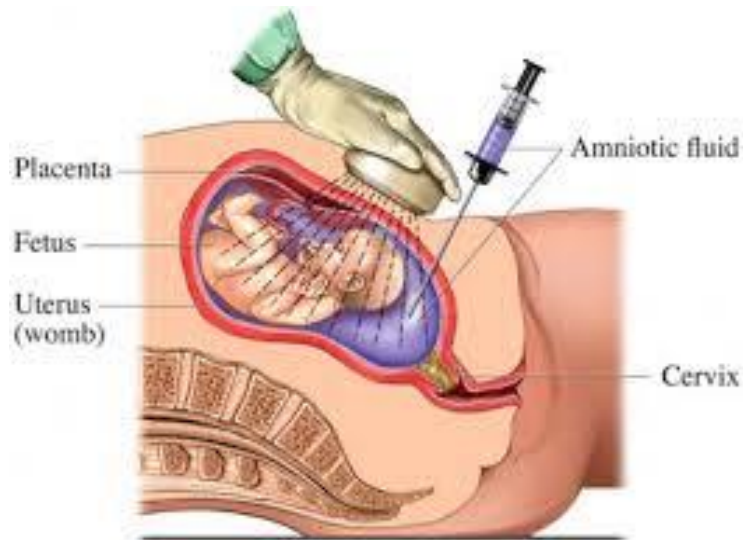
چه کسانی کاندید انجام عمل CVS هستند :

- کسانی که واجد مشکلات ژنتیکی مانند بیماری تی ساکس، هموفیلی، آنهی سیکل سل، بتاتالاسمی در خود یا اقوام نزدیک هستند.
- افرادی که سن بالای 35 سال دارند.
- افرادی که آزمایش غربالگری جنینی سه ماهه اول آنها وجود ناهنجاری خاص در جنین را نشان می دهد.
- افرادی که در سونوگرافی معمولی یا سه بعدی ناهنجاری خاصی گزارش شده است.
- تعیین جنسیت جنین در مواردی که یک اختلال وابسته به جنس جنین مطرح باشد



آمניوسنتز چیست؟

- تکنیک پزشکی تشخیص قبل از تولد
- در طی آن مقدار کمی از مایع آمنیون گرفته می‌شود و مورد بررسی ژنتیکی قرار می‌گیرد.
- معمولاً در سه ماهه دوم انجام می‌گیرد (14 تا 16 هفتگی)
- خطر سقط 0.5 الی 1 درصد





پیشگیری از بیماریهای معلولیت زا در کودکان



معلولیت و انواع آن

- مجموعه ای از عوامل جسمی، ذهنی، اجتماعی یا ترکیبی از آنها که به نحوی در زندگی شخصی فرد اثر سوء بر جا میگذارد و مانع ادامه زندگی مستقل او به صورت طبیعی میشود
- معلولیت‌های جسمی: حسی، حرکتی، داخلی
- معلولیت‌های ذهنی: عقب ماندگی ذهنی و بیماری روانی



✓ 80 درصد افراد معلول در کشورهای جهان سوم زندگی می کنند.

✓ 1/3 معلولان کودک هستند.

✓ مشکلات مالی، روحی، روانی و اجتماعی به همراه دارد.

✓ بیش از نیمی از بیماری های مادرزادی قابل پیشگیری می باشد



علل ایجاد معلولیت

1. علل مادرزادی:

- دوران بارداری مانند عوامل ژنتیکی، سوء تغذیه مادر، سن بالای مادر، اشعه و ...

- علل هنگام زایمان نظیر زایمان مشکل و طولانی

2. علل ارثی:

- عامل 60% عقب ماندگی های ذهنی شدید بیماریهای ژنتیکی است. در ازدواج فامیلی احتمال بروز معلولیت 2-3 برابر بیشتر از غیرفامیلی است.

3. علل اکتسابی:

- حوادث



بیماریهای شایع کودکی که باعث معلولیت میشوند:

- **تب و تشنج:** 2 تا 4 درصد کودکان 6 ماه تا 5 سال حداقل یک بار دچار تشنج ناشی از تب میشوند
- معمولاً در این خانواده ها سابقه قبلی وجود دارد
- 1 درصد این افراد در آینده مبتلا به صرع میشوند
- باید اطمینان حاصل شود که این تشنج ناشی از عفونت مغزی نباشد
- تب ناشی از انسفالیت یا مننژیت که باعث تشنج شود دیگر جزء این گروه نمیباشد
- **مننژیت:** التهاب پرده های مغزی است عمدتاً در کودکان زیر 5 سال و در پسران شایعتر است
- نوع باکتریایی آن کشنده است و در موارد غیر کشنده، معلولیت دائمی میدهد
- مهمترین و تنها تست تشخیصی گرفتن مایع مغزی نخاعی است
- در صورت تشخیص به موقع و درمان، هیچگونه عارضه ای به جا نخواهد ماند



- **پاچنبیری:** شایعترین ناهنجاری مادرزادی که معمولاً در سه ماهه دوم بارداری ایجاد میشود
- با سونوگرافی بعد از هفته 16 بارداری قابل تشخیص است
- یکطرفه یا دو طرفه بوده و در پسرها 2 برابر دخترها است
- عوامل مختلف محیطی و ژنتیکی در بروز آن دخیل است
- درمان بصورت گچ گیری و یا جراحی است





- **دررفتگی مادرزادی لگن:** بیماری مادرزادی مفصل ران که یک تا دو نفر از هر 1000 نوزاد زنده را درگیر میکند
- در دختران 9 برابر شایعتر است و در سمت چپ بیشتر دیده میشود
- در فرزند اول و در خانواده هایی که سابقه این بیماری وجود دارد شایع تر است
- در نوزادانی که با پا به دنیا می آیند و یا بیماریهای دیگری مثل پاچنبیری و **داون** دارند بیشتر است
- **علائم:** پا در سمت مبتلا کوتاهتر و به سمت بیرون چرخیده است
چینهای پوستی در دو طرف غیر قرینه هستند. مفصل ران دچار محدودیت حرکت شده به خوبی باز نمیشود



- درمان: در نوزادان درمان غیر جراحی است از 6 تا 18 ماهگی در اتاق عمل جااندازی مفصل صورت گرفته سپس در قالب گچی نگه داشته میشود. بعد از 18 ماهگی معمولاً نیاز به عمل جراحی میباشد.



- عوارض: در صورت عدم درمان به موقع لنگش، کوتاهی عضو مبتلا، محدودیت حرکات مفصل، دردناک شدن مفصل و در نهایت نیاز به تعویض مفصل در سن 30 سالگی است



- **اسپینا بیفیدا:** مهره شکاف داریکی از شایعترین ناهنجاریهای مادرزادی در ستون فقرات است.



- **علل ایجاد:** کمبود اسید فولیک، مصرف داروهای ضد صرع در ماههای اول بارداری، وجود سابقه این بیماری در خانواده، دیابت کنترل نشده مادر، چاقی بیش از حد مادر، تب در ماههای اول بارداری و نیز این بیماری در سفیدپوستان شایعتر است

- تشخیص در زمان بارداری با سونوگرافی و آزمایش خون مادر است در موارد شدید میتوان اجازه ختم حاملگی داد.

- بهترین راه پیشگیری مصرف روزانه 1 میلی



- شکاف لب و کام: بعد از پانچنبری

شایعترین ناهنجاری نوزادان

میباشد.

- شکاف لب در پسران و شکاف کام در دختران شایعتر است.

- اگر یک فرزند با این مشکل بدون

بیماری دیگری در خانواده باشد

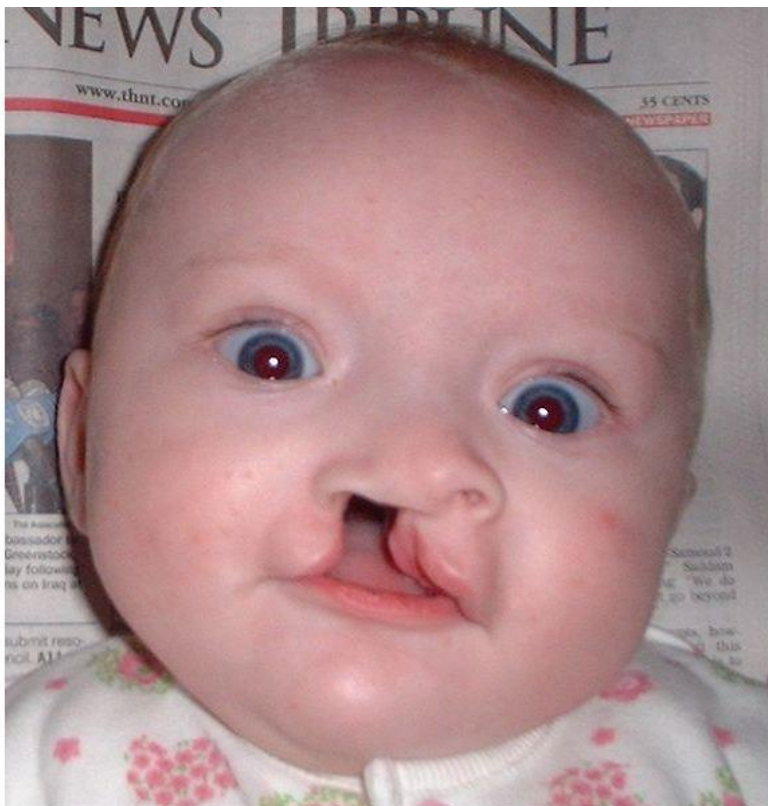
احتمال بروز مجدد 2 درصد و در

صورت ابتلای یکی از والدین احتمال

4 درصد است.

- علل محیطی و ژنتیکی و نیز سن هر

دو والد در بروز این حالت www.geneticsfound.com





- **پیشگیری:** معمولاً مشاوره ژنتیک پیش از ازدواج برای افرادی که یکی از اعضای خانواده آنها مبتلا به شکاف کام است می تواند مفید باشد. همینطور والدینی که فرزندی مبتلا به شکاف کام دارند بهتر است قبل از اقدام به بچه دار شدن مجدد مشاوره ژنتیک انجام دهند
- حدود 30% افرادی که شکاف لب و یا کام دارند مبتلا به اختلالات دیگری در سایر سیستمهای بدن خود هستند که به این گروه نوع سندرومی اطلاق می شود.



فلج مغزی یا CP

- یک اصطلاح کلی است که شامل گروهی از ضایعات مرضی می شود که کنترل حرکتی فرد را مختل می کند
- معمولاً در سالهای اولیه زندگی کودک ظاهر می شود.
- مهمترین علائم فلج مغزی ناتوانی حرکتی در بچه است. بعضی از بچه ها دچار عقب ماندگی ذهنی هم هستند.
- بسیاری از بیماری های ژنتیکی و یا بعضی عفونتهای ویروسی مادر در زمان بارداری می توانند باعث فلج مغزی شوند
- نرسیدن اکسیژن به مغز نوزاد، خونریزی مغزی و عفونتهای مغز هم از علل دیگر CP هستند.



- در صورتی که فرزند اول شما دارای معلولیت است و یا فرد معلولی در فامیل شما و یا همسرتان وجود دارد به مشاوره ژنتیک مراجعه نمایید.

- پرهیز از ازدواجهای فامیلی ، اجتناب از باردارشدن در سنین بالای 35 سال نمایند.

نگیری





پیشگیری از عقب ماندگی های ذهنی



❖ **تعریف عقب ماندگی ذهنی حالتی است که در آن کارکرد هوش عمومی فرد به میزان چشمگیری زیر حد متوسط است که سبب تخریب همزمان رفتار انطباقی شده و در حین دوره رشد پیش از 18 سالگی تظاهر میابد**

❖ **حدود 3% از کل کودکان و دانش آموزان سنین مدرسه به طور قابل ملاحظه ای دچار عقب ماند**





مهارت های انطباقی

مهارت مورد انتظار	نوع عقب ماندگی	بهره هوش
آموزش پذیر	خفیف	50-70
تربیت پذیر بالا	متوسط	35-50
تربیت پذیر پایین	شدید	25-35
ایزوله، نیازمند نگهداری در موسسه	عمیق	کمتر از 25

- بهره هوش طبیعی در محدوده 90-110 قرار دارد.
- به فاصله بین 71-84 هوش مرزی اطلاق می شود.



طبقه بندی عقب ماندگی

- عقب ماندگی ذهنی خفیف (بهره هوشی 50-70):
80 درصد
- عقب ماندگی ذهنی متوسط (بهره هوشی 35-49):
12 درصد
- عقب ماندگی ذهنی شدید (بهره هوشی 20-34):
7 درصد
- عقب ماندگی ذهنی بسیار شدید (بهره هوشی کمتر از 20):
حدود 1 درصد



علل عقب ماندگی ذهنی

1. عقب ماندگی به علت عوامل ارثی
2. عقب ماندگی به علت اتفاقات دوران بارداری
3. عقب ماندگی به علت حوادث زایمانی و بعد از تولد
4. عقب ماندگی به علت عوامل محیطی، اجتماعی و فرهنگی



عقب ماندگی به علت اتفاقات دوران بارداری

- ❖ عفونتهای مادر در حین بارداری مثل سرخجه و سیتومگالوویروس
- ❖ زمانیکه RH پدر مثبت و RH مادر، منفی باشد گاهی اوقات مشکل ایجاد می کند.
- ❖ عوامل تراتوژنیک (آسیب زا) مانند:
 - تاثیر اشعه X
 - مسمومیت سرب
 - اعتیاد
 - سن والدین
 - بیماری مادر مثل هیپوتیروئیدی درمان نشده



هیپوتیروئیدی

- کمبود ید در زمان رشد جنین و شیرخواری و اوایل کودکی باعث گواترو هیپوتیروئیدیسم می شود .
- اگر مادری دچار هیپوتیروئیدیسم باشد جنین او در معرض آسیب نورولوژیک قرار دارد .
- بیماری تیروئید مادر تأثیر قابل ملاحظه ای روی عمل تیروئید جنین و نوزاد دارد.
- اتوانتی بادیهای از نوع IgG مانند آنچه در تیروئیدیت اتوایمیون دیده می شود می تواند از جفت رد شده و باعث ممانعت از عمل تیروئید جنین شود.
- هورمون تیروئید برای رشد طبیعی مغز و میلیناسیون و ارتباطات نورونی لازم است . حساس ترین دوره برای تکامل مغز ماههای اول و بخصوص چند هفته اول زندگی است .



عقب ماندگی به علت حوادث زایمانی و بعد از تولد

حوادث زایمانی

1. نارسی
2. دیررسی
3. زایمان های طولانی
4. صدمه مستقیم به سر

حوادث بعد از تولد

1. عفونت ها
2. مسمومیت ها (سرب و جیوه)
3. ضربه های وارده به سر کودک
4. اختلالات غدد داخلی کودک
5. کمبود غذا و سوء تغذیه
6. خستگی های جسمی و روانی

اهمیت حوادث دوران نسبتاً کوتاه بارداری از حوادث دوران زندگی کمتر نیست.



کودکانی که نیاز به مراقبت ها و آموزش های ویژه دارند دو گروه هستند:

1- کودکان دارای فعالیت های ذهنی پایین

2- کودکانی که دچار اختلالات شخصیتی، آشفتگی های عاطفی و هیجانی هستند در این دسته فعالیت های ذهنی مشکلی ندارد و معمولاً در یک مهارت اختلال دارند مانند گفتار اینها قادر به سازگاری با محیط نیستند مانند اوتیسم، بیش فعالی



اوتیسم

- درخودماندگی یک اختلال رشدی مغزی است که به وسیله آسیب در تقابلات (مداخلات) اجتماعی و ارتباط و همچنین رفتارهای تکراری و ویژه تقسیم‌بندی می‌شود، این علائم همگی پیش از سه سالگی کودک ایجاد می‌شود. اوتیسم بسیاری از بخش‌های مغز را تحت تأثیر قرار می‌دهد و این که چطور این اتفاق رخ می‌دهد، هنوز درک نشده است.
- درخودماندگی یک نشانه ژنتیکی قوی نیز دارد که البته بسیار پیچیده است و به وسیله تقابل بین ژنی (گروهی از ژن‌ها) و یا گاهی **حیث‌ژنی** ایجاد می‌شود.
- در موارد نادری، درخودماندگی به طور قوی، با آسیب‌های اولیه در دوره رشد مرتبط است این عوامل شامل: فلزات سنگین موجود در جو، حشره‌کش‌ها می‌باشند
- شیوع ASD 6 در 1000 است و در مردان 4 برابر بیش از زنان وجود دارد
- تا کنون هیچ روش قطعی‌ای برای درمان مبتلایان به درخودماندگی یافته نشده است. کارآمدترین روش درمانی، توانبخشی است.



بیش فعالی

- اختلال کم‌توجهی - بیش‌فعالی: یک اختلال رفتاری رشدی است. معمولاً کودک توانایی دقت و تمرکز بر روی یک موضوع را نداشته، یادگیری در او کند است و کودک از فعالیت بدنی غیر معمول و بسیار بالا برخوردار است. این اختلال با فقدان توجه، فعالیت بیش‌ازحد، رفتارهای تکانشی، یا ترکیبی از این موارد همراه است. هر کودکی با شک ADHD باید به دقت تحت نظریک پزشک معاینه گردد. بسیاری از این کودکان، یک یا چند اختلال رفتاری دیگر نیز دارند. همچنین ممکن است یک مشکل روانی مانند افسردگی یا اختلال دوقطبی داشته باشند. ADHD شایعترین اختلال رفتاری در سنین کودکی و بلوغ است، و حدود ۳٪ تا ۵٪ کودکان قبل از هفت سالگی به آن مبتلا می‌شوند. این عارضه بیشتر در دوران ابتدایی مدرسه برای کودکان و در هنگام بلوغ رخ می‌دهد و با افزایش سن

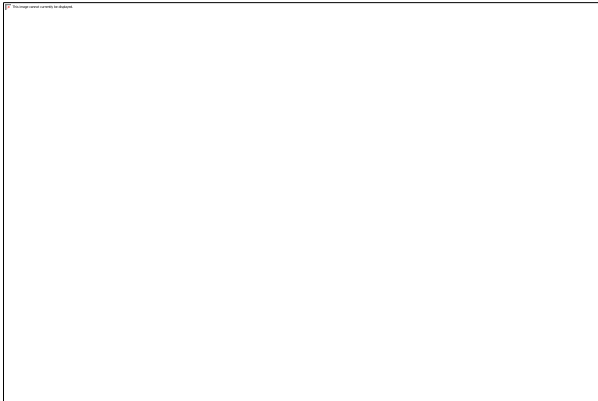


- علت بیشتر مبتلایان به عارضه بیش فعالی هنوز روشن نیست ولی گمان می‌رود که جزو بیماری‌های چند عاملی با ریشه **ژنتیکی** و محیط در ارتباط باشد. عامل ژنتیکی این عارضه بیشتر در پدران کودکانی که دچار بیش فعالی هستند وجود دارد اما عوامل محیطی نیز بر افزایش شدت این عارضه بسیار موثر هستند. این اختلال به میزان دو تا چهار برابر در پسران نسبت به دختران شایعتر است.
- روش درمان این بیماری می‌تواند روان درمانی و یا دارویی به تنهایی و یا ترکیبی از اقدامات دارویی با اقدامات روان‌درمانی باشد.

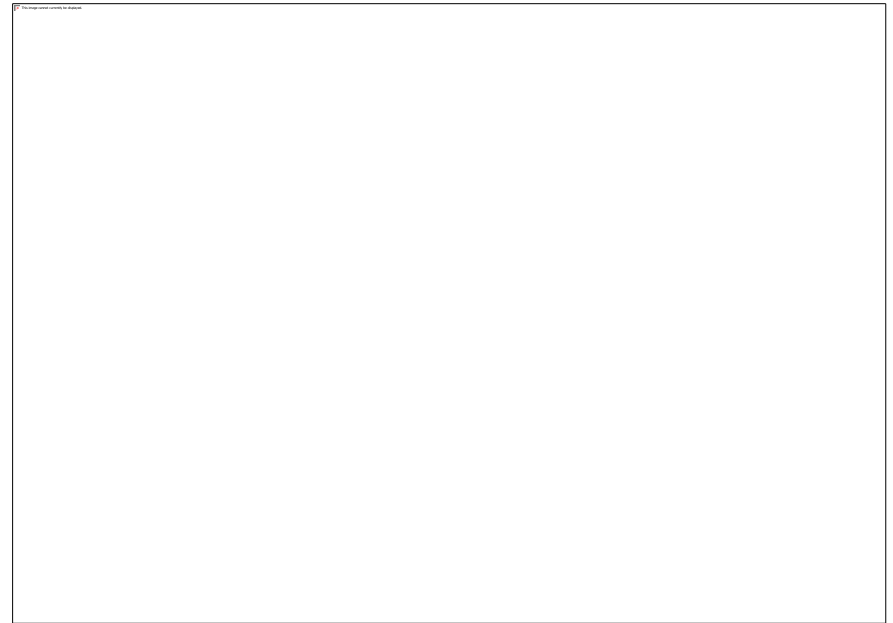


بعضی از دلایل شایع ایجاد عقب ماندگی ذهنی

سندرم داون



زردی نوزاد





اصول پیشگیری اولیه از بروز عقب ماندگی ذهنی

جلوگیری از ظهور عوامل ایجاد کننده عقب ماندگی ذهنی به خصوص عوامل قبل از تولد از اهمیت ویژه ای برخوردار است:

1. مشاوره ژنتیک
2. ممانعت از بارداری زنان در سنین پایین و بالا
3. مشورت با پزشک برای مادرانی که مدتی از وسایل پیشگیری از حاملگی استفاده کرده اند
4. ناسازگاری گروه های خونی و بویژه Rh
5. استفاده از دارو در دوران بارداری
6. برنامه تغذیه ای سالم و مصرف اسید فولیک
7. اجتناب از تماس با بیماران عفونی
8. ممانعت از مصرف دخانیات، مشروبات الکلی و ...
9. انجام آزمایشات سلامت جنین
10. انجام واکسیناسیون قبل از بارداری مادر
11. انجام آزمایشات غربالگری و تیروئید در نوزاد
12. شرایط محیطی مناسب
13. ...



ژنتیک عقب ماندگی ذهنی



اپیدمیولوژی

- عقب ماندگی ذهنی 2 الی 3 درصد در هر جمعیتی را بخود اختصاص می دهند.
- 70 درصد از عقب ماندگی های ذهنی ژنتیکی هستند.



ژنتیک عقب ماندگی ذهنی

ناهنجاری های تک ژنی

ناهنجاری های کروموزومی

غیر سندرومی

سندرومی

ساختمانی

تعدادی

بیماری های
متابولیک

X
شکننده

سندروم داون



سندروم داون



- **شیوع:** متوسط میزان بروز این سندرم مابین ۱ در ۶۰۰ تا یک در ۱۰۰۰ مورد از تولد نوزادان زنده که این میزان در مادران جوان کم تر و با افزایش سن مادر افزایش می یابد.



پیشگیری از سندرم داون

در حال حاضر شیوه‌های غربالگری سندرم داون به همه مادران باردار توصیه می‌شود.

- در این شیوه‌ها که معمولاً در سه ماهه اول بارداری یا سه ماهه دوم بارداری انجام می‌گیرند از روش‌های غیرتهاجمی همانند بررسی خون مادریا سونوگرافی استفاده می‌شود.
- در مادران بالای 35 سال و موارد مشکوک تست های غربالگری سرمی ، آمنیوسنتز توصیه می شود.



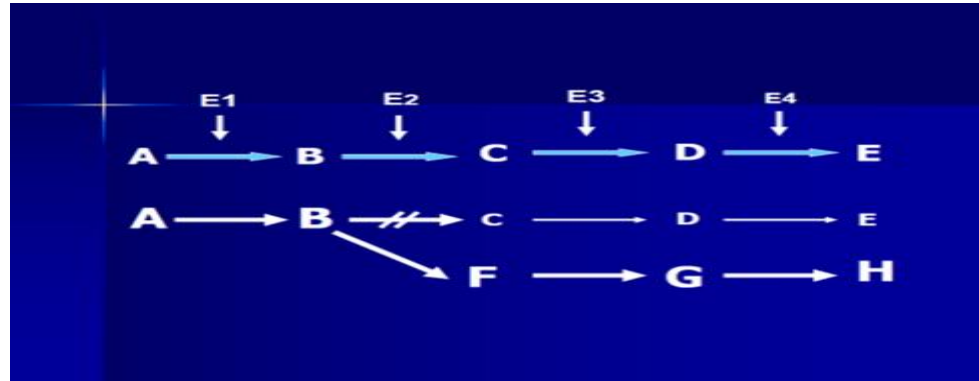
سندروم X شکننده



- یکی از شایعترین علل عقب ماندگی ذهنی ارثی است.
- این سندرم یک بیماری وابسته به کروموزوم X بوده و افرادی که جهش کامل ژن را دارند، اختلالاتی در یادگیری، عقب ماندگی ذهنی شدید و اوتیسم دارند.



بیماری های متابولیک



بدلیل شیوع نسبتاً زیاد و وجود
درمان برای برخی از آنها اهمیت دارند.



پیشگیری از بیماری‌های متابولیک



بیماری متابولیک چیست؟

- بیماری‌های متابولیک ارثی شامل تجمع یک ماده سمی در بدن و یا کاهش توانایی در تولید یک ماده ضروری در بدن می‌باشد که منجر به بروز مشکلات عمده‌ای می‌گردد.
- می‌توان با انجام تست‌های غربالگری از بروز علائم در نوزادان مبتلا جلوگیری کرد.
- در حال حاضر در ایران تست غربالگری بر روی 3 بیماری **فنیل کتونوروی، کم کاری مادرزادی تیروئید و بیماری فاویسم** انجام می‌شود.



نکته مهم



این آزمایش باید
حتما در همان
روزهای ابتدای تولد
نوزاد انجام شود تا
بتوان از بروز علائم
جدی و جبران ناپذیر
آن جلوگیری کرد

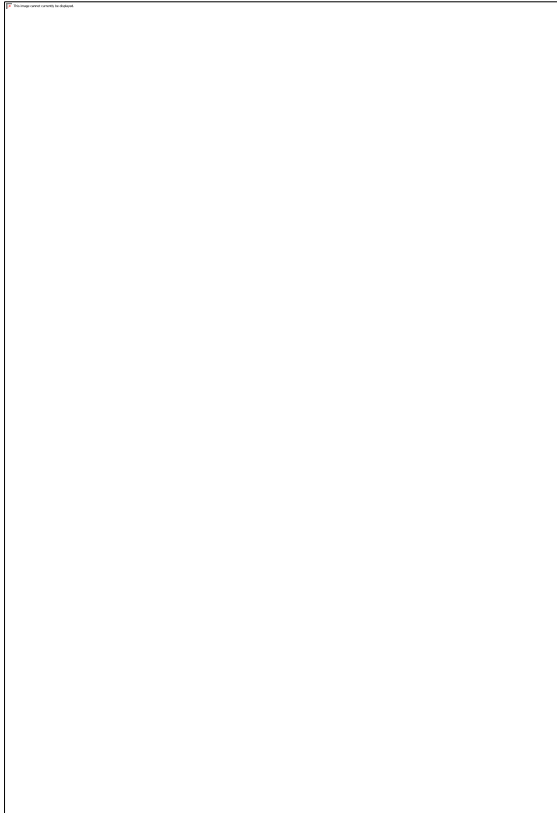


فنیل کتونوری (PKU)

- فنیل کتونوری یک بیماری ارثی مادرزادی متابولیک می باشد که به دلیل کمبود آنزیم فنیل آلانین هیدروکسیلاز در بدن ایجاد می شود.
- نحوه انتقال این بیماری به صورت اتوزوم مغلوب می باشد.
- در ایران آمار نوزادان مبتلا به این بیماری از سطح جهانی بیشتر بوده و علت آن ازدواج های فامیلی است.
- سالانه 300 تا 400 کودک مبتلا به PKU در کشور ما متولد می شوند.



عوارض و ویژگی‌ها



- در بدو تولد ظاهر کاملاً سالمی دارد.
- بعد از 2 تا 3 ماه علائم بروز میکنند، شامل:
 - تشنج و استفراغ
 - بور شدن موهای سر بدون سابقه ارثی
 - دیرگردن گرفتن و شل بودن نوزاد
 - با گذشت زمان کودک دچار **عقب ماندگی ذهنی** می گردد



درمان

- رژیم غذایی با فنیل آلانین کم تنها راه پیشگیری از بروز علائم این بیماری است که باید در تمام عمر این رژیم رعایت شود.
- نوزادان باید از شیرخشک‌های ویژه‌ای استفاده کنند.
- چون فنیل آلانین یک اسید آمینه ضروری برای بدن می‌باشد، زیاده روی در رژیم نیز می‌تواند باعث عوارض کمبود این ماده در بدن شود.





- تشخیص این بیماری قبل از تولد و در طی دوران حاملگی از طریق **آزمایشات ژنتیکی** امکان پذیر است و در صورت ابتلای جنین از طریق پزشکی قانونی می توان مجوز سقط را صادر کرد.
- خانم های مبتلا به PKU می توانند باردار شوند و فرزند سالمی به دنیا آورند به شرط آنکه میزان فنیل آلانین خون آنها از 3 ماه قبل از حاملگی و در حین حاملگی هفته ای 2 بار کنترل شود.
- در صورت عدم کنترل جنین دچار عوارضی چون عقب ماندگی ذهنی، میکروسفالی، رشد نامناسب و بیماری قلبی مادرزادی می شود.



گالاکتوزمی

- گالاکتوزمی یک بیماری ارثی مادرزادی متابولیک می‌باشد که به دلیل عدم وجود یا اختلال در عملکرد آنزیم گالاکتوز 1 فسفات یوریدیل ترانسفراز در بدن ایجاد می‌شود.
- نحوه انتقال این بیماری به صورت اتوزوم مغلوب می‌باشد.
- این بیماری از طریق والدین ناقل، به ویژه در **ازدواجهای فامیلی** به فرزند منتقل می‌گردد
- از هر 7500 تولد زنده 1 نوزاد مبتلا به گالاکتوزمی و از هر 40 تولد زنده 1 مورد ناقل این ژن می‌باشند



علایم و درمان

- در بدو تولد حالت طبیعی دارند ولی **پس از چند روز** با مصرف شیر حاوی گالاکتوز فراوان علایمی مثل اسهال، استفراغ، زردی، کاهش قند خون بروز میکند
- عدم شناخت و درمان به موقع این بیماری در روزهای اول تولد بزرگی و اختلالات کبدی، آب مروارید، **آسیب کلیه و مغز** و اختلال در رشد و همچنین مرگ را به دنبال خواهد داشت
- مهمترین بخش درمان این بیماری پیروی از رژیم غذایی بدون گالاکتوز میباشد



- نکته مهم: حتی در صورت استفاده از رژیمهای بدون لاکتوز بچه های مبتلا به گالاکتوزمی در **ریادگیری و صحبت کردن** دچار مشکل میشوند و خانمها نیز ممکن است به **نارسایی تخمدان** مبتلا شوند





فاویسم

- فاویسم یک بیماری ارثی خونی میباشد که به علت کمبود یکی از آنزیم های گلوبول قرمز ایجاد می شود.
- این آنزیم مانند یک آنتی اکسیدان در احیای اکسیدان های تولید شده در گلوبول قرمز نقش دارد و در عدم حضور آن گلوبولهای قرمز اکسید شده دچار همولیز می شوند.
- این بیماری وابسته به جنس بوده و در جنس مذکر بیشتر دیده می شود.
- افراد مونث دارای نقص آنزیمی بدون علامت هستند، اما دختران علامت دار نیز در کشور ما به وفور دیده می شوند.
- در نواحی شمالی و جنوبی ایران شیوع بیشتری دارد.



علائم و درمان

- در صورت مواجهه فرد با مواد اکسیدان علائمی مانند: سردرد، تهوع، استفراغ، رنگ پریدگی، بی حالی، افزایش تعداد تنفس، زردی پوست و مخاط و تغییر رنگ ادرار دیده می شود.
- علائم در نوزادی خود را به صورت زردی طول کشیده نشان می دهند.
- این بیماری درمان قطعی ندارد و تنها اقدام موثر پیشگیری از بروز حمله همولیز با پرهیز از مواجهه با مواد اکسیدان بوده و در صورت بروز حمله اقدامات حمایتی می باشد.



سیستیک فیبروزیس

- سیستیک فیبروزیس یکی از شایع ترین بیماری‌های ارثی مادرزادی می‌باشد که در آن ترشحات ریه، لوزالمعده، کبد، روده و سیستم تناسلی غلیظ و چسبنده می‌شود. همچنین نمک مورد نیاز بدن هم از طریق تعریق دفع می‌شود.
- نحوه انتقال این بیماری به صورت آتوزوم مغلوب می‌باشد که این انتقال در **ازدواج های فامیلی** شایع است.
- در ایران از هر 6400 نفر، یک نفر به این بیماری مبتلاست.
- متوسط عمر افراد مبتلا تقریباً 30 سال است.



علائم و نشانه های بیماری

- نشانه ها در کودک معمولا در طول سال اول زندگی مشاهده می شود. گاهی هم تا جوانی یا بعدها علائم را نشان نمیدهد.
- شایعترین علائم و **علت اصلی مرگ** بیمار مربوط به درگیری سیستم تنفسی است شامل: سرفه همراه با خلط، خس خس سینه و **عفونت ریه**. در مواردی سینوزیت و پولیپ هم دیده شده.
- سایر علائم: دل دردهای عودکننده، کاهش وزن، اختلال در هضم غذا، نارسایی در رشد و ...
- از دست دادن مقدار زیادی نمک و به تبع آن تپش های غیرعادی قلب و خطر بروز شوک وجود دارد.



درمان

- به دلیل عفونتهای مزمن ریه کلید اصلی درمان، کنترل عفونت و حفظ عملکرد ریه می باشد.
- دارو درمانی برای کنترل عفونت، کاهش التهاب تنفسی، کاهش مشکلات گوارشی و ...
- اکسیژن درمانی در زمانی که کودک در بیمارستان بستری است.
- فیزیوتراپی سینه برای خارج کردن ترشحات
- ژن درمانی



تشخیص

- بر اساس نتایج تست عرق که میزان نمک موجود در عرق کودک از فرد معمولی بالاتر است.
- در صورت جواب ندادن این تست از آزمایش ایمونوریکتیو تریپسینوژن استفاده می شود.
- آزمایشات دیگر شامل رادیوگرافی سینه، تست عملکرد ریه ها و کشت خلط سینه می باشد.
- تشخیص قبل از تولد از طریق **آزمایشات ژنتیک** امکان پذیر است و می توان بیماری را در دوران بارداری بر روی مایع آمنیوتیک یا پرز جنینی تشخیص داد.



پیشگیری از بیماریهای عضلانی-اسکلتی



- بیماریهای اسکلتی عضلانی در واقع اختلالات ماهیچه ها، تاندونها، اعصاب محیطی، مفاصل، استخوانها، لیگامانها و عروق خونی هستند

- در نتیجه ی وارد شدن ضربه های تکراری در طول زمان یا به علت یک ضربه ی آنی یا حاد ایجاد میشوند

- عوامل خطر

1. عوامل ژنتیکی: مثل پارگی دیسکهای بین مهره ای

2. عوامل مورفولوژیکی: سن، جنس، اندازه کانال ستون فقرات



کیفوز

- کیفوز یا قوز یک اختلال ستون فقرات است که در کودکان یا بزرگسالان رخ می دهد.
- باعث پشت برآمده یا کوهان دار می شود.





- دو نوع شایع

1. کیفوز وضعیتی: در نوجوانان و بخصوص در دختران بیشتر است.

2. کیفوز مادرزادی: ستون مهره جنین خوب تشکیل نشده و دو یا چند مهره از یک طرف به هم چسبیده هستند یا یک مهره به طور ناقص تشکیل شده است.

- درمان به صورت غیرجراحی و جراحی است.



اسکولیوز

- انحراف جانبی ستون مهره ها به طرف راست یا چپ می باشد که اغلب به علت یک نقص مادرزادی در مهره ها بوجود می آید.
- در بعضی از بیماران نقصهای دیگری مانند مشکلات کلیه یا مثانه هم دیده می شود.





- شایعترین نوع آن با علت ناشناخته است که معمولاً حوالی سن رشد اتفاق می افتد و در دخترها شایع تر است.
- معمولاً انحراف به راست شایع تر می باشد.
- اسکولیوز مادرزادی با حرکات عضلانی و کمربندهای مخصوص و در صورت نیاز با عمل جراحی درمان می گردد.



پوکی استخوان

- پوکی استخوان یا osteoporosis حالتی است که در اثر تخریب بافت استخوانی توده استخوان کاهش یافته، سرانجام به شکستگی استخوان منجر می شود.
- تعداد و اندازه تیغه های استخوانی کاهش می یابند.





- از سن 35 سالگی سالانه حدود 3-5% از توده استخوان در هر دو جنس کم می شود.
- پس از کاهش استروژن در زمان یائسگی این کاهش سریع تر می شود به طوری که در 5 تا 10 سال پس از یائسگی خانم ها 2-4% از توده استخوانی خود را از دست می دهند.
- شکستگی یکی از عوارض پوکی استخوان است که می تواند در فعالیت های روزانه نیز اتفاق بیفتد.
- شکستگی های فشاری ستون فقرات باعث درد مزمن و نیز کوتاهی قد فرد یا قوز پشت و کمر می شود.



علل و عوامل خطر

- جنس مؤنث
- سیگار
- عدم تحرک و ورزش نکردن
- پرکاری تیروئید و پاراتیروئید
- کمبود مصرف کلسیم
- بیماری های التهابی مزمن مثل آرتریت روماتوئید
- مصرف طولانی مدت بعضی داروها مثل کورتون و هپارین
-



Osteoarthritis آرتروز

- یک بیماری مفصلی است که در آن غضروف مفصلی آسیب دیده و تخریب می شود و استخوان نزدیک مفصل تغییراتی پیدا می کند.
- هر مفصلی را درگیر می کند اما مفاصل بزرگ مانند زانو و ران و ستون فقرات بیشتر در معرض ابتلا هستند.
- هم مردان و هم زنان را مبتلا می سازد.
- در دهه دوم و سوم زندگی شروع می شود و در سن 70 سالگی همه افراد کم و بیش دچار این بیماری می باشند.

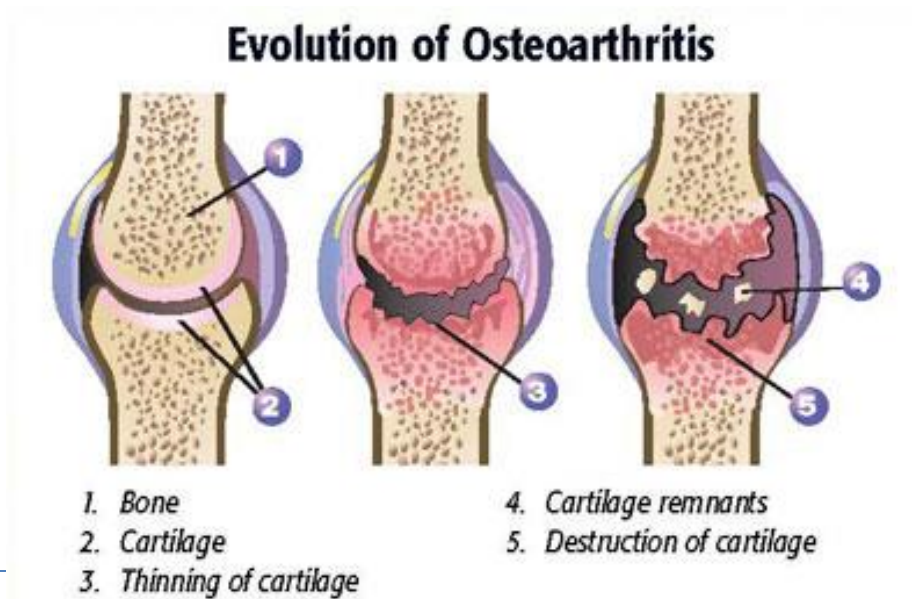


• **علائم:** خشکی مفاصل پس از استراحت، کاهش انعطاف

پذیری و درد

• **علل مؤثر:** سن، ژنتیک، چاقی، جنس مؤنث، آسیب قبلی

به مفاصل، شغل





آرتريت روماتوئيد

- يك بیماری طولانی مدت که طی آن مفصل به همراه عضلات، غشاهای پوشاننده و غضروف و گاهی چشم و رگهای خونی نیز درگیر می شوند.
- 3 برابر در زنان شایع تر است
- معمولاً بین سنین 20 تا 60 سالگی بروز می کند.





علائم

- شروع آهسته یا ناگهانی درد، تورم، گرمی، خشکی صبحگاهی در مفاصل مبتلا
- معمولاً مفاصل محیطی به صورت متقارن درگیر می شوند.
- گاهی درگیری مهره های گردنی نیز دیده می شود.
- علائم خارج مفصلی: تب، ضعف، خستگی زودرس، بی اشتهاپی، کاهش وزن، گره های روماتوئیدی، درگیری عروق و اعصاب پوست و یا سایر اعضای بدن مثل مثل کلیه، ریه، طحال، کبد، بیضه ها و درگیری چشمی و خونی



علل و عوارض

- علل بیماری: ناشناخته است ولی احتمالاً منشا خودایمنی دارد
- سابقه خانوادگی آرتریت روماتوئید یا سایر بیماریهای خودایمن
- عوامل ژنتیک
- جنس مونث
- استرس
- عوارض احتمالی:
- تغییر شکل مفاصل
- کم خونی
- استئوپوروز
- عوارض داروهای مصرفی مانند کورتون ها



آرتريت روماتوئيد جوانان

- بیماری التهابی بافت همبند که عمدتاً مفاصل را درگیر می کند
- مفاصل درگیر: زانو، آرنج، مچ پا، گردن
- بین سنین 2 تا 5 سالگی آغاز می شود و اغلب تا جوانی بهبود می یابد.
- در دختران 4 برابر شایع تر از پسران
- هر حمله معمولاً چند هفته به طول می انجامد.



علائم

- درد، تورم و خشکی در مفاصل انگشتان پا، زانو، مچ پا، آرنج، شانه یا گردن
- امتناع از راه رفتن
- افزایش دمای بدن که معمولاً در عصر تا حدود 39/4 می‌رسد. تب به طور شایع با بثورات پوستی و لرز همراه است.
- بی‌اشتهایی و کاهش وزن
- کم‌خونی و تورم گره‌های لنفاوی
- درد و قرمزی چشم
- درد قفسه سینه که معمولاً شدید است
- درگیری بافت‌هایی غیر از مفصل: چشم، طحال، قلب و پریکارد
- تغییر شکل و به هم خوردن مفصل



ژنتیک

بیماری های عضلانی اسکلتی



ژنتیک بیماری های عضلانی - اسکلتی

مالتی فاکتوریال

تک ژنی

استنوپورز

آرتریت
روماتوئید

آرتروز

SMA

دیستروفی
عضلانی



دیستروفی عضلانی دوشن

- یکی از شایع ترین و سخت ترین بیماریهای ارثی عضلات می باشد
- رخداد 1 در 3500 تولد مذکر احتمال می رود
- 33% افراد مبتلا حاصل موتاسیون های جدید باشد
- از عوارض اصلی این بیماری تحلیل و نابودی ماهیچه های ارادی
- الگوی توارث مغلوب وابسته به کروموزوم X
- معمولاً تا 12 سالگی ویلچرنشین می شوند
- معمولاً تا 18 سالگی فوت می کنند



بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)



- نورون های حرکتی شاخ قدامی نخاع به همراه پایه مغز درگیر شده و تحلیل می روند.
- افراد مبتلا به بیماری آتروفی عضلانی نخاعی، بسته به شدت و تیپ بیماری در انجام حرکات دچار مشکل می شوند. معمولاً عضلات نزدیکتر به مرکز بدن (عضلات پروگزیمال) دچار درگیری و ضعف بیشتری نسبت به عضلات انتهایی اندام ها (عضلات دیستال) می باشند.
- ژن مربوط به این بیماری تحت عنوان **SMN** (یا **survival motor neuron**) می باشد و در سال 1995 کشف گردید.



پیشگیری از نابینایی و ناشنوایی



تعریف نابینایی

- کم بینایی:
- کاهش بینایی دوطرفه که میزان قابل ملاحظه ای عملکرد بینایی فرد را مختل میسازد و با روشهای متعارف پزشکی، جراحی، عینک و لنزهای تماسی به میزان کافی اصلاح نمی شود.
- کم بینا فردی است که توان بینایی وی کمتر از $0/3$ و بیشتر از $0/05$ باشد.
- نابینا فردی است که توان بینایی وی کمتر از $0/05$ باشد.
- غربالگری بینایی به معنای انجام معاینات بینایی توسط بینایی سنج و متخصص چشم پزشکی در کودکان 3 تا 5 سال در جهت شناسایی کودکان دارای اختلالات بینایی کشف نشده می باشد.



علل نابینایی

- آب مروارید
- تنبلی چشم
- عیوب انکساری درمان نشده
- قوز قرنیه
- بیماری های شبکیه
- آب سیاه
- تغییرات شبکیه در اثر افزایش سن
- دیابت
- کدورت قرنیه
- تراخم و سایر عفونت های چشمی
- نابینایی دوران کودکی در اثر بیماری های ارثی، کمبود ویتامین و سوء تغذیه



آب مروارید (کاتاراکت) و تراخم

- کاتاراکت به کدورت عدسی چشم گفته می شود که در جهان حدود 50% موارد نابینایی را تشکیل میدهد
- پیری یکی از شایع ترین عوامل کاتاراکت است
- عوامل دیگر دخیل در ایجاد بیماری مانند: سموم، بیماری های دیگر بدن و وراثت
- کاتاراکت با جراحی کاملا قابل درمان است.



- تراخم یک بیماری مسری (واگیر) چشم است که در اماکن پرگرد و غبار و کثیف پدید می آید
- معمولا دوطرفه است



بیماری قند (دیابت)

- دیابت نوع 1:
 - در سنین کودکی، معمولا 10 سالگی شروع می شود.
 - عوارض عروقی، چشم، کلیه، مغز و اعصاب بعد از 15 سال از شروع بیماری بروز می کند.
- دیابت نوع 2:
 - در بزرگسالان دیده می شود.
 - حتما عوارض عروقی در چشم، کلیه و مغز بعد از 5 تا 7 سال عارض می شود.
 - دیابت خطرناک ترین دشمن چشم است که باعث نابینایی غیرقابل برگشت می شود.
 - مهمترین علل بیماری: توارث، عدم تحرک بدنی و تغذیه نامناسب
 - اگر دیابت کنترل نشود تغییرات سریع تر و شدید تر است.



عوامل موثر در بروز تغییرات عروقی شبکیه



1. میزان قند خون
2. نوع دیابت
3. سن و طول دوره بیماری
4. بارداری
5. افزایش فشارخون

از دست دادن بینایی در دیابت قابل پیشگیری است.
رتینوپاتی دیابتی ممکن است بدون علامت باشد اما
تشخیص زودرس عارضه چشمی و معاینه منظم توسط
چشم پزشک مهم ترین راه جلوگیری از بروز نابینایی است.



آب سیاه (گلوکوم)

- مایع شفاف داخل چشم به طور طبیعی تخلیه نمی شود و به دلیل بالا رفتن فشار چشم، عصب بینایی به طور غیرقابل برگشت از بین می رود.
- در فرم حاد بیماری با بالا رفتن فشار داخل چشم درد شدیدی در چشم ایجاد می شود که ممکن است با قرمزی چشم، سردرد، تهوع و استفراغ باشد

• افراد در معرض ابتلا:

1. سن بالای 40 سال
2. در افرادی که نزدیک بینی بالایی دارند
3. افرادی که به بیماریهایی مثل فشار خون و دیابت مبتلا هستند
4. همزمان با مصرف داروهای حاوی کورتون





تخریب شبکیه (دژنراسیون ماکولا)

- در افراد بالای 65 سال به طور تدریجی و یا ناگهانی ممکن است لکه زرد دچار تخریب و آسیب سلولی شود.
- برخی مواد غذایی نظیر روی و ویتامین های C، A و E به کاهش خطر ابتلا به بیماری کمک کرده و یا پیشرفت آن را کند می کند
- مصرف اسیدهای چرب امگا 6 که در روغن های نباتی یافت می شود خطر ابتلا را افزایش می دهد.
- تخریب شبکیه درمان قطعی ندارد





نابینایی در کودکان و نوجوانان

- علل ارثی.
- علل مربوط به بارداری: مصرف دارو، ابتلا به سرخجه مهم ترین عفونتی است که اگر مادر در زمان بارداری مبتلا شود احتمال نابینایی در کودک وجود دارد. همچنین ابتلا مادر باردار به توکسوپلاسموز (بیماری انگلی که از طریق مدفوع گربه منتقل می شود) خطرناک است.
- علل بدو تولد: نارس بودن نوزاد، صدمات بدو تولد، عفونت های چشمی در نوزاد
- علل دوران کودکی: کمبود ویتامین A، سرخک، ضربه
- سایر علل: تنبلی چشم که مهم ترین علت نابینایی در کودکان است، عیوب انکساری درمان نشده



تنبلی چشم (آمبلیوپی)

- حدود 3% کودکان جهان به تنبلی چشم مبتلا هستند.
- با تشخیص زودرس تنبلی چشم و درمان آن از ایجاد معلولیت بینایی در سنین بالاتر می توان پیشگیری کرد
- سن طلایی برای درمان تنبلی چشم زیر 6 سالگی می باشد
- تنبلی چشم در زمان نوزادی و شیرخوارگی شروع می شود.



- در بیشتر موارد مشکل ساختمانی چشم وجود ندارد اما با رشد بدنی کودک سلول های بینایی قشر مغز تکامل نیافته و باعث می شود که کودک نتواند با دقت ببیند.



- عامل مهم تنبلی چشم عیوب انکساری اصلاح نشده (نزدیک بینی، دوربینی، آستیگماتیسم) در یک چشم و انحرافات چشمی می باشد.

- درمان تنبلی چشم وادار کردن کودک به استفاده از چشم تنبل می باشد. درمان تنبلی چشم خودبه خود امکان پذیر نیست و حتما نیاز به مداخلات پزشکی دارد
- کودکانی که زیر 5 سال درمان شوند، کاملا بهبود می یابند ولی تأخیر در درمان منجر به مشکلات دائمی بینایی در کودک می شود و درمان پس از 10 سالگی معمولاً بهبودی کمی ایجاد می کند.



علل ناشنوایی



- ناشنوایی اکتسابی
- ناشنوایی ارثی
- علل ناشناخته





ناشنوایی اکتسابی

- عفونتهای مادر در زمان بارداری مانند سرخجه، سیتومگالو ویروس و توکسوپلاسموز
- علل حین تولد: کمبود اکسیژن، طولانی شدن زمان زایمان و...
- عفونت در کودک مانند مننژیت، انسفالیت، سرخک، اوریون، یرقان نوزادی، سینوزیت و...
- استفاده از برخی داروهای در بارداری مثل استرپتومایسین، سالیسیلات، نئومایسین و...
- دلایلی مانند ضربه، کمبود ید در رژیم غذایی مادر در بارداری و...



غربالگری

- طرح غربالگری شنوایی در نوزادان و شیرخواران در ایران از سال 1386 آغاز شد

- مراحل غربالگری نوزادان

1. اولیه حین تولد

2. ثانویه (پیگیری، قبل از 3 ماهگی)

3. اقدام های مداخله ای زودرس (قبل از 6 ماهگی)





نکته

1. حتی الامکان از ازدواجهای فامیلی پرهیز کنید و در صورت انجام ازدواج فامیلی حتی اگر در سابقه خانواده، ناشنوایی وجود نداشته است حتما قبل از ازدواج با پزشک مشاور ژنتیک مشورت کنید
2. در صورت داشتن نقص شنوایی در فامیل، حتی اگر ازدواج غیرفامیلی هم انجام می دهید، مشاوره ژنتیک ضروری می باشد
3. افراد ناشنوا برای ازدواج با فرد ناشنوای دیگر نگران نباشند اما حتما به مشاوره ژنتیک مراجعه کنند.



علل ژنتیکی نابینایی و ناشنوایی



نابینایی ژنتیکی رتینیت پیگمنتوزا

- رتینیت پیگمنتوزا

- رتینیت پیگمانته به گروهی از اختلالات ژنتیکی اطلاق می‌شود که بر پاسخ دهی بافت شبکیه به نور اثر می‌گذارند.

- در صورت ابتلای پدر یا مادر **حداکثر 50 درصد** احتمال ابتلای فرزند وجود دارد.

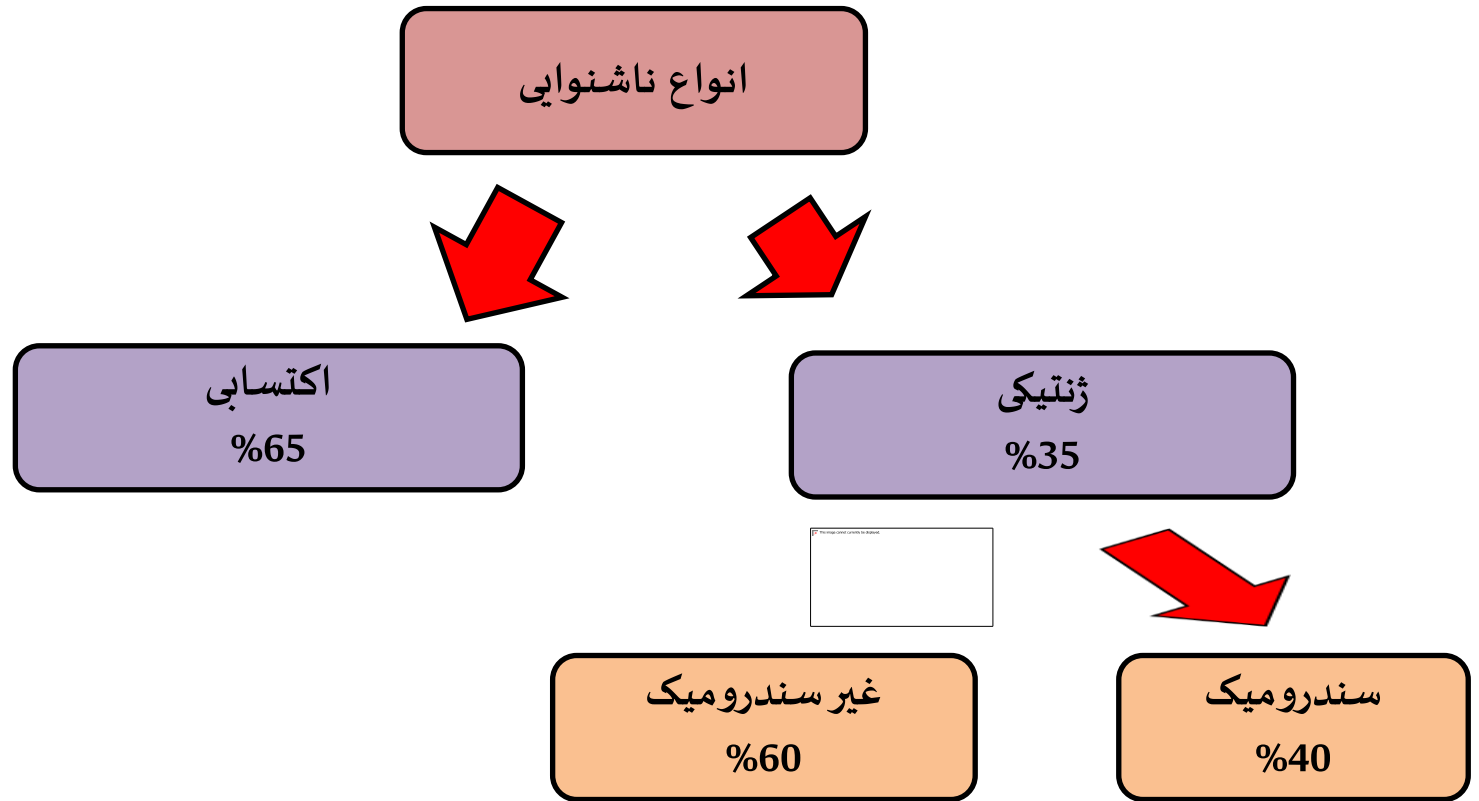
- برای تخمین ریسک مشاوره ژنتیک و آزمایش های ژنتیکی لازم است.



ناشنوایی ارثی

- علت ناشنوایی در 50% موارد ژنتیکی است
- ممکن است ناشنوایی به صورت یک صفت ارثی پنهان وجود داشته باشد و به ویژه به عنوان پیامد یک ازدواج فامیلی بروز کرده باشد
- پس دقت کنید که مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و یا قبل از بارداری در پیشگیری از ناشنوایی بسیار موثر است.







حوادث



اهمیت مبحث حوادث:

- کودکان بزرگترین سرمایه ملی هر جامعه ای هستند.
- حوادثی چون رانندگی مهمترین علت مرگ کودکان 1 تا 15 سال در کشور ما هستند.
- حوادث یکی از علل معلولیت های جسمی-حرکتی هستند.



انواع حوادث:

- حوادث طبیعی (سیل، زلزله، طوفان و ...)
- حوادث غیرطبیعی (تصادف، آتش سوزی و ...)
- تصادفات، غرق شدن، سوختگی، سقوط و مسمومیت به ترتیب عمده ترین علل مرگ کودکان هستند.



بیماری و معلولیت ژنتیکی یک
اختلال ژنتیکی است نه یک
تنبیه یا عذاب الهی



از توجه شما سپاسگذاریم