

SRD

Special and Rare Diseases

فصلنامه علمی- پژوهشی | سال چهارم | شماره یازدهم | تابستان ۱۴۰۰



از ماسک تا جدایی

همه گیری ویروس کرونا وضعیت جدید و ناشناخته است و ما ناشناخته ها را دوست نداریم زیرا آنچه نمی دانیم می تواند ما را بترساند.

سیگاری ها برگر را فراموش نکنید

بیماری برگر ، بیماری عروق خونی است که اکثرا در افرادی که تنباکو مصرف می کنند، دیده می شود.

کوچولوهای توریکول

سندرم سندیفر؛ علائم، علل و درمان آن

بیمارانی با دست های بسته

سندرم لش نیهان به عنوان سندرم نقرس نوجوانان شناخته شده است.

پروسپاگنوزیا Prosopagnosia

پروسپاگنوزیا نوعی اختلال مغزی است و مشخصه آن عدم توانایی در تشخیص یا تمایز چهره ها می باشد.



SRD
Special and Rare Diseases



SRD

فصلنامه علمی-پژوهشی SRD | شماره یازدهم | تابستان ۱۴۰۰

در این شماره

۱۸ سیگاری ها برگر رو فراموش نکنید!

بیماری برگر ، بیماری عروق خونی است که اکثرا در افرادی که تنباکو مصرف می کنند دیده می شود. این بیماری موجب التهاب و انسداد عروق خونی سایز متوسط در دست ها و پاها می شود که این انسداد منجر به کاهش جریان خون به بافت ها و آسیب آن ها می گردد.



۱۵ سندرم ایوانز

۱۲ بیماری با دست های بسته

افراد مبتلا به سندرم لیش نیهان، معمولا به شکل طبیعی و نرمال متولد میشوند. شایع ترین و شاید قابل توجه ترین علامت در این نوزادان، هیپوتونی و اختلال در رشدی است که در سن سه الی شش ماهگی خودش را نشان می دهد.

۲۰ پارتینگتون

سندرم پارتینگتون یک بیماری نادر عصبی است که از همان ابتدا ، باعث عقب ماندگی ذهنی فرد می شود.

۱۶ پروسیپانگوزیا

پروسیپانگوزیا نوعی اختلال مغزی است و مشخصه آن عدم توانایی در تشخیص یا تمایز چهره ها می باشد. افراد مبتلا ممکن است تلاش کنند تا تفاوت هایی را در چهره ی افراد غریبه مشاهده نمایند، منتها اغلب قادر به تشخیصشان نیستند.



فصلنامه علمی-پژوهشی SRD
شماره یازدهم | تابستان ۱۴۰۰
دانشگاه علوم پزشکی تبریز

SRD

صاحب امتیاز:

انجمن علمی بیماری های خاص و نادر

مدیر مسئول:

فانژه علوی نامور

سردبیر:

کمیل آقازاده

گرافیک و صفحه آرایی:

مجتبی فروتنی

هیات تحریریه:

مبینا آهنگری بناب، سیده الهه باقری، اسما رسولی، احسان قاسمی، آمنه گرنامی، مهسا محمد زاده نبی، تارا مرشدزاده، آیدین محمد پور، رضا مصطفایی، محمد مهدی مولایی، شادی محجل ناسبی، علی نورمحمدی، مریم نوید، نسترن نوبرانی، آرمین ویسی

هیات تحریریه:

تلگرام و اینستاگرام: tbzmed_sd

۲۱

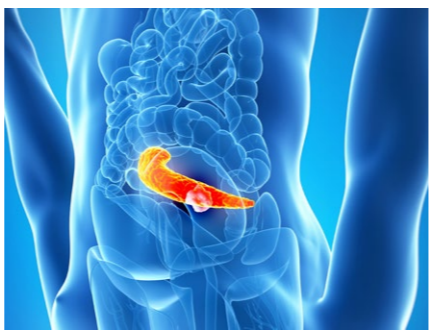
گلیکوژن غیرقابل استفاده

بیماری لافورا نوعی بیماری ارثی و شدید پیشرونده است. این بیماری معمولا با حملات صرعی در اواخر کودکی یا نوجوانی آغاز می شود. علائم و نشانه های دیگر شامل مشکل در راه رفتن ، اسپاسم عضلات (میوکلونوس) و زوال عقل است. افراد مبتلا همچنین دچار زوال سریع شناختی می شوند که تقریباً همزمان با تشخیص شروع می شود. این بیماری اغلب در طی ۱۰ سال از زمان بروز کشنده است.

۲۴

VIPoma

تومور ترشح کننده پتید وازواکتیو روده



۲۶

کوچولوهای توریتیکول

۲۸

Kimura diseases

۲۹

Cerulean cataract

۳۲

کارسینوم سلول مرکل

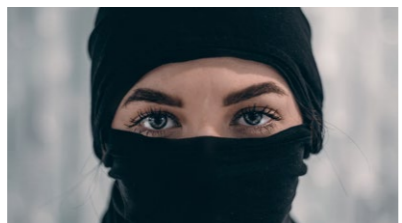
به راحتی می توان گفت اولین قدم سینما، ادبیات است. زیرا وقتی یک فیلم در مرحله ساخت قرار دارد، نخست یک فیلمنامه شامل دیالوگ ها و توصیف ها است و جنبه های تولید و فنی در روند فیلم سازی در درجه دوم قرار دارند. از این رو اشتباه نخواهد بود که بگوییم ادبیات مردم را واداشت تا به سینما روی بیاورند. همانطوری که تاریخ نشان می دهد ادبیات دنیایی از داستان ها و رمان ها بود که علاءالدین، علی بابا و چهل دزد، حاتم طایی، سیندرلا، سفید برقی و شاهزاده را داشت و صنعت سینما از این منبع غنی الهام گرفت و فیلم هایی را براساس این داستان ها یا بخشهایی از این داستان ها توسعه داد.



۳۸

از ماسک تا جدایی

برای برخی ، پرهیز از انجام کاری باعث بدتر شدن آن می شود. به عنوان مثال ، شما از پرواز می ترسید بنابراین هرگز پرواز نمی کنید و یا انجام آن را به تعویق می اندازید زدن ماسک هم همین حکم را دارد برخی از زدن ماسک امتناع میکنند از طرفی هم با زدن ماسک ترس از آن دارند که دچار بیماری شوند.



۳۰

Ewing sarcoma

نوعی سرطان نادر می باشد که بر استخوانها یا بافت های اطراف استخوانها تاثیر می گذارد. این بیماری اغلب در استخوانهای پا و لگن آغاز می شود اما میتواند در هر استخوانی رخ دهد. کمتر در بافت های نرم قفسه ی سینه، شکم، اندام ها یا مکان های دیگر شروع میشود. این بیماری ، عمدتا کودکان و نوجوانان را درگیر میکند اما در بزرگسالان نیز دیده می شود.

۴۱

واکسیناسیون تنها دروازه موجود برای بازگشت به دوران قبل از پاندمی کرونا

سخن سردبیر

۶۶

سپاس خداوند قادر و متعال را که باری دیگر این فرصت را به ما ارزانی داشته تا شماره ای دیگر از نشریه را برای نشان دادن فراز و نشیب های زندگی انسان هایی که در سراسر جهان هستی به بیماری های خاص و نادر مبتلا هستند، به زبان قلم درآوریم. امید است با تلاش و توجه همه مردم پویزه پزشکان، محققان و خانواده های این بیماران، کیفیت زندگی این عزیزان بیش از پیش بهبود یابد و حس تنها بودن در میان مردم و ناامیدی آنان به امید و اشتیاق برای زندگی تبدیل شود. به یاد داشته باشیم شیوع بیماری های خاص بیش از آن چیزی است که ما فکر می کنیم. با توجه به اهمیت موضوع بیماری کووید ۱۹ در ماه های اخیر، خوب است بدانیم یکی از آسیب پذیرترین قشر مردم در برابر این بیماری، همین عزیزانی هستند با بیماری های خاص و نادر دست و پنجه نرم می کنند.

هم چنین از همه اعضای گروه تحریریه و ویراستاری، نهایت تشکر و قدردانی را دارم و در پایان از همه علاقمندان به همکاری در نشریه بیماری های خاص و نادر، دعوت به عمل می آورم.
بیماری های نادر شایع تر از آنچه که فکر می کنیم.

کمیل آقازاده | سردبیر نشریه SRD



بخش اول

بیماری‌های خاص و نادر

Cerulean cataract ■ ■ VIPoma

Ewing sarcoma ■ ■ کوچولوهای تورتيکول

Kimura disease ■ ■ کارسینوم سلول مرکل

سندرم ایوانز ■ ■ پروسپاگنوزیا

بیمارانی با دست‌های بسته ■ ■ سیگاری‌ها برگرو فراموش نکنید!

پارتینگتون ■ ■ گلیکوژن غیر قابل استفاده

سندرم ایوانز

سندرم ایوانز یک اختلال خود ایمنی بسیار نادر است که در آن سیستم ایمنی بدن، گلبول های قرمز، گلبول های سفید و پلاکت ها را از بین می برد. افراد مبتلا اغلب ترمبوسیتوپنی (پلاکت بسیار اندک) و کم خونی همولیتیک مثبت را تجربه می کنند. علائم و نشانه ها ممکن است شامل پورپورا، رنگ پریدگی، خستگی و سبکی سر باشد. علت دقیق این بیماری ناشناخته است.



علی نورمحمدی
پزشکی ۹۷

علائم بیماری

علائم و نشانه های سندرم ایوانز از فردی به فرد دیگر متفاوت است و تا حد زیادی به نوع سلول های خونی درگیر بستگی دارد:

کم خونی همولیتیک: اگر فردی به اندازه کافی گلبول قرمز نداشته باشد ممکن است ضعف، خستگی، رنگ پریدگی، سبکی سر، تنگی نفس و یا ضربان قلب سریع ایجاد شود.

ترمبوسیتوپنی خود ایمنی: می تواند به آسانی سبب کیودی شود و لکه های قرمز و یا بنفش روی پوست (پتشیایا) و خونریزی های طولانی مدت از بریدگی های کوچک و پورپورای پوست ایجاد کند.

نوتروپنی خود ایمنی: افرادی که تعداد گلبول سفید کم (نوتروپنی) دارند ممکن است بیشتر در معرض عفونت باشند و علائمی مانند تب و زخم در داخل دهان را تجربه کنند.

علائم بیماری از فردی به فرد دیگر متفاوت است، افراد مبتلا ممکن است تمام علائم ذکر شده را نداشته باشند. فرد مبتلا به سندرم ایوانز آنتی همولیتیک همراه با نوتروپنی خود ایمنی یا سیتوپنی خود ایمنی خواهد داشت. طبق گفته سازمان ملی اختلالات نادر (NORD) ترکیبی از کم خونی همولیتیک یا ترمبوسیتوپنی شایع تر است.

علت

علت دقیق سندرم ایوانز مشخص نیست با این حال شناخته شده است که سندرم ایوانز یک اختلال در سیستم ایمنی است. این اختلال مانند سایر بیماری های خود ایمنی هنگامی رخ می دهد که سیستم ایمنی بدن آنتی بادی تولید می کند که اشتباهی به بافت سالم به ویژه گلبول های قرمز، پلاکت ها و گلبول های سفید حمله می کند.

سندرم ایوانز ممکن است در ترکیب با اختلال دیگری به عنوان یک بیماری ثانویه رخ دهد. از جمله اختلال های که می توانند با سندرم ایوانز همراه باشند: سندرم

لنفوپرولقراتیو (ALPS)، لوپوس، سندرم آنتی فسفولیپید، سندرم شوگرن، کمبود IgA، لنفوم های خاص و لوسمی لنفوسیتی مزمن

تشخیص

تشخیص سندرم ایوانز از طریق رد کردن سایر بیماری ها است. این بدان معناست که محض رد سایر بیماری ها با علائم و نشانه های مشابه، در افراد مبتلا به کم خونی همولیتیک مثبت و ترمبوسیتوپنی مرتبط با پاسخ ایمنی غیرطبیعی تشخیص داده می شود. برای کنار گذاشتن سایر بیماری ها، آزمایش های مختلف خون و در بعضی موارد اسپیراسیون مغز استخوان لازم است.

برخی از آزمایشاتی که پزشکان ممکن است برای تایید تشخیص استفاده کنند عبارتند از:

- شمارش کامل خون (CBC) که تعداد سلول های خونی فرد را اندازه گیری می کند.
- یک آزمایش مستقیم یا غیر مستقیم کومیس که به دنبال

آنتی بادی علیه گلبول های قرمز خون است

- بیوپسی مغز استخوان
- سی تی اسکن از قفسه سینه و شکم و لگن

درمان

درمان قطعی برای سندرم ایوانز وجود ندارد. بنابراین درمان بر کاهش علائم و افزایش تعداد سلول های خونی متمرکز است. درمان سندرم ایوانز به عوامل مختلفی از جمله شدت بیماری، علائم و نشانه های موجود و پاسخ هر فرد به درمان های خاص بستگی دارد.

به عنوان مثال، افرادی که به دلیل کم خونی شدید یا ترمبوسیتوپنی نیاز به بستری شدن دارند اغلب تحت درمان با تزریق خون و سپس درمان با کورتیکواستروئیدها یا گلوبولین ایمنی داخل وریدی (IV) قرار می گیرند. سایر گزینه های درمانی شامل داروهای سرکوب کننده سیستم ایمنی است. بیشتر افراد مبتلا به این روشهای درمانی پاسخ می دهند.

با این حال احتمال عود مکرر است. در افرادی که به

درمان های استاندارد پاسخ نمی دهند، ممکن است درمان با ریتوکسیماب در نظر گرفته شود. برخی از افراد مبتلا به سندرم ایوانز به خوبی با درمان ریتوکسیماب پاسخ می دهند و دوره طولانی تر بهبودی را تجربه می کنند در حالی که برخی دیگر هیچ پاسخی نمی دهند. نقش اسپلنکتومی (برداشتن طحال) در درمان سندرم ایوانز به وضوح مشخص نشده است.

در حالی که اسپلنکتومی ممکن است منجر به بهبود فوری شود، عود بیماری معمول است و معمولاً طی ۲-۴ ماه پس از عمل اتفاق می افتد. با این حال، گاهی اوقات ممکن است منجر به بهبودی طولانی مدت شود، و برخی شواهد نشان می دهد که ممکن است به کاهش دفعات عود کمک کند. از آنجا که اثر بخشی متفاوت است، اسپلنکتومی معمولاً تا حد ممکن به تأخیر می افتد یا از آن اجتناب می شود. برای مواردی که بسیار سخت و درمان آن دشوار است، ممکن است از پیوند سلول های بنیادی برای بهبودی طولانی مدت استفاده شود. پیوند سلولهای بنیادی اتولوگ و آلوژنیک در تعداد کمی از بیماران با نتایج متفاوت استفاده شده است.



به محض رد سایر بیماری ها با علائم و نشانه های مشابه، در افراد مبتلا به کم خونی همولیتیک مثبت و ترمبوسیتوپنی مرتبط با پاسخ ایمنی غیرطبیعی تشخیص داده می شود.



منبع

Healthcare.com

نشان می دهند و از طرفی خودزنی وسواسی (گاز گرفتن لب یا جویدن انگشت) نیز می تواند به محض پیدایش دندان ها ظاهر شود. این خودزنی، دلیل بر عدم وجود احساس در این بیماران نیست و میتواند بدلیل استرس روان شناختی باشد و یا حتی در صورت وجود استرس تشدید شود. رفتار پرخاشگرانه (به عنوان مثال تف کردن و اهانت کلامی) نیز ممکن است علیه خانواده و دوستان بوجود بیاید. از دیگر مشکلاتی که میتواند برای این بیماران رخ دهد، کم خونی های مگالوبلاستیک و میکروسیستیک است که بسته به شرایط بیمار میتواند خفیف یا شدید باشد. همچنین با افزایش تجمع اسید اوریک، علائم نقرس نیز شامل التهاب مفاصل و آرتریت نقرس نیز ظاهر میشوند که به همین دلیل نیز به این سندرم نقرس نوجوانی نیز اطلاق میشود. نارسایی کلیه (بدلیل افزایش بار کاری در رابطه با دفع اسیداوریک) و اسیدوز نیز به ندرت دیده میشود. بطور کلی میتوان گفت که کیفیت زندگی افراد مبتلا به LNS تحت تاثیر دو مشکل عمده قرار میگیرد: اختلالات عصبی و رفتار های خود آزاری. در ادامه بیشتر به این دو موضوع میپردازیم.

اختلال سیستم عصبی در LNS

افراد مبتلا به سندرم لش نیهان، معمولاً به شکل طبیعی و نرمال متولد میشوند. شایع ترین و شاید قابل توجه ترین علامت در این نوزادان، هیپوتونی و اختلال در رشدی است که در سن سه الی شش ماهگی خودش را نشان میدهد. نوزادان مبتلا به این بیماری بصورت زخیده راه می روند و در ایستادن بر روی دو پا ناتوانند. در چند سال اول زندگی، حرکات اکستراپیرامیدال باعث انقباضات غیرطبیعی و غیرارادی عضلانی مانند دیستونی و اجرای حرکات ناشایست بصورت غیر ارادی و همینطور کمان پیکری در ستون فقرات این کودکان می شود. متأسفانه این افراد تا آخر عمر برای حرکت کردن به صندلی چرخدار محدود میشوند.



که به مجموعه این علائم، سندرم لش نیهان یا به اختصار LNS گفته میشود.

همه گیر شناسی

طبق بررسی های انجام شده، شیوع تقریبی این اختلال به میزان ۱ در ۲۳۵۰۰۰ می باشد. LNS یک بیماری مغلوب وابسته به X است. جهش در ژن مربوطه معمولاً در مادر ایجاد می شود و مادر بیماری را به پسران منتقل می کند. البته لازم است اشاره کنیم که یک سوم از تمام موارد بوجود آمده سابقه خانوادگی نداشته و جهش در اثر عوامل تراوتوزنیک ایجاد می شود. LNS اکثراً نوزادان پسر را درگیر می کند که همراه با مشکلات شدید روحی و جسمی است و تنها تعداد محدودی از زنان را در جهان مبتلا می سازد.

علائم بالینی

بیماران در بدو تولد طبیعی هستند ولی تاخیر روانی-حرکتی در طی ۳ تا ۶ ماه ابتدای زندگی، با تاخیر در حمایت از سر و نشستن، هیپوتونی و حرکات آتوتوئید (حرکات پیچشی، غیر ارادی، آهسته و بدون هدف در اندام ها) آشکار می شود. شاید یکی از مهم ترین علائم بالینی که به تشخیص زودرس LNS کمک میکند، کریستالوریا باشد که به شکل کریستال هایی با ظاهر دانه های نارنجی (مشابه شن و ماسه) در پوشک نوزاد دیده میشود. این بیماران دارای دیستونی عمل شدید همراه با هیپوتونی اولیه هستند که ممکن است منجر به ناتوانی در ایستادن و راه رفتن شود. حرکات غیر ارادی (مانند حرکات آتوتوئید) و همچنین حرکات ارادی در اثر استرس افزایش می یابند ولی در حالت استراحت به ندرت مشهود میباشند. اختلال در تکلم (دیس آرتریا)، دیس فازی و انقباض عضلات قوی بطور کلی در همه مبتلایان وجود دارد و مواردی مانند اسپاستیسیته (سفتی اندام)، هایپر رفلکسی و رفلکس کف پای اکتسنسور نیز به مرور زمان در این افراد بوجود می آیند. بیماران معمولاً کمبود فکری خفیف تا متوسط را

همه ما به خوبی میدانیم که یکی از پیچیده ترین مجموعه ها و ساختار های هستی، بدن انسان است که بدون هیچگونه نقی طراحی شده است و یکی از مهم ترین دلایل وجود این نظم و ساختار بی کم و کاست، تعادل بی بدیلی است که خداوند در تمامی قسمت های بدن ما، از جزئی ترین سلول ها گرفته تا پیچیده ترین سیستم ها مانند سیستم عصبی به کار برده است. این تعادل را میتوان به اشکال گوناگونی درون بدن انسان مشاهده کرد اما مهمترین و حیاتی ترین شکل آن، تعادل در تولید مواد مورد نیاز بدن و دفع مواد زاید ناشی از آن میباشد. حال بیابید به این قضیه بیاندیشیم که تولید بیش از اندازه ی یک ماده دفعی و زاید و تجمع یافتن آن در بدن، چه عوارض و عواقبی را برای این مجموعه پیچیده و در عین حال حساس در پی دارد و چگونه میتواند عملکرد بدن را به کلی تحت تاثیر قرار دهد؟ یکی از مهم ترین مواد زاید تولید شده در بدن ما، اوریک اسید است که در اثر شکستن پورین موجود در گروه هایی از مواد غذایی (مانند گوشت و فرآورده های گوشتی) بوجود می آید. در شرایط عادی بدن، اوریک اسید از طریق واکنش های مختلفی به میزان نرمال تولید میشود و از طریق نفرون های کلیه وارد ادرار شده و دفع میشود. اما فقط وجود یک جهش کافیت تا تمامی تعادل این چرخه را بهم بریزد.

در سال ۱۹۶۴، مایکل لش (دانشجوی پزشکی) و ویلیام نیهان (متخصص اطفال) دریافتند که جهش در ژن HGPRT واقع در کروموزوم X میتواند موجب کمبود آنزیم هیپوگزانتین گوانین فسفوریبوزیل ترانسفراز شود. در واقع این ژن، آنزیم هیپوگزانتین-گوانین فسفوریبوزیل ترانسفراز را کد می کند و این آنزیم در مسیرهای بیوشیمیایی بدن برای تولید پورین، یکی از اجزای مولکول DNA یا RNA را درگیر می سازد. نقص در این آنزیم منجر به افزایش تولید اسید اوریک می شود. به دنبال افزایش تولید اسید اوریک و تجمع آن در قسمت های مختلف بدن، یک سری علائم بالینی شامل علائم عصبی، ذهنی و داخلی بوجود می آیند



Lesch-Nyhan Syndrome

Guanine

Guanosine-5'-monophosphate

Uric Acid

HGPRT

محمد مهدی مولایی
پرستاری بهمن ۹۶



به محض رد سایر بیماری ها با علائم و نشانه های مشابه، در افراد مبتلا به کم خونی همولپتیک مثبت و ترموسیتوینی مرتبط با پاسخ ایمنی غیرطبیعی تشخیص داده می شود.

بیمارانی با دست های بسته

سندرم تورت، سندرم کورنلیا د لاژ، نقص فکری ایدیوپاتیک و اختلالات شدید روانپزشکی.

مدیریت و درمان LNS

متاسفانه LNS جزو آن دسته از بیماری‌هایی است که قابلیت درمان کامل را نداشته و مبتلایان تا پایان زندگی ناچارند با عوارض بیماری دست و پنجه نرم کنند. اما نباید این بیماران را به حال خود رها کرد زیرا با تشخیص زودرس و شروع درمان‌های حمایتی، میتوان عوارض را تا حد امکان کاهش داد و کیفیت زندگیشان را بهبود بخشید. برای بهبود مشکل نقرس میتوان از آلوپورینول استفاده کرد تا مقادیر بیش از حد اسید اوریک کنترل شود. هیچ درمان استاندارد برای علائم عصبی LNS وجود ندارد، چرا که سلول‌های عصبی همانند سلول‌های عضلانی و اسکلتی و ماهیچه‌ای تنها یکبار سنتز می‌شوند. در بعضی موارد ممکن است از داروهایی مانند دوپامین، لودوپا، دیازپام، فنوباربیتال و یا هالوپریدول جهت آرام‌بخشی به مبتلایان استفاده شود. بطور کلی میتوان گفت که مهم‌ترین درمان‌های حمایتی برای این بیماران عبارتند از استفاده صحیح از دستگاه محافظ برای جلوگیری از خودآسیبی بیماران، توانبخشی بدنی (به عنوان مثال مدیریت دیس آرتریا و دیسفاژی)، استفاده از روش‌های رفتاری صحیح و مناسب، بطوریکه نباید بیماران را مورد خشم و پرخاشگری قرار داد و همیشه با مهربانی و لطافت با این بیماران برخورد کرد؛ چراکه هیجان و استرس برای این بیماران بسیار خطرناک است، گاهی اوقات هم با استفاده از دارو می‌توان رنج این بیماران را تخفیف داد.

پیش‌آگهی در LNS

این بیماران ممکن است بر اثر پنومونی آسپیراتیو یا عوارض ناشی از نفرولیتیازیس مزمن و یا حتی نارسایی کلیه جان خود را از دست بدهند. اما مواردی هم وجود داشته‌اند که با مراقبت مطلوب، این افراد توانسته‌اند حتی بیش از ۴۰ سال زندگی کنند. ولی بیشتر آنها تمام عمرشان را محدود به صندلی چرخدار میشوند.



رفتارهای خودآزاری در LNS

این اختلالات رفتاری که با زخمی کردن و آسیب به خود توسط بیمار مشخص میشوند، در سال دوم الی سوم زندگی خود را نشان میدهند. آسیب به خود با گاز گرفتن لب و زبان آغاز می‌شود و در نوع پیشرفته‌تر جویدن انگشتان دست و کوبیدن سر به دیوار بصورت غیرارادی نیز دیده می‌شود. خودآزاری یکی از ویژگی‌های متمایز این بیماری است که در ۸۵ درصد از افراد مبتلا آشکار میشود و در زمان استرس نیز میزان خودآسیبی افزایش پیدا می‌کند. در این افراد پرخاشگری بی‌مورد و ادای سوگند بیجا به صورت غیرارادی دیده می‌شود.

تشخیص LNS

سه مولفه اصلی برای تشخیص سندرم لاش نیهان وجود دارد که عبارتند از تولید بیش از حد اسید اوریک، اختلالات عصبی و اختلالات رفتاری و شناختی. در نتیجه، زمانی که به بیماری با میزان اسید اوریک بالا همراه با تظاهرات تأخیر روانی حرکتی بر میخوریم، LNS نیز جزو گزینه‌های قابل بررسی قرار می‌گیرد. آزمایش ژنتیک مولکولی مؤثرترین روشی است که می‌تواند ژن HGPRT1 را که تنها ژن شناخته شده‌ی مرتبط با LNS است (مبنی بر دارا بودن جهش) شناسایی کند. تجزیه و تحلیل توالی mRNA این ژن می‌تواند به منظور تشخیص جهش در ژن HGPRT1 در مردان مبتلا به سندرم لاش نیهان استفاده شود. رایج‌ترین تست، PCR است که می‌تواند ۹ اگزون‌ها در ژن را شناسایی کند، اگر تعداد بیشتری از اگزون‌ها در ژن هدف موجود باشند از روش Multiplex PCR استفاده می‌شود.

تشخیص‌های افتراقی مرتبط با LNS

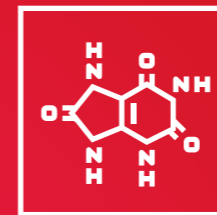
با توجه به اینکه سندرم لاش نیهان، جزو اختلالات نادر در طول همه‌ی ادوار محسوب میشود، بنابراین لازم است تا قبل از تشخیص نهایی، تعدادی از تشخیص‌های افتراقی را به دقت بررسی کنیم که شامل این موارد میشوند: فلج مغزی، اختلالاتی با تظاهرات دیستونی و خودزنی مانند اوتیسم،

LNS

Signs / Symptoms/ Diagnosis



کریستالوریا در پویشک نوزاد



افزایش تجمع اسید اوریک



اشکال در تکلم



اختلالات عصبی



انقباض عضلات



اختلالات روانی



هاپیر رفلکسی و رفلکس کف پای اکستنسور

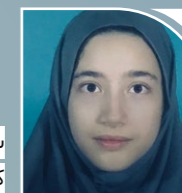


خودزنی



سه مولفه اصلی برای تشخیص سندرم لاش نیهان وجود دارد که عبارتند از تولید بیش از حد اسید اوریک، اختلالات عصبی و اختلالات رفتاری و شناختی. در نتیجه، زمانی که به بیماری با میزان اسید اوریک بالا همراه با تظاهرات تأخیر روانی حرکتی بر میخوریم، LNS نیز جزو گزینه‌های قابل بررسی قرار می‌گیرد.





سیده الهه باقری

کارشناسی پیوسته‌ی هوشبری گیلان

پروسیپاگنوزیا

پروسیپاگنوزیا نوعی اختلال مغزی است و مشخصه‌ی آن عدم توانایی در تشخیص یا تمایز چهره‌ها می‌باشد. افراد مبتلا ممکن است تلاش کنند تا تفاوت‌هایی را در چهره‌ی افراد غریبه مشاهده نمایند، منتها اغلب قادر به تشخیصشان نیستند. سایر مبتلایان ممکن است در شناسایی چهره‌ها، مکان‌ها و حتی اشیای آشنا نیز مشکل داشته باشند؛ تا جایی که حتی برخی از آن‌ها در شناخت خود نیز مشکل دارند. تخمین زده شده است که از هر ۵۰ نفر، ۱ نفر به نوعی به پروسیپاگنوزیا مبتلا می‌باشد و این اختلال حدود ۲ درصد از جمعیت عمومی را تحت تأثیر می‌دهد.



علائم ابتلا به پروسیپاگنوزیا

شایع‌ترین علامت آن، عدم توانایی در تشخیص یا تمایز بین چهره‌ها می‌باشد. این امر ممکن است روابط را چه در شرایط شخصی و چه در شرایط اجتماعی و مشاغل دشوارتر سازد. افراد مبتلا ممکن است فردی را که در محیط یا وضعیتی متفاوت از آنچه قبلاً بوده است، به سختی شناسایی کنند. افراد مبتلا به درجه‌ی خفیف ممکن است صرفاً در تلاش جهت تشخیص یا شناسایی چهره غریبه‌ها یا افرادی که آن‌ها را نمی‌شناسند، باشند. افراد مبتلا به درجه‌ی متوسط تا شدید ممکن است در شناخت چهره افرادی که به طور مرتب می‌بینند، از جمله اعضای خانواده و دوستان نزدیک، دچار مشکل شوند. افراد مبتلا به درجات بسیار شدید، حتی ممکن است قادر به تشخیص صورت خویش نیز نباشند. این موارد امکان دارند که باعث اضطراب در اجتماع یا افسردگی گردند. همچنین کودکان مبتلا نیز معمولاً در دوست یابی مشکل دارند و عمدتاً در مدرسه گوشه گیر هستند؛ هرچند که در خانه اعتماد به نفس نسبتاً بالایی دارند. در صورت لزوم باید با پزشک متخصص اطفال مراجعه شود.

علل و ریسک فاکتورهای ابتلا به پروسیپاگنوزیا

تصور می‌شود که علت ایجاد پروسیپاگنوزیا به دلیل ناهنجاری، اختلال یا آسیب جین خوردگی در مغز به نام شکتج دوکی شکل (Fusiform gyrus) سمت راست باشد. این ناحیه در مغز نقش مهمی در هماهنگی سیستم‌های عصبی دارد که بر حافظه و درک صورت تأثیر می‌گذارد. همچنین پروسیپاگنوزیا می‌تواند در اثر سکتته مغزی، آسیب به مغز یا برخی بیماری‌های تخریب کننده‌ی عصب و به خصوص در سالمندان ایجاد شود. در برخی موارد، افراد مبتلا به پروسیپاگنوزیا به صورت اختلال مادرزادی متولد می‌شوند که در این موارد، به نظر می‌رسد که یک پیوند ژنتیکی وجود داشته باشد؛ زیرا اعضای خانواده نیز به آن مبتلا هستند. توجه شود که همواره این اختلال، علامت استاندارد اوتیسم نمی‌باشد؛ اما به نظر می‌رسد این بیماری در مبتلایان به اوتیسم بیشتر از جمعیت عموم باشد. این نظریه وجود دارد که این اختلال امکان دارد بخشی از مواردی باشد که گاهاً رشد اجتماعی افراد مبتلا به اوتیسم را مختل سازد. لازم به ذکر است که پروسیپاگنوزیا به دلیل اختلال در بینایی، اختلالات یادگیری یا از دست دادن حافظه ایجاد نمی‌شود. این یک مشکل خاص در شناسایی چهره‌هاست که با مشکلات حافظه در مورد عدم یادآوری

شخص متفاوت است.

روش‌های تشخیصی ابتلا به پروسیپاگنوزیا

چنانچه فردی در تشخیص چهره مشکل داشته باشد؛ پزشک عمومی وی را به یک متخصص مغز و اعصاب ارجاع می‌دهد. متخصص مغز و اعصاب ممکن است جهت ارزیابی توانایی فرد در تشخیص ویژگی‌های صورت، چند مورد از بررسی‌ها را درخواست نماید که شامل موارد زیر می‌باشند:

- تشخیص چهره‌های کاملاً نا آشنا یا چهره‌های خانواده‌ی خود فرد مبتلا
- نمایش تفاوت‌ها یا شباهت‌های صورت در بین مجموعه‌ای چهره‌ها
- تشخیص نشانه‌های احساسی در بین مجموعه‌ای از چهره‌ها
- ارزیابی اطلاعاتی؛ مانند سن یا جنسیت از طریق مجموعه‌ای از چهره‌ها

تست تشخیص چهره بتون (BFRT) و حافظه تشخیص چهره وارینگتون (RMF) دو تستی هستند که پزشکان می‌توانند برای ارزیابی بالقوه‌ی پروسیپاگنوزیا از آنان استفاده کنند. در تست BFRT، فرد باید یک چهره هدف را با یکی از ۶ گزینه‌ی مختلف چهره تطبیق دهد. آزمونی دیگر نیز به نام تست حافظه‌ی چهره‌ای کمبریج (CFMT) وجود دارد که هدف کلی آن، معرفی ۶ چهره‌ی ناآشنا به فرد و سپس آزمودن تشخیص چهره‌ی آن‌ها می‌باشد. CFMT شامل ۳ مرحله است که با پیشرفت آزمون، دشواری آن افزایش می‌یابد:

(۱) مرحله‌ی یادگیری: فرد یک چهره‌ی هدف را از ۳ زاویه‌ی مختلف، به مدت ۳ ثانیه مشاهده می‌نماید. سپس چهره‌ی هدف به همراه ۲ چهره‌ی متفاوت دیگر پیش روی فرد گذاشته می‌شود. فرد انتخاب می‌کند که کدام یک از ۳ چهره، همان چهره‌ی مورد هدف است. این برای ۶ چهره تکرار می‌شود و در نتیجه حداکثر نمره ۱۸ حاصل می‌گردد.

(۲) مرحله‌ی آزمون: ۳ چهره‌ی مختلف پیش روی فرد گذاشته می‌شود که تا الان ندیده است و یک چهره در بین آن‌ها همان مورد هدف است که صرفاً حالت صورت آن نسبت به آنچه از قبل دیده بود، تغییر کرده است و ۳۰ بار این کار تکرار می‌شود.

(۳) مرحله‌ی نویز: باز هم ۳ چهره‌ی متفاوت هستند و یک مورد، همان چهره‌ی هدف می‌باشد که قبلاً فرد آن را ندیده؛ منتها همچون سایر تصاویر، دارای نویز و نا واضح است که تشخیص هدف مورد نظر را سخت‌تر می‌گرداند و ۲۴ بار این کار تکرار می‌گردد. کل آزمون از ۷۲ نمره گرفته شده و احتمال ابتلا به پروسیپاگنوزیا، نمره‌ی حداکثر ۲۴ است. البته این امکان وجود دارد که امتیازات کسب شده در این تست‌ها، به طور کامل قابل اعتماد نباشند و صرف نظر از مزایای بالقوه‌ی آن‌ها، فواید تکرار این روش‌ها همچنان ناشناخته باقی مانده است. یک مطالعه نشان داد که در واقع امتیازات نامنظم با ابتلا به پروسیپاگنوزیا سازگار نمی‌باشد؛ بلکه نظر پزشک اهمیت بیشتری دارد. هرچند تست‌های آنلاین تشخیصی هم وجود دارند که هر کدام به نوبه‌ی خود بر بهترین تشخیص، مدعی هستند؛ با این حال کاملاً دقیق و معتبر نمی‌باشند و در صورتی که افراد همچنان در مورد ابتلا نگران هستند، بهتر است که با پزشک در این مورد مشورت نمایند.

درمان پروسیپاگنوزیا

بسیاری از محققین در حال درک علل خاص این بیماری و به دنبال راهکار درمان آن هستند؛ منتها در حال حاضر هیچ درمانی برای پروسیپاگنوزیا وجود ندارد. درمان؛ همان ایجاد مهارت‌های جبرانی جهت شناخت افرادی همچون دوستان، اعضای خانواده و آشنایان است و بیشتر جنبه‌ی سازگاری دارد. این افراد می‌توانند یاد بگیرند که بر روی سرخ‌هایی؛ مانند خصوصیات بدنی، یکسری رفتارهای خاص همچون سرعت راه رفتن و یا حتی بر روی صدا تمرکز کنند. به عنوان مثال، یک معلم مبتلا به پروسیپاگنوزیا ممکن است دانش آموز را از طریق جایگاه خود در کلاس یا کوله پشتی وی شناسایی نماید.

کنار آمدن با پروسیپاگنوزیا

کنار آمدن با پروسیپاگنوزیا می‌تواند تأثیر زیادی بر توانایی فرد مبنی بر ایجاد روابط شخصی و اجتماعی داشته باشد؛ زیرا این اختلال می‌تواند حتی موجب اضطراب و افسردگی افراد مبتلا گردد که در این شرایط بهتر است جهت کاهش اضطراب، درمان افسردگی و نیز مدیریت شرایط با پزشک مشورت شود. همچنین مبتلایانی هستند که علی‌رغم ماهیت دشوار این اختلال و مشکلات مربوط به آن، به طور مناسبی با آن‌ها کنار می‌آیند و از شخصیت‌هایی همچون Oliver Sacks و Chuck Close الگو برداری می‌کنند.

1. Benton Facial Recognition Test

2. Warrington Recognition Memory of Faces

3. Cambridge Face Memory Test



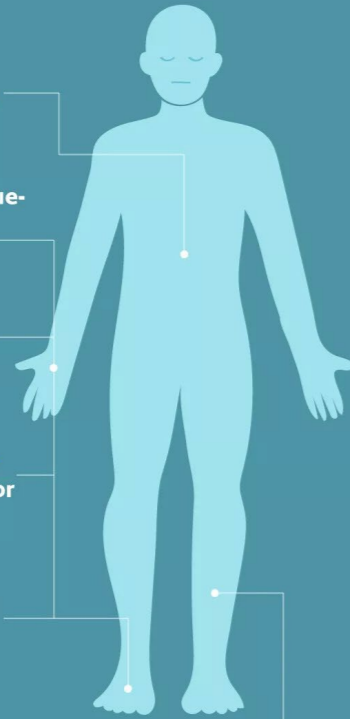
1. <https://www.healthline.com/health/face-blindness>.
2. Today P. Prosopagnosia 2020 [Available from: <https://www.psychologytoday.com/intl/basics/prosopagnosia>].
3. Murray E, Bate S. Diagnosing developmental prosopagnosia: repeat assessment using the Cambridge Face Memory Test. Royal Society Open Science. 2020;7(9):200884.

منابع

Buerger's Disease

Symptoms

-  weight loss
-  abdomen pain
-  pale, red, or blue-tinted hands or feet
-  cold hands or feet
-  sores or ulcers on the hands or feet
-  severe pain in hands or feet
-  pain in lower arms or legs



سیگاری ها برگرو فراموش نکنید!

تارا مرشدزاده
پزشکی بهمن ۹۶



بیماری برگرو ، بیماری عروق خونی است که اکثرا در افرادی که تنباکو مصرف می کنند دیده می شود. این بیماری موجب التهاب و انسداد عروق خونی سبب متوسط در دست ها و پاها می شود که این انسداد منجر به کاهش جریان خون به بافت ها و آسیب آن ها می گردد که اغلب سه اندام از چهار اندام درگیر می شود هرچند علامت نداشته باشند. معمولا بیماران مبتلا به برگرو زمانی به پزشک مراجعه می کنند که دچار زخم یا گانگرن در اندام های خود شده اند.

نوع خاصی از هاپلوتایپ های HLA نیز کشف شده است که در ارتباط با بیماری برگرو می باشد. اپیدمیولوژی این بیماری در طی ده سال گذشته به دنبال کاهش شیوع مصرف سیگار و بهبود معیارهای تشخیصی کمتر گسترش یافته است به گونه ای که در ۱۹۴۷ طبق بررسی ها از هر ۱۰۰۰۰ نفر ۱۰۴ نفر مبتلا بودند اما اکنون تخمین زده شده که ۱۲ تا ۲۰ نفر از ۱۰۰۰۰۰ نفر مبتلا هستند.

درمان

در حال حاضر درمانی برای بیماری برگرو وجود ندارد هر چند روش های درمانی برای کنترل علائم وجود دارد. بخش اساسی مورد توجه در درمان تغییر سبک زندگی و دوری از مصرف تنباکو و محصولات نیکوتین دار است و به یاد داشته باشید که حتی یک سیگار در روز می تواند باعث بدتر شدن بیماری برگرو شود. برای این منظور می توان از یک پزشک برای ارائه داروها و برنامه های ترک اعتیاد به سیگار کمک گرفت. ادامه دادن مصرف سیگار در این بیماری در ۴۰ تا ۵۰ درصد مواقع منجر به قطع عضو می شود!

جراحی در درمان برگرو جایگاهی ندارد و بای پس های عروقی ناموفق هستند و اقدامات جراحی به علت التهاب و بسته شدن عروق دیستال اندام مفید نیستند.

نوع خاصی از هاپلوتایپ های HLA نیز کشف شده است که در ارتباط با بیماری برگرو می باشد. اپیدمیولوژی این بیماری در طی ده سال گذشته به دنبال کاهش شیوع مصرف سیگار و بهبود معیارهای تشخیصی کمتر گسترش یافته است به گونه ای که در ۱۹۴۷ طبق بررسی ها از هر ۱۰۰۰۰ نفر ۱۰۴ نفر مبتلا بودند اما اکنون تخمین زده شده که ۱۲ تا ۲۰ نفر از ۱۰۰۰۰۰ نفر مبتلا هستند.

تشخیص

کرایتری های تشخیصی برگرو:
اولین کرایتری در سال ۱۹۹۰ ارائه شد اما بعدها تغییر کرده و امروزه کرایتری های اصلی تشخیص عبارتند از :
• سن کمتر از ۴۵
• سیگاری های active و passive
• علائم ایسکمی در اندام
• فرد بیماری های دیگر یا ریسک فاکتور بیماری های دیگر را نداشته باشد مثل ریسک فاکتور های دیابت و آترواسکلروز ...

مواردی که به ضرر تشخیص برگرو هستند:
• جنس مونث

علائم

علائم سندرم برگرو شامل احساس سرما ، بی حسی ، گزگز یا سوزش و درد در اندام است. در ابتدا در نوک انگشتان دست یا پا احساس می شود و در نهایت به نقاط بالاتر دست ها و پاها کشیده می شود. علائم دیگر این سندرم شامل سیانوز و تغییر رنگ و بافت پوست آن ناحیه ، پدیده رینود، ترومبوفلیت سطحی مهاجر ، لنگش ، کرامپ های دردناک عضلانی ، ورم ، زخم های پوستی و گانگرن است. عوارض نادری از این بیماری به صورت حملات ایسکمیک قلبی گزارش شده است.

علت ها

بین بیماری برگرو و مصرف تنباکو ارتباط قوی وجود دارد که این ارتباط می تواند به علت افزایش حساسیت سلول ها به ترکیبات تنباکو و یا سمی شدن سلول های بافت ها با برخی ترکیبات تنباکو باشد. به علاوه در افراد دارای بیماری برگرو ، به دنبال تزریق تنباکو به پوست این افراد واکنش های ازدیاد حساسیت در آن ها مشاهده شده است.

زمینه ژنتیکی هم در ابتلای افراد به بیماری برگرو موثر است ، بر همین اساس بیماری برگرو در مردم شبه قاره هند و بومی های ژاپنی شیوع زیادی دارد.

در صورت وجود زخم و نکروز ، آمپوتاسیون یا قطع عضو انجام می دهیم.
درمان هایی که برای کنترل بیماری در ادامه گفته می شوند مفید هستند اما نمیتوانند جایگزین ترک سیگار شوند:

- داروهای گشادکننده عروق خونی و بهبود جریان خون مانند illoprost داخل وریدی
- داروهای حل کننده لخته خون
- بلوک کننده های کانال کلسیم
- پیاده روی
- فشردن و ماساژ متناوب دست ها و پاها برای افزایش جریان خون آن ها
- جراحی برای قطع کردن اعصاب سمپاتیک آن ناحیه به منظور کاهش درد و افزایش جریان خون
- داروهای های تحریک کننده آنژیوژنز (رگ زایی)
- در نهایت قطع عضو در صورت عفونت و یا گانگرن در عضو آسیب دیده

منابع

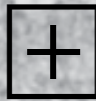
1. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5969/buerger-disease>
2. Buerger's disease. MayoClinic. <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/buergers-disease/basics/definition/con->
3. Nassiri N. Thromboangiitis Obliterans (Buerger Disease). Medscape.
4. <http://emedicine.medscape.com/article/460027>





آیدین محمد پور
پزشکی بهمن ۹۷

گلیکوژن غیرقابل استفاده



علائم و نشانه های بیماری معمولاً در اواخر دوران کودکی یا در دوران نوجوانی ظاهر شده و با گذر زمان بدتر میشوند. تشنج های تونیک-کلونیک عمومی (به عنوان تشنج های گراندمال نیز شناخته میشوند) کل بدن را تحت تاثیر قرار می دهند، منجر به سختی عضلانی، تشنج و از دست دادن هوشیاری می شوند.

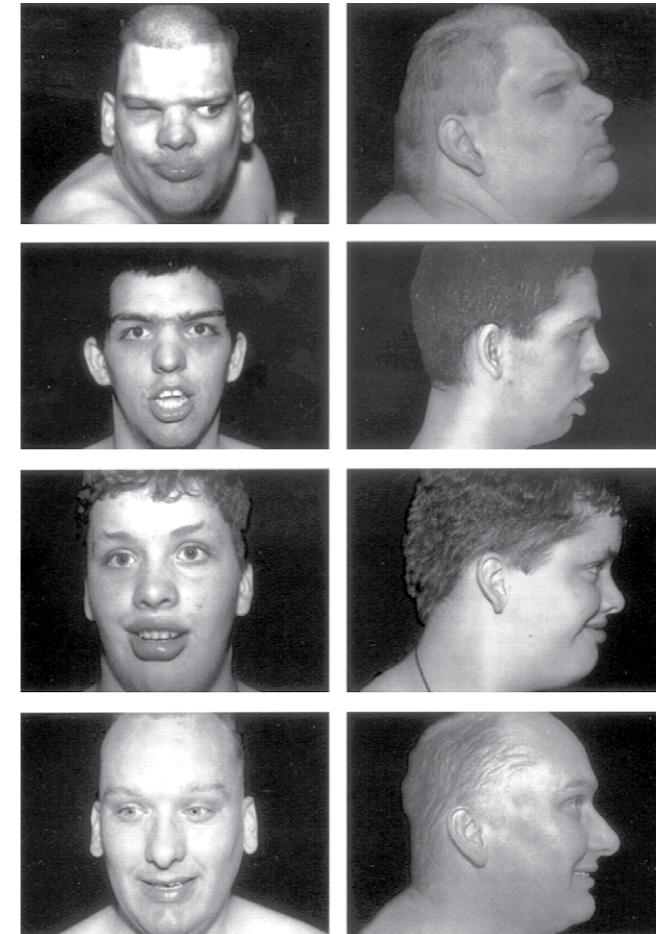
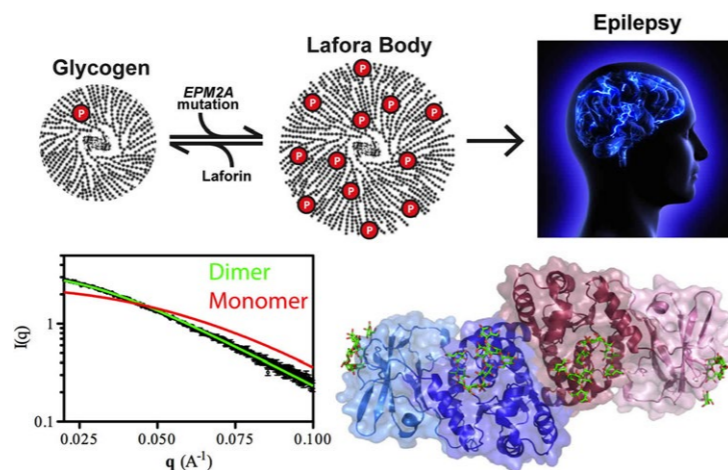
علائم

علائم و نشانه های بیماری لافورا معمولاً در اواخر کودکی یا نوجوانی ظاهر می شوند. قبل از شروع علائم، به نظر می رسد کودکان مبتلا رشد طبیعی دارند، گرچه ممکن است برخی از آنها در نوزادی یا اوایل کودکی تشنج تب دار یا غیر تب دار داشته باشند.

رایج ترین ویژگی بیماری لافورا تشنج های مکرر است. چندین نوع مختلف تشنج گزارش شده است از جمله تشنج های تونیک-کلونیک عمومی، تشنج های پس سری (که می تواند باعث کوری موقتی و توهمات بینایی شود) و تشنج های میوکلونیک. این تشنج ها «پیشرونده» تلقی می شوند زیرا به طور کلی با گذشت زمان بدتر می شوند و درمان آن دشوارتر می شود.

با شروع تشنج، افراد مبتلا به بیماری Lafora اغلب علائم کاهش شناختی را نشان می دهند. این ممکن است شامل تغییرات رفتاری، افسردگی، گیجی، آتاکسی (مشکل در کنترل عضلات)، دیس آرتریا و در نهایت، زوال عقل باشد. در اواسط دهه بیست، بیشتر افراد مبتلا توانایی انجام فعالیت های زندگی روزمره را از دست می دهند.

بیماری لافورا نوعی بیماری ارثی و شدید پیشرونده است. این بیماری معمولاً با حملات صرعی در اواخر کودکی یا نوجوانی آغاز می شود. علائم و نشانه های دیگر شامل مشکل در راه رفتن، اسپاسم عضلات (میوکلونوس) و زوال عقل است. افراد مبتلا همچنین دچار زوال سریع شناختی می شوند که تقریباً همزمان با تشنج شروع می شود. این بیماری اغلب در طی ۱۰ سال از زمان بروز کشنده است. بیشتر موارد ناشی از تغییر (جهش) در ژن EPM2A یا ژن NHLRC1 است و به روش اتوزومی مغلوب به ارث می رسد. درمان براساس علائم و نشانه های موجود در هر فرد است.



آرمین ویسی
پزشکی بهمن ۹۷

پارتینگتون

سندرم پارتینگتون یک بیماری نادر عصبی است که از همان ابتدا، باعث عقب ماندگی ذهنی فرد می شود و افراد مبتلا، درجات خفیف تا متوسط از اوتیسم را بروز میدهند که به همین دلیل میتوانند دچار مشکل در ارتباط برقرار کردن با افراد دیگر نیز باشند.

علائم

از علائم اولیه آن میتوان به اختلالات عصبی و دیستونی کانونی عضلات دست و گرفتگی عضلات دیگر مانند عضلات صورت اشاره کرد که باعث اختلال در تکلم میتواند باشد. از دیگر علائم آن میتوان به اختلالات تکلم ناشی از آسیب سلول های عصبی، اختلالات رفتاری، تشنج های راجعه و همچنین تغییر غیر عادی در نحوه راه رفتن فرد، اشاره کرد. در افراد مونث، علائم بیماری ملایم تر است.

بیماران درگیر با سندرم پارتینگتون، مانند همه بیماری های دیگر، همه علائم را بروز نمیدهند پس بسته به شرایط خاص هر فرد، درمان فرق میکند. علائم بروز کرده میتواند در افراد یک خانواده نیز فرق کند.

اتیولوژی

سندرم پارتینگتون در اثر جهش در ژن ARX که کد کردن پروتئینی را بر عهده دارد که تنظیم کارکرد دیگر ژن ها را بر عهده دارد، به وجود میاید. این پروتئین نقش ویژه ای در زمان رشد و تکامل مغز دارد و در صورت نقص در آن

گذر زمان رو به وخامت میگزارند. علائم بسیاری بروز میکند که علائم سندرم پارتینگتون هم جزو آنهاست.

وراثت

این سندرم به صورت مغلوب وابسته به ژن X به ارث می رسد به همین دلیل است که سندرم پارتینگتون در جنس مذکر، شایع تر است. مادر مبتلا به این سندرم، بیماری را به همه فرزندان پسر خود منتقل میکند و همه دختران حاصل از پدر دارای ژن ناقص این بیماری، ناقل تلقی میشوند.

تشخیص

همانند همه بیماری های ژنتیکی و بخصوص انواع نادر آن، تشخیص این بیماری نیز، کار دشواری است. عاملی که این بیماری را از بیماری های دیگر متمایز میکند، دیستونی کانونی دست هاست که از علائم آن میتوان به انقباض غیر ارادی عضلات، لرزش و حرکات غیر ارادی دست اشاره کرد که حتی باعث میشود، این افراد قادر به در دست گرفتن خودکار و نوشتن نیز نباشند. این علائم با

سپس متخصصین به طور معمول به تاریخچه پزشکی بیمار نگاه می اندازند همچنین به سراغ علائم احتمالی دیگر، بررسی شرایط فیزیکی بیمار و آزمایشات مورد نیاز میروند.

The Genetic Testing Registry (GTR) یکی از آزمایشات تشخیصی معمول برای تشخیص این سندرم است.

درمان

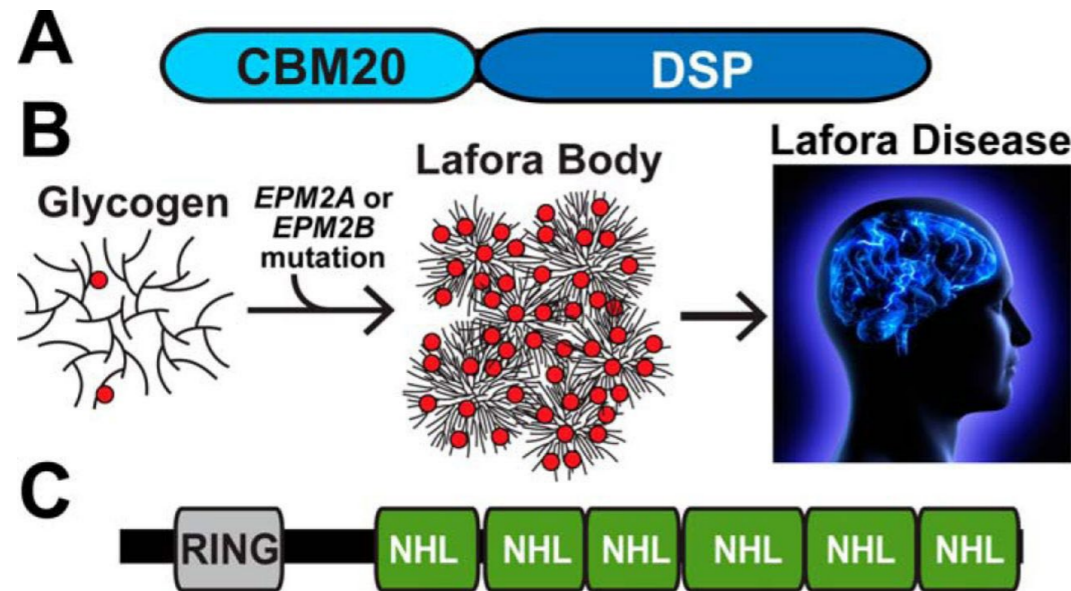
درمان افراد مبتلا، بسته به علائم بروز پیدا کرده و شرایط هر بیمار، متفاوت و اختصاصی است. برای مثال در فردی که گرفتگی عضلات دست در وی بروز پیدا کرده میتواند از دارو درمانی، فیزیوتراپی و یا هر دواستفاده کرد. در فرد درگیر با تشنج های راجعه، دارو درمانی بهترین گزینه است.

در کودکان درگیر با اختلالات تکلمی بهتر است از گفتار درمانی استفاده شود. همچنین توصیه بر این است که کودکان دارای اختلالات عصبی، از سیستم آموزشی مخصوص (مدرسه استثنایی) استفاده کنند.

1. Partington syndrome. Genetics Home Reference. May 2013; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/partington-syndrome>.

2. Frints SG, Borghgraef M, Froyen G, Marynen P, Fryns JP. Clinical study and haplotype analysis in two brothers with Partington syndrome. Am J Med Genet. November 2002; 112(4):361-368.

3. NINDS Dystonias Information Page. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. February 2015; http://www.ninds.nih.gov/disorders/dystonias/dystonias.htm#s_there_any_treatment.



A, schematic of laforin. CBM, carbohydrate-binding module; DSP, dual-specificity phosphatase. B, glycogen is a soluble branched glucose polymer. The EPM2A gene encodes the glycogen phosphatase laforin, and EPM2B encodes the E3 ubiquitin ligase malin. Mutations in EPM2A or EPM2B result in glycogen that is hyperphosphorylated (red circles) and has disrupted glucose chain branching. This abnormal, less-soluble glycogen aggregates to form the Lafora bodies that cause Lafora disease. C, schematic of malin. RING, E2 interacting domain; NHL, protein interaction domain.

تحقیقاتی در مورد موش های مبتلا به بیماری Lafora انجام شده است که با موش هایی که از ژن PTG (یک نسخه غیرفعال از ژن) حذف شده اند، تولید شده است. ژن PTG دستورالعمل هایی را برای یکی از آنزیم هایی که فعالیت گلیکوژن سنتتاز را اصلاح می کنند، ارائه می دهد. اگر عملکردی نداشته باشد یا «ناک اوت» شود، بیماری Lafora ایجاد نمی شود. این تحقیق ممکن است نشان دهد که با تغییر غیر مستقیم عملکرد گلیکوژن سنتتاز می توان از بیماری جلوگیری کرد.

۴- چرا اطلاعات کمی در مورد این بیماری وجود دارد؟ بیماری Lafora در مقایسه با جمعیت عمومی تعداد کمی از افراد را تحت تاثیر قرار می دهد و در بسیاری از نقاط جهان نادر است. متأسفانه، حوزه بیماری های نادر به طور کلی از کمبود دانش پزشکی و علمی رنج می برد که بیشتر به دلیل عدم آگاهی و منابع مالی است. تا همین اواخر هیچ تحقیق واقعی یا سیاست بهداشت عمومی در مورد موضوعات مرتبط با این زمینه وجود نداشت. افراد مبتلا به این بیماری ها در جستجوی اطلاعات مربوطه و جهت دهی مناسب به سمت متخصصان واجد شرایط با مشکلات مشابهی روبرو می شوند.

به جمعیت کم مطالعه، محققان نمی توانند این احتمال را داشته باشند که رژیم کتوژنیک امکان کند کردن روند پیشرفت بیماری را دارد. برای ارزیابی تاثیر رژیم کتوژنیک در معالجه بیماران مبتلا به بیماری Lafora به مطالعات گسترده تری نیاز است.

۲- آیا یک فرد بزرگسال می تواند به بیماری Lafora مبتلا شود؟ بیماری Lafora به طور معمول بین سنین ۱۲ تا ۱۷ سال، پس از یک دوره رشد ظاهر طبیعی آغاز می شود. با این حال، گزارش هایی از اشکال بعدی بروز این بیماری وجود دارد؛ در این موارد، فرد مبتلا اغلب علائم و نشانه های بیماری Lafora را در سنین ۲۱ تا ۲۸ سالگی شروع می کند. برخی مطالعات نشان می دهد که موارد بعدی بیماری Lafora ممکن است با روند کندتر بیماری همراه باشد.

۳- آیا آزمایشاتی وجود داشته است که نشان دهد هر چیزی می تواند پیشرفت بیماری را آهسته تر کند؟ در حال حاضر هیچ درمانی برای کاهش سرعت پیشرفت بیماری Lafora در دسترس نیست. با این حال، تحقیقات در مورد درمان های بالقوه آینده ادامه دارد. به عنوان مثال

برای تغذیه قرار داده شود. از مصرف داروهایی که باعث بدتر شدن میوکلونوس می شوند (به عنوان مثال فنی توتین) باید خودداری شود.

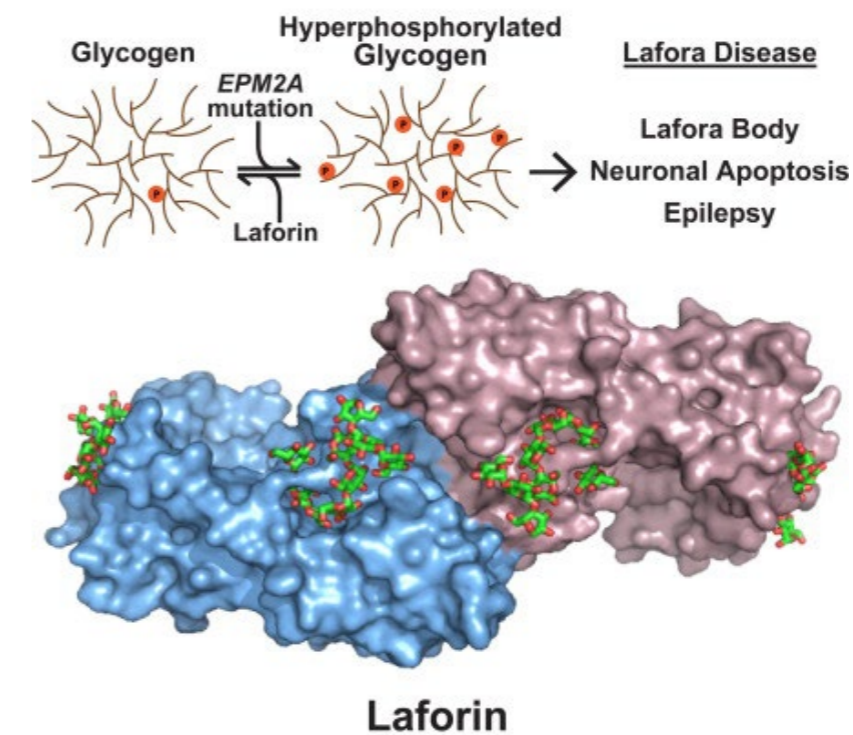
پیش آگهی

چشم انداز طولانی مدت (پیش آگهی) برای افراد مبتلا به بیماری Lafora متأسفانه ضعیف است. در حال حاضر هیچ درمانی برای این بیماری وجود ندارد و آن را پیشرونده می دانند (علائم با گذشت زمان بدتر می شوند). همانطور که اشاره شد در اواسط دهه بیست، بیشتر افراد مبتلا توانایی انجام فعالیت های زندگی روزمره را از دست می دهند؛ به طور متوسط، افراد مبتلا تقریباً ۱۰ سال پس از شروع علائم زنده می مانند.

پاسخ چند سوال راجب بیماری lafora:

۱- آیا یک رژیم کتوژنیک برای کمک به افراد مبتلا به بیماری Lafora شناخته شده است؟ تاثیر رژیم کتوژنیک طولانی مدت در پنج فرد مبتلا به بیماری Lafora مورد مطالعه قرار گرفت. اگرچه رژیم غذایی توسط بیماران به خوبی تحمل شد اما پیشرفت بیماری را متوقف نکرد یا علائم را بهبود بخشید. با این حال، با توجه

Medical Terms	Other Names	Learn More: HPO ID
100% of people have these symptoms		
Lafora bodies		0100318
30%-79% of people have these symptoms		
Ataxia		0001251
Confusion	Disorientation	0001289
Dementia	Dementia, progressive	0000726
Depressivity	Depression	0000716



در این جدول علائمی که ممکن است افراد مبتلا به این بیماری داشته باشند ذکر شده است. در بیشتر بیماری ها، علائم از فردی به فرد دیگر متفاوت است. افراد با یک بیماری ممکن است تمام علائم ذکر شده را نداشته باشند. این اطلاعات از یک پایگاه داده به نام Human Phenotype Ontology (HPO) تهیه شده است.

علائم بیماری

بیشتر موارد بیماری Lafora در اثر تغییر (جهش) در ژن EPM2A یا ژن NHLRC1 ایجاد می شود. این ژن ها پروتئین هایی را رمزگذاری می کنند که نقشی اساسی در بقای سلول های عصبی در مغز دارند. اگرچه تصور می شود که پروتئین ها عملکردهای زیادی در بدن دارند اما یک نقش مهم کمک به تنظیم تولید قند پیچیده ای به نام گلیکوژن (منبع مهم انرژی ذخیره شده در بدن) است. جهش در ژن EPM2A یا ژن NHLRC1 در تولید پروتئین های عملکردی تداخل ایجاد می کند و منجر به تشکیل اجسام Lafora (توده های گلیکوژن غیرطبیعی می شود که قابل تجزیه و استفاده برای سوخت نیست) در داخل سلول ها میشود. به نظر می رسد تجمع اجسام Lafora مخصوصاً برای سلولهای سیستم عصبی سمی است و منجر به علائم و نشانه های بیماری Lafora می شود.

وراثت

بیماری Lafora به صورت اتوزومی مغلوب به ارث می رسد. این بدان معنی است که برای تحت تاثیر قرار گرفتن، فرد باید جهش در هر دو نسخه از ژن مسئول در هر سلول را داشته باشد. والدین فرد مبتلا معمولاً هرکدام یک نسخه جهش یافته از ژن دارند و از آنها به عنوان ناقل یاد می شود. ناقلین به طور معمول علائم یا نشانه های بیماری را نشان نمی دهند. وقتی دو ناقل یک بیماری اتوزومال مغلوب صاحب فرزند می شوند، هر کودک ۲۵٪ (۱ در ۴) خطر ابتلا به این بیماری، ۵۰٪ (۱ در ۲) خطر ناقل بودن مانند هر یک از والدین و ۲۵٪ شانس نداشتن شرایط و ناقل بودن را دارند.

تشخیص

تشخیص بیماری Lafora اغلب براساس وجود علائم و نشانه های مشخص مشکوک است. برای تأیید

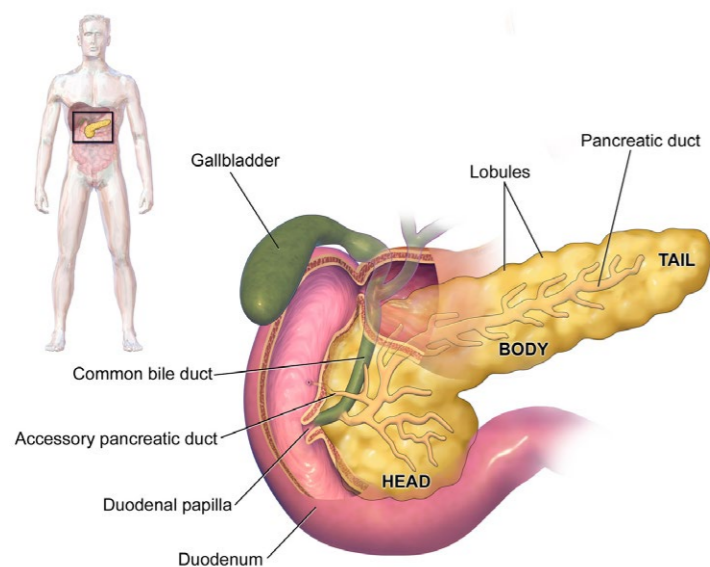
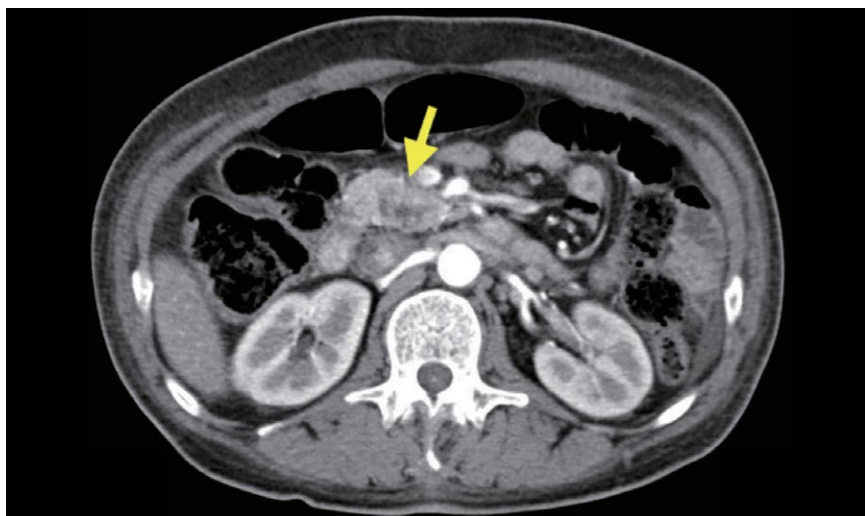
تشخیص و رد سایر شرایطی که ممکن است باعث ویژگی های مشابه شوند، می توان آزمایش های اضافی را ترتیب داد. به عنوان مثال، ممکن است نمونه برداری از پوست برای تشخیص «اجسام Lafora» (توده های گلیکوژن غیرطبیعی که قابل تجزیه و استفاده برای سوخت نیست) انجام شود که در بیشتر افراد مبتلا به این بیماری وجود دارد. آزمایش ژنتیکی برای تغییرات (جهش ها) در ژن EPM2A یا ژن NHLRC1 ممکن است برای تأیید تشخیص در برخی موارد استفاده شود. MRI و EEG مغز به طور کلی در همه افراد مبتلا به تشنج های مکرر توصیه می شود و در بررسی سایر شرایط در تشخیص افتراقی مفید است.

درمان

متأسفانه، در حال حاضر هیچ درمانی یا راهی برای کاهش سرعت پیشرفت بیماری Lafora وجود ندارد. درمان براساس علائم و نشانه های موجود در هر فرد است. به عنوان مثال، ممکن است داروهای خاصی برای کنترل تشنج های عمومی توصیه شود. در مراحل پیشرفته بیماری، ممکن است یک لوله گاستروستومی

منابع

1. Lafora progressive myoclonus epilepsy. Genetics Home Reference. July 2009; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/lafora-progressive-myoclonus-epilepsy>.
2. Anna C Jansen, MD, PhD and Eva Andermann, MD, PhD, FCCMG. Progressive Myoclonus Epilepsy, Lafora Type. GeneReviews. January 2015; http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1389/#lafora.Clinical_Description.
3. Monaghan TS, Delanty N. Lafora disease: epidemiology, pathophysiology and management. CNS Drugs. July 2010; 24(7):549-561.
4. Cardinali S, Canafoglia L, Bertoli S, Franceschetti S, Lanzi C, Tagliabue A, Veggiotti P. A pilot study of a ketogenic diet in patients with Lafora body disease. Epilepsy Res. 2006; 69(2):129-34. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16504479>. Accessed 4/12/2012.
5. Kathrin Schemmer. High Hopes for Future Treatment of Lafora Disease. CheckOrphan. May 27, 2011; <http://www.checkorphan.org/grid/news/research/high-hopes-for-future-treatment-of-lafora-disease?q=lafora>. Accessed 6/10/2013.
6. About Rare Diseases. Orphanet. October 25, 2012; http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN. Accessed 6/11/2013



بیماران، هاپیوکالمی (کمبود پتاسیم خون)، نئوپلاسم پانکراس و اسهال ترشخی دیده میشود. ۲۰-۷۷٪ افراد علائمی مانند بی اشتها، خستگی مزمن، ضعف عضلانی عمومی، بزرگی کبد و کاهش وزن و... دارند و درصد کمتری از بیماران علائمی مانند آسیت، زردی متناوب، آدنومای آدرنوکورتیکال، نئوپلاسم کبد و آدنومای پارائتیروئید و هیپوفیز و... را دارا میباشند.

مختلف بدن متاستاز میدهند. علت اصلی VIPomas هنوز مشخص نشده است. تشخیص افتراقی: تشخیص افتراقی این بیماری، همه ی علل ایجادکننده ی اسهال مزمن مانند سندرم سو جذب، بیماری کرون، کولیت اولسراتیو، کولیت میکروسکوپی و عفونت های دستگاه گوارش را شامل می شود.

درمان

- درمان کم آبی بدن با مایعات و اصلاح مقادیر هورمون ها
- داروهایی مانند اکترتید و لاترئوتید معمولاً می توانند اسهال را متوقف کرده و از ترشح VIP جلوگیری کنند.
- به منظور از بین بردن تومور، به طور معمول جراحی انجام می شود. هنگامی که شواهدی از متاستاز وجود نداشته باشد، حذف کامل تومور تنها درمان ممکن است. اکثر موارد متاستاتیک با جراحی بهبود نمی یابند، اما ممکن است علائم کنترل شود و اغلب بقای طولانی مدت به دلیل رشد کند این تومور، امکان پذیر است.
- برای افراد مبتلا به حالت پیشرونده و پیشرفته بیماری نیز ممکن است از درمان هدفمند یا شیمی درمانی استفاده شود. بقای متوسط افراد مبتلا، ۹۶ ماه است.

بیماران، هاپیوکالمی (کمبود پتاسیم خون)، نئوپلاسم پانکراس و اسهال ترشخی دیده میشود. ۲۰-۷۷٪ افراد علائمی مانند بی اشتها، خستگی مزمن، ضعف عضلانی عمومی، بزرگی کبد و کاهش وزن و... دارند و درصد کمتری از بیماران علائمی مانند آسیت، زردی متناوب، آدنومای آدرنوکورتیکال، نئوپلاسم کبد و آدنومای پارائتیروئید و هیپوفیز و... را دارا میباشند.

تشخیص تشخیص VIPoma زمانی انجام می شود که علائمی مانند اسهال آبی، هیپوکالمی و آکلرو هیدریا (کمبود اسید معده) به دنبال غلظت های بالای VIP سرم دیده شود. متخصصان بهداشت به منظور تشخیص، معمولاً سابقه پزشکی، علائم، معاینه فیزیکی و نتایج آزمایشگاهی فرد را بررسی می کنند. VIPoma معمولاً در بزرگسالان یا در کودکان خردسال تشخیص داده می شود.

برای تشخیص VIPoma، اقداماتی مانند اندازه گیری سطح خون، مطالعات تصویربرداری مانند سی تی اسکن یا MRI و بررسی نمونه مدفوع انجام میشود. متأسفانه اگرچه این تومورها رشد کندی دارند، در اکثر موارد به قسمت های



اسمارسولی
پزشکی بهمن ۹۷



VIPoma

تومور ترشح کننده پپتید وازواکتیوروده

گاسترینوما و سایر تومورها رخ می دهند.

پاتوفیزیولوژی بیماری

سندرم VIPoma در اثر ترشح بیش از حد و غیر قابل تنظیم پلی پپتید وازواکتیو روده (VIP) توسط تومور ایجاد می شود. با این حال، مواد دیگری مانند پروستاگلاندین E2 نیز ممکن است توسط تومورها ترشح شوند. VIP یک پلی پپتید ۲۸ اسید آمینه است که به گیرنده هایی در سلولهای اپیتلیال روده متصل می شود و منجر به فعال شدن آدنیلات سیکلاز سلولی و تولید cAMP می شود. این امر منجر به ترشح خالص مایع و الکترولیت در لومن روده و در نتیجه اسهال ترشخی و هیپوکالمی می شود. سایر موارد بیولوژیکی ایجاد شده توسط VIP از جمله گشاد شدن عروق، مهار ترشح اسید معده، تحلیل استخوان و افزایش گلیکوژنولیز، هیپوکلریدریا، هایپرکلسمی و افزایش قند خون در بیماران مبتلا به VIPoma میشوند.

علائم

علائم VIPoma بسیار متنوع بوده و در افراد مختلف متفاوت است ولی به طور کلی در ۸۰-۹۹ درصد

در این قسمت ما به بررسی توموری نادر به نام VIPoma میپردازیم که پپتیدی به نام VIP را ترشح میکند. این پپتید باعث ترشح یک سری مواد شبه هورمونی و الکترولیت ها شده و علائمی را به دنبال دارد.

معرفی بیماری

یک سرطان نادر است که اغلب در اثر نوعی تومور نورواندوکراین پانکراس ایجاد می شود. تومور VIPoma، پپتید وازواکتیو روده (VIP) ترشح می کند، این هورمون باعث تحریک تولید آدنوزین مونوفسفات حلقوی (cAMP) و ترشح سدیم، کلر، پتاسیم و آب در روده کوچک میشود. ترشح بیش از حد این مواد می تواند تحرک روده را افزایش داده و منجر به علائمی مانند درد و گرفتگی شکم، اسهال آبی شدید، کمبود آب بدن، گرفتگی عضلات و کاهش وزن شود. به همراهی VIPoma و علائم فوق، سندرم VIPoma یا سندرم WDHA و یا سندرم ورز-موریسون اطلاق میشود. اکثر افراد مبتلا به VIPoma دارای سندرم VIPoma هستند. VIP همچنین یک اثر مهاری بر روی سلولهای جداری مخاط معده دارد که منجر به کاهش تولید اسید معده می شود.

ایپیدمیولوژی

بروز VIPoma در جمعیت عمومی کمتر از ۱ در ۱۰۰،۰۰۰،۰۰۰ نفر در سال است. بروز این بیماری به میزان کمی در زنان غالب تر است. اکثر VIPomas در پانکراس بوجود می آیند و به عنوان تومورهای نورواندوکراین پانکراس طبقه بندی می شوند. در بزرگسالان، VIPoma در بیش از ۹۵ درصد موارد داخل پانکراس است. تومورهای پانکراسی VIPoma معمولاً منفرد و دارای قطر بیش از ۳ سانتی متر هستند و در ۷۵ درصد بیماران در دم پانکراس مشاهده می شوند. تومورهای ترشح کننده VIP دیگری مانند سرطان ریه، سرطان روده بزرگ و هیپاتوم و تومورهای فوق کلیوی نیز در بزرگسالان گزارش شده اند. در کودکان، VIPoma می تواند در گانگلیون های سمپاتیک و غدد فوق کلیوی رخ دهد. VIPomas معمولاً به صورت تومورهای منفرد هستند، اما در ۵ درصد بیماران، این تومورها بخشی از سندرم نئوپلازی متعدد اندوکراین نوع ۱ (MEN1) هستند و همراه با تومورهای پارائتیروئید و هیپوفیز،



تشخیص افتراقی: تشخیص

افتراقی این بیماری، همه ی علل ایجادکننده ی اسهال مزمن مانند سندرم سو جذب، بیماری کرون، کولیت اولسراتیو، کولیت میکروسکوپی و عفونت های دستگاه گوارش را شامل می شود. متأسفانه اگرچه این تومورها رشد کندی دارند، در اکثر موارد به قسمت های

اتیولوژی

اولین بار، سندروم سندیفرا را با آلرژی به شیر گاو تشخیص دادند. علائم نوزاد پس از قطع مصرف شیر از بین رفته و پس از شروع مصرف شیر، مجدداً باز میگشت. مورد بعدی، بیماری بود که از شیر مادر تغذیه میکرد و دچار این سندروم شده بود. بنابراین آلرژی به مواد غذایی مصرفی مادر نیز مطرح شد. حرکات دیستونیک به طور واضح با GERD مرتبط اند اما با این حال مکانیسم پاتوفیزیولوژی به طور واضح مشخص نشده است. مطالعات متعددی نشان می‌دهد که وضعیت دیستونیک، یک رفلکس پاتولوژیک در پاسخ به درد شکمی است که توسط GERD و ازوفازیت ایجاد می‌شود اما با این حال نتایج دیگری نیز وجود دارد که اظهار می‌کند وضعیت دیستونیک به دلیل ایجاد احساس راحتی در هنگام درد شکمی به وجود می‌آید.

روش های تشخیصی

سندروم سندیفرا از طریق ارتباط GERD با اختلالات حرکتی ویژه شناسایی می‌شود. آزمایشات نورولوژیکی و فیزیکی معمولاً نرمال اند. کودکان با توریکولی، حملات ناگهانی دیستونیک یا تشنج های آتیبیک باید از لحاظ GERD و سندروم سندیفرا بررسی شوند.

تشخیص های افتراقی

نبود نشانه واضح از GERD، باعث تشخیص های نادرست مثل اسپاسم دوران کودکی، صرع یا دیستونی ناگهانی میشود.

علامت

استفراغ، تغذیه ضعیف، کم خونی، ناراحتی های ایپی گاستریک، استفراغ خونی و حرکات غیر عادی چشم ها از علائم این سندروم به شمار می‌روند. ازوفازیت (التهاب مری) ناشی از رفلاکس نیز شایع است.

در بیماران با بیماری گاستروازفاژیتال شدید که به درمان های دیگر پاسخ نداده اند، فوندوپلیکیشن با کاهش GERD، سبب کاهش علائم می‌شود. در این سندروم نیز مانند بسیاری از بیماری های دیگر، همه افراد لزوماً علائم یکسانی ندارند.

در ۸۰ تا ۹۰ درصد مردم، حرکات و وضعیت غیر عادی سر و گردن، تنه، اندام فوقانی، GERD و توریکولی مشاهده می‌شود. همچنین در ۳۰ تا ۷۹ درصد افراد نیز حرکات غیر عادی چشم ها را می‌توان مشاهده کرد. آمی فقر آهن نیز ممکن است دیده شود.

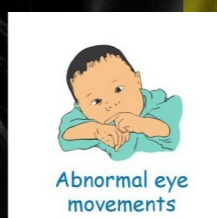
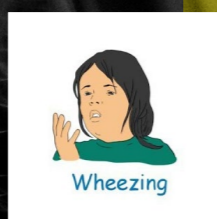
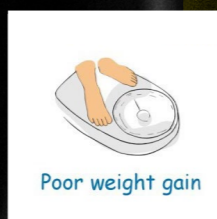
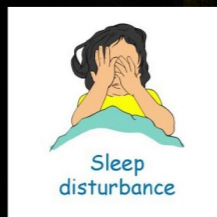
درمان

درمان اولیه شامل تغییر سبک زندگی مثل اصلاح رژیم غذایی و وضعیت قرار گیری میباشد. تشخیص بموقع سندروم برای درمان موثر GERD (توسط دارو یا جراحی) ضروری است و منجر به از بین رفتن اختلالات حرکتی می‌شود.

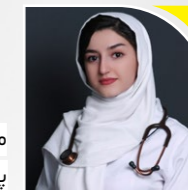


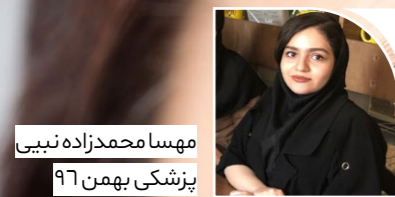
منبع

1. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/9684/sandifer-syndrome>
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17639161/>
3. <https://emedicine.medscape.com/article/931761-overview>

Signs /
Symptoms**در بیماران با بیماری****گاستروازفاژیتال شدید که به****درمان های دیگر پاسخ نداده اند،****فوندوپلیکیشن با کاهش GERD،****سبب کاهش علائم می‌شود. در****این سندروم نیز مانند بسیاری از****بیماری های دیگر، همه افراد لزوماً****علائم یکسانی ندارند.**

سندروم سندیفرا یک اختلال حرکتی دیستونیک ناگهانی که در ارتباط با GERD (رفلاکس معدی- مروی) و در بعضی موارد در ارتباط با فتق هیاتال یا نافی اتفاق می‌افتد. اغلب در دوران نوزادی یا اوایل کودکی رخ می‌دهد. حرکات دیستونیک را می‌توان از طریق وضعیت غیر عادی سر و گردن (توریکولی) و انحنای شدید ستون فقرات تشخیص داد. حملات معمولاً بین ۱ تا ۳ دقیقه طول می‌کشند و تا ۱۰ بار در روز میتوانند تکرار شوند و مرتبط با بلع غذا هستند.

کوچولوهای
توریکولمبینا آهنگری بناب
پزشکی ۹۷



مهسا محمدزاده نبیی
پزشکی بهمن ۹۶

Cerulean cataract

آب مروارید Cerulean نواحی کدری است که در عدسی چشم ایجاد می شود و اغلب دارای رنگ مایل به آبی یا سفید است که به آن آب مروارید «نقطه آبی» (blue-dot) نیز گفته می شود. هنگامی که لنز کدر می شود، میزان نور ورودی به چشم را کاهش می دهد، بنابراین باعث کاهش بینایی می شود. آب مروارید علت اصلی نابینایی قابل پیشگیری در سطح جهانی است. در صورت عدم درمان می تواند منجر به کوری شود.

مروارید را رد کند.

تشخیص و سن بیمار بستگی دارد. علائم آب مروارید اولیه ممکن است با عینک های جدید، روشنایی روشن تر، عینک آفتابی ضد نور، یا لنزهایی با بزرگنمایی بهبود یابد.

معاینه منظم چشم

این یک بیماری پیشرونده است که از کودکی شروع می شود. بنابراین، توصیه می شود برای جلوگیری از رشد آمبلیوپی، نظارت بر پیشرفت بیماری و در صورت نیاز به مداخله زودهنگام، در معاینه منظم چشم شرکت کنند.

با این حال، اگر این اقدامات کمکی نکند، جراحی اغلب تنها درمان موثر است ولی حدت بینایی به خوبی حفظ شده است و معمولاً قبل از بزرگسالی نیازی به جراحی نیست. بنابراین، جراحی معمولاً تا دهه ۴ تا ۴ زندگی مجاز نیست.

جراحی شامل برداشتن لنز تیره و جایگزینی آن با لنز مصنوعی است.

جراحی معمولاً هنگامی مورد توجه قرار می گیرد که کاهش بینایی مرتباً در فعالیتهای روزمره مانند رانندگی، مطالعه یا تماشای تلویزیون تداخل ایجاد کند.

تکنیک های جراحی آب مروارید امروزی ۲ نوع دارد:

- Phacoemulsification با برش میکرو
- جراحی آب مروارید با کمک لیزر

هزینه جراحی متفاوت است و به عواملی از جمله مهارت جراح چشم، نوع لنز داخل چشم کاشته شده (به عنوان مثال تک کانونی، چند کانونی)، هزینه بیهوشی، هزینه های تسهیلات و غیره بستگی دارد. بیشتر افراد می توانند نتایج خوبی را پس از جراحی بدست آورند.

• اگر بررسی ها طبیعی باشد و در صورت عدم وجود سابقه خانوادگی، خطر عود در بارداری های بعدی بسیار کم است.

علائم

معمولاً دو طرفه و پیشرونده هستند. همچنین، در ۲۹ تا ۳۰٪ افراد هیپوپلازی ماکولا و جداسازی شبکیه ذکر شده است. در بیشتر بیماری ها، علائم از فردی به فرد دیگر متفاوت است.

افراد با یک بیماری مشترک ممکن است تمام علائم ذکر شده را نداشته باشند. این اطلاعات از یک پایگاه داده به نام Human Phenotype Ontology (HPO) تهیه می شود.

HPO اطلاعاتی را درباره علائمی که در منابع پزشکی توصیف شده اند، جمع آوری می کند. نوزادان می توانند بسته به شدت کدری بدون علامت باشند، اما ممکن است در موارد شدید از بدو تولد دچار اختلال بینایی شوند و دچار nystagmus (حرکات سریع غیر ارادی چشم) و amblyopia (تنبلی چشم) شوند.

زن و مرد می توانند به طور مساوی تحت تأثیر قرار بگیرند. در بزرگسالی، آب مروارید ممکن است پیشرفت کند و برداشتن عدسی ضروری شود.

درمان

هیچ درمانی برای جلوگیری از این آب مروارید شناخته نشده است، اما ارزیابی های مکرر چشم و جراحی احتمالی آب مروارید معمولاً برای پیشگیری از آمبلیوپی (کاهش بینایی) با پیشرفت کدری ها لازم است که به شدت آب مروارید در زمان

علل بیماری

این عارضه معمولاً به دلیل افزایش سن است اما می تواند ناشی از ضربه، بیماری (مانند دیابت) یا حتی مادرزادی (از بدو تولد) باشد. ممکن است در بدو تولد وجود داشته یا در اوایل کودکی ایجاد شوند، اما تا بزرگسالی تشخیص داده نشوند. وقتی اختلال در آرایش پروتئین های عدسی ایجاد شود، رخ می دهد. سابقه خانوادگی، یکی از عوامل خطر آب مروارید مادرزادی است. پس، در اثر جهش در چندین ژن از جمله ژن CRYBB2، CRYGD و MAF ایجاد می شود و به روش اتوزومال غالب به ارث می رسد. (یعنی یک فرد میتلا یک کپی از ژن جهش یافته و یک ژن طبیعی روی یک جفت کروموزوم غیر جنسی دارد.)

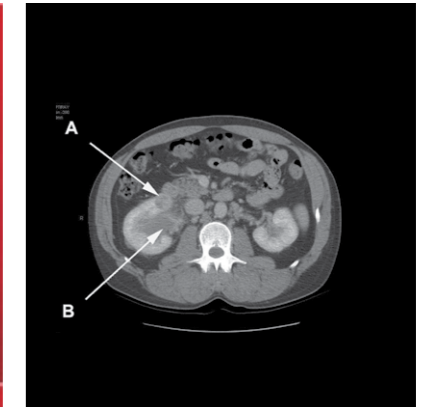
مشاوره ژنتیک

• اگر آب مروارید Cerulean مادرزادی، دو طرفه، محدود به عدسی باشد و سابقه خانوادگی وجود داشته باشد، مشاوره ژنتیک معمولاً ساده است.

• اگر آب مروارید یک طرفه باشد (فقط در ۱ چشم)، علت آن معمولاً ژنتیکی است.

• اگر آب مروارید دو طرفه باشد و سابقه خانوادگی نداشته باشد، تحقیقات بیشتری لازم است. در مرحله اول، خانواده نزدیک کودک (والدین و خواهر و برادر) مجبور به معاینه چشم می شوند تا آب مروارید مادرزادی را کنار بگذارند.

• اگر خانواده نزدیک کنار گذاشته شده باشد، کودک باید توسط متخصص اطفال معاینه شود تا از طریق یک سری تحقیقات، سایر اختلالات چند سیستمی مرتبط با آب



نسترن نوبرانی
پزشکی بهمن ۹۷

Kimura disease

KD یک بیماری التهابی نادر، مزمن و غیر سرطانی است که در آن بافت زیر پوست سر و گردن متورم میشود. اغلب در رده ی سنی ۲۰-۴۰ سال دیده می شود. این بیماری مردان را با نسبت ۳:۱ بیشتر از زنان درگیر می کند. درگیری کودکان نادر است. این بیماری در جنوب شرقی آسیا به صورت اندمیک و در سایر نواحی به صورت اسپوراδικ دیده می شود.

در ۲۰-۶۰٪ بیماران اختلالات کلیوی نظیر سندروم نفروتیک قابل مشاهده است. همچنین در ۱۹.۵٪ موارد اختلالاتی در غدد بزاقی دیده می شود.

اتیولوژی

علت دقیق این بیماری ناشناخته است. احتمالاً یک آلرژی خودمحدود شونده یا پاسخ ایمنی ایجاد شده به یک تحریک انتی ژنی مداوم است. در این بیماری تکثیر سلول های CD4+ و متعاقباً تولید آنبوه سایتوکاین ها نظیر IL ۴ و IL ۵ باعث تولید فولیکول های لنفوئیدی و افزایش IgE سرم می شود.

تشخیص

مهم ترین روش تشخیص، بیوپسی بافت درگیر است. با بیوپسی امکان تشخیص افتراقی از بیماری های مشابه نظیر سایر اختلالات خودایمنی، واکنش به داروها، لنفوم هوچکین، کاپوس سارکوما، عفونت ها میسر می شود. همچنین این روش برای تشخیص افتراقی از بیماری

تاریخچه ی بیماری این بیماری برای اولین بار در سال ۱۹۳۷ در چین گزارش شده و نام eosinophilic hyperplastic lymphogranuloma توسط Kimm and Szeto به آن اطلاق شد. سپس در سال ۱۹۴۸ با وجود گزارشات دقیق تر توسط kimura با نام کنونی خود شناخته شد.

علائم

وجود توده های ندول مانند در سر و گردن مهم ترین علامت این بیماری است. این توده ها اغلب بدون دردند اما با گذر زمان در صورت عدم درمان بزرگتر میشوند. ناحیه ی پاروتید بیشترین میزان درگیری را نشان میدهد. درگیری به میزان کمتری در اطراف گوش، کام، حلق و اگزایلا دیده میشود. درگیری چشمی نادر است اما در صورت درگیری بیشتر غدد اشکی و پلک درگیر می شود. علاوه بر توده ها، هایپرپلازی فولیکولی، انوزینوفیلی و افزایش IgE سرم از مشخصه های بارز این بیماری است.

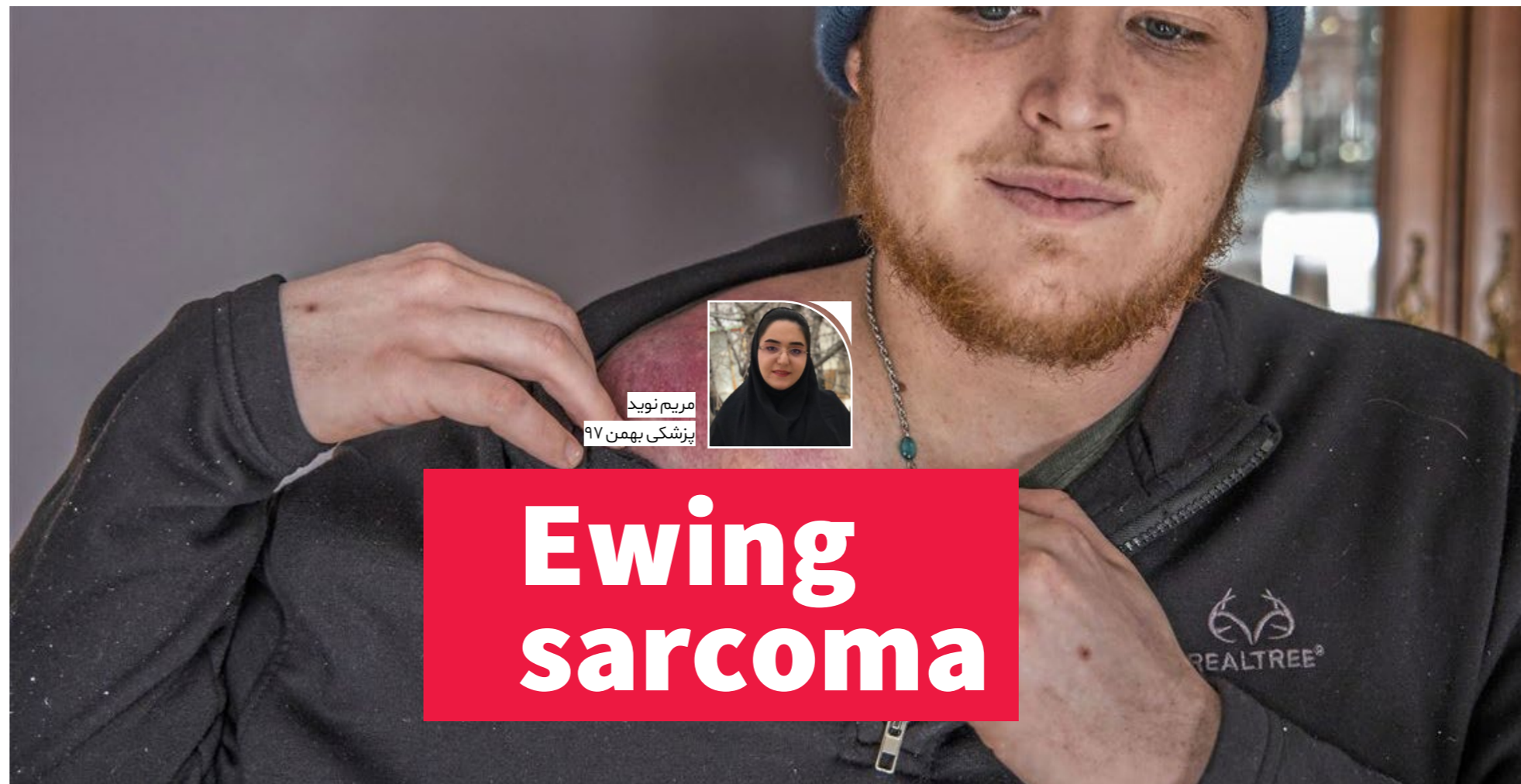
- › <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6835/kimura-disease>
- › <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6510362/>
- › <http://www.ajnr.org/ajnr-case-collections-diagnosis/kimura's-disease>

منابع



1. Marla J. F. O'Neill et al. CATARACT, CONGENITAL, CERULEAN TYPE, 1; CCA1. OMIM. June 21, 2006; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/115660>. Accessed 4/6/2011.
2. Cataracts, Congenital Cerulean. University of Arizona. 2010; <http://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/cataracts-congenital-cerulean>. Accessed 4/6/2011.
3. Facts About Cataract. National Eye Institute. April 2011; http://www.nei.nih.gov/health/cataract/cataract_facts.asp. Accessed 4/6/2011.

منابع



آزمایشات دیگر ممکن است، شامل مطالعات شیمی خون و نمونه برداری از مغز استخوان باشد.

درمان

درمان به اندازه و محل تومور بستگی دارد و اینکه آیا به سایر نقاط بدن، گسترش یافته یا خیر. درمان معمولاً با شیمی درمانی آغاز میشود که جراحی برای برداشتن تومور را به دنبال دارد. درمان‌های دیگر از جمله پرتو درمانی ممکن است در شرایط خاصی مورد استفاده قرار بگیرد.

چشم انداز بیماری

چشم انداز بلندمدت بیماری، به عوامل مختلفی بستگی دارد. برخی از این عوامل، عبارت هستند از:

سن - اندازه و محل تومور - وجود متاستاز - شرایط بهداشتی زمینه‌ای

۱. آزمایش‌های تصویر برداری:

این آزمایشات به پزشک کمک میکند علائم استخوان را بررسی کند. به دنبال سرطان و نشانه‌های متاستاز باشد، که شامل موارد زیر میباشد:

X-ray - CT - MRI - PET - Bone scan

۲. بیوپسی: از این روش برای جمع‌آوری نمونه‌ای از سلولهای مشکوک برای آزمایش‌های آزمایشگاهی استفاده میشود که میتواند نشان دهد که آیا سلولها سرطانی هستند یا نه و چه نوع سرطانی دارند.

انواع روش‌های بیوپسی مورد استفاده برای تشخیص Ewing sarcoma عبارتند از:

نمونه برداری سوزنی - نمونه برداری جراحی

دشواریتر کند. اغلب به ریه‌ها و استخوانهای دیگر متاستاز می‌دهد.

عوارض جانبی درمان طولانی مدت

درمان‌های تهاجمی مورد نیاز برای کنترل این بیماری، میتواند سبب عوارض جانبی قابل توجهی شود.

تشخیص

تشخیص معمولاً با یک معاینه فیزیکی آغاز میشود تا علائمی که ممکن است کودک یا فرد بزرگسال، تجربه کند، بهتر درک شود.

بر اساس این یافته‌ها ممکن است آزمایشات و روش‌های دیگری توصیه شود.

Ewing sarcoma

های ران، لگن و دنده‌ها ظاهر میشود. اما تومور میتواند در هر استخوانی ظاهر شود.

تومور بافت نرم:

این نوع تومور بر بافت‌های نرم اطراف استخوان مانند غضروف یا عضله تأثیر میگذارد.

Peripheral primitive neuroectodermal tumor:

این نوع تومور در اعصاب یافت میشود و در بسیاری از نقاط بدن قابل تشخیص است.

Askin tumor:

نوعی تومور pPNET است که در قفسه‌ی سینه یافت میشود.

ریسک فاکتورها

سن: این بیماری میتواند در هر سنی رخ دهد، اما بیشتر در کودکان و نوجوانان مشاهده میشود.

تبار: این بیماری در افراد با نسب اروپایی شایع‌تر است. در افراد با نسب آفریقایی و شرق آسیا کمتر شایع میباشد.

گسترش بیماری

این بیماری میتواند گسترش یافته و درمان و بهبودی را

نوعی سرطان نادر می‌باشد که بر استخوانها یا بافت‌های اطراف استخوانها تأثیر می‌گذارد. این بیماری اغلب در استخوانهای پا و لگن آغاز می‌شود اما میتواند در هر استخوانی رخ دهد. کمتر در بافت‌های نرم قفسه‌ی سینه، شکم، اندام‌ها یا مکان‌های دیگر شروع میشود. این بیماری، عمدتاً کودکان و نوجوانان را درگیر میکند اما در بزرگسالان نیز دیده می‌شود.

اپیدمیولوژی

تب بدون علت شناخته شده، از دست دادن وزن

حدود ۵ در هر یک میلیون کودک و نوجوان در آمریکا مبتلا به این بیماری هستند. به عبارتی حدود ۲۰۰ مورد در سال. عمدتاً افراد با تبار اروپایی را تحت تأثیر قرار میدهد.

بیشتر افراد بین سنین ۱۰ تا ۱۵ سال تشخیص داده میشوند.

علائم

علائم بیماری میتواند از فردی به فرد دیگر متفاوت باشد. برخی افراد ممکن است علائم بیشتری نسبت به دیگران داشته باشند و علائم میتواند از خفیف تا شدید باشد.

علائم بیماری شامل موارد زیر میباشد:

درد در یک منطقه از بدن، تورم، توده‌ای زیر پوست، شکستگی بدون دلیل استخوانها، خستگی بدون توضیح

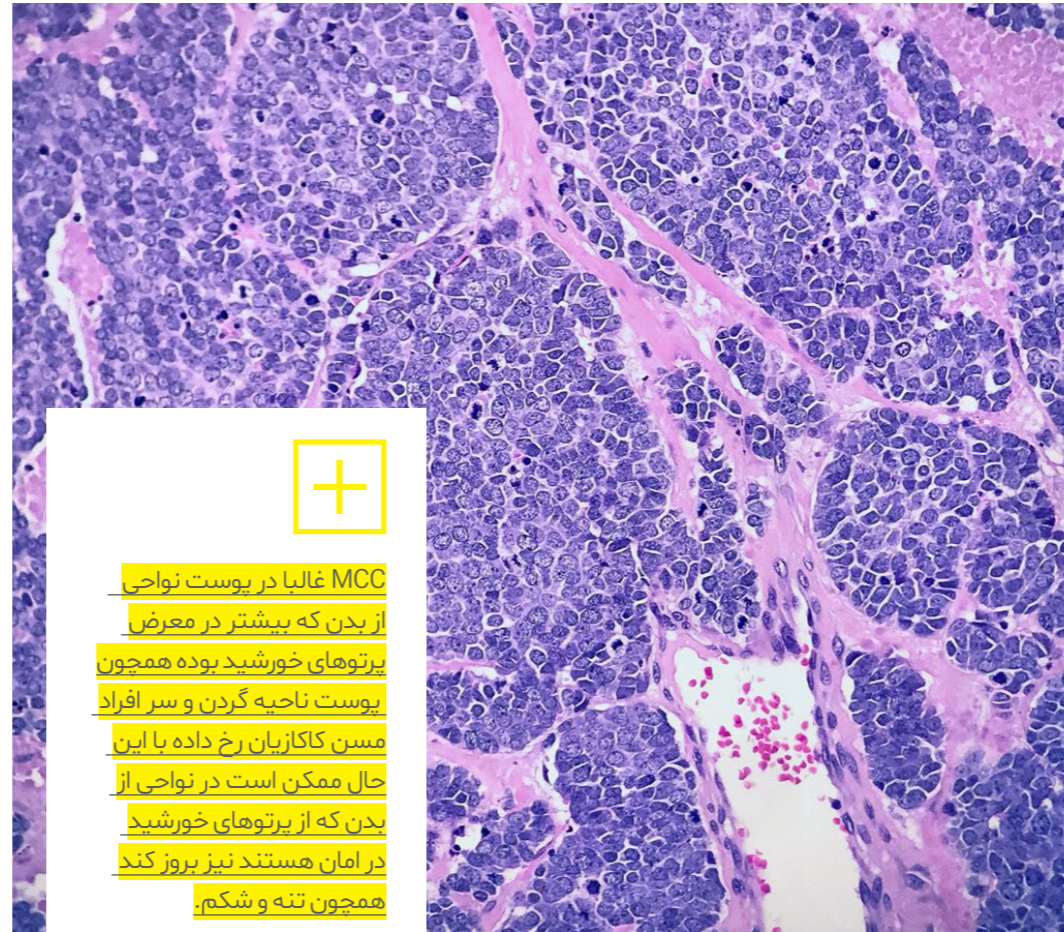
انواع Ewing sarcoma

تومور استخوانی:

۸۷ درصد در استخوان‌ها رخ میدهد که اغلب در استخوان

1. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6390/ewing-sarcoma>
2. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/ewing-sarcoma/diagnosis-treatment/drc-20351072>
3. <https://www.nhs.uk/conditions/ewing-sarcoma/>
4. <https://www.stjude.org/disease/ewing-sarcoma.html>
5. <https://www.webmd.com/cancer/ewings-sarcoma#1>

منابع



+

MCC غالباً در پوست نواحی از بدن که بیشتر در معرض پرتوهای خورشید بوده همچون پوست ناحیه گردن و سر افراد مسن کاکازیان رخ داده با این حال ممکن است در نواحی از بدن که از پرتوهای خورشید در امان هستند نیز بروز کند همچون تنه و شکم.



شادی محجل نائبی
پزشکی بهمن ۹۷

کارسینوم سلول مرکل

طی سالهای اخیر کارسینومای سلول های مرکل مورد توجه محققان قرار گرفته . این بیماری هرچند ناشایع کارسینوم اولیه پوستی نورواندوکراین بوده که معمولاً سر و گردن افراد را درگیر کرده . به طور ویژه دو عامل بسیار تاثیرگذار در شکل گیری بیماری شناسایی شده است ۱-آلودگی با MCPyV ۲- تابش پرتو UV علاوه بر این دو عامل به تازگی نشانه ایی از تاثیرگذاری سیستم ایمنی و مهار نقاط تنظیم کننده تقسیم سلول در شکل گیری این بیماری کشف شده است.

سبب آسیب های ژنتیکی وارد شده می توانند به جای تمایز به سلول های سنگفرشی، فنوتیپ نورواندوکراین نشان دهند.

مسیرهای سرکوبگر تومور Rb و p53 است ، اما به روشهای مختلف.

در این حالت، جهش های فعال کننده مجدد در ژن های TP53 و RB1 باعث تشدید آنکوژنیک می شوند. در استرالیا ، اشعه ماورا بنفش محرک علت پاتولوژیک سلولهای طبیعی مرکل ، از نظر انتهایی متفاوت ، دیگر منبع نئوپلاسم تلقی نمی شوند. پاتوژن دوگانه تومور باعث ایجاد فرضیه های متفاوتی شده است. در مواردی که آلودگی با MCPyV مثبت است سلول های منشا MCC شامل پرو و پری لنفوسیت B، فیبروبلاست ها ، سلول های بنیادی مزانشیمی پوستی و سلول های اپیتلیال. با این حال استدلال هایی نیز وجود داشته که حاکی از بیان آنتی ژن هایی توسط سلول های لنفوسیتی B همچون (PAX-5 ، TdT) و ایمنوگلوبین ها در مواردی که MCC ویروسی مثبت هستند و همچنین در برخی موارد IgH و Igk شیوع داشته . از طرفی یافته های به اثبات رسیده ایی نشان می دهد که درمان با Idelalisib که برای لنفوم سلول های B و لوکمی استفاده می شود ، سبب پسرقت MCC می شود.

تصور می شود در موارد MCC که آلودگی با ویروس منفی است از نظر پاتولوژیکی و بعضاً مورفولوژیکی ارتباطاتی با کارسینوم سلول های سنگ فرشی وجود داشته باشد چرا که در موارد بدخیمی درگیری هایی همچون بدشکلی های کراتینوزیس دیده می شود و این به دلیل آن بوده که Steam cell ها قابلیت تمایز چند جهته داشته و به

MCC مردان شایعتر است وعمدتاً در افرادی که پوست روشن تری داشته و در معرض تابش مزمن نور آفتاب هستند، بروز می کند. سرکوب سیستم ایمنی به علیی همچون لوسمی لنفوسیتی مزمن (CLL) پیوند ارگان و پیری پیشرفته (بالای ۷۵ سال) از عوامل مستعد کننده هستند. در سال ۲۰۰۸ ، MCPyV در ۸۰٪ از یک سری MCC شناسایی شد. ترکیب ژنوم ویروس با ژن سلول های توموری به نظر می رسد در روند بیماری زایی تاثیر گذار باشد . تحقیقات نشان می دهند که انسان در سنین پایین در معرض این ویروس قرار می گیرد . اما سطوح بالاتر آنتی بادی در افراد مسن نشان دهنده فعال شدن مجدد ویروس با افزایش سن است، از دو آنتی ژن سرطان زاء، T بزرگ (LT) و T کوچک (ST) ، مورد بزرگ به طور گسترده تری مورد مطالعه قرار گرفته است. به دنبال ادغام ویروس در ژنوم سلول میزبان ، آنتی ژن های LT تکثیر ویروسی آنها متوقف شده ولی با این حال فعالیت آنتی ژنیک و اونکوژنیک خود را حفظ کرده اند . با اتصال LT کوتاه شده به پروتئین Rb و با مهار غیر مستقیم ST با واسطه p۵۳ ، این مسیرهای سرکوبگر تومور غیرفعال می شوند و باعث تشدید فعالیت اونکوژنیک می شوند. MCPyV علت اصلی پاتوژنیک است.

تقریباً ۸۰٪ از MCC ها در نیمکره شمالی رخ داده. در مواردی که آلودگی با MCPyV منفی بوده عامل زمینه ای دیگری که ژن ها را تحت تاثیر قرار داده و باعث فعالیت سرطانی می شود تابش پرتوهای فرابنفش UV بوده. توموریزیس در این موارد نیز همچنین شامل اختلال در

کارسینوم سلول مرکل (MCC) ، یک کارسینوم پوستی -نورواندوکراین تهاجمی نادر بوده که به طور معمول در پوست افراد مسنی که در معرض تابش پرتوهای آفتاب هستند ایجاد شده . برای اولین بار در سال ۱۹۷۲ به عنوان «سرطان ترابکولار» توصیف شد که از ریشه اکراین است. ۶ سال بعد با مشاهده میکروسکوپی طبیعت نورواندوکراین این سرطان ، نام آن به کارسینوم سلول مرکل تغییر یافت . نام این سلول را به افتخار پاتولوژیست آلمانی که برای اولین بار در سال ۱۸۷۵ سلول های نورواندوکراین (Tastzellen) را در پوست خال مشاهده کرد ، نام گذاری شد.

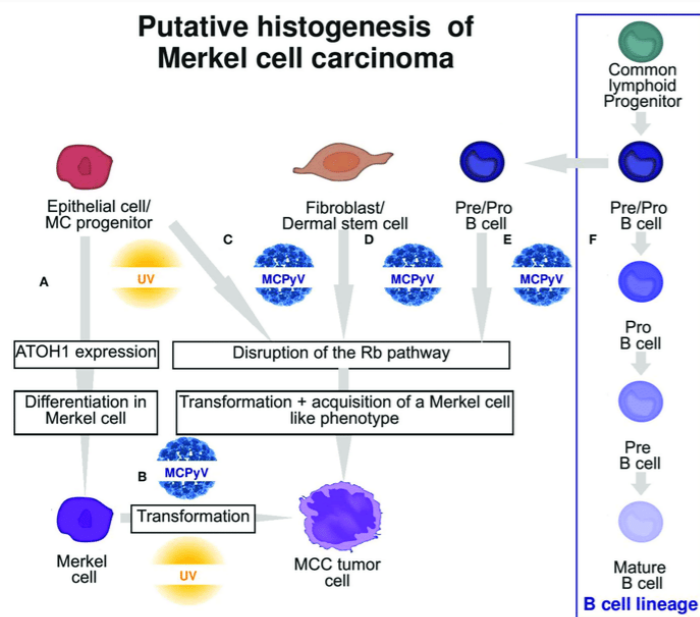
این گیرنده های مکانیکی در سرتاسر پوست انسان قرار دارند . شباهت های آنها با تومور تازه پیدا شده نشان می دهد که آنها منبع نئوپلاسم بوده اند. با وجود شیوع کم این بیماری یافته های تحقیقاتی جدید سبب جلب توجه به MCC شده است .

اپیدمیولوژی و پاتوژنز بیماری:

بروز جهانی MCC ۰.۱ تا ۱.۶ مورد در هر ۱۰۰۰۰۰ نفر در سال است ، که بالاترین میزان در استرالیا بوده. در ۱۵ تا از ایالت های متحده آمریکا ، در بین سال های ۲۰۰۰ تا ۲۰۱۳ با افزایش ۹۵ درصدی بروز نسبت به ملانوم همراه بوده .

۵ روند مشابه در اروپا و استرالیا گزارش شده است. تصور می شود که پیشرفت در تشخیص ، پیشرفت در ثبت های داخلی و طول عمر بیشتر ، علت افزایش موارد بروز است.

Putative histogenesis of Merkel cell carcinoma



ویژگی های بالینی:

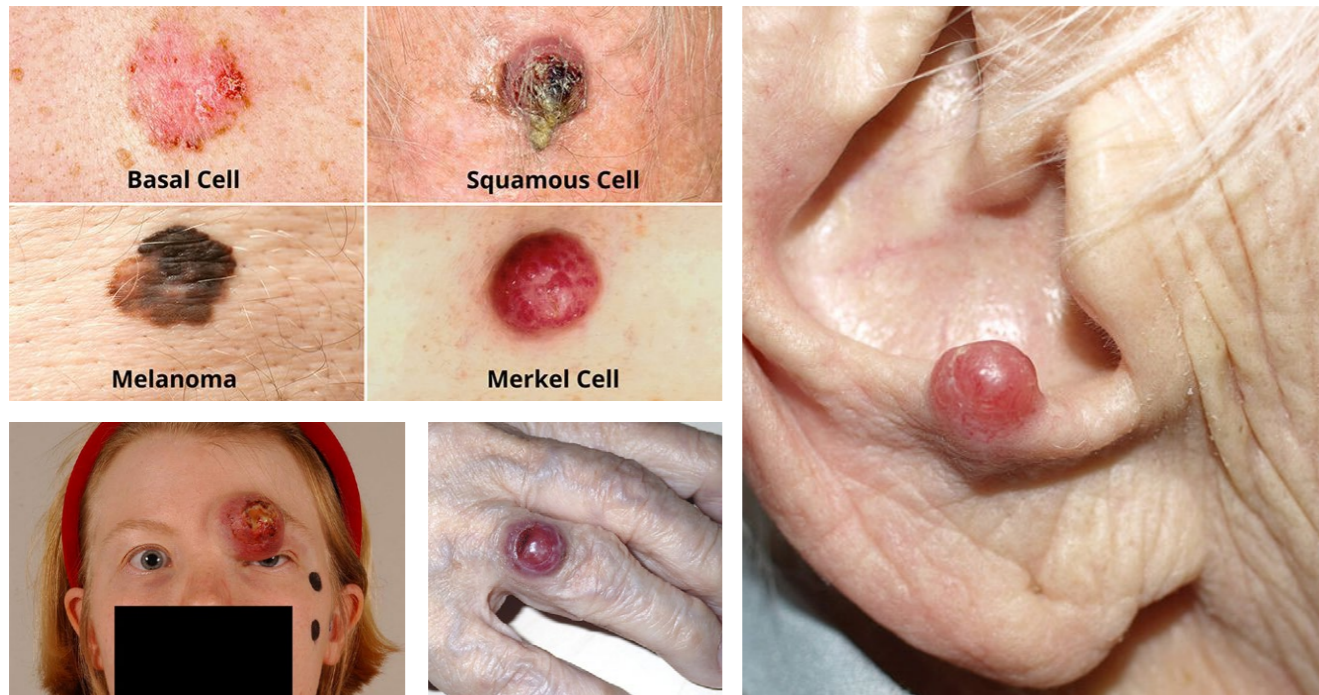
MCC غالباً در پوست نواحی از بدن که بیشتر در معرض پرتوهای خورشید بوده همچون پوست ناحیه گردن و سر افراد مسن کاکازیان رخ داده با این حال ممکن است در نواحی از بدن که از پرتوهای خورشید در امان هستند نیز بروز کند همچون تنه و شکم. درگیری سطح موکوسی به ندرت دیده می شود و عمدتاً توسط پلاک های گرهی در حال رشد سریع ، بدون درد ، اریتروماتوز و بنفش رنگ شناسایی می شود.

طی یک مطالعه تحقیقاتی صورت گرفته نشان داده شده است که این کارسینوم بعضاً بر آلت جنسی زنانه تاثیراتی داشته.

این دسته از بیماران عمدتاً در بازه سنی ۵۶ تا ۵۹ سال بوده که با توده های حفره ای محکم و متحرک به همراه درد، اریتم، خارش، درد و زخم بوده.

کلمه AEIOU مخففی از این ویژگی ها بوده:

A = asymptomatic (بدون علامت)
E = expanding rapidly (به سرعت در حال گسترش)
I = immune suppression (سرکوب سیستم ایمنی)
O = older than ۵۰ years of age (افراد مسن بالای ۵۰ سال)
U = UV



شناسایی الودگی به ویروس وجود دارد همچون (، PCR، RNA یا DNA در هیبریداسیون درجا، و NGS) (IHC) که هر یک حساسیتها و ویژگیهای مختلفی را داشته. در حال حاضر، IHC (آنتی بادی CMB4) به طور گسترده و قابل اطمینان برای این منظور استفاده می شود. توزیع و شدت رنگ آمیزی بین تومورها متفاوت است، اما بیان هسته ای آنتی ژن نتیجه مثبت را نشان می دهد. تعداد زیاد لنفوسیت های سرکوبگر (CD4+) نشان دهنده نتایج مطلوبی بوده.

مCPyV مثبت و MCPyV منفی به همان اندازه بوده. اکنون به عنوان خط اول درمان برای بیماران با MCC پیشرفته توسط مراکز قانونی کشورها پذیرفته شده است. تقریباً ۵۰٪ بیماران مبتلا به MCC پیشرفته به ICI پاسخ نمی دهند. عوارض جانبی داروها و روش های درمانی در بیماران که سیستم ایمنی سرکوب شده (مخصوصاً بیماران پیوندی) و همچنین در بیماران اوتوایمون نیازمند بهبود و بازبینی بوده. طی مطالعات انجام شده تجویز Nivolumab چهار هفته قبل از جراحی در بیماران مبتلا به همراه رادیوگرافی در نیمی از بیماران از عود مجدد بیماری جلوگیری کرده. همچنین طی دیگر مطالعات صورت گرفته که نشان می دهند، بیماران پس از موفقیت در درمان با Nivolumab خط اول در کارسینوم سلول مرکل متاستاتیک، مزایای محسوسی را در بهزیستی جسمی و روانی تجربه می کنند.

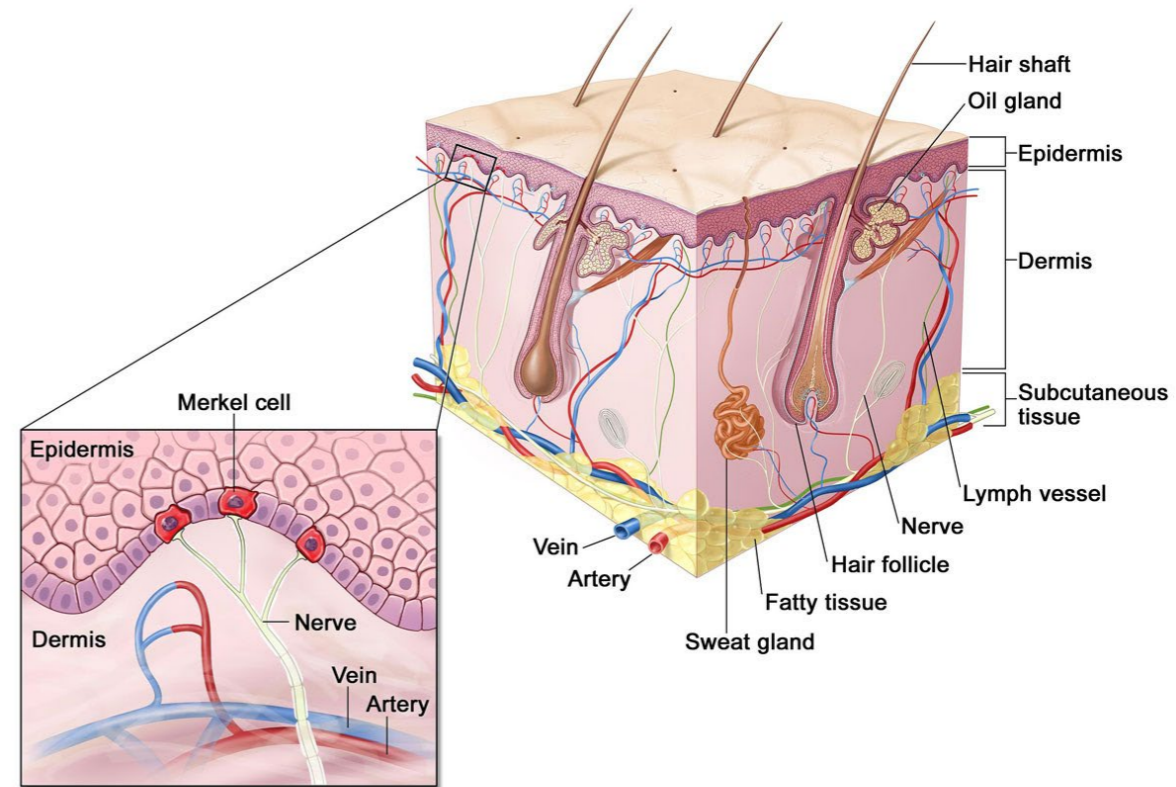
درمان: شیوه های درمانی انتخابی وابسته به سطح بیماری داشته. برداشت کامل غدد لنفاوی درگیر شده به همراه رادیوتراپی به منظور کاهش احتمال عود مجدد در آن ناحیه، استراتژی های انتخابی در موارد درگیری ناحیه ای بوده. شیمی درمانی سایتوتوکسیک برای درمان بیماران با بیماری پیشرفته اکنون جایگزین ICI شده است. باتوجه به نقش احتمالی سیستم ایمنی در MCC باعث شده است ICI به عنوان روش اصلی درمان انتخاب گردد. به طور خاص، مهار مسیر PD-1 و PD-L1 (با استفاده از آنتی بادی علیه گیرنده PD-1 سلول ایمنی یا لیگاند PD-L1 بر روی سلول تومور) به علت پاسخ های تأخیری و مطلوب بیماران، ایمنی ضد تومور را نمی کاهد. آزمایشات بالینی نشان می دهد در بیمارانی که مقاوم به شیمی درمانی بوده (میزان پاسخ موثر ۲۲٪) و هم چنین در بیماران متاستاتیک (میزان پاسخ موثر ۵۶٪) به عنوان خط اول درمان بوده. تأثیر بازدارندگی بیشتر IC در زمینه اخیر تأیید شده است. میزان پاسخ گویی موارد

افتراق از توده های متاستیک اولیه سرطان ریه بوده. برای تشخیص و افتراق دقیق باید به علائم و ویژگی های منبع اولیه توده سرطانی توجه کرد همچنین می توان از یک پنل جامع IHC بهره برد.

علائم بالینی:

سطح بیماری تأثیر بسیاری در پیش آگهی بیماری داشته. (AJCC) سیستم سطح بندی برای MCC براساس حداکثر ابعاد بالینی تومور، وجود یا عدم حمله به ساختارهای زیر پوستی، درجه درگیری گره های لنفاوی یا درگیری های سیستمیک، طبقه بندی شده. ارزیابی درگیری غدد لنفاوی نگیهان با روش IHC توصیه می گردد. طی مطالعه صورت گرفته ۶۵٪ از بیماران بیماری را به صورت محلی نشان می دهند، ۲۶٪ درگیری گره ای و ۸٪ متاستاز سیستمیک دارند. بقای ۵ ساله به ترتیب ۵۱٪، ۳۵٪ و ۱۴٪ است. در بیماران که سیستم ایمنی سرکوب شده دارند به ویژه در بیماران پیوندی با CLL یا عضو، که دچار MCC می شوند، نسبت به همتاipan پیش آگهی بدتری دارد. جنسیت مرد و قرار گیری توده در ناحیه سر و گردن دو ریسک فاکتوری بوده احتمال نجات را کمتر کرده.

بیمارانی MCC ای که برای اولین بار با ضایعات گرهی شناسایی می شوند نسبت به بیمارانی که با ضایعات پوستی اولیه شناخته می شوند شانس بیشتری برای نجات دارند. همچنین محققین متوجه شده اند مواردی از بیماری که الودگی به MCPyV مثبت است نسبت به موارد مثبت به درمان بهتر پاسخ می دهند. روش های مختلفی برای



پان سیتوکراتین]]، Ber-EP۴ و آنتی ژن غشای اپیتلیال) برای تشخیص استفاده شد. برای مثال به هنگام شناسایی از نشانگر AE۱AE۳ الگوی هسته ای نقطه ایی مشاهده می شود که برای افتراق MCC از سایر بیماری های نورواندوکراین به کار برده می شود. به هنگام تشخیص به روش CK۲۰ الگوهای نقطه ای در اطراف هسته سلول ها مشاهده می شود و فیبرهای عصبی سالم بوده. اخیراً روش هایی ابداع شده که می توان با استفاده از انسولینوما ۱ که هسته های MCC نسبت به آن حساس بوده. اگرچه این روش برای تشخیص درگیری غدد لنفاوی کاربردی بوده ولی نمی توان آن را با سایر بیماری های نورواندوکراین افتراق داد.

تشخیص های افتراقی:

مشاهده سلول های گرد کوچک آبی شکل در جلد و زیرجلد نشانگر نوپلاسم های اولیه پوستی و متاستاتیک بوده. گروه اول از سلول هایی که باید از MCC افتراق داد شامل سلول های کارسینومای غیر تمایز یافته ایی که نورواندوکراین نمی باشند، بوده در رده بعدی ملانوم های کوچک سپس لنفوم های پوستی و بعد سلول های سارکوم تمایز نیافته همچون سارکوم Ewing. تعدادی از آنژیوکارسینوماهای کمتر تمایز یافته که تعدادی از مارکرهای نورواندوکراین را بیان می کنند.

تومورهای متاستاتیک که با MCC افتراق داده می شوند شامل SCCL (یا سایر اندام ها)، سارکوم های تمایز نیافته و بدخیمی های سیستمیک خونی که همراه با درگیری های پوستی بوده. مهم ترین چالش تشخیصی

الگوی ترابیکولار نیز از خود نشان دهند که معمولاً کانونی است. گاهی ممکن است شماییم همچون گل سرخ در رنگ آمیزی رایت داشته باشند. الگوهای میتوزی، سلول های آیتوز شده و نکروزهای جغرافیایی ممکن است مشاهده شود.

درگیری های لنفاوی داخل توموری یا اطراف تومور ممکن است مشاهده شود البته در بعضی موارد درگیری های لنفاوی دورتر از ضایعه اصلی بوده. بعضاً رشد توده های سلولی سبب بسته شدن عروق مجاور توده شده. ارتشاح تکی یا خوشه ایی سلول های تومور ما بین لایه های کلاژی پوست نواحی درگیر نشده چندان شایع نیست. امروزه روش های ایمونوهیستوشیمیایی در مقایسه با روش های جراحی در فرایند تشخیص پر کاربردتر بوده. اکنون طبقه بندی های گذشته همچون الگوی ترابیکولار منسوخ شده و کاربردی نداشته. به طور کلی مورفولوژی MCC به صورت سلول های بزرگ و پلیمورفیک که MCPyV منفی دارند در نظر گرفته می شود. اکثر MCC فنوتیپ نورواندوکراین داشته ولی بعضاً ممکن است ترکیبی از الگوهای کارسینوم و سارکوم نیز داشته باشند. تشخیص درگیری سلول های سنگفرشی در این موارد کمک کننده است.

ویژگی های ایمونوهیستوشیمیایی:

ایمونوهیستوشیمی (IHC) برای تمایز MCC از بیماری های مشابه آن ضروری است. از نظر تاریخی، از ترکیبات نشانگرهای عصبی و غدد درون ریز (کراتین های طیف گسترده ای به عنوان مثال، AE۱AE۳، CAM ۲، ۵،

شناسایی کلینیکی بیماری دشوار بوده و برای تشخیص قطعی نیاز به مطالعه میکروسکوپی بوده. در اکثر بیماران به هنگام تشخیص توده در همان مکان اولیه خود محدود شده اما متاستاز به گره های لنفاوی یا متاستازهای سیستمیک در یک سوم مبتلایان مشاهده می شود.

به ندرت ممکن است که MCC خود را به صورت تورم گره های لنفاوی بدون هیچ ضایعه اولیه پوستی نشان دهد به نظر می رسد این پدیده ناشی از متاستاز های ابتدایی باشد. احتمالات دیگری نیز بوده که ممکن است برخی ضایعات پوستی اولیه ناشناخته یا MCC ترکیبی (نورواندوکراین و سنگفرشی) در ابتدا به اشتباه کارسینوم سنگ فرشی شناسایی شده باشند. کارسینوماهای نورواندوکراین داخل پاروتید، که منشأ آن بحث برانگیز می باشد، اکنون به عنوان متاستازهای MCC جلدی که همراه با تغییرات ناشی از پرتوهای UV بوده شناخته می شود.

ویژگی های هیستوپاتولوژیک بیماری:

در یافته های میکروسکوپی MCC بیشتر به صورت توده های سلولی گرد، کوچک و آبی رنگ شناسایی می شوند. درگیری های ایدرم چندان شایع نبوده و مواردی که درگیری در آنها دیده می شود استثنایی می باشند. نسبت حجم هسته به سلول افزایش یافته که همراه با الگوی کروماتینی بوده که نمایی همچون دانه های نمک و فلفل را ایجاد کرده. این سلول ها عمدتاً لایه لایه و مرتب قرار گرفته اند. علازغم الگوهای سابق ممکن است یک

منابع

1. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cup.13910>
2. <https://ascopubs.org/doi/pdf/10.1200/JCO.20.00201>
3. <https://link.springer.com/article/10.1007/s40271-020-00428-5>
4. <https://gynoncp.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s40661-017-0037-x.pdf>

تازه‌های علوم پزشکی

بخش دوم



از ماسک ■■ واکسیناسیون تنها دروازه موجود برای
تجدایی بازگشت به دوران قبل از پاندمی کرونا



آمنه گرنامی
پزشکی بهمن ۹۷

از ماسک تا جدایی



بعد از مساجره‌ای طولانی، مونیکا تصمیمی جدی گرفت. همسر مونیکا، ادواردو از از زمان شیوع کووید-۱۹ در برزیل بارها از پوشیدن ماسک امتناع کرده بود. مونیکا تصمیم گرفت به همراه پسر هفت ساله‌اش آپارتمان‌شان در نیتروی را ترک کند و به خانه پدر و مادرش برود. نیتروی شهری در همسایگی ریو دو ژانیرو است و ۴۸۰ هزار نفر جمعیت دارد. او به بی‌بی‌سی گفت: «من آسم دارم و به همین دلیل به طور ویژه در برابر ویروس کرونا آسیب‌پذیر هستم. اما همسرم فکر می‌کند دچار پارانویا شده‌ام. استدلالش این است که به ماسک نیاز ندارد چون بعد از ترک خانه به مکان‌های سرپوشیده نرفته است. برای او هیچ اهمیتی ندارد که باینکار جان من و پسر من را به خطر می‌اندازد.»

همه گیری ویروس کرونا وضعیت جدید و ناشناخته است و ما ناشناخته‌ها را دوست نداریم زیرا آنچه نمی‌دانیم می‌تواند ما را بترساند.

برای برخی، پرهیز از انجام کاری باعث بدتر شدن آن می‌شود. به عنوان مثال، شما از پرواز می‌ترسید بنابراین هرگز پرواز نمی‌کنید و یا انجام آن را به تعویق می‌اندازید زدن ماسک هم همین حکم را دارد برخی از زدن ماسک امتناع میکنند از طرفی هم با نزدن ماسک ترس از آن دارند که دچار بیماری شوند.

وقتی صحبت از پوشیدن ماسک یا ترس به طور کلی می‌شود، گروهی هستند که فقط دغدغه‌ی پوشیدن ماسک را دارند و فکر می‌کنند نمی‌توانند این کار را انجام دهند. همچنین گروهی وجود دارد که پوشیدن آن را امتحان کرده‌اند و احساس آن را دوست ندارند.

این گروه دوم احتمالاً در حال کار بر روی غلبه بر ترس هستند زیرا آنها می‌دانند که قرار است یک لباس را بپوشند، اما هنوز هم اضطراب آور است.

احتمالاً تعداد افرادی که با این مسئله دست و پنجه نرم می‌کنند بیش از آن است که ما در مورد آن صحبت کنیم. ما به طور کلی در مورد بهداشت روان صحبت نمی‌کنیم. به راحتی می‌شنویم که مردم می‌گویند، «فقط ماسک بزن و با آن مقابله کن». اما مواردی وجود دارد که می‌توانید برای راحتی بیشتر آن انجام دهید.

تارا هرمان، دارای سابقه آسم است و در طی بزرگ شدن دفعات زیادی در اورژانس و بیمارستان بود. قبل از Covid-۱۹، او با ماسک‌ها دست و پنجه نرم می‌کرد زیرا استفاده ساده از آن باعث اضطراب او می‌شود. وی گفت ترجیح می‌دهد حمله آسم داشته باشد تا ماسک. اما، با Covid-۱۹، او «فقط مجبور شده است معامله کند.» برای او آسان نبوده است،

اما سرانجام او ماسکی را پیدا کرد که اضطراب ایجاد نمی‌کند و پوشیدن آن با گذشت زمان آسانتر شده است. با توجه به اینکه دکتر آنتونی فاوسی، مدیر انستیتیوی ملی آلرژی و بیماری‌های عفونی و دکتر رابرت ردفیلد، رئیس مرکز کنترل و پیشگیری از بیماری‌ها، در هنگام شهادت خود قبل از سنا بر اهمیت استفاده از ماسک تأکید کردند، و توانایی او در یادگیری افراد در استفاده از ماسک علیرغم اضطراب در واقع می‌تواند جان افراد را نجات دهد.

با این حال، تارا در ناراحتی خود تنها نیست. در واقع، احساس اضطراب از پوشیدن ماسک در واقع یک واکنش طبیعی فیزیولوژیک است.

دکتر جنیفر ام. گومز، استادیار گروه روانشناسی و مریل پالمر اسیدیتمن موسسه رشد کودک و خانواده می‌گوید که بدن ما تشخیص می‌دهد چه زمانی منابع لازم برای زنده ماندن را به دست نمی‌آوریم و یکی از این موارد منابع هوا است. حتی اگر استفاده از ماسک شخص را در معرض خفگی قرار ندهد، دکتر گومز می‌گوید این ماسک به بدن ما می‌گوید:

«من فکر می‌کنم اینجا چیزی بد وجود دارد که باعث قطع نفس می‌شود! خطر از راه دور است!» سپس بدن ما با تهویه بیش از حد، اضطراب یا وحشت پاسخ خواهد داد تا به ما هشدار دهد که ممکن است مشکلی وجود داشته باشد، در این حالت مشکل تنفس است و باعث می‌شود در این زمینه کاری انجام دهیم. واکنش ما برای نجات جان ما است و در واقع همان کاری است که بدن ما باید انجام دهد و ماسک را در می‌آورد. دکتر گومز خاطرنشان کرد که مشکل این است که ماسک بدن ما را فریب می‌دهد و بیان می‌کند که با استفاده از ماسک خطر دریافت اکسیژن کمتری داریم. این موجب می‌شود که ما به راحتی ماسک را برای نفس کشیدن در هوای مورد نظر خود برداریم.

تاریخچه

از نظر تاریخی، این واکنش به ماسکها در سربازانی که در جنگ جهانی دوم تجربه فوبیای ماسک‌گاز یا نوعی کلاستروفوبیا داشتند که منجر به تحریک شدید، تهویه بیش از حد هوا و از بین بردن وسایل محافظتی در شرایط خطرناک می‌شد نیز مشاهده شده است. حتی اگر در آن زمان، تجهیزات محافظتی سنگین و غیر قابل استفاده بود و فناوری این جنبه را بهبود بخشیده است، این پدیده هنوز هم در تئاترهای نظامی که به جنگ شیمیایی یا بیولوژیکی مشکوک هستند، همچنان ادامه دارد. این در حال حاضر به عنوان یک مسئله «آمادگی» در نظر گرفته شده و پرسنل نظامی در حالی که در تجهیزات حفاظتی هستند آموزش می‌بینند تا اطمینان حاصل شود که آنها می‌توانند با آن در صحنه کار کنند.

برخلاف افراد در ارتش، غیرنظامیان در استفاده از ماسک روزانه آموزش نمی‌بینند و پوشیدن آن ممکن است برای

برخی از گروه‌های در معرض خطر که ممکن است به راحتی هشدارهای دروغین ایجاد شوند، چالش برانگیز باشد. این شامل افرادی مانند تارا است که در حال حاضر به دلیل آسم یا سایر شرایط مانند انسداد مزمن ریوی در تنفس مشکل دارند، که ممکن است با استفاده از ماسک اضطراب را افزایش دهد. این ممکن است برای کسانی که سابقه اضطراب، وحشت یا ضربه دارند نیز رخ دهد. دکتر گومز می‌گوید برای برخی از افراد با سابقه آسیب، مانند سوء استفاده جنسی در دوران کودکی یا خشونت خانگی، پوشیدن ماسک ممکن است ضربه‌ها را به آنها یادآوری کند. به عنوان مثال، برای کسی که در هنگام حمله جنسی قادر به نفس کشیدن نبود زیرا مجرم دهان و بینی خود را پوشانده بود، هنگامی که ماسک می‌گذارند، می‌تواند همان ترس و ترس را ایجاد کند، به گفته دکتر گومز، «بدن چنین آسیب‌هایی را به طور ضمنی به یاد می‌آورد. بنابراین، مجدداً، بدن شما بیش از حد واکنش نشان می‌دهد زیرا فکر می‌کند شما ایمن نیستید و ممکن است اتفاقات گذشته برایتان تکرار شود.»

دکتر جینجر نیکول، دانشیار و روانپزشک کودک و نوجوان در دانشگاه واشنگتن در سنت لوئیس، می‌گوید بچه‌های مضطرب یا افراد زیر شش سال می‌توانند در استفاده از ماسک مشکل بیشتری داشته باشند، فقط به این دلیل که برای اندازه‌گیری وضعیت عاطفی دیگران و خواندن احساسات هنگام استفاده از ماسک دشوارتر است. در واقع، دکتر نیکول نوگت، دانشیار گروه روانپزشکی و رفتار انسانی در دانشکده پزشکی وارن آلپرت دانشگاه براون، اظهار داشت که او با پسرش بازی می‌کند تا او را عادت دهد ماسک خود را بپندد و به او کمک کند تا به دیدن دیگران در این مورد عادت کند.

اوبه این روش شروع به بازی کرد: دکتر جینجر ماسک زد و از

پسرش خواست که حدس بزند او خوشحال است یا ناراحت و سپس، او نیز همین کار را انجام داد به این ترتیب پوشیدن ماسک برای پسرش سرگرم‌کننده و جالب بود. استفاده از ماسک ممکن است برای کودکان و بزرگسالان مبتلا به اختلالات عصبی در رشد مانند اوتیسم یک چالش باشد، زیرا ممکن است مشکلات پردازش حسی داشته باشند که تحمل ماسک را دشوار می‌کند. علاوه بر این، مبتلایان به بیش فعالی ممکن است در روش نگاه داشتن ماسک مشکل داشته باشند و ممکن است به تمرینات بیشتر، یادآوری مکرر و وقفه‌های مکرر نیاز داشته باشند. دلیل این دشواری هرچه باشد، مهم است که به خود لطف کنید و به یاد داشته باشید، همانطور که دکتر نوگت می‌گوید، «هر چیزی که تازه باشد در ابتدا همیشه ناخوشایند است.»

ه نکته سریع برای داشتن ماسک راحت:

۱

بیاورید که تنفس خود را کنترل کنید: دکتر نیکول همه را تشویق می‌کند که «تنفس آگاهانه و دیافراگم» را انجام دهند - قبل از اینکه ماسک خود را بزنید، باید چیزی به نام ۴-۷-۸ تنفس را امتحان کنید. برای انجام این کار، شما به مدت ۴ ثانیه استنشاق می‌کنید، ۷ ثانیه نفس خود را حفظ می‌کنید و سپس ۸ ثانیه نفس خود را بیرون می‌دهید. این به شما کمک می‌کند تا تنفس خود را کاهش دهید و همچنین عضلات قفسه سینه و شکم خود را تقویت کنید تا تنفس شما کارآمدتر

باشد. او پیشنهاد می‌کند که سایر برنامه‌های آموزش تنفس نیز مانند یوگامی بتوانند به تحکیم این مهارت‌ها کمک کنند.

۲

تمرین و تکرار: با تمرین به تدریج، قابل تحمل می‌شود دکتر گومز می‌گوید منطقی مانند «هر وقت احساس کردم نمی‌توانم نفس بکشم می‌توانم ماسک خود را بردارم» اغلب می‌تواند به ذهن شما کمک کند، اما نمی‌تواند به پاسخ بدن شما در برابر اضطراب کمک کند. برای آن، شما باید ماسک زدن را تمرین کنید. برای این کار، او پیشنهاد می‌کند وقتی قصد استفاده از ماسک خود را در آن روز ندارید، ماسک خود را در خانه روی صورتتان بگذارید تا فشار زمانی ایجاد نشود. سپس، موارد زیر را انجام دهید:

با استفاده از ماسک، نفس بکشید و توجه ویژه‌ای به این واقعیت دارید که می‌توانید نفس بکشید.

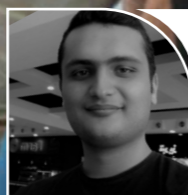
همانطور که بدن شما پاسخ فیزیولوژیکی اضطراب آمیز خود را افزایش می‌دهد، به بدن خود بگویید: «این ایمن است. این فقط یک ماسک است. نگاه کن، نفس می‌کشم.»

نفس‌های بزرگ، عمیق و طولانی بکشید تا به بدن نشان دهید که می‌توانید نفس بکشید. صحبت خود را ادامه دهید: «من هیچ چیز برای شرمند ندارم. بدن من به گونه‌ای پاسخ می‌دهد که باید برای زنده نگاه داشتن و سلامتی من باشد. فقط گیج شده بنابراین، من به آن نشان می‌دهم که در اینجا می‌توانم نفس بکشم.»

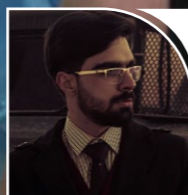
می‌توانید ماسک را بزنید و دوباره نفس بکشید، یا ممکن



واکسیناسیون تنها دروازه موجود برای بازگشت به دوران قبل از پاندمی کرونا



احسان قاسمی
داروسازی بهمن ۹۷



رضامصطفایی
پزشکی بهمن ۹۷

تاریخچه واکسیناسیون

واکسیناسیون نوعی ایمنوژناسیون اکتیو مصنوعی است که اولین مستندات در رابطه با واکسیناسیون به کاشف واکسن آبله یعنی ادوارد جتر برمیگردد. پس از جتر، پاستور با کشف دو واکسن سیاه زخم و هاری کمک بزرگی به مقابله با بیماری ها کردند و توانستند جان میلیون ها نفر را نجات دهند. این دو نفر پیشگامان واکسیناسیون هستند.



مواردی را پیدا می کرد که از احساس آن هنگام حمله آسم (مانند ماسک پارچه ای) یا مناسب بودن ماسک اکسیژن سازی تقلید نمی کرد. دکتر گومز برای بازماندگان تروما می افزود: این ممکن است به شما کمک کند که ماسک طراحی شود، به آنها کنترل شود و مطمئن شوید که ماسک کاملاً متفاوت است و به هیچ وجه شبیه لباسهای دیگر آنها نیست. برای کودکان، دکتر نیکول احساس می کند یافتن راه هایی برای ساختن ماسک «سرگرم کننده» بسیار مهم است. نکته اصلی این است که شما انتخاب ماسک خود را کنترل می کنید و لازم نیست اولین ماسک آخرین ماسک شما باشد.

زمان و مکان را کنترل کنید:

به خصوص اگر شما در ماسک زدن تازه وارد هستید، یا به فرد دیگری کمک می کنید تا با استفاده از آن سازگار شود، دکتر نیکول تأکید می کند که مهم است که کمی هم استراحت کنید؛ به عبارت دیگر، وقتی به روز خود فکر می کنید، باید مناطق و زمانهایی را پیدا کنید که با خیال راحت بدون ماسک باشید. تارا اضافه می کند که می داند وقتی در اطراف افراد بیشتری است اضطرابش بدتر است، بنابراین برای کارش، سلامتی از راه دور بیشتری انجام داده است و ترجیح داده ساعت ۶ صبح به فروشگاه مواد غذایی برود. شما باید کاری کنید که به درد شما بخورد.

است امروز نتوانید آنقدر تمرین کنید زیرا ذهن و بدن شما چنان مضطرب شده که غیر قابل تحمل است. مشکلی نیست فردا می توانید دوباره امتحان کنید.

دکتر گومز می گوید: برلی برخی افراد، انجام این کار فقط یک بار کافی است، اما برای برخی دیگر، ممکن است تمرین بیشتری انجام شود. دکتر جوشوا مورگانشترین، رئیس کمیته انجمن روانپزشکی آمریکا در ابعاد روانپزشکی، تأکید می کند که این روش باید و می تواند تدریجی و با سرعت خود شما باشد، مانند آنچه در هر مورد ناراحت کننده ای انجام می شود (فکر کنید: هواپیما یا عنکبوت). او می گوید اگر ۱ دقیقه برای پوشیدن ماسک خیلی طولانی است، می توانید ۱۰ ثانیه و اگر ۱۰ ثانیه خیلی طولانی است، می توانید ۲ ثانیه این کار را انجام دهید. اما، شما فقط می خواهید به تدریج راحتی و آشنایی خود را با آن در طول زمان افزایش دهید. دکتر نوگنت می افزاید که توصیه می کند در ابتدا در خانه یا در محیطی ایمن تمرین کنید. هدف می تواند عادت کردن یا «رسیدن به جایی باشد که احساس کسل کننده کند و دیگر ناراحت کننده نباشد» در آن فشار کم و سپس، به آرامی، «شدت» را افزایش دهد. این ممکن است بدان معنی باشد که شما با ماسک خود یا پیاده روی در جایی که هیچ کس در آن نزدیکی نیست به یک رانندگی بروید و همچنان در معرض محیط های سخت تر و پرجمعیت باشید. در این مدت، دکتر نوگنت یادداشت می کند، مهم است که افکار خود را به چالش بکشید. اگر فکر می کنید «من قادر به نفس کشیدن نیستم» پس به خود بگویید، «من این کار را صد بار در خانه انجام دادم - می دانم که می توانم این کار را انجام دهم.» البته این به این دلیل است که شما می توانید!



ماسک مناسب خود را پیدا کنید: هر ماسکی ویژگی مخصوص به خود را دارد. تارا پیشنهاد می کند که ممکن است با پرسیدن اینکه کدام قسمت از ماسک به شما اضطراب می دهد، کار خود را شروع کنید؟ بعضی از آنها ممکن است خیلی سنگین یا ضخیم باشند، یا ممکن است به دلیل نوع پارچه مورد استفاده شما را بیش از حد گرم کنند. شاید بتوانید ماسکی را پیدا کنید که سبک تر یا مخصوص ورزشکاران باشد، یا کاملاً پارچه ای متناسب با آن باشد. ناراحتی شما حتی ممکن است فقط از پوشاندن صورت فراتر باشد و شامل چگونگی محکم کشیدن آن باشد و باز هم ماسک های مختلفی وجود دارد که به گونه ای متفاوت طراحی شده اند. تارا به شما پیشنهاد می کند که سبک ها و پارچه های مختلف ماسک را تجربه کنید تا زمانی که دستمال مویی را پیدا کنید که بتوانید حداقل تا حدی راحت از آن استفاده کنید. او می گوید باید یکی از



این واکسن دارای تاییدیه از سازمان بهداشت جهانی برای مصرف اضطراری در افراد بالای ۱۸ سال است. تکنولوژی ساخت این واکسن بر پایه استفاده از mRNA است.

چه کسانی نباید این واکسن را مصرف کنند؟

افرادی که هر گونه آلرژی یا واکنش حساسیتی به مواد و ترکیبات موجود در واکسن دارند.

در حالیکه واکسناسیون برای افراد مسن به دلیل خطر بالای بیماری و مرگ توسط ویروس توصیه می شود افراد مسن خیلی ضعیف با امید به زندگی کمتر از سه ماه برای مصرف واکسن باید به صورت جداگانه ارزیابی شوند.

همچنین این افراد زیر ۱۸ سال فعلاً باید با واکسن مدرنا واکسینه شوند تا نتایج مطالعات اضافی روی این رده سنی نیز منتشر شود.

دوز پیشنهادی: واکسن مدرنا به صورت دو دوزی (۱۰۰ میکروگرم، ۰.۵ میلی لیتر به ازای هر دوز) به فاصله ۲۸ روز به صورت عضلانی مصرف می شود؛ طولانی شدن زمان تجویز دوم تا ۴۲ روز اشکالی ندارد.

عوارض جانبی: آژانس اطلاعات دارویی اروپا میوکاردیت و پریکاردیت را به عنوان عارضه بسیار نادر در مردان جوان گزارش کرده است.



S i n o p h a r m

۴. سینوفارم

نام: Sinopharm

سازنده: Beijing institute

واکسن سینوفارم با نام تجاری Sinopharm تولید شرکت Beijing institute چینی میباشد و اولین واکسن چینی است که از سازمان بهداشت جهانی در تاریخ ۱۰ می ۲۰۲۱ مجوز مصرف اضطراری دریافت کرده است و تاکنون در ایران بیشترین واکسن تزریق شده در سطح جامعه میباشد.

این واکسن از نوع غیر فعال شده ویروس کووید ۱۹ میباشد برای تهیه واکسن ابتدا ویروس در محیط کشت سلولی و درون سلول تکثیر شده و سپس با استفاده از ماده بتاپروپیولاکتون غیر فعال شده است و پس از خالص سازی در ویال های مخصوص آماده تزریق شده است.

از مزایای این واکسن نگهداری آسان و عدم نیاز به فریز شدن است (دمای ۲ تا ۸ درجه در یخچال) همچنین عوارض جانبی آن نسبت به سایر واکسن های در دسترس بسیار کم گزارش شده است. از دیگر مزایای تزریق این واکسن عدم گزارش عوارض خطرناک و کشنده ی نادر است بطوریکه هیچ موردی از مرگ برای دریافت این واکسن تا کنون گزارش نشده است این در حالی است که برخی دیگر از واکسن ها نظیر استرازنکا

۳- خستگی و کسالت عمومی بدن ۴- درد عضلانی ۵- تب و لرز ۶- درد مفاصل ۷- تهوع WHO استفاده از ضد درد ها و تب بر های حاوی استامینوفن بعد از تزریق در صورت نیاز را بلا مانع می داند. اما مصرف آن ها پیش از تزریق با توجه به مشخص نبودن تاثیر این مواد بر روی اثربخشی واکسن در بدو ورود به بدن ، به هیچ وجه توصیه نمی شود .

عوارض شایع (۱ مورد از ۱۰۰ مورد):

۱- ترمبوسایتوپنی (کاهش پلاکت خون) ۲- استقرآغ ۳- اسهال

عوارض ناشایع (۱ مورد از ۱۰۰۰۰ مورد):

۱- لnf آدنوپاتی ۲- کاهش اشتها ۳- درد شکم ۴- خارش و ایجاد راش های پوستی

عوارض بسیار نادر (۱ مورد از ۱۰۰۰۰۰ مورد):

ترمیوز همراه با سندرم ترمبوسایتوپنی (TTS) (ایجاد لخته خونی در ورید ها همراه با کاهش سطح پلاکت خون)

در بیانیه سازمان بهداشت جهانی تنها TTS به عنوان عوارض نادر این واکسن مورد تایید قرار گرفته است . اما بعد از تزریق مقادیر بیشتری از این واکسن و بررسی های دقیق تر آژانس دارویی اروپا برخی دیگر از سندروم ها نیز پدیدار شده اند برای مثال تا زمان نگارش این مقاله بر اساس آخرین اطلاعات دریافتی تا ۷ ماه جولای ۲۰۲۱ از تعداد حدود ۴۷ میلیون دوز واکسن استرازنکا تزریق شده در جهان ؛ ۸ نفر به سندروم capillary leak (سندروم نشست مویرگی) ۶۹ مورد میوکاردیت (التهاب عضله قلبی) ۱۰۷ مورد پریکاردیت (التهاب پریکارد قلب) ۴ مورد اندوکاردیت ؛ ۴۴۴ مورد سندروم گیلن باره (حمله ی سیستم ایمنی بدن به اعصاب محیطی) دچار شده اند . این آژانس سندروم نشست مویرگی را نیز به عنوان عارضه بسیار نادر واکسن استرازنکا تایید کرده است اما دیگر موارد را مورد قبول ندانسته است . همچنین اظهار داشته وجود رابطه مستقیم بین تزریق استرازنکا و بروز سندروم گیلن باره تا این لحظه و با توجه به داده های دریافتی قابل رد یا تایید نیست . به علت اهمیت سندروم TTS و نیز مشترک بودن این عارضه در دو واکسن استرازنکا و جانسن اند جانسن در ادامه به صورت ویژه به بررسی این مورد می پردازیم .

moderna

M o d e r n a

۳. مدرنا

نام: mRNA-۱۲۷۳

سازنده: شرکت مدرنا



AstraZeneca

A s t r a z e n e c a

۲. آسترزنکا

نام: AZD۱۲۲۲

سازنده: تولید مشترک دانشگاه آکسفورد انگلستان و شرکت سوئدی آسترزنکا

واکسن آکسفورد آسترزنکا با نام تجاری AZD۱۲۲۲ تولید مشترک دانشگاه آکسفورد انگلستان و شرکت سوئدی آسترزنکا می باشد و دومین واکسن است که در سطح جهان توسط سازمان بهداشت جهانی مجوز مصرف اضطراری دریافت کرده است.

این واکسن بر پایه نسخه ای از آدنووایروس (نوعی ویروس سرماخوردگی) طراحی شده است . بطوریکه در آزمایشگاه های مهندسی ژنتیک آدنووایروس شامپانزه را در سلول تکثیر و تغییراتی در ساختمان DNA آن ایجاد می کنند . از جمله ی این تغییرات ، قراردادن ژن کدکننده پروتئین اسپایک ویروس کووید-۱۹ در داخل ژنوم این آدنووایروس می باشد . که سبب می شود بعد از ورود به درون بدن ، به تولید این پروتئین بپردازد . و سیستم ایمنی بدن را در مواجهه با آن آماده کند . همچنین با برخی دیگر از تغییرات امکان تکثیر و بیماری زایی این ویروس در بدن سلب می شود و ویروس توانایی ایجاد عفونت را ندارد . مزایای این واکسن نسبت به سایر واکسن ها قیمت ارزان آن است . (بین ۲,۵ تا ۴ دلار) که ۸ تا ۱۰ برابر ارزان تر از فایزر و مدرنا می باشد . همچنین این واکسن برخلاف فایزر نیاز به فریز شدن ندارد و در دمای یخچال ، ۲ تا ۸ درجه سانتیگراد ، به راحتی نگهداری می شود . برخی از بررسی ها نیز نشان می دهد که این واکسن در جلوگیری از موارد بدون علامت و در نتیجه تکثیر ویروس تاثیرگذار بوده است.

دوز پیشنهادی: این واکسن به صورت ۲ دوز هرکدام ۰,۵ میلی لیتر و به صورت عضلانی با فاصله ی ۸ تا ۱۲ هفته تزریق می شود.

مطالعات مختلف بر روی فاصله ی بین دوز های AZD۱۲۲۲ نشان می دهد که کم شدن فاصله ی بین دو دوز به زیر ۴ هفته سبب کاهش چشم گیری اثرگذاری واکسن می شود بنابراین توصیه می شود که فاصله ی ۸ تا ۱۲ هفته برای بهبود اثربخشی رعایت شود.

عوارض بعد از دریافت واکسن آسترزنکا

این عوارض بر اساس میزان بروز به ۴ دسته تقسیم بندی می شود:

عوارض بسیار شایع (۱ مورد در هر ۱۰ مورد) :

۱- درد ، تورم ، خارش و التهاب محل تزریق ۲- سردرد



معرفی واکسن های مورد تایید WHO

استفاده از mRNA هست لذا این واکسن باید در دمای خیلی پایین و در یخچال های خاصی نگهداری شود تا آسیبی به ساختمان آن نرسد .

چه کسانی نباید این واکسن را مصرف کنند؟

افرادی که هر گونه آلرژی و واکنش های حساسیتی به مواد و ترکیبات موجود در داخل واکسن داشته باشند نباید از این واکسن برای آنها استفاده کرد.

همچنین هیچ اطلاعات و داده های از مصرف در کودکان زیر ۱۲ سال وجود ندارد پس نباید در این دسته از افراد استفاده شود.

دوز پیشنهادی: اثرات محافظتی ابتدایی واکسن بعد از دوازدهمین روز تزریق دوز اول واکسن شروع می شود ولی برای محافظت کامل نیازمند به تزریق دوز دوم در زمانی بین ۲۱ الی ۲۸ روز بعد از دور اول هستیم.

عوارض جانبی: آژانس اطلاعات دارویی اروپا میوکاردیت و پریکاردیت را به عنوان عارضه بسیار نادر در مردان جوان گزارش کرده است.

چرا تزریق واکسن کرونا ضروری است؟

بر اساس داده ها شدت بیماری در افرادی که بعد از واکسناسیون به بیماری مبتلا می شوند نسبت به افرادی که قبلاً واکسن دریافت نکرده اند بسیار کمتر است ذکر این نکته مهم است که افراد خیلی کمی بعد از واکسناسیون به بیماری مبتلا می شوند.

واکسن های کووید ۱۹ با پاسخ های ایمنی که در بدن ایجاد می کند سبب می شوند تا ریسک ابتلا به بیماری و همچنین عواقب و عوارض ابتلا به بیماری بسیار کاهش یابد.

همچنین واکسناسیون سبب کاهش ناقلین بدون علامت می شود و همین امر سبب کاهش احتمال ابتلا به کرونا در جامعه می شود.

علاوه بر موارد بالا واکسناسیون سبب کاهش قابل توجهی در میزان بستری و فوت ناشی از بیماری کرونا می شود که هم از جنبه سلامتی و هم از جنبه اقتصادی و هم از جنبه اجتماعی مسئله بسیار مهمی است.

اولویت واکسناسیون

چون منابع واکسن محدود است و بحث اولویت مطرح است پس اولویت مصرف واکسن با کادر بهداشتی و کادر درمان است که در معرض ابتلا به بیماری قرار دارد بعد از این افراد می توان به افرادی که در معرض شدید ابتلا به ویروس هستند تزریق کرد.

واکسن های مورد تایید WHO

شامل ۶ واکسن فایزر، آسترزنکا، سینوفارم، مدرنا، جانسون اند جانسون و سینوواک می باشند که ۵ مورد از این واکسن ها به صورت خلاصه در مطالب زیر آورده شده است.

افرادی که می توانند از این ۶ واکسن استفاده کنند چه کسانی هستند؟

۱. این واکسن ها قابلیت مصرف در افراد سالم و افرادی که دارای بیماری زمینه ای هستند مثل ازدیاد فشار خون، دیابت، آسم بیماران ربوی، بیماران کبدی، بیماران کلیوی، افراد دارای بیماری های مزمن و افراد مبتلا به ویروس HIV دارند.

۲. همچنین سازمان بهداشت جهانی استفاده از این واکسن ها را برای زنان شیرده پیشنهاد کرده است.

۳. نظر سازمان بهداشت جهانی در مورد زنان باردار این است که اگر فواید استفاده از واکسن بیشتر از خطرات احتمالی باشد دریافت واکسن پیشنهاد می شود.

برای کمک به زنان باردار در انجام این ارزیابی باید به اطلاعاتی در مورد خطرات احتمالی بیماری کرونا در زمان بارداری و همچنین مزایای احتمالی واکسن در زمینه اپیدمیولوژیک را ارائه کرد.

۴. افرادی که قبلاً به بیماری کرونا مبتلا شده اند هم می توانند از واکسن استفاده کنند ولی چون این افراد برای مدت ۶ ماه در مقابل ویروس کرونا مقاوم می باشند پس بهتر است اجازه دهند که اول سایر افراد واکسینه شوند و بعدا می توانند واکسن خود را دریافت کنند.



گفته می شود که از مجموع ۸ هزار نوع بیماری نادر که در جهان شناسایی شده است، ۲۸۰ نوع آن در ایران از شیوع بیشتری برخوردارند. با توجه به خصوصیات کلی و ویژگی های بومی این بیماری ها، بنیاد بیماری های نادر در ایران در سال ۱۳۸۷ پس از طی مراحل قانونی با هدف کمک رسانی به مبتلایان به این نوع بیماری ها، در ایران پایه گذاری شد که فعالیت های آن تا حال حاضر ادامه دارد.

SRD



فراخوان همکاری

حوزه های فعالیت

• علمی و پژوهشی

• اخبار و اطلاع رسانی

• تهیه مصاحبه و گزارش

• عکاسی

• کاریکاتور



تلگرام و اینستاگرام
tbzmed_sd

به اطلاع می رسانیم، کلیه اساتید و دانشجویان علاقه مند به همکاری می توانند به عضویت گروه SRD درآیند و ما را در جمع آوری مطالب یاری نمایند.
همچنین با تمام وجود، منتظر انتقادات و پیشنهادات شما عزیزان هستیم.



**WITH RESEARCH
POSSIBILITIES
ARE LIMITLESS**

SRD