Farsi

انجمن
آتاکسیا- تلنگیستیا

# مروري بر: آتاکسیا- تلنگیستیا

دکتر سي جفري وودز
دپارتمان ژنیتیک هاي بالیني
بیمارستان دانشگاهي سنت جیمز
لیدز

&

پرفسور ج . اي ریبورن
سرویس ژنیتیک هاي بالیني
بیمارستان سیتي
ناتینگهام

با پشتباني
بنیاد هدلي و
تراست خیریه فلیسیتي وایلد

**آتاکسیا- تلنگیستیا (*Ataxia - Telangiectasia*) ("A-T") یک نوع بیماري نادر و مرکب از اختلالات سیستم عصبي است. برخي از خصوصیات این بیماري عبارت است از:**

***عفونت هاي مکرر** **جثه نحیف** ***افزایش ریسک سرطان**

**یکي از مهمترین کشفیات آزمایشگاهي نشان مي دهد که این بیماري در مقابل رادیوتراپي قطبي با دوز بالا حساسیت بیشتر نشان مـ دهد. تشخیص اولیه این بیماري به دلیل بروز تدریجي و ندرت آن مشکل است.**

.....

**خصوصیات بالیني:**

**(1) مقدمه**

اولین علائم A-T در کودکان نوپا بروز مي کند و این علائم شامل عدم توانائي کنترل اسکلت و حرکات بدن (Truncal ataxia) ( ترانکال آتاکسیا) است. کودک ممکن است دیرتر از موعد عادي شروع به راه رفتن کند ( پس از 18 ماهگي ) و یا از کمک گرفتن از اشخاص و یا اشیاء براي ایستادن دست بر ندارد. کودک ممکن است که مدت طولاني تر از معمول بطور غیر عادي راه رود و یا بدون تلو تلو قادر به ایستادن نبوده و مرتبا زمین بخورد .

رگه هاي مشخص خوني در سفیده چشم تا سن 5 سالگي ظاهر مي شوند. اینها علائم آکیولار تلنگیستاي این بیماري است و به رگه هائي شباهت دارد که در چشمان افراد مسن ظاهر میشوند. اینها ممکن است گاهي هنگام تولد وجود داشته باشند و در بعضي، گاه تا زمان بلوغ ظاهر نمیشوند. اگرچه ظهور این رگه هاي خوني یک مسئله آرایشي است ولي نه خونریزي دارند و نه خارش . طبیعت آنها این است که دائم به یک شکل باقي بمانند و با زمان هوا و یا حالات روحي تغییر نکنند. همین امر طبیعت آنها را از رگه هاي عادي چشم متمایز مي کند.

در ابتدا به سختي میتوان گفت که مسئله اي غیر عادي وجود دارد چون برخي از کودکان بین سه تا پنج سالگي بهتر میشوند، ولي سرانجام آشکار مي شود که توازن بدن آنها غیر عادي است.
راه رفتن بسختي صورت میگیرد و اغلب از در و دیوار به عنوان تکیه گاه استفاده مي شود. در امر دویدن ممکن است براي مدتي اختلالي ظاهر نشود، چون حرکات سریع به توازن کمتري نیاز دارند. از آغاز دهه دوم زندگي، افراد مبتلي به این بیماري شروع به استفاده از صندلي چرخدار مي کنند.
در اواخر دهه اول و آغاز دهه دوم زندگي مسائل بیشتري بروز مي کنند که به همان نسبت از دست دادن تعادل بدن، فلج کننده اند.

**(2) هماهنگي عضوهاي بدن**

هماهنگي عضوهاي بدن غیر عادي میشود ( پري فرال آتاکسیا) (Peripheral ataxia) ولي این اختلال نسبت به کل بدن کمتر است. حرکات ناخود آگاه در برخي از افراد بروز میکد. از جمله:-

- حرکات کوچک و ناگهاني دست و یا پا که شبیه جنبیدن است ( کوریا ) (Chorea)
- حرکات آهسته تر، گرداندن وسیعتر گردن، صورت و شانه ها ( اتتوسیس) (Athetosis)
- اشکال کج و معوج بدن ( دیستونیا) (Dystonia)
- حرکات ناگهاني اعضاء بدن ( مثل حرکاتي که در افراد عادي موقع خواب بروز مي کند).
- لرزشهاي اعضاي مختلف بدن که شبیه به لرزیدن از سرما است ( ترمورز) (Tremors).

**(3) اختلال تکلم ( دیسارتریا) (Dysarthria)**

اختلال تکلم ممکن است که در دهه اول بروز کند و بین پنج تا ده سالگي بدتر شود و عاقبت به صورت مشکل دائمي باقي بماند. تا کنون حرف همه افراد مبتلي قابل درک بوده ولي تکلم به کندي انجام مي شود.

**(4) حرکات چشم**

حرکات چشم محدودتر مي شوند (ساکادیک آپارکسیاي افقي و عمودي) (Sacchadic Apraxia). خواندن و نگاه کردن اشیاء متحرک مشکلتر مي شوند.

**(5) هوش**

عقب افتادگي ذهني در این افراد ملاحظه نشده ولي در بسیاري از کودکان مشاهده شده در تفکر دچار کند مي شوند. برخي از کودکان به مدارس عادي و برخي به مدارس ویژه میروند. مرد جواني مبتلي به این بیماري در حال حاضر دانشجوي دانشگاه است.

**(6) مشکلات سیستم دفاعي بدن**

حدود نیمي از بیماران مبتلي به آ- ت با مشکل سیستم دفاعي بدن موجه اند. از جمله سرماخوردگي هاي مکرر و آبریزش بیني (عفونت ساینوپولموني).
سیستم دفاعي بدن پیچیده و به سختي قابل ارزیابي است ولي اگر کودکي بیشتر از حد معمول از عفونت رنج ببرد دکتري باید وضعیت او ار ارزیابي کند.
برخي از بیماران به واکسنهاي اضافي از جمله (DPT, Hib, & Pneumovax) احتیاج دارند و برخي به آنتي بیوتیک هاي دائمي براي ایجاد پشتوانه سیستم دفاعي بدن نیاز دارند و بعضي هم به تزریق گلوبولینهاي دفاعي (پروتئینهایي که بدن براي مبارزه با عفونت تولید مي کند) احتیاج دارند. برخي هم با مشکلي مواجه نیستند.
به نظر مي رسد که عفونتهاي باکتري از عفونتهاي ویروسي مشکل سازتر اند.

**(7) جثه نحيف**

نحيف بودن به حد غير عادي يكي از علائم بارز بيماران آ- ت است. اين امر گاهي به علت كم اشتهائي، گاهي به دليل مصرف زياد انرژي بر اثر حركات نا خودآگاه بدن و گاهي صرفا به دليل خود اين بيماري است.
برخي از بيماران به نوع ملايم اين بيماري مبتلي ميشوند، به اين معنا كه علائم بيماري در آنان ديرتر بروز كرده و يا با شدت كمتري بروز ميكنند. برخي از افراد مبتلي به آ- ت، اعم از زن و مرد، ديرتر به سن بلوغ مي رسند. ظاهرا افرادي كه جثه نحيفي دارند بيشتر در مقابل عفونتها ضعف نشان مي دهند.

**داروها**

هيچ دواي واحدي، داروئي و يا داروهاي گياهي خاصي در معالجه اين افراد موثر نيست. بيشتر دواهائي كه روي سيستم عصبي تاثيرمي گذارند ممكن است كه براي بيماران مبتلي به اين بيماري مشكل ايجاد كنند. برخي داروي (**Benzhexol**) را مفيد يافته اند و در برخي استفاده از آن تاثير منفي بجاي گذاشته است. معالجه داروئي مستلزم آنست كه تحت نظر متخصص انجام شود.

**يافته هاي آزمايشگاهي و تشخيص**

چهار آزمايشي كه براي تشخيص اين بيماري استفاده مي شود در جدول 1 نشان داده شده است. مفيدترين آزمايش اشعه دادن سلولهاي سفيد توسط اشعه ايكس و يا گاما است تا عكس العمل سلولها را ارزيابي كنند. اين آزمايش فقط در مراكز مخصوص انجام و از حد معمول بيشتر طول مي كشد. آ- ت يک تشخيص باليني است. يافته هاي آزمايشگاهي مفيد اند البته نه به اندازه عوارض و علائمي كه در هر بيمار ظاهر ميشوند. بيماري قبل از آنكه به طور كامل پيشرفت كرده باشد- زماني كه كودک روي پايش تلو تلو مي خورد- تشخيص پذير نيست.

**ژن و رواج بيماري**

آ - ت معمولا يک بيماري ارثي است كه در فاميل رخ مي دهد. وجه توارث بشيوه اعاده خود بخود ('AR') صورت ميگيرد. در فاميلهاي ('AR') احتمال يک در چهار وجود دارد كه والدين مبتلي به اين بيماري، فرزند بيماري به دنيا بياورند. تشخيص بيماري والدين در بيشتر فاميل ها ميسر است ولي اين كار بسيار پيچيده و مستلزم آن است كه پيش از تشكل جنين انجام شود. اطلاعات بيشتر را مي توان از انجمن آ- ت و يا كلينيک ملي آ- ت كسب كرد.

در هر ميليون اروپائي نژاد 3 تن دچار اين بيماري هستند و بنابراين درصد رواج آن بسيار نادر است و در انگلستان احتمالا حدود 200 تن به اين بيماري دچارند.

**سرطان**

بيماران آ- ت بيشتر در معرض حمله سرطان اند (احتمالا 1% در سال) به خصوص غده هاي سرطاني و يا سرطان خون. معالجه اين غدد گاهي مستلزم راديوتراپي قطبي با مقادير بالا است. از آنجائي كه اين كار خطرناكي است مسئله بايد پيشاپيش با پزشک مربوطه مورد مشورت قرار گيرد.

گزارشهائي وجود دارد كه مادران كودكان مبتلي به آ- ت به احتمال كمي در معرض خطر سرطان پستان قرار دارند. اين نظريه در حال حاضر در دست تحقيق و بررسي است. ماموگرافي زير سن پنجاه سالگي در صورت عدم پيشينه سرطان پستان در فاميل توصيه نميشود.

**اشعه**

خيلي مهم است كه حساسيت به اشعه را در قالب مفهوم آن مطرح كنيم. اگرچه بيماران آ- ت در برابر اشعه هاي قطبي حساسيت زيادي دارند ( اشعه ايكس و گاما ) ، ولي در مقابل انواع ساير اشعه ها، از جمله برونزه شدن در مقابل نور ماوراء بنفش عكس العمل عادي نشان مي دهند. همچنين غدد ملاحظه شده در اين بيماران با اشعه كوچک نمي شوند. اشعه ايكس معمولي كه براي عكس گرفتن از بازو، سينه و يا دندانها به كار ميرود مضر نيست.

**معالجه**

در حال حاضر راه علاجي براي آ- ت موجود نيست ولي راههاي مختلفي براي كمک به بيماران وجود دارد. برخي از اين راههاي كمک در جدول 2 آمده است. انجمن آ- ت آخرين اطلاعات را در اين زمينه ارائه ميكند و نشاني آنها پشت اين جزوه مندرج است.

**دليل آ- ت و آينده**

يافت هاي عصبي در بيماران آ- ت مشتمل بر نوع سيستم خسارت ديده عصبي (در مخچه، مغز، عقده خاكستري مغز و نخاع) است. برخي از آزمايشهاي انجام شده نشانگر آنند كه اشكال در توليد (DNA) ( ژنها و كروموزومها) و ناتواني در تعمير آسيب هاي وارد به (DNA) است. هنوز كسي نمي داند كه از مجموع اين علائم چگونه نتيجه گيري كند ولي تحقيقات همچنان ادامه دارد.

**تحقيقات جديد**

تحقيقات جديد ژن آ- ت را به عنوان آ- ت- ام مي شناسد. اين در سال 1995 توليد مثل شد. در حال حاضر اين ژن در دست تحقيق است كه در پرتو آن اميدواريم سر نخي براي درک بهتر آ- ت، آگاهي بيشتري از آن، مشاوره ژينتكيي بيشتر و دورنماي بهتري نسبت به روشهاي معالجه موثرتر آن بدست آيد.

**كلينيک ملي آ- ت**

همه خانواده هائي كه فرزند مبتلي به آ- ت دارند مي بايد قادر باشند (از طريق دكتر جي پي، متخصص و يا انجمن آ- ت) به كلينيک تخصصي واقع در ناتينگهام بيايند و از خدمات تيم متخصصين آنجا كه شامل: متخصص اعصاب / ژن و تراپيست است برخوردار گردند. اين مركز خانواده هاي بسياري را كه داراي يک و يا چند فرزند مبتلي به آ- ت هستند پذيرفته اند. هدف آن است كه معالجات محلي دنبال شود و براي خانواده ها اين فرصت فراهم گردد تا مشكلاتشان را با افراد دلسوز و با تبهر در يک مكان واحد در ميان بگذارند. ارتباط نزديكي بين انجمن آ- ت و گروههاي تحقيقاتي مختلف وجود دارد.

## جدول 1

| آزمايش | نتيجه | ارزش |
|---|---|---|
| آلفا فتوپروتئين در خون | افزايش | خوب ولي افزايش در ساير حالات |
| سطح ايموگلوبولين (Iga, IgG, IgM), | كاهش | هميشه كم نيست در ساير حالات كم است |
| شكستن و دوباره شكل دادن كروموزوم | افزايش | اگر افزايش پيدا كند خوب است ولي اگر نرمال باشد فايده ندارد |
| حساسيت اشعه قطبي | افزايش | خيلي مطمئن ولي فقط در مراكز خاصي انجام مي شود |

## جدول 2

| اقدام | دليل |
|---|---|
| ورزش و فيزيوتراپي | به كنترل عضلات كمك مي كند/تفريح است و عضلات و بافتها را مي كشد |
| آنتي بيوتيكها/ايمون گلوبولينها/واكسنها و فيزيوتراپي | براي معالجه عفونتهاي سينه و جلوگيري از مشكلات دائمي سينه |
| تكلم تراپي | كمك بزرگي به محاوره است به خصوص در دهه دوم حيات |
| معاينه و ارزيابي ارتوپديک | تصحيح مشكلات مفصلي و يا اسكلت بدن به خصوص در قسمت پائين تنه مفيد است |

انجمن آتاكسيا- تلنگيستاسيا يک نهاد خيريه ملي است. ما گروهي متشكل از خانواده هائي هستيم با فرزندان مبتلي به اين بيماري و هدفمان برطرف كردن رنج و عذابي است كه آ- ت ايجاد مي كند. اين هدف با كمک مالي براي انجام تحقيقات و در دسترس قرار دادن اطلاعات راجع به اين بيماري براي خانواده ها انجام مي شود. ما به كمكهاي مالي داوطلبانه براي انجام كارهايمان متكي هستيم..

**ساير نشريه هاي انجمن آ- ت:**

- آ- ت چيست؟ (نشريه اطلاعاتي)
- آتاكسيا- تلنگيستاسيا : راهنماي والدين
- آتاكسيا- تلنگيستاسيا: راهنماي روشهاي معالجه
- آتاكسيا- تلنگيستاسيا : راهنمائي براي تشخيص پيش از تولد و جوانب ژنتيكي آ- ت
- آتاكسيا- تلنگيستاسيا : اختلال سيستم دفاعي
- آتاكسيا- تلنگيستاسيا : راهنمائي براي معلمان

انجمن همچنين يک بولتن خبري نيزبطور مرتب منتشر مي كند. در صورتي كه مايل هستيد نامتان در فهرست دريافت كنندگان ثبت شود و يا به دريافت نسخه اي از هر يک از اين نشريه ها علاقمند باشيد، لطفا با آدرس زير تماس بگيريد:


***The A■TAXIA-TELANGEISTASIA SOCIETY***
Registered Charity No: 803576
Iacr-Rothamsted, Harpenden Herts. AL5 2JQ
Tel: 01582-760733 Fax: 01582-760162
email: AT Charity@aol.com


كمک مالي به تحقيقات
پشتباني از خانواده ها
افزايش آگاهي ها

© دكتر سي جي وودز، پروفسور اي جي ريبورن و انجمن آ – ت