

## بیماری های ارثی استخوانها

علم ژنیک قلب زیست شناسی می باشد و مهمترین رشته حیاتی را تشکیل می دهد که پیشرفت فوق العاده و غیر قابل تصویری در سالهای اخیر نموده است .

امروزه قریب به ۱۱۵۰ بیماری ارثی شناخته شده است که در هیچ رشته پزشکی وسعت بیماریها بدین گونه نمی باشد .

شیوع بیماریهای ژنتیک و اختلالات مادر زادی ۲ تا ۵ درصد در تمام تولد های زنده را نشان می دهد این بیماریها تا حدود ۳۰ درصد پذیرش بیمارستانی و در حدود نیمی از

مرگ و میرهای کودکان را در کشور های پیشرفته بخود اختصاص داده است هنوز در بسیاری از نقاط جهان هر سال ۲۵ هزار کودک به جمع معلولان افزوده می شود و هر روز

۴۰ هزار کودک زیر ۵ سال جان می سپارند و در هر دقیقه ۸ کودک به سبب بیماریهای قابل پیشگیری معلول می شوند این چنین است که جمعیت معلول جهان از ۵۵۰ میلیون تن

می گذرد .

وبه عبارت دیگر  $\frac{1}{10}$  در صد ساکنین کره خاکی با انواع ناتوانیها دست به گریبانند . رشته ژنتیک بیش از ۱۰۰ سال است که وارد رشته پزشکی شده است و ارزش خود را ثابت

کرده است .

و ما امروزه به توسط معلومات و قوانین ژنتیکی روش انتشار و انتقال امراض ارثی و تا حدودی درمان و پیشگیری و پیشگوئی آنها را می شناسیم .  
در کشور ایران هر سال ۳۵ تا چهل هزار کودک عقب مانده ذهنی معلول - عقب مانده جسمی - آهسته گام - ناسازگار با دشواری - شنوایی - بینایی - گویایی و بسائی و غیره بدنیا می آیند .

امروزه می توان بخوبی مبنای انتشار (ژنی یا کروموزومی) پدری یا مادر را شناخت بهمین ترتیب سرطانهای ارثی یا امراض عصبی و غیره رامی توان راحت تشخیص داد . پس پدر و مادر هم در ایجاد عوارض ژنتیکی مؤثر می باشند . زیادی سن مادر در مرگ و میر و ایجاد فرزندان ناهنجار بخوبی ثابت شده است - زایمانهای دو قلو - کاهش وزن - جابجائی کروموزومی - قد کوتاه - اختلال استخوانی - پاهای پیچیده - تنگی مری و کوتاه شدن اعضای بدن مثل دست و پا در مادران مسن شایع تر می باشد و اما :  
ایجاد مراکز مشاوره و درمانگاههای تخصصی مجانی فراهم کردن مراکز تحقیقات ژنتیکی با وسایل امروزی در کاهش افراد ناهنجار میتواند در این زمینه بسیار سودمند باشد .

..... بیماریهای ارثی استخوانها .....

اینگونه بیماریها ممکن است به تنهایی باشد یا همراه علائم دیگر همراه باشند - پرتو نگاری - آزمونهای آنزیمی و بیوشیمیایی در تشخیص آنها اهمیت دارد که ما به طور خلاصه اختلالات استخوانی ارثی اختلال بافت (اکتو درمی و مزان شیمی) همراه است.

کلیدو و کرانیال یا (ترقوه ای جمجمه ای) که در آن استخوانی شدن استخوانهای آهیانه ناچیز می باشند. جاندارانها که در این بیماری اغلب برآمدگی استخوانی پیشانی موجود می باشد و به علاوه استخوان ترقوه وجود ندارد یا رشد آن ناقص است.

در این نوع بیماریها معمولاً سینه باریک و دنده ها کوتاه می باشند. و استخوانی شدن جناغ سینه کامل نمی باشد اختلال استخوانهای دست (ارث بارز) دارد.

استخوانهای خطی ..... این گونه بیماریها در طول استخوانهای بلند بیشتر مشاهده می گردد و ارث بارز دارد علائم بیماری چنین می باشد.

سر بزرگ - کدورت یا غلظت استخوانی در جمجمه - قاعده فک تحتانی و کاهش رشد سینوسهای صورت و کری و خمیدگی ستون فقرات - (دیسپلازی اپیفیزی) این

بیماری ارث بارز اتوزومی دارد. اپی فیزهای مبتلا بر حسب وفور شامل شانه - مچ پا - زانوها - مچ دست - و آرنج می باشد و سر استخوانهای زیر ظاهر می گردد و تکه تکه و

مسطح همراه ورم مفصلی مزاحم است. (نوع ماکوزیک که نهفته اتوزومی می باشد) این

بیماری با کوتاهی قد و کوتاهی دست و پاگردن - موهای کم - و کوتاهی استخوانهای اندامها می باشد که در زنان و لگن شدیدتر است .

آکندرو پلازی = این بیماری با کوتاهی قد نامتناسب همراه است ( تنه طبیعی دست و پا کوتاه ) که ارث بارز دارد . بیشتر موارد این بیماری مربوط به موتاسیون است .

قفسه سینه در بروز اینگونه بیماریها اغلب لوله ای شکل - شانها ، پهن و ریشه بینی فرورفته - پیشانی برجسته فک بالا کوچک و پایینی جلو آمده است . در ضمن خمیدگی ستون فقرات کاهش رشد پایه های مهره های خلفی سبب تنگی مجرادی اعصاب تحتانی می شود .

دیس پلازی ( سینه خفگان آور ) ارث نهفته اتوزومی دارد که باعث مرگ زود رس می شود قضیه سینه به شکل ناقوس بوده و دنده ها کوچک می باشند و ارتفاع استخوان خاصره کم است انگشتان اضافی و گاهی شکاف کام ملاحظه می شود .

( مرض ایس وان کریولر ) یا دیس پلازی کند . رودرومال که این بیماری با کوتاهی اندام انگشتان اختلال ناخنی و دندان و موهای ناجور - قفسه سینه باریک و نقایص مادرزاد مثل در رفتگی سر استخوان و دنده ها کوتاه همراه می باشد .

هیپوفس فataزی = در پرتو نگاری علائم مشابه راشی تیسیم دارد در نوع کشنده نقص استخوانی بصورت بید خوردگی تمام استخوانها - کوتاهی پا و قامت است .

آکرواس تولیز = این بیماری دارای ارث بارز با رقت مهره های فقرات است در این نوع بیماریها استخوان زائی ناقص می باشد و ۴ نوع اصلی دارد: همراه رقت استخوان و شکنندگی و کمانی شدن استخوانها - سفیده چشم آبی رنگ و کاهش شنوایی در افراد می باشد و ارث بارز دارد و کثرت آن  $\frac{1}{30}$  هزارم می باشد گاهی شلی مفاصل و شدت شکنندگی خود به خود در دروان بلوغ و کدورت دندان و کمانی شدن استخوان ران و تغییر شکل استخوانهای پا دیده می شود که سبب مرگ می گردد.

(موکوپلی ساکاری روزها) تعدادی از بیماریهایی متابولیک با سر باری موکوپلی ساکاریدها وجود دارند که در جملگی آنها اختلال استخوانی دیده می شود و بصورت بازر نهفته و وابسته به جنس منتقل می شوند که شش گانه می باشند - مثل هور لریا گرگو نیلیسم - نشانگان هورلر - سان فی لیپو مورکیو - نشانگان شی و مارتولامی می باشد که غیر از اختلالات استخوانی مهره ای - اختلال چهره - کدورت قرینه قامت کوتاه و خمیده عظم لته و غیره در آنها ملاحظه می شود.

آکندروژنز = یا اختلال غضروفی - این یک بیماری مرگبار شیر خواران می باشد که بیماری به شکل - سر بزرگ و بد شکل - تأخیر تکامل اندامها - شکم بزرگ چاق - می باشد که دو نوع دیگر نیز ظاهر می گردد مثل اختلال غضروفی و کوتاهی کمر

پایان : امروزه بهترین وسیله تشخیص بسیاری از بیماریها بررسی (DNA) و ژنتیک مولکولی است .

مانند تشخیص فیبرز کیسه ای ( CF ) میو گلوبین یا عفونتهای ویروسی و میکروبی .

ناقلان ژن افرادی هستند که ژن بیماری را بدون داشتن نشانه ای حمل می کنند که

برخی از این افراد ممکن است علائم سبک عارضه را نشان بدهند که باید با مشاوره ژنتیک

برای حل دشواریها از بابت تشخیص بیماریها اقدام کنند .

باید با مشاوره ژنتیک ناهنجاریهای عصبی و روانی - اسکلتی و امراض مزمن را به مطالعه

و بررسی نشست تا ناخواسته سبب رواج بیماریهای مادرزادی نباشیم.

برای بیماریهای گردنی و ستون فقرات می توان نرمش بدن فیزیوتراپی سبک را انجام داد.

اما برای کوتاهی دست و پا و گردن و انگشتان نمی شود کاری کرد که بهترین راه

جلوگیری از ازدواج های فامیلی و آزمایش ژنتیک قبل از ازدواج می باشد.

### منابع تحقیق از کتاب :

بیماریهای شایع ارثی و مادرزادی - تألیف : دکتر محمد علی مولوی - انتشارات چهر