

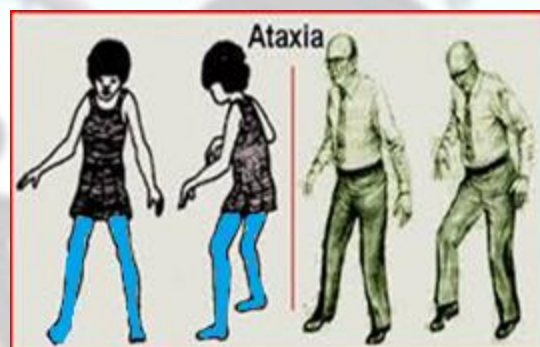
با انجام آزمایش ژنتیکی از تولد کودکان مبتلا به بیماری ارثی

آتاکسی نخاعی مخچه ای جلوگیری کنیم.

توصیف بیماری

آتاکسی نام یک بیماری خاص نیست بلکه یک نوع نشانه و علامت است که با ضعف در هماهنگی حرکات همراه است. این وضعیت حرکت تمام عضلات از جمله انگشتان، دست‌ها، بازوها و عضلات زبان و چشم را درگیر می‌کند.

دلایل بروز آتاکسی متفاوت است و در اغلب موارد در اثر آسیب دیدگی و یا کوچک شدن مخچه (cerebellum) رخ می‌دهد. مخچه قسمتی از مغز است که هماهنگی حرکات را کنترل می‌کند.



آتاکسی را به دو نوع اکتسابی و ارثی تقسیم بندی می‌کنند:

آتاکسی‌های نخاعی - مخچه ای (SCA)

یک نوع شایع از میان انواع آتاکسی‌های ژنتیکی می‌باشد. در بیشتر مواقع سن بروز علائم اولیه این بیماری بالای ۱۸ سال است. با توجه به اینکه علائم این آتاکسی‌ها مشابه یکدیگر است انجام آزمایش ژنتیکی می‌تواند در تشخیص این بیماری‌ها بسیار کمک کننده باشد.

ژنتیک بیماری

اکثر آتاکسی‌های نخاعی-مخچه ای از الگوی وراثتی اتوزومال غالب پیروی می‌کنند. آتاکسی‌های نخاعی-مخچه ای در اثر تغییر ژن‌ها رخ می‌دهند. این تغییر ژنی در بسیاری از انواع آتاکسی‌های نخاعی بسط تکرارهای سه گانه نوکلئوتیدی می‌باشد.

میزان شیوع بیماری

شیوع بیماری در کل همانند بیماری هانتینگتون است و شانس ابتلا به این بیماری به نسبت ۱ در ۲۰۰۰ تولد می‌باشد.

تشخیص پیش از تولد

آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی به عنوان اولین و مجهزترین آزمایشگاه خصوصی ژنتیک پزشکی شمالغرب کشور، به بررسی ژنتیکی ۵ نوع شایع آتاکسی‌های نخاعی-مخچه ای (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7) پرداخته و با انجام تست های ژنتیکی پیش از تولد آماده ارائه خدمات برای زوجینی که سابقه مثبت این بیماری در خویشاوندان آنها مشاهده شده است، می‌باشد. برای تشخیص پیش از تولد، DNA جنین را می‌توان در هفته ۹ تا ۱۱ بارداری از پرزهای کوریونی و یا در هفته ۱۶ بارداری از مایع آمنیون به دست آورد و سپس از طریق روش‌های مولکولی به منظور تشخیص پیش از تولد مورد بررسی قرار داد.

با انجام آزمایش ژنتیکی از تولد کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن جلوگیری کنیم.

توصیف بیماری

دیستروفی عضلانی دوشن یا DMD شایع ترین و شدید ترین نوع از بیماری های دیستروفی ماهیچه‌ای با الگوی توارثی وابسته به X مغلوب می باشد. از عوارض اصلی این بیماری می توان به تحلیل و نابودی ماهیچه های ارادی (که در کنترل بدن نقش حیاتی دارند) اشاره کرد که نهایتاً منجر به عدم توانایی در راه رفتن، معلولیت، مشکلات تنفسی و مرگ می شود. البته دیستروفی عضلانی نوع بکر (Becker) علائمی شبیه دیستروفی عضلانی دوشن را دارد اما سیر پیشرفت بیماری در نوع بکر آهسته تر است. این بیماری ارثی-ژنتیکی با توجه به الگوی وراثتی خود عموماً پسران را گرفتار می کند.

ژنتیک بیماری

بیماری دیستروفی ماهیچه‌ای دوشن در اثر نقص در ژن کد کننده پروتئین دیستروفین واقع بر روی کروموزوم X می باشد، این ژن یکی از بزرگترین ژنهای موجود در ژنوم انسان می باشد. پروتئین دیستروفین در اطراف سلولهای ماهیچه‌ای برای محافظت ساختمان ماهیچه ساخته می‌شوند و مانع از خروج عناصر داخل سلول ماهیچه‌ای به فضای خارج از سلول می‌شود. بدون دیستروفین سلول ماهیچه‌ای قابل نفوذ خواهد بود و مواد بافت خارج سلولی وارد سلول ماهیچه شده و باعث تخریب و مرگ سلولهای عضلانی خواهد شد و در نهایت بافت چربی جای ماهیچه را خواهد گرفت.

تشخیص پیش از تولد

آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر رحمانی به عنوان اولین و مجهزترین آزمایشگاه خصوصی ژنتیک پزشکی شمالغرب کشور، با بررسی مولکولی جهش های شایع ژن این بیماری و تجزیه و تحلیل تست DNA، نوع جهش در اگزون یا اگزون‌های فرد مبتلا را مشخص کرده و زمینه را برای تشخیص پیش از تولد با استفاده از DNA جنین که در هفته ۹ تا ۱۱ بارداری با دسترسی به پرزهای کوریونی یا هفته ۱۶ بارداری با نمونه گیری از مایع رحمی (آمنیوسنتز)، فراهم می آورد.



نحوه ی برخاستن افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن از زمین

شیوع بیماری

شیوع بیماری دوشن ۱ مورد در هر ۳۵۰۰ کودک پسر می باشد.