

# بہ نام خداوند جان و خرد

میرا دل

تنظیم: دکتر سید محمد سید حسنی



جمهوری اسلامی ایران  
سازمان مدیریت و برنامه ریزی کشور  
سازمان مدیریت و برنامه ریزی استان یزد

### عنوان

# بررسی تأثیر عوامل ژنتیک بر روی اختلال بینائی در نایبانیان و کم بینانیان تحت پوشش سازمان بهزیستی استان یزد

### مجریان

دکتر محمدرضا بشارتی - دکتر سید مهدی کلانتر

۱۳۸۳ / ۱۶ / ۱۶

دکتر سید محمد سید حسنی

### دستگاه اجرایی

دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

دستگاه بهره بردار

سازمان مدیریت و برنامه ریزی استان یزد

### ناظرین

دکتر محمدرضا شجاع - آقای سید احمد پیغمبری

فصل و سال اتمام پروژه

زمستان ۱۳۸۲

۲۱۸۷

رئیس هیئت مدیران علمی ایران  
توسعه و آموزش

## تقدیر و تشکر:

انجام این تحقیق و تهیه این گزارش پایانی با مساعدت اساتید و همکاران ارجمند گروه چشم‌پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی و مرکز تحصیقاتی درمانی ناباروری و سازمان بهزیستی استان یزد امکان پذیر گشته است. بر این اساس بر خود فرض می‌دانیم تا از سروران ارجمندی که ارائه این مجموعه با همکاری آنها میسر گردید سپاسگزاری نمائیم:

۱. آقای دکتر عفتی. جلیل

۲. آقای دکتر شجاع. محمدرضا

۳. آقای دکتر میرآتشی. علی محمد

۴. آقای دکتر رستگار. ابوالقاسم

۵. آقای دکتر معنویت. مسعودرضا

۶. آقای فضل‌ی. حسین

۷. خانم احمدی. فاطمه

همچنین از هیئت مدیره محترم جامعه نابینایان استان و مسئولین محترم سازمان بهزیستی شهرستان یزد و مجتمع‌های بهزیستی ارشاد، حضرت مهدی و پیروزی که در انجام مراحل اجرایی این تحقیق تلاش مستمری داشتند تقدیر و تشکر می‌گردد.

## خلاصه تحقیق

موضوع: بررسی تأثیر عوامل ژنتیک بر روی اختلال بینائی در نابینایان و کم بینایان تحت پوشش سازمان بهزیستی استان یزد

بیان مسئله: تخمین‌های اخیر بیانگر حدود ۱۴۸ میلیون کوری یا اختلال شدید بینائی در دنیا می‌باشد که عمدتاً از کشورهای در حال توسعه می‌باشند. در این کشورها، عفونتها، سوء تغذیه، هم‌خونی والدین، نبودن مراقبت از چشم سبب درصد بالائی از کوری بخصوص در جوامع روستائی می‌گردد. نسبت کوری در این کشورها ۱۰ تا ۴۰ برابر نسبت به کشورهای صنعتی بالاتر است.

کشور ما در این بین در حدود ۵۱۴۰۰۰ نفر نابینا و کم‌بینا دارد. بر اساس تخمین سازمان بهداشت جهانی حدود ۸۰٪ موارد کوری در کشورهای در حال توسعه قابل اجتناب می‌باشد. شناخت فراوانی انواع نابینائی و موارد وراثتی آن، انجام مشاوره ژنتیک، ارائه شناخت به خانواده‌های درگیر و استفاده از روشهای تشخیص قبل از تولد می‌تواند نقش بسزائی در درمان و پیشگیری مؤثر از بروز نابینائی داشته باشد.

اهداف: هدف اصلی این تحقیق بررسی تأثیر علل ژنتیک بر روی اختلال بینائی در جامعه تحت پوشش بود. در این راستا خصوصیات دموگرافیک، بالینی و یافته‌های چشم پزشکی تعیین گردیده و بر اساس تاریخچه فامیلی، فراوانی الگوهای وراثتی و اختلالات تک‌ژنی مشخص گردید و در موارد نیاز نمونه‌گیریهای لازم جهت بانک DNA نابینائی برای مطالعات مولکولی بعدی انجام گرفت.

روش کار: این مطالعه بالینی - آزمایشگاهی و از نوع cross-sectional بوده که جمع‌آوری نمونه آن از بهمن ماه ۸۱ بمدت ۹ ماه بطول انجامید. برای کلیه بیماران پرسشنامه مربوطه که در آن اطلاعات، بر اساس روش استاندارد مشاوره ژنتیک و از طریق مصاحبه تحقیقی جمع‌آوری می‌گردید تکمیل شد. در موارد دیس مورفیک نمونه خونی جهت بررسی سیتوژنتیک و در موارد دارای طرح توارث نمونه خونی جهت بانک DNA گرفته می‌شد و بر اساس نتایج بدست آمده از بررسیهای انجام شده مشاوره اطلاعاتی و حمایتی لازم به خانواده‌ها ارائه گردید.

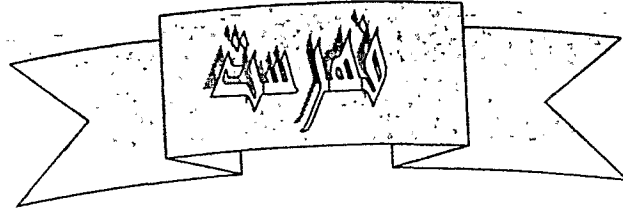
## نتایج:

- ۱- از ۱۰۹ بیمار مورد بررسی ۶۷ درصد مذکر (۷۳ مورد) و ۳۶ درصد مؤنث (۳۳ مورد) بودند که شیوع بیشتری را در جنس مذکر نشان می‌دهد.
- ۲- حداقل سن در جامعه مورد بررسی یک ماه و حداکثر آن ۶۰ سال می‌باشد. میانگین سنی در جامعه مورد بررسی ۲۴/۶۲ سال با انحراف معیار ۱۰/۴۹ می‌باشد.
- ۳- ۲۵/۷ درصد (۲۸ نفر) از جامعه مورد بررسی دارای تحصیلات عالی بودند و تنها ۵ نفر از آنها با فراوانی نسبی ۴/۶ درصد بیسواد بودند.
- ۴- بیش از نیمی از موارد نابینائی (۵۳/۲ درصد) در سن زیر یکسالگی قابل تشخیص می‌باشد و عبارتی ۴۷/۷ درصد از جامعه مورد بررسی در زمان تولد اختلال بینائی قابل تشخیص داشته‌اند.
- ۵- در جامعه مورد بررسی ۸۸/۱ درصد (۷۹ مورد) از نظر قانونی نابینا تلقی می‌شدند که از این تعداد ۲۳ نفر درک نور نیز نداشتند. و سایر موارد low vision و sub normal تلقی می‌شدند.
- ۶- گرفتاری سگمان خلفی چشم در ۴۹/۵ درصد و سگمان قدامی در ۲۸/۴ درصد و دیسژنری چشم در ۱۶/۵ درصد از موارد دیده می‌شد.
- ۷- شایعترین اختلال بینائی سطوح در جامعه مورد بررسی Retinitis pigmentosa با فراوانی نسبی ۳۲/۱ درصد و سپس micro phthalmia با فراوانی نسبی ۱۶/۵ درصد می‌باشد.
- ۸- انواع اختلال حرکتی چشمی در ۸۶/۲ درصد از موارد دیده می‌شود که در بین آنها نیستاگموس شایعترین نوع می‌باشد و (۴۰/۴ درصد) اگزوتروپی و اوکولودونوزیس در ردیف بعدی قرار می‌گیرند.
- ۹- در بین یافته‌های افتالموسکوپیک درگیری بخشهای مختلف رتین شایعترین وضعیت بوده که در ۳۳/۹ درصد از موارد دیده می‌شود.
- ۱۰- در ۶۹/۷ درصد از موارد نابینایان حاصل ازدواجهای فامیلی در درجات مختلف می‌باشند. (۷۶ مورد)
- ۱۱- میانگین ضریب هم‌خونی در این جامعه ۵/۴۷ با انحراف معیار ۲/۵۱ می‌باشد.

۱۲- در ۶۶ بیمار شجره فامیلی از نظر وجود موارد مشابه نابینائی مثبت می‌باشد که در این گروه در ۱۰/۶ درصد طرح توارث اوتوزومال غالب و ۵۶/۱ درصد طرح توارث اوتوزومال مغلوب و در ۱۵/۱ درصد طرح توارث وابسته به جنس مغلوب وجود داشت.

۱۳- در مجموع در شجره فامیلی ۵۶ نفر از نابینایان طرح توارث وجود داشت و احتمال اختلال تک ژنی برای آنها مطرح می‌گردید. این گروه فراوانی نسبی ۵۱/۴ درصد از کل جامعه مورد بررسی را به خود اختصاص می‌دادند.

بحث: این بررسی می‌تواند به پزشکان و مشاورین ژنتیک کمک کند تا به نقش توارث در نابینائی و کمبینائی پی ببرند و همچنین می‌تواند راهگشای برنامه‌های آتی برای تشخیص و پیشگیری از بروز مجدد اختلال بینائی باشد. بر اساس این بررسی و مطالعه دیگری که بر روی جمعیت عمومی انجام شده است، ازدواجهای فامیلی در بروز نابینائی مؤثر می‌باشند و ارتباط معنی‌داری بین آنها مطرح می‌باشد. بهر حال، این بررسی می‌تواند نگاه جدیدی در بررسی و برخورد با اختلالات بینائی در جامعه ما ایجاد نماید. با جمع‌آوری و آنالیز شجره فامیلی و معاینه بالینی دقیق و بررسی دیس‌مورفی‌ها و انجام آزمایشات سیتوژنتیک و بررسی مولکولی موارد دارای طرح توارث، می‌توان بیش از پیش در شناخت این بیماریها و ارائه راهکارهای پیشگیرانه و انجام مشاوره‌های اطلاعاتی و حمایتی لازم اقدام نمود.



عنوان

صفحه

## فصل اول: کلیات (Introduction)

۲	مقدمه:
۳	آناتومی چشم:
۳	اوربیت
۳	کره چشم
۵	پوشش خارجی
۶	پوشش میانی
۶	پوشش داخلی
۸	بیماریهای مادرزادی:
۱۰	نابینائی مادرزادی
۱۹	هم‌خونی و ضریب هم‌خونی
۲۲	طرح توارث:
۲۳	خصوصیات صفت نهفته وابسته به جنس
۲۳	خصوصیات صفت بارز وابسته به جنس
۲۴	خصوصیات صفت جسمی بارز
۲۵	خصوصیات صفت جسمی نهفته
۲۶	ازدواج فامیلی در بیماریهای نهفته
۲۷	وراثت مولتی فاکتوریال و پلی ژنتیک

دیس مورفولوژی: ..... ۳۰

انواع نقایص مادرزادی ..... ۳۰

ناهنجاریهای ماژور و مینور ..... ۳۰

ناهنجاریهای منفرد یا متعدد ..... ۳۲

بیماریهای شایع در اختلالات بینائی: ..... ۳۴

عیوب انکساری ..... ۳۴

توارث و عیب انکساری ..... ۳۷

کاتاراکت ..... ۴۰

گلوکوم ..... ۴۱

آلبینیسم ..... ۴۱

میوپی ..... ۴۲

نیستاگموس ..... ۴۲

آتروفی و هیپوپلوژی عصب بینائی ..... ۴۳

استرابیسم ..... ۴۳

تومورها ..... ۴۴

انوفتالمی و میکروفتالمی ..... ۴۴

تروما و سوختگی ها ..... ۴۶

Usher's syndrome ..... ۴۷

جذام ..... ۴۷

رتینوپاتی دیابت ..... ۴۸

دیستروفیهای کوروئیدال و رتینال وراثتی: ..... ۴۸

موسسه تخصصی طب کودکان  
تهران



۴۸	رتینیت پیگمانته
۵۱	Best disease
۵۱	Leber's congenital amaurosis
۵۷	<u>اصول مشاوره ژنتیک:</u>
۵۷	نقش پزشکان مراقبت اولیه
۵۷	اندیکاسیونهای مشاوره ژنتیک
۵۹	تعریف مشاوره ژنتیک
۶۰	روند مشاوره ژنتیک

## فصل دوم: روش کار (Materials & Methods)

۶۶	<u>گزارش تحقیق:</u>
۶۶	موضوع تحقیق
۶۶	مشخصات طرح
۶۶	اهداف تحقیق
۶۸	فرضیات و سئوالات
۶۸	روش کار

## فصل سوم: نتایج (Results)

۷۴	یافته‌های دموگرافیک
۸۲	یافته‌های آنالیز شجره فامیلی
۹۱	تقسیم بندی طرح توارث
۹۸	یافته‌های معاینات بالینی

جداول دوبعدی ..... ۱۱۸

## فصل چهارم: بحث (Discussion)

بحث: ..... ۱۳۰

پیشنهادات: ..... ۱۳۷

خلاصه انگلیسی ..... ۱۳۸

منابع و مأخذ ..... ۱۴۰

### ضمائم:

گزارش بیمار ۱: نابینائی و اختلال کروموزومی ..... ۱۴۳

گزارش بیمار ۲: اختلال اتوزومال غالب ..... ۱۴۵

گزارش بیمار ۳: اختلال اتوزومال مغلوب ..... ۱۴۷

گزارش بیمار ۴: اختلال اتوزومال مغلوب ..... ۱۴۹

نمونه‌ای از دیس مورفیها در نابینایان مورد بررسی ..... ۱۵۲

**فصل اول:**

**کلیات**

**(Introduction)**

## مقدمه

تخمینهای اخیر بیانگر حدود ۱۴۸ میلیون کوری یا اختلال شدید بینایی در دنیا می باشد که عمدتاً از کشورهای در حال توسعه می باشند. اکثریت این موارد اختلال بینایی را می توان با توسعه مهارتها و منابع موجود پیشگیری یا درمان نمود. از طرفی پیشگیری از کوری می تواند یکی از مؤثرترین دخالتها در زمینه توسعه سلامت و مراقبتهای بهداشتی اولیه باشد. کوری یکی از عمده ترین مشکلات بهداشتی است که در تلاشهای جهانی برای توسعه سلامتی توجه کمی به آن بعمل آمده است. اکثر افراد کور دنیا در کشورهای در حال توسعه زندگی می کنند که عفونت، سوءتغذیه و هم خونی والدین و میزان مراقبت از چشم سبب درصد بالایی از کوری بخصوص در جوامع روستائی می گردد. نسبت کوری در این کشورها ۱۰ تا ۴۰ برابر نسبت به کشورهای صنعتی بالاتر است. (۱)

براساس آمار سازمان بهداشت جهانی امروزه بین ۲۷ تا ۳۵ میلیون نابینا در جهان وجود دارد و اگر معیار کوری را تیزبینی ۲۰/۲۰۰ یا کمتر در نظر بگیریم، این رقم حداقل تا ۴۲ میلیون نفر افزایش خواهد یافت. (۲) کشور ما در این بین حدود ۵۱۴۰۰۰ نفر نابینا و کم بینا دارد و اختلالات بینایی در بسیاری از استانهای کشورمان معلولیت غالب را تشکیل می دهد. سازمان بهداشت جهانی تخمین زده است که ۸۰٪ موارد کوری در کشورهای در حال توسعه قابل اجتناب است. در این کشورها کاتاراکت عامل اصلی است. ولی تراخیم، جذام، اونکوسریازیس، گزروفتمالی و بخصوص علل ژنتیک نیز مهم هستند و بر اهمیت آنها بطور روزافزونی اضافه می شود. بطوریکه اختلالات تک ژنی از ۸۰۰۰ مورد در سال ۱۳۷۶ به بیش از ۱۵۰۰۰ در سال ۱۳۸۲ (Omim 2004) رسیده است و بسیاری از مواردی که قبلاً چند عاملی در نظر گرفته می شدند بشکل تک ژنی قابل شناسایی می گردند. (۳)

شناخت فراوانی انواع نابینایی، انجام مشاوره ژنتیک و ارانه شناخت به خانواده های درگیر و استفاده از روشهای تشخیصی قبل از تولد در آینده می تواند نقش مهمی را در درمان و پیشگیری مؤثر از بروز مجدد نابینایی داشته باشد.

## آناتومی چشم

### حدقه چشم (Orbit)

حفره کاسه چشم از نظر شکل بصورت یک هرم چهاردیواره ای است که در قسمت خلفی همگرایی پیدا می کند. دیواره های داخلی حفره های چشم راست و چپ موازی هستند و توسط بینی از یکدیگر جدا می شوند. در هر اوربیت، دیواره های جانبی و داخلی یک زاویه ۴۵ درجه را تشکیل می دهند و این دو به پیدایش یک زاویه راست در بین دو دیواره جانبی منجر می شود. اوربیت قابل مقایسه با شکل یک گلابی است که عصب بینایی ساقه آن می باشد. حجم اوربیت در بالغین تقریباً ۳۰ میلی متر است و کره چشم تنها در حدود یک پنجم فضای آن را اشغال می کند. چربی و عضله تشکیل دهنده حجم باقیمانده هستند. (۴)

### کره چشم (Globe)

گلوب افراد بالغ طبیعی، کروی است و اندازه متوسط قدامی — خلفی آن ۲۴/۵ میلی متر است. (۵) کره چشم سه لایه دارد که هر کدام نیز از قسمت های دیگر تشکیل شده اند. پوشش حمایت کننده خارجی شامل قرنیه (شفاف)، صلبیه (کدر) و محل اتصال آنها لیمبوس یا شیار قرنیه ای — صلبیه ای می باشد. لایه میانی یا یووہ آ (uvae) مرکب از مشیمیه، جسم مژگانی و عنبیه است. عنبیه دارای سوراخی در مرکز است که مردمک نامیده می شود. لایه داخلی شامل شبکیه است که از دو قسمت شبکیه حسی و لایه اپیتلیوم رنگدانه دار شبکیه تشکیل شده است.

عدسی ساختمان شفاف است که بلافاصله در عقب عنبیه قرار گرفته و توسط الیاف ظریف به نام zonule در جای خود ثابت

نگاه داشته می شود. این الیاف به جسم مژگانی و کپسول عدسی اتصال دارند.

چشم دارای سه حفره است: ۱- حفره زجاجیه ۲- اتاق خلفی ۳- اتاق قدامی

حفره زجاجیه بزرگترین حفره است که در عقب عدسی و زونولها قرار گرفته و با شبکیه حسی مجاورت دارد. اتاق

خلفی فضای کوچکی است که در عقب توسط عدسی و زونولها و در جلو توسط عنبیه محدود می گردد. اتاق قدامی

بین عنبیه و سطح خلفی قرنیه قرار گرفته و از طریق مردمک با اتاق خلفی مربوط می شود. مایع زلالیه توسط

جسم مژگانی به داخل اتاق خلفی ترشح شده و با عبور از میان مردمک وارد اتاق قدامی می گردد. مایع زلالیه از

طریق شبکه ترابکولار اتاق قدامی را ترک و وارد کانال شلم می شود. کانال شلم مرکب از مجراهای کوچکی است

که پوشش اندوتلیال دارند و دور تا دور اتاق قدامی قرار می گیرد.

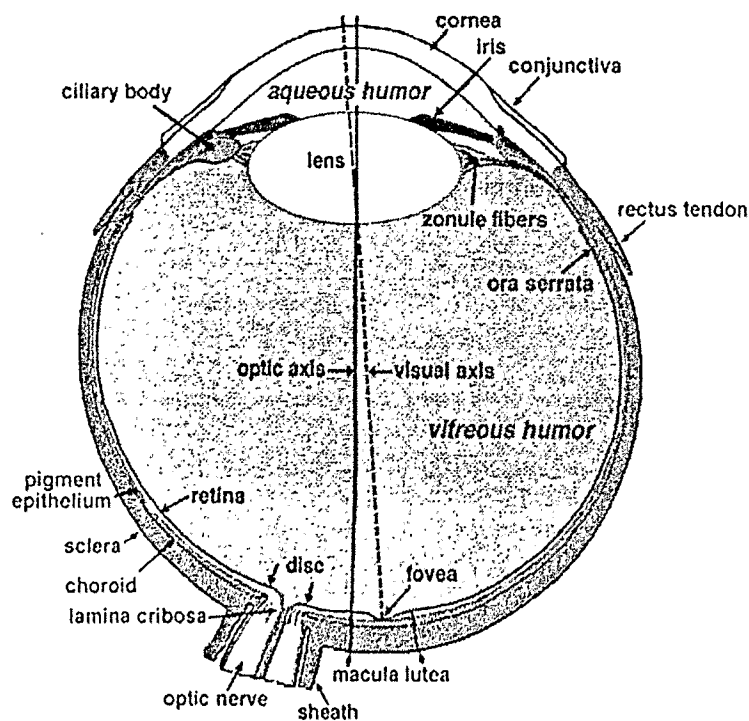


Fig. 2. Sagittal horizontal section of the adult human eye.

## پوشش خارجی (External Coat)

پوشش خارجی چشم از بافت فیبروز نسبتا سفت و محکمی تشکیل شده که به شکل قسمتی از دو کره می باشند.

صلبیه با شعاع تقریبا ۱۳ میلی متر و قرنیه با شعاع تقریبی  $7/5$  میلی متر. صلبیه (سفید و کدر)  $\frac{5}{6}$  خلفی کره

چشم و قرنیه (شفاف)  $1/6$  قدامی کره چشم را شامل می شوند.

صلبیه: صلبیه دارای ساختمانی سخت، فیبروزه و کلاژنی است که  $\frac{5}{6}$  خلفی کره چشم را شامل می شود. در

قسمت جلو سفیدی چشم را ساخته و توسط پرده ای پر عروق به نام اپی اسکلرا، فاسیای کره چشم (کپسول Tenon)

و ملتحمه پوشانیده می شود. به دلیل شفافیت ملتحمه می توان این عروق ظریف را در قسمت جلو مشاهده کرد. در

عقب صلبیه توسط الیاف ظریف و سست کلاژنی به فاسیای کره چشم اتصال دارد.

قرنیه: قسمت شفافی است که  $1/6$  قدامی کره چشم را شامل می گردد. حاشیه آن در جلو توسط ملتحمه پوشیده

شده اما در پشت به شبکه ترابکولر ختم می شود. در سطح قدامی قطر افقی آن تقریبا  $11/70$  میلی متر و قطر

عمودی آن تقریبا  $10/6$  میلی متر است.

ساختمان قرنیه دارای سه لایه است: ۱- اپیتلیوم و غشاء پایه آن ۲- ماتریکس (Substantia propria) و تراکم قدامی

آن (ناحیه بومن) و ۳- مزوتلیوم (آندوتلیوم) و غشاء پایه آن ( غشاء دسه مت) که آندوتلیوم را از ماتریکس جدا

می کند.

## پوشش میانی (Middle Coat)

پوشش میانی یا یووه آ از مشیمیه، جسم مژگانی و عنبیه تشکیل شده است. مشیمیه پرده ای عروقی است که به اپیتلیوم رنگدانه دار شبکیه و نیمه خارجی شبکیه حسی خون می رساند. جسم مژگانی مایع زلالیه را ترشح کرده و حاوی عضلات صافی است که در حین تطابق شکل عدسی را تغییر می دهند. مردمک توسط عنبیه احاطه شده و سوراخی است که مقدار ورود نور به چشم را کنترل می کند.

مشیمیه: پرده ای عروقی است که به اپیتلیوم رنگدانه دار شبکیه و نیمه خارجی شبکیه حسی خون می رساند. جسم مژگانی: حلقه ای بافتی به عرض ۶ میلی متر است که از برآمدگی های صلبیه تا ناحیه اوراسراتا در شبکیه امتداد دارد و از نظر ساختمانی به دو بخش یووه آ و اپیتلیال تقسیم می شود.

عنبیه و مردمک: عنبیه دیافراگمی است که در جلو عدسی و جسم مژگانی قرار گرفته و اتاق قدامی را از اتاق خلفی مجزا می کند. عنبیه روی عدسی قرار دارد و بدون حمایت آن دچار لرزش می شود (Iridodonesis). عنبیه به واسطه سطحی از جسم مژگانی که رو به اتاق قدامی است به برآمدگی های صلبیه وصل می شود. مردمک سوراخی است که در وسط عنبیه و کمی متمایل به طرف بینی قرار گرفته و مقدار نور وارد شده به جسم را کنترل می کند.

## پوشش داخلی:

شبکیه: شبکیه از وزیکول بینایی بوجود می آید. وزیکول بینایی در اثر انواژیناسیون لایه خارجی یا اپیتلیوم رنگدانه دار شبکیه و لایه داخلی یا شبکیه حسی را می سازد. لایه داخلی خود چندین طبقه می شود ولی لایه اپیتلیوم رنگدانه فقط از یک طبقه تشکیل شده است. لایه هایی از شبکیه که در نزدیکی مشیمیه قرار دارند بعنوان لایه های



خارجی و لایه هایی از شبکیه که نزدیک به مایع زجاجیه قرار دارند بعنوان لایه های داخلی شناخته می شوند.

شبکیه از عصب بینایی در عقب شروع و به حاشیه کنگره دار خود به نام اوراسراتا در جلو ختم می شود و از ناحیه

اوراسراتا به عنوان اپیتلیوم جسم مژگانی امتداد می یابد.

شبکیه داخلی ترین لایه کره چشم است و در زیر میکروسکوپ از داخل به خارج شامل لایه های زیر می باشد:

- 1- Internal limiting membrane
- 2- Nerve fiber layer
- 3- Ganglion cell layer
- 4- Inner plexiform layer
- 5- Middle limiting membrane
- 6- Inner nuclear layer
- 7- Outer plexiform layer
- 8- Outer nuclear layer
- 9- External limiting membrane
- 10- Rod and cone inner and outer segment
- 11- Retinal pigment epithelium and its basement membrane

## بیماریهای مادرزادی

بطور کلی بیماریهای مادرزادی بیماریهایی هستند که یک نفر در هنگام تولد به آن مبتلا بوده یا استعداد ابتلا به آن

را دارا می باشد. بیماریهای مادرزادی شامل سه نوع می باشند: (۶)

۱- نواقص ساختمانی قابل رؤیت (Congenital malformations)

۲- نواقص بافتی و ارگانها (congenital anomalies)

۳- بیماریهای متابولیکی و بیوشیمیایی (In born error of metabolism)

حدود ۶۵ درصد بیماریهای مادرزادی در سال اول زندگی ظاهر می شوند و ۳۵ درصد دیگر در سالهای بعد و در

سنین مختلف یعنی از یکسالگی تا هنگام مرگ در افراد بروز می نماید. حتی گاهی عامل اصلی مرگ و میر آنها می

شود. علت آن است که برخی افراد از نظر ژنتیکی مستعد ابتلا به بعضی از بیماریها هستند و با فراهم شدن عوامل

محیطی لازم مانند فاکتورهای داروئی، عوامل جغرافیایی و اقلیمی و آب و هوا، بیماریهای عفونی و روانی و اعصاب در

فرد ظاهر می شود مانند دیابت، فشار خون، بیماری روحی نظیر اسکیزوفرنی، ناهنجاریهای مادرزادی قلب و غیره.

فراوانی بیماریهای مادرزادی در هنگام تولد حدود ۴/۵ درصد است. بطور کلی فراوانی این بیماریها که از بدو تولد تا

پایان عمر ظاهر می شوند، حدود ۸ تا ۱۲ درصد می باشد. طبق مطالعات انجام شده در مدت بیش از ۲۵ سال در

کشورهای اروپائی غربی و ایالات متحده و استرالیا که روی صد میلیون انسان انجام گرفته است، فراوانی بیماریهای

مادرزادی در این کشورها از ۸ تا ۱۴ درصد متغیر بوده است که بطور متوسط حدود ۱۰ درصد در سطح جهان

برآورد می شود. یعنی حدود ۱/۱۰ انسانها از یک نوع بیماری مادرزادی رنج می برند. میزان بیماریهای مادرزادی با

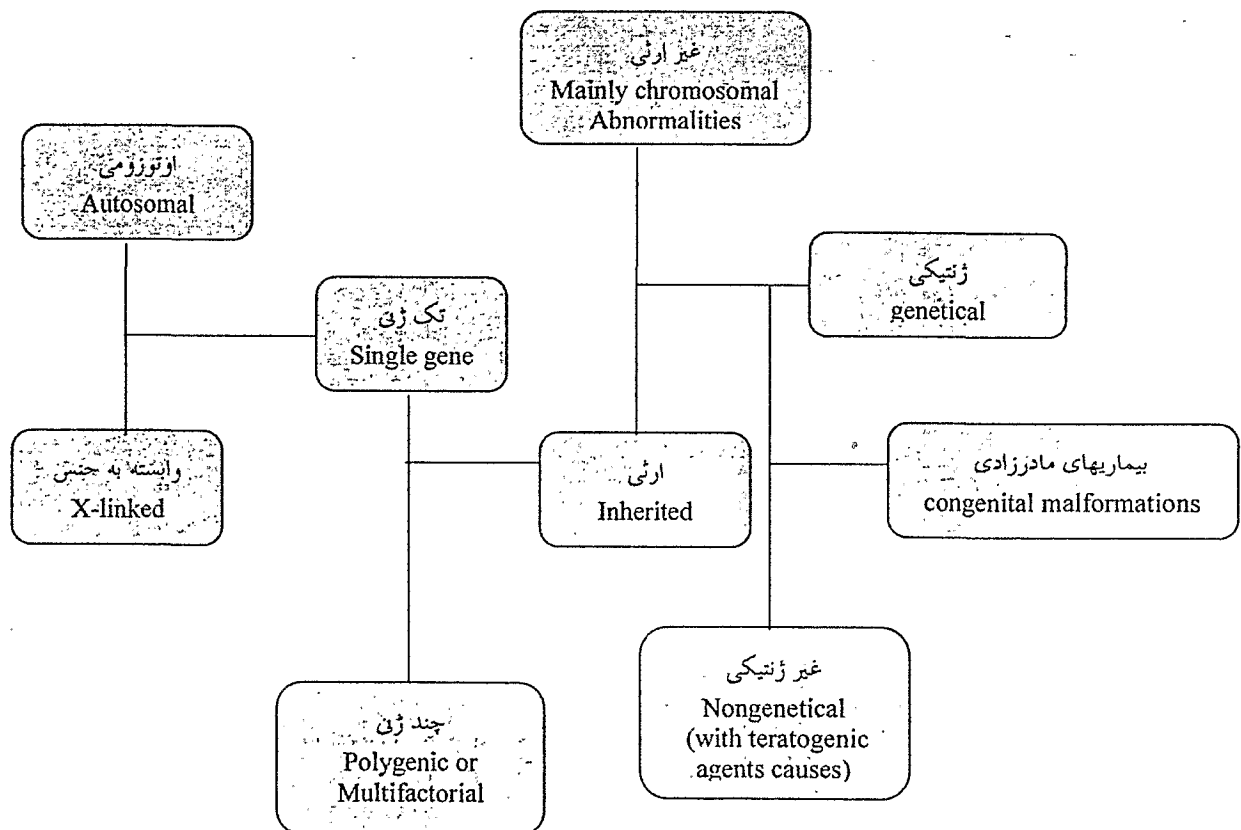
فاکتورهایی نظیر ساختمان ژنتیک، جمعیت، اقتصاد، فرهنگ، مذهب و سنتها، فاکتورهای تغذیه ای، بهداشت،

وضعیت صنعتی، آلودگی محیط زیست و شرایط اقلیمی و جغرافیایی در ارتباط می باشد. لذا فراوانی بیماریهای

مادرزادی از کشوری به کشور دیگر و از شهری به شهر دیگر و از نقطه ای به نقطه دیگر متفاوت می باشد.

بیماریهای مادرزادی بر مبنای علل آنها به چند نوع تقسیم می شوند که در جدول زیر خلاصه شده است:

تمودار شماره ۱: انواع بیماریهای مادرزادی



## نابینائی مادرزادی (۶)

بیشترین تعریفی که برای نابینائی مورد استفاده قرار می گیرد بوسیله کمیته بین المللی پیشگیری از نابینائی

IAPB (International Association for Prevention of Blindness) در سال ۱۹۷۵

(Schappert Kimmijser, 1975) بیان شده است. سه دسته از نابینائی بدین شرح توصیف شده اند:

۱- حدت نابینائی (با بیشترین اصلاح) ۲۰/۲۰۰ (۶/۶۰-۰/۱) یا کمتر.

۲- دامنه بینائی محدود به زاویه ۱۰ درجه یا کمتر در قطر افقی یا

۳- بیشترین حدت بینائی اصلاح شده مساوی با ۲۰/۶۰ (۶/۱۸ و ۰/۳) یا کمتر و یک اندازه دامنه بینائی ۲۰ درجه

یا کمتر در پهن ترین قطر.

سازمان جهانی بهداشت (WHO = World Health Organization) نابینائی را بصورت مهمترین حدت

بینائی در چشم بهتر کمتر از ۲۰/۲۰۰-۳/۶۰، ۰/۰۵) و یا دامنه میدان بینائی کمتر از ۱۰ درجه در وضعیت

فیکسسیون توصیف می کند (Riise et al, 1992 a). اصطلاح اختلال بینائی (Visual impairment)

اغلب بر نابینائی بعثت نگرش منفی به نابینائی ترجیح داده می شود.

از آنجا که انجام آزمایشات نابینائی صحیح در جوانان یا کودکان چند معلولیتی مشکل است، اندازه گیری صحیح

قدرت بینائی یا دامنه بینائی اغلب نمی تواند بدست آید. بنابراین IAPB نابینائی کودکان را بر پایه عملکرد بیماران

و سه گروه عمده زیر توصیف کرده است:

۱- نابینائی اجتماعی (Social blindness) ( بصورت  $20/1,200 > VA \geq 20/200$  تخمین زده می شود).

۲- نابینائی عملکردی (practical blindness) (بصورت  $VA \geq 20/1,200$  تخمین زده

می شود.)

۳- نابینائی کامل (total blindness) (بدون درک نور)

یک بیمار بطور نسبی وقتی مورد توجه است که حدت بینائی وی بین ۲۰/۶۰ (۰/۳ و ۶/۱۸) و ۲۰/۲۰۰ (۰/۱) و ۶/۶۰ قرار داشته باشد و دامنه میدان بینائی وی نرمال باشد. سیستم بینائی در زمان تولد ناقص است و حدت های بینائی ۲۰/۲۰۰ ممکن است در سن ۶ ماهگی اندازه گیری شود و حدت های بینائی ۲۰/۲۰ در ۸۰٪ کودکان تا سن ۵ سالگی بدست می آید.

در بررسی های اخیر نابینائی کودکان در شمال اروپا، اختلالات اضافی (ذهنی، حرکتی یا شنوایی) در ۲۹/۹ درصد از بیماران در نروژ و ۴۹/۵ درصد از کودکان در دانمارک بدست آمده است (Riisc et al, 1992 a). بنابراین، نابینائی کودکان اغلب بخشی از بیماران چند سیستمی است، و ممکن است دشوار باشد تا میزان نسبی اختلالات بینائی ارزیابی شود. اطلاعات مربوط به نابینائی مادرزادی و شیرخوارگی کمیاب هستند. بیشتر مطالعات در کشورهای غربی انجام شده اند و اطلاعات موجود ممکن است قابل تعمیم برای بیشتر دنیا نباشد. بعلاوه، نابینائی کودکان ۴۰ روزه ممکن است کمتر تشخیص داده شود زیرا که بخشی از پزشکان تمایل دارند تا این تشخیص ویرانگر را قبل از آنکه فرد قادر باشد تا روشهای تشخیصی ابژکتیو را ببیند انجام دهند.

پارامترهای زیر ممکنست در آمارهای نابینائی متغیر باشند: توصیف نابینائی، تشخیص و ثبت نابینائی و غربالگری جمعیت. بنابراین آمار شیوع نابینائی ممکنست بین مطالعات قابل مقایسه نباشد.

بر اساس اطلاعات IAPB، تخمین زده می شود که نسبت کودکان نابینا در جمعیت عمومی نابینایان از حداقل ۵٪

در بلژیک تا ۱۱ درصد در نروژ متفاوت است (Schappert- Kimmijser, 1975). تشخیص اختلال بینائی در نروژ اجباری

است اما در بلژیک اختیاری است و این می تواند بخشی از تفاوت بین دو جمعیت را توضیح دهد.

اطلاعات شیوع نابینائی کودکان از ۳۶ در ۱۰۰۰۰۰ تا ۱۰۰ در ۱۰۰۰۰۰ تولد متفاوت است: (Schappert-

Kimmijser, 1975; Robinson et al, 1987; Riise et al, 1992a; Robinson and Jan, 1993; Senberg, 1994)

Prevalence(y=100,000)

جدول شماره ۱: شیوع نابینائی کودکان:

Original data	Childhood blindness	Congenital blindness	Acquired Blindness
IAPB (1975)			
Norway	35		
Netherlands	43		
Sweden	100		
Robinson et al. (1987, 1993)			
British Columbia			
1940s		80	
1960s	46a	40	6
1980s	32a	30	2
Rosenberg (1994)			

1950s	85
1960s	60
1970s	154
1980s	72
Mean	86
Nordsyn (1991)	
Denmark	41
(Finland)b	(15)
(Norway)b	(15)
(Iceland)b	(19)

*A: Inferred result from the two article*

*B: more retrieved definition of blindness than IAPB = VA ≤ 0.05*

همچنان که در جدول شماره ۱ نشان داده شده است نابینائی مادرزادی ۸۷٪ کل نابینائی بچه ها را در سال ۱۹۶۰ تشکیل می دهد و در سال ۱۹۸۰ به ۹۴٪ می رسد (Robinson et al, 1987; Robinson and Jon, 1993). اطلاعات بدست آمده از دو کشور در حال توسعه لبنان و عربستان سعودی یک نسبت ۷۰٪ از نابینائی زودرس را در میان نابینائی کودکان (شروع قبل از دو سالگی) نشان می دهد. حداقل ۴۰٪ کودکان در مدارس نابینایان لبنان نابینائی را از زمان تولد داشتند (Baghdassarian and Tabbara, 1975). کمتر از ۲۰۰۰ سال پیش، آبله مرغان یک علت عمده نابینائی در بچه ها در انگلستان بحساب می آمد که بوسیله ophthalmia neonatorum در پایان قرن بیستم جایگزین گردید (Jay, 1987). قبل از سال ۱۹۶۲، فقط ۱۸٪ بچه های نابینا بینایشان را قبل از سن دو

سالگی در عربستان سعودی از دست داده بودند (Tabbara and Badr, 1985). کنترل بهتر عفونتها و بهبود وضعیت تغذیه منجر به کاهش شیوع نابینائی کودکان شده است. این موضوع منجر به افزایش نسبی فاکتورهای ژنتیک در میان دلایل نابینائی بچه ها شده است (Jay, 1987).

توزیع فراوانی عوامل اتیولوژیک نابینائی مادرزادی و نابینائی کودکان در جدول شماره ۲ آمده است:

جدول شماره ۲: Distribution (%) of childhood blindness by diagnosis

Diagnosis	IAPB: Netherlands			
	British Columbia Congenital Blindness VA $\leq$ 0.1	Mentally Normal	Mentally Deficient	Nordsyn Corrected for VA $\leq$ 0.1;0-18 Years
Retina				
Retinopathy of prematurity	22.0	3.0	13.0	18.3
Macular degeneration	1.7			
Retinitis pigmentosa	0.5			2.0
Other	5.9			
Total	30.2	43.0	<36.5	34.5
Optic nerve				
Optic nerve atrophy	12.2			25.0
Other	7.5			
Total	19.6	13.0	27.0	5.0
Lens				
Cataract	18.8	8.0	16.0	4.0



Other	0.2	<1.0		0.6
Total	18.9			
Globe				
Albinism	6.3	2.5	<1.0	1.0
Congenital glaucoma	3.0			0.8
High myopia	2.6	3.0	1.0	1.1
Microphthalmos/anophthalmos				3.9
Other	4.3			
Total	16.1			
Uveal tract				
Aniridia	2.1	3.3		0.7
Chorioretinitis	1.4			1.4
Other	1.2			
Total	4.7	5.5	4.0	
Nystagmus	7.8	1.0	>0.5	1.8
Other	2.7	20.7	14.5	20.2

بر اساس گزارش IAPB در نروژ، بلژیک، هلند، دانمارک و سوئد در ۲۶ تا ۴۱ درصد از بیماران علل ژنتیکی نابینائی یافت شده است (Schopport-Kimmijssor, 1975).

Robinson و همکارانش (۱۹۸۷) یک علت ژنتیکی را در ۴۵ درصد از نابینائی مادرزادی در کلمبیا در حین سال ۱۹۸۰ مسئول دانستند. در کشورهای اروپای شمالی ۵۳٪ (دامنه ۵۰/۹ تا ۶۶/۶ درصد) از نابینائی بچه ها که از سال ۱۹۷۰ تا ۱۹۸۹ ثبت شده بود، ژنتیکی بود (Rosenberg et al, 1992) که افزایش اهمیت اختلالات ژنتیک را نشان می دهد. بطوریکه در سال ۱۹۹۵، آنها فقط ۳۰٪ از موارد نابینائی مادرزادی و در سال ۱۹۸۰، ۴۵٪ آن را به

خود اختصاص می دادند. این افزایش احتمالا نتیجه کاهش عفونتهای سرخچه مادری ( عمدتا بصورت کاهش شیوع کاتاراکت های مادرزادی مورد نظر است) و کنترل بهتر رتینوپاتی نوزادان نارس می باشد تا اینکه نتیجه افزایش مقطعی شیوع اختلالات ارثی باشد. افزایش تشخیص بیماریهای ژنتیک نیز بخشی از این تفاوت شیوع را توجیه می نماید.

در یک بررسی در جمعیت greenland اختلالات ژنتیک فقط برای ۱۸/۴٪ (۷/۳۸) از نابینائی های مادرزادی در بین سالهای ۱۹۵۰ و ۱۹۸۹ مطرح می شد (Rosenberg, 1994). در میان یونانی های قبرس جایی که ازدواجهای هم خون نزدیک توسط کلیسای اورتودوکس منع شده است، اما جایی است که ازدواجهای قبیله ای بالاست، عوامل ژنتیک برای ۷۹٪ از نابینائی در بین دانش آموزان مدرسه نابینایان مطرح می شد. بیماریهای اوتوزومال مغلوب برای حدود ۵۰٪ از موارد نابینائی در غیاب هم خونی شناخته شده والدین مسئول بودند (Merin, 1972). اختلالات اوتوزومی غالب و توارث وابسته به X به ترتیب در ۱۲٪ و ۱۳٪ از موارد معرفی شدند. دلایل باقی مانده (اکتسابی) نابینائی اطفال در ۱۳٪ بعد از تولد در ۴٪ پیش از تولد (پره ناتال) و در ۲٪ از موارد پری ناتال و در ۲٪ مبهم بودند. ازدواجهای فامیلی بخشی از سنت مسلمانان هستند و ممکنست دامنه بالای نابینائی مادرزادی ژنتیکی در لبنان و عربستان سعودی به ترتیب ۷۷٪ و ۸۵/۷٪ موارد را توضیح دهند. در هر دو کشور و برعکس در قبرس، ۵۶٪ از بچه ها با نابینائی وراثتی، تاریخچه هم خونی والدین را داشتند (Baghdassarian and Tabbara, 1975- Tabbara and Badr, 1985) اینجا نیز نظیر قبرس توارث اوتوزومال مغلوب یک علت منطقی برای اکثریت (۹۵٪) نابینائی ژنتیکی بود. توزیع اختلالات ژنتیک در جدول شماره ۳ به تصویر کشیده شده است:

## Inherited Childhood Blindness

جدول شماره ۳:

Source, No.(%)					
Etiology	Nordsyn <sup>a</sup> n=37	Inuit n=7	Cyprus n=89	Lebanon n=157	Saudi Arabia n=???
Retina					
Retinoblastoma	17(4.6)			2(1.3)	
Retinitis pigmentosa	21(5.6)		5(5.6)	30(19.1)	26(2???)
Leber congenital amaurosis	38(10.2)		6(6.7)	18(11.4)	7(2???)
Hereditary cerebretinal lipidosis	37(10)				
Juvenile hereditary retinoschisis	2(0.5)				
Laurence-Moon Bardet-Biedl syndrome	5(1.3)				
Hereditary macular dystrophy	5(1.3)			2(1.3)	
Albipunctate dystrophy				2(1.3)	
Achromatopsia	11(3)		5(5.6)		
Chorioretinal dystrophy	2(0.5)				
Congenital falciform fold	10(2.7)				
Norrie disease			11(12.3)		
Coats disease			1(1.1)	1(0.6)	
Optic nerve					
Optic nerve atrophy	7(1.9)			4(2.5)	
Hypoplasia of the optic nerve	51(13.8)				
Lens					
Congenital cataract	43(11.6)	2(28.5)	9(10.1)	34(21.6)	30(3???)

Ectopia lentis	7(1.9)	1(14.3)	3(1.9)	
Eyeball				
Albinism	11(3)		8(9)	5(3.1)
Congenital glaucoma	9(2.4)		5(5.6)	36(22.9) 14(1???)
High myopia	12(3.2)		3(3.4)	
Marfan syndrome			2(2.2)	
Microphthalmos anophthalmos	42(11.3)		10(11.2)	13(8.3)
Uveal tract				
Aniridia	8(2.1)	2(28.5)	1(1.1)	
Coloboma	15(4)			
Nystagmus	16(4.3)	2(28.5)	9(10.1)	2(1.3)
Other			7(7.8)	3(1.9) 13(1???)

<sup>a</sup>Inferred result after correction for  $VA \leq 0.1$ .

(Rosenberg et al, 1992, Rosenberg, 1994, Baghdassarian and Tabbara, 1975, Tabbara and Badr, 19985, Merin et al, 1972).

یک تفاوت برجسته از نابینائی کودکان در مردان در همه بررسیها وجود دارد (M / F = 55/45) (Schappert-) (Kimmijser, 1975, Riise et al, 1992b). که توضیح داده نشده باقی می ماند، اما ممکن است تا حدی مربوط به

بیماریهای X-Linked باشد (Riise et al, 1992b).

در نتیجه، اختلالات ارثی بخش در حال افزایشی از نابینائی مادرزادی و کودکان بحساب می آیند در حالیکه تعدادی از علل اکتسابی نابینائی کاهش می یابند. پیشگیری از نابینائی اطفال نیازمند افزایش اطلاعات از بیماریهای چشمی ژنتیک و انجام مشاوره صحیح است. چند اختلال بینائی اغلب در حدود سن ۲ تا ۳ ماهگی تا زمانی که بچه های با بینائی نرمال تماس چشمی خوبی پیدا می کنند تشخیص داده می شوند. بچه های با تخریب بینائی باید به تیمهای تخصصی برای افزایش نمو سایکوموتور راهنمایی شوند.

#### Consanguinity and Inbreeding Coefficient خویشاوندی (هم خونی) و ضریب هم خونی: (۸)

افرادی که دارای جد یا اجداد مشترک بوده و ژنهای مشابه آنها بیش از حد معمول اجتماع باشد خویشاوند (هم خون) محسوب می شوند و احتمال تشابه ژنهای آنها را ضریب خویشاوندی می گویند. درجه خویشاوندی بستگی به ژنهای مشترک دارد. از نظر ژنتیک دو نفر که نصف مجموع (۵۰ درصد) ژنهای آنها مشابه هم باشد مثل والدین و فرزندان، خواهران و برادران فامیل درجه اول محسوب می شوند و چنانچه یک چهارم (۲۵ درصد) ژن مشابه داشته باشند، فامیل درجه دوم و اگر یک هشتم (۱۲/۵ درصد) ژنهای آنها مشابه باشد مانند پسرعمو و دخترعمو، دختر خاله و پسر خاله، پسر دایی و دختر عمه فامیل درجه سوم و به همین منوال درجه چهارم و پنجم محسوب می شوند. چون سایر افراد اجتماع نیز در حدود ۵ درصد ژن مشترک دارند، ضریب هم خونی آنها ۲/۵ درصد می باشد، بنابراین ازدواج بین خویشاوندان درجه ۵ مجاز و از نظر ژنتیک معادل با ازدواج غیر فامیل محسوب می شود.

در ازدواج‌های فامیلی بعلت وجود جد یا اجداد مشترک احتمال تقارن Homozygosity ژنها به مراتب بیشتر از

ازدواج اتفاقی است. احتمال این تقارن بستگی به درجه خویشاوندی زوجین و ازدواج‌های فامیلی بین والدین آنها

دارد. این احتمال را ضریب هم خونی می گویند.

جدول شماره ۴: انواع خویشاوندی و نسبت ژنهای مشترک آنها: (۱)

درصد ژنهای مشترک (ضریب خویشاوندی)	نسب افراد	درجه خویشاوندی
$1/2 = 50\%$	والدین و فرزند فرزندان یک زوج و دوقلوهای دو تخمکی	درجه یک
$1/4 = 25\%$	عمو و برادرزاده ها عمه و برادرزاده ها دایی و خواهرزاده ها خاله و خواهرزاده ها افرادی که والدین آنها - با هم متقابلاً خویشاوند درجه یک باشند. (double cousin)	درجه دو
$1/8 = 12.5\%$	پسر عمو و دختر عمو - پسر خاله و دختر خاله پسر دایی و دختر عمه - پسر عمه و دختر دایی	درجه سه
$1/16 = 6.25\%$	ازدواج نسل دوم و سوم	درجه چهار
$1/32 = 3.125\%$	نوه عموها، نوه خاله ها و امثال آن (ازدواج) بین نسل سوم	درجه پنج

## طرح توارث (۸)

صفات ارثی به دو صورت به فرزندان منتقل می شود: (۲)

### ۱- توارث جسمی Autosomal Inheritance:

چنانچه ژن یا ژنهای مورد نظر، بر روی کروموزوم جسمی قرار داشته باشد، طریقه وراثت را توارث جسمی می نامند. خاصیت اصلی این نوع توارث این است که بروز بیماری اعم از صفت بارز یا نهفته در هر دو جنس مؤنث و مذکر به یک نسبت بوده و تفاوتی بین آنها نیست. بیماری اتوزوم بارز هم در هوموزیگوت و هم در هتروزیگوت تظاهر نموده در صورتیکه صفت نهفته فقط در هوموزیگوت بروز می نماید.

### ۲- توارث وابسته به جنس Sex linked Inheritance:

در این نوع توارث ژن یا ژنهای بیماری زا بر روی کروموزوم X یا کروموزوم Y قرار دارد. در آنجایی که کروموزوم Y فقط چند جایگاه (لوکوس) دارد، صفات وابسته به کروموزوم Y خیلی کم و مثل نام و نام خانوادگی منحصرأ به فرزندان مذکر بصورت Holandric منتقل می شوند و دختران از آنها سهمی ندارند. یکی از صفات وابسته به کروموزوم Y، پرموئی لاله گوش است که بیماری فقط از پدر به پسر انتقال می یابد.

کروموزوم X از نظر جایگاه صفات (لوکوس) خیلی غنی و تا کنون در حدود ۸۲۱ صفت وابسته به جنس (۴) جمع آوری شده است. شایعترین صفات وابسته به جنس صفات نهفته می باشند که بیماریهای هموفیلی، کوررنگی، دیستروفی عضلانی دوشن و بیماری موکوپلی ساکاریدوز هانتز .... از این قبیل هستند. چون زن دو کروموزوم X و مرد فقط یک کروموزوم X دارد، بنابراین بیماری در مردها با بودن یک X حامل ژن موتانت بروز می نماید. ولی در



زنها در صورتیکه در هر دو X حامل ژن مواتنت باشند، بیماری بروز خواهد نمود. در نتیجه تعداد مردان مبتلا به

مراتب بیشتر از مبتلایان زن بوده و معادل با وفور ژن بیماری در اجتماع خواهد بود.

خصوصیات صفت نهفته وابسته به جنس ماده :

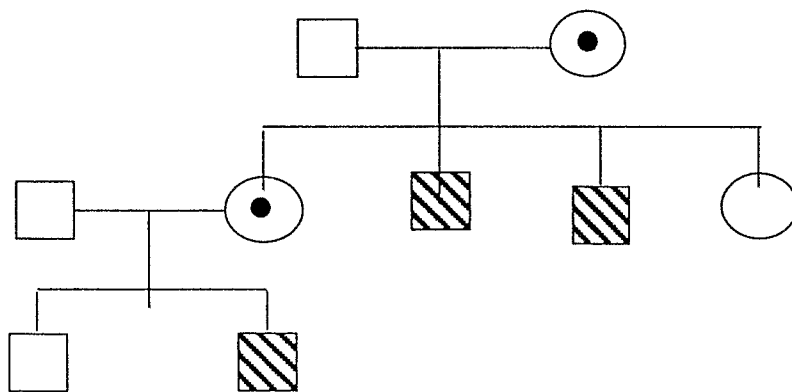
۱- بروز بیماری در مردان به مراتب بیشتر از زنها است.

۲- بیماری از مرد به فرزند مذکر قابل انتقال نیست (زیرا پسر فقط کروموزوم Y را از پدر به ارث می برد)

۳- تمام فرزندان مؤنث (دختران) مرد مبتلا حامل ژن بیماری (کاریر) می باشند.

۴- وفور ژن بیماری معادل نسبت مردان مبتلا به افراد مذکر سالم آن اجتماع خواهد بود.

شجره نامه تیبیک یک صفت نهفته وابسته به جنس :



خصوصیات صفت بارز وابسته به جنس :

۱- بروز بیماری در زنان بیشتر از مردان و تقریباً دو برابر خواهد بود ولی شدت بیماری در زنهای هتروزیگوت

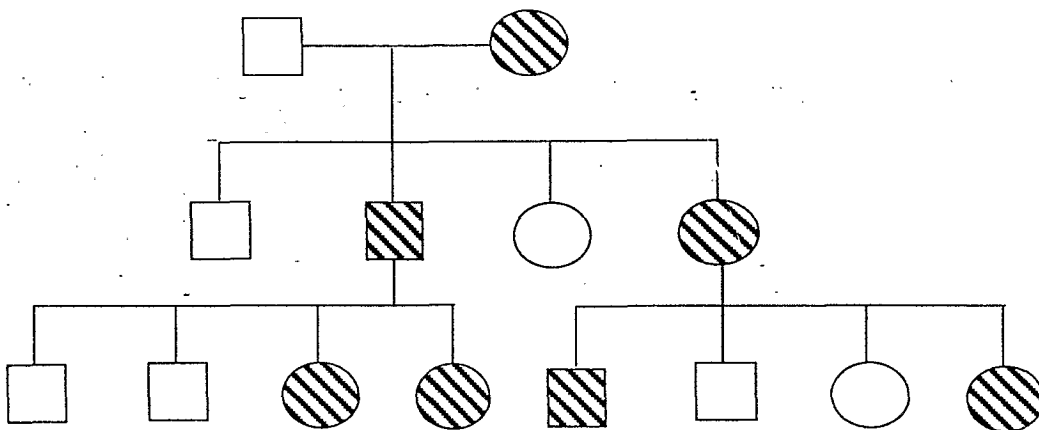
کمتر از مردها می باشد .

۲- بیماری از مرد مبتلا به تمام دختران منتقل می شود ولی همه پسرها سالم خواهند بود.

۳- بیمار هموزیگوت مؤنث ، بیماری را به تمام فرزندان خود اعم از پسر و دختر منتقل می نماید ولی بیمار

مؤنث هتروزیگوت بیماری را به نصف از فرزندان به ارث می دهد.

### شجره نامه تیپیک یک صفت بارز وابسته به جنس :

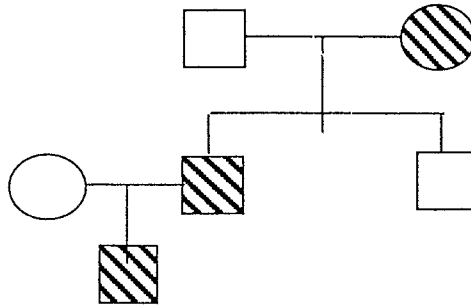


### خصوصیات صفت اوتوزوم (جسمی) بارز :

- ۱- بیماری در تمام نسلها بروز می کند .
- ۲- بطور متوسط بیماری از یک شخص مبتلا (هتروزیگوت) به نصف فرزندان منتقل می شود .
- ۳- فرزندان سالم شخص بیمار هیچگاه بیماری را به اولاد خود منتقل نخواهند کرد .
- ۴- بروز و انتقال بیماری ارتباطی با جنس نداشته و زن و مرد بطور مساوی آزرده خواهند بود .
- ۵- حداقل یک مورد انتقال از جنس مذکر به جنس مذکر وجود دارد .

موسسه تخصصی پزشکی  
مراکز اطلاعات و مدارک علمی ایران

## شجره‌نامه تیپیک یک صفت بارز جسمی:



### خصوصیات صفت اوتوزوم (جسمی) نهفته :

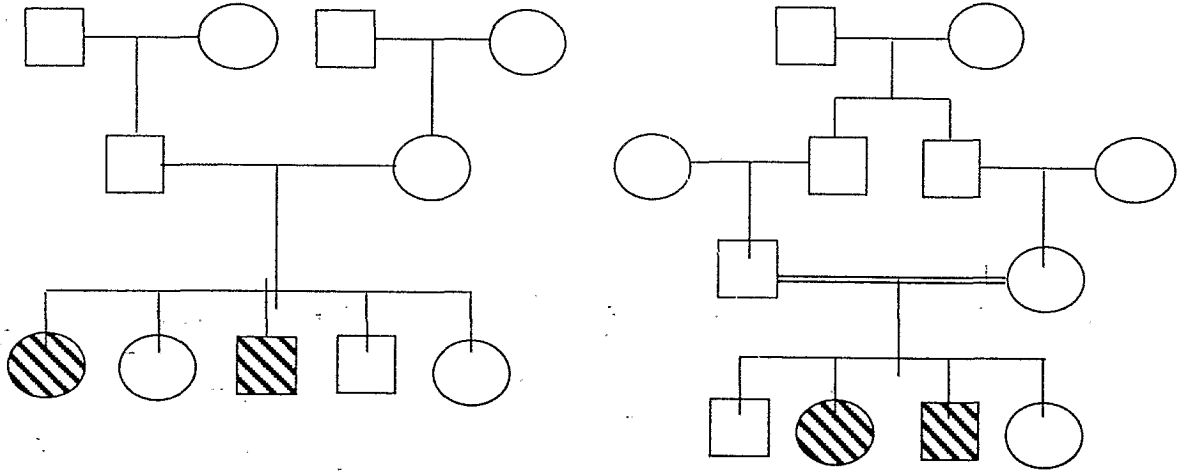
بیماری نهفته جسمی ، فقط در کسی که ژن بیمار را هم از پدر و هم از مادر خود به ارث ببرد (هموزیگوت) بروز خواهد نمود . بطور معمول، بیماری در بعضی خواهران و برادران (Sibs) بیمار مورد مطالعه وجود دارد ولی در بستگان خارج از این دایره دیده نمی شود . در فامیلهای بزرگ ممکن است در سایر افراد فامیل هم بتوان اشخاص مبتلا را یافت. خصوصیات یک صفت جسمی را می توان به شرح زیر خلاصه نمود :

۱- بیماری در خواهران و برادران Sibs بروز نمود و معمولاً والدین parents و اعقاب offspring مبتلا نیستند.

۲- پدر و مادر طفل مبتلا اکثراً باهم قرابت نزدیک دارند (به معنای دیگر بیماری غالباً در ازدواج فامیلی دیده می شود).

۳- ابتلا هر دو جنس (زن و مرد) به یک نسبت می باشد.

شجره نامه تیپیک یک صفت نهفته جسمی:



**ازدواج فAMILI در بیماریهای نهفته: (۲)**

پیدایش بیماریهای ارثی نهفته غالباً در ازدواج فAMILI مخصوصاً در مواردیکه بیماری نادر و وفور ژن کم باشد اتفاق

می افتد چنانچه از هر ۱۰۰ نفر در اجتماع یک نفر حامل ژن بیماری (هتروزیگوت) باشد احتمال اینکه با شخص

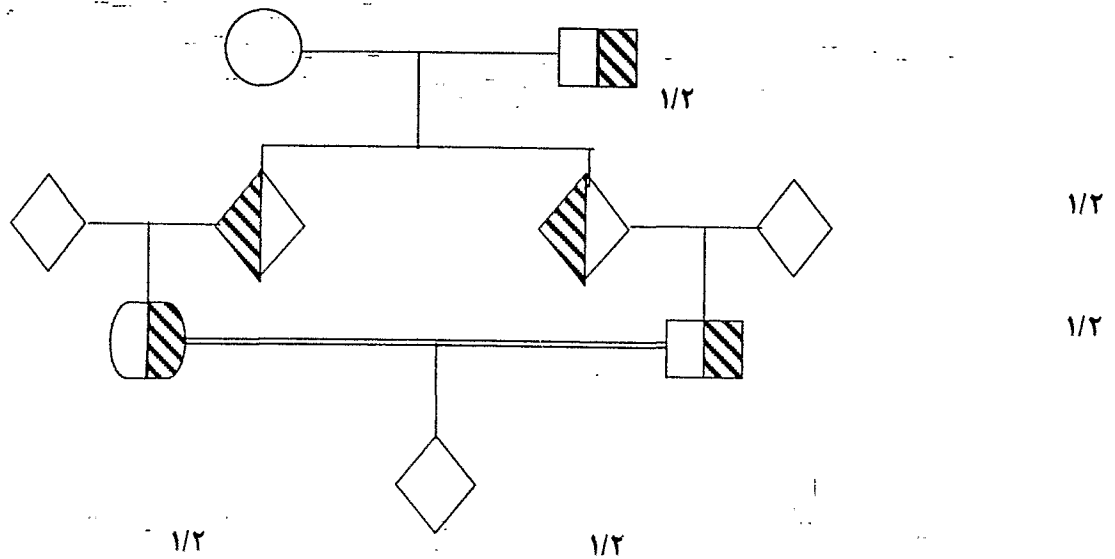
هتروزیگوت دیگر ازدواج نماید ۱ در ۱۰/۰۰۰ و احتمال داشتن فرزند بیمار ۱ در ۴۰/۰۰۰ خواهد بود ولی در

ازدواج فAMILI، بطوریکه در شجره نامه زیر دیده می شود چنانچه یکی از والدین دارای بیماری نهفته هتروزیگوت

باشد امکان اینکه هر یک از افراد نسل اول هتروزیگوت باشد  $(\frac{1}{2})$  و احتمال اینکه هر یک از افراد نسل دوم

هتروزیگوت باشند،  $(\frac{1}{2} * \frac{1}{2})$  و بنابراین احتمال پیدایش فرزند بیمار در ازدواج فAMILI درجه سه  $\frac{1}{64}$  خواهد

بود.



چنانچه ملاحظه می شود خطر پیدایش فرزند بیمار در ازدواج فامیلی مخصوصاً برای بیماریهای خیلی نادر به مراتب بیش از ازدواج اتفاقی است. از همین روست که بسیاری از بیماریهای نهفته نادر در اقوامی که ازدواج فامیلی و نزدیک در بین آنها رایج است به مقدار خیلی زیاد و بیشتر از سایر اقوام دیده می شود. در ازدواج فامیلی نه تنها خطر داشتن فرزندان مبتلا به بیماری نهفته (هموزیگوت برای ژن نهفته) افزایش می یابد. بلکه همچنین احتمال پیدایش بیماریهای مولتی ژنیک و مولتی فاکتوریال نیز افزایش می یابد.

#### وارثت مولتی فاکتوریال و پلی ژنیک: (۷)

اختلالات زیادی بطور متعدد در فامیل دیده می شوند که هیچ طرح توارث مندلی شناخته شده ای را پیروی نمی کنند. نمونه های این بیماریها شامل تعدادی از شایعترین مالفورماسیونهای مادرزادی و تعدادی از بیماریهای اکتسابی شایع سنین کودکی و بزرگسالی می شود که در جدول ذیل آمده است:

اختلالاتی که توارث مولتی فاکتوریال دارند

- مالفورماسیونهای مادرزادی :

شکاف لب و کام

دررفتگی مادرزادی مفصل ران

نقایص قلبی مادرزادی

نقایص لوله عصبی

تنگی پیلور

پاچنبیری

- بیماریهای اکتسابی دوران کودکی و بزرگسالی :

آسم

اوتیسم

دیابت ملیتوس

صرع

گلوکوم

هایپرتانسیون

بیماری ایسکمیک قلبی

مانیک دپرسیون

اسکیزوفرنی

این وضعیت‌ها یک تمایل فAMILIARY قطعی را نشان می‌دهند اما انسیدانس در وابستگان نزدیک اشخاص مبتلا معمولاً حدود ۲ تا ۴ درصد است، برخلاف ریسک‌های بالاتری که می‌تواند در وضعیت‌هایی ایجاد شده بوسیله جهش‌ها در ژنهای منفرد دیده شود.

به هر صورت احتمال می‌رود که فاکتورهای زیادی، هم ژنتیک و هم محیطی، در ایجاد این اختلالات درگیر شوند. از آنها عمدتاً بعنوان توارث چند عاملی یا مولتی فاکتوریال یاد می‌شود. این بدین مفهوم نیست که مکانیسم‌های ژنتیک زمینه‌ای بخوبی شناخته نشده‌اند. منظره شایع این بیماری‌ها تا این اواخر این بوده است که در توارث مولتی فاکتوریال فاکتورهای محیطی با ژنهای زیادی تداخل می‌کنند تا یک استعداد توصیف شده را بطور طبیعی ایجاد نمایند. بر طبق این تئوری افراد اگر در انتهای بیماری (Wrong End) منحنی توزیع نرمال قرار گیرند مبتلا هستند. این مفهوم که یک منحنی نرمال بوسیله ژنهای زیادی تولید می‌شود بعنوان پلی ژنها (Polygenes) شناخته می‌شود که هر کدام در یک اثر تجمعی برای خصوصیات فیزیولوژیکی نظیر قند و احتمالاً فشار خون عمل می‌کنند. بهر حال، برای بیماری‌هایی نظیر دیابت ملیتوس وابسته به انسولین (IDDM) تحقیقات اخیر نشان داده است که سهم ژنتیک مستقیماً پیشرونده نیست و احتمالاً لوکوسهای زیادی را درگیر می‌سازد که تعدادی از آنها یک نقش مهمتری را از دیگران بازی می‌کنند.

## دیس مورفولوژی : (۸)

اصطلاح دیس مورفولوژی به معنای مطالعه نقایص مادرزادی انسان است. این اختلالات ساختمانی قبل از تولد شروع می شود. ناهنجاریهای دیس مورفیک ممکن است در بخشهای مختلف بدن و اکثراً در سه ماهه اول جنینی پیش بیاید. چهار شکل عمده برای پاتوژنز نقایص مادرزادی در انسان شناخته شده است که عبارتند از: دفورماسیون (Deformation)، قطع (disruption)، دیسپلازی (Displasia) و مالفورماسیون (Molformation) که هر کدام از نظر تظاهر بالینی، علت و پیش آگهی تفاوت هایی دارند.

### انواع نقایص مادرزادی : (۲)

از آنجا که رشد و نمو جنین انسان بسیار پیچیده است، بروز ناهنجاری در هر یک از اعضا نیز غیر منتظره نخواهد بود. این ناهنجاریها بصورت مجموعه های متعددی ظاهر می شود که اکثراً اتفاقی و راندوم هستند و گاهی هم به همان صورت تکرار می شوند. تقریباً می توان گفت که به حافظه سپردن تمام نشانه ها برای پزشک غیر ممکن و مطمئناً غیر ضروری است. برای اینکه بتوان بر فراز کوهی از اطلاعات بدنبال جای پای مناسبی بود می بایست علایم طبقه بندی شوند و در دسترس قرار گیرند. برای اینکار، روشهای مختلفی وجود دارد که ذیلاً به بعضی از آنها اشاره می شود:

### ناهنجاریهای ماژور و مینور : (۱)

حدود سه درصد نوزادان به ناهنجاریهای ماژور مبتلا هستند. ناهنجاریهای مادرزادی ماژور به ناهنجاریهایی گفته می شود که اگر اصلاح نشود یا قابل اصلاح نباشد سبب بروز اختلالات شدید در عمل طبیعی عضو یا کاهش امید به زندگی می شوند.



مثالهای عمده عبارتند از: تنگی هایپرتروفیک پیلور، سندرم داون، شکاف لب و کام و کاتاراکت.

بیماریهای دیگری هم هستند که اگر چه از بدو تولد وجود دارند اما نشانه های آنها بعدها تظاهر می کنند در مجموع ۵ تا ۶ درصد افراد به این دسته از ناهنجاریها مثل موکوپلی ساکاریدوزها، لیپیدوزها، انواع کریها، انواع دیس پلازیهای استخوانی و بعضی اشکال ناهنجاریهای قلبی مادرزادی مبتلا می شوند.

اکثر ناهنجاریهای مینور از نظر شکل ظاهری و زیبایی اهمیت دارند و ناهنجاریهای واقعی به شمار می روند. معمولاً در حدود ۴ درصد کودکان یکی از این آنومالیها را دارند و درون خانواده تکرار می شود و اکثراً از الگوی وراثت غالب اتوزومی تبعیت می کنند. بر حسب دقت مشاهده کننده، در حدود ۱۳ درصد نوزادان یک ناهنجاری مینور و تقریباً ۱ درصد نوزادان طبیعی دو علامت و احتمالاً ۱ در ۲۰۰۰ مورد سه علامت دارند. اگر چه این علائم اهمیت کلینیکی ندارند، اما در مواردی که چند علامت باهم وجود داشته باشد می توانند کلید تشخیصی را بدست دهند. بسیاری از شیرخوارانی که به سه یا بیشتر ناهنجاری مینور مبتلا باشند دچار یک سندرم دیس مورفیک هستند.

معمولاً تغییرات نرمال (Normal Variant) به مواردی اطلاق می شود که در انتهای طیف حالت نرمال علامتی قرار گیرند سایر اعضای خانواده هم ممکن است فرم خفیف تر آنرا داشته باشند. در اینگونه موارد، اظهار نظر در مورد طبیعی یا غیر طبیعی بودن آن مشکل است. بهر حال این طیف تغییرات مهم هستند و باید در نظر گرفته شوند مثلاً خط رویش موی پلین تر در پیشانی، بینی گرد (Bulbous)، صورت پهن و کوتاهی قد خفیف متناسب.

## ناهنجاریهای منفرد یا متعدد: (۸)

اکثر ناهنجاریهای مادرزادی منفرد هستند و فقط یک عضو را درگیر می کنند. به این معنا که اگر نقایص رشدی درون رحم در یک موضع منفرد مؤثر هستند و سایر قسمت‌های جنینی به رشد طبیعی خود ادامه می دهند. مکانیسم دقیق این مسئله بخوبی معلوم نیست اما مسائل زیر در آن دخیل می باشند:

جهش در سلولهای جسمی، مهاجرت سلولی غیر طبیعی، کمی یا زیادی تقسیم سلولی یا نارسائی تقابل سلول نسجی.

نقایص مادرزادی منفرد نیز به ماژور و مینور تقسیم می شوند.

اگر بررسیهای بالینی فقط نشان دهنده وجود ناهنجاریهای منفرد مینور یا تغییرات نرمال در کودکی می باشد که از سایر جهات نرمال است، پیش آگهی معمولاً خوب است.

یکی از والدین یا یکی از برادرها- خواهرها هم ممکن است علائم مشابه را داشته باشند که مؤید خوش خیم بودن ناهنجاری است. در اینگونه موارد، پزشک می تواند اعلام نماید که عارضه یک علامت طبیعی درون خانواده مورد نظر است و اقدام مورد نیاز، اطمینان بخشیدن و برای اصلاح ناهنجاری، ارجاع خانواده به متخصص مربوطه است.

تقریباً ۲/۳ نقایص مادرزادی ماژور منفرد هستند و به یک بخش بدن محدود می شوند. تعدادی از این نقایص آنقدر شدید هستند که سبب مرگ زودرس می شوند. نمونه های ناهنجاری منفرد ماژور عبارتند از: آنانسفالی، ناهنجاری مادرزادی قلب، نقایص لوله عصبی و غیره.

بنظر میرسد علت هر کدام از ناهنجاریهای یاد شده توارث چند عاملی باشد که حاصل تقابل ژنهای متعدد و تأثیر

بعضی عوامل محیطی ناشناخته می باشد. بیماریهای مولتی فاکتوریال از الگوی وراثت مندلی تبعیت نمی کند ولی

در فامیل با اشکال متفاوتی تکرار می شوند.

در صورتیکه والدین سالم باشند خطر تکرار برای فرزند بعدی ۲ تا ۵ درصد است . اگر در کودکی ناهنجاریهای ساختمانی متعدد مشاهده شود ، معانی و مفاهیم جداگانه ای ، هم از نظر علت و هم از نظر پیش آگهی خواهند داشت . اشکال ترکیبی این ناهنجاریها بسیار و متفاوت است ، اما اغلب یک یا دو ناهنجاری ماژور با چند ناهنجاری مینور دیده می شود.

## بیماریهای شایع در اختلالات بینائی

بعضی حالات مادرزادی چشم مثل رتینوبلاستوما حقیقتاً ارثی هستند (از مسیر ژن یا کروموزوم عبور می‌کنند) در حالیکه تعدادی دیگر در نتیجه بیماری یا نقص در حین حاملگی برای مثال سرخچه اتفاق می‌افتد. اغلب علت اصلی نقص مادرزادی ناشناخته می‌باشد. موارد زیر نمونه‌هایی از نقص تکاملی می‌باشند که ممکن است در بدو تولد وجود داشته باشند: aniridia (فقدان یا تقریباً سوزن ایریس)، میکروفتالموس (یک چشم کوچک غیر طبیعی، معمولاً با بینائی ضعیف)، مگالوفتالموس (یک چشم بزرگ غیرطبیعی که در بدو تولد وجود دارد)، انوفتالموس (نبودن کره چشم).

### عیوب انکساری و وراثت (۹-۱۰-۱۱)

سیستم انکساری از اجزاء مختلفی ساخته شده است که با کمک یکدیگر سبب تشکیل تصویب بر روی شبکیه می‌شوند. مهمترین اجزاء سیستم انکساری عدسی و قرنیه می‌باشند. وجه تمایز عدسی آن است که با کمک تطابق می‌تواند قدرت انکساری خود را تغییر دهد (Accommodation) این تغییر به کمک زنونها و اجسام سیلیری صورت می‌پذیرد. علاوه بر عدسی و قرنیه، فیلم اشکی، ضریب شکست زلالیه و زجاجیه نیز تأثیر قابل قبولی در مسیر عبور نور دارند. وضعیت انکساری بستگی به رابطه سیستم رفاکتیو چشم و طول آگزیال چشم دارد. همه اجزاء فوق شامل طول قدامی خلفی کره چشم، قرنیه و عدسی تحت تأثیر عوامل مختلف محیطی و ژنتیکی می‌باشند. بهر حال وضعیت انکساری نتیجه ترکیب عوامل متعددی است که هر کدام تحت تأثیر فاکتورهای مختلف ژنتیکی و محیطی است لذا قدرت انکسای بصورت مدلتی فاکتوریال انتقال می‌یابد. قبل از بررسی ارتباط وراثت و سیستم انکساری ابتداء واژه‌های مصطلح در این بحث را تعریف می‌کنیم.

Emetropia وضعیتی است که بدون تطابق شعاع‌های نور تابیده شده به طرف چشم در صورتی که از بی‌نهایت

باشد بر روی شبکیه متمرکز می‌شود. به عبارت دیگر صفحه نقطه دور (Far Point Plane) که تصویر آن بدون

تطابق روی شبکیه می‌افتد در بی‌نهایت قرار دارد. در یک چشم میوپ (نزدیک بین) دورترین نقطه‌ای که در آن

نقطه شیء را به وضوح می‌توان دید نقطه دور چشم است و در حقیقت تصویر اشیاء جلوی شبکیه تشکیل می‌شود.

در چشم دوربین (هیپروپ) بدون تطابق، نقطه دور در پشت شبکیه است. بهر حال مقدار عیب انکساری یک چشم،

معادل دیوپتری فاصله نقطه دور است (Far Point distance).

Ametropia (وضعیت انکساری غیرطبیعی) ممکن است آگزیا یا رفاکتیو باشد. در نوع آگزیا طول قدامی خلفی

چشم بطور طبیعی طولانی‌تر (میوپی) یا کوتاه‌تر (هیپروپی) از حد طبیعی است. در آمتریوپی انکساری قدرت

رفراکتیو کلی چشم غیرطبیعی است. در مورد عیوب انکساری پائین و متوسط، طول محوری عامل تعیین کننده

نیست بلکه قدرت انکساری قرینه و عدسی مهم است، ولی در درجات بالای دوربینی و نزدیک‌بینی، طول محوری

غیرطبیعی، عامل اصلی و تعیین کننده است.

آستیگماتیسم زمانی است که قدرت انکساری قرینه یا عدسی در محورهای مختلف متفاوت می‌باشد.

آنیزومترپی در واقع اختلاف بین عیوب انکساری در چشم می‌باشد (معمولاً برای اختلاف قدرت انکساری بیش از ۲

دیوپتر بکار می‌رود) آنیزومترپی اصلاح نشده کودکان بویژه اگر یکی از چشمها هیپروپ باشد می‌تواند منجر به

آمیلیوپی شود. آنیزوکونیا، تفاوت در اندازه و شکل تصاویر درک شده توسط دو چشم بوده و شایع‌ترین علت آن،

بزرگنمایی متفاوت ناشی از عینک اصلاحی آنیزومترپی می‌باشد.

علیرغم تغییرات زیادی که در سیستم انکساری چشم صورت می‌گیرد در درجات پائین دوربینی وضعیت انکساری معمولی است که در سرتاسر دوره شیرخوارگی و کودکی دیده می‌شود. با رشد کودک تغییراتی که در طول محوری، قرنیه و عدسی صورت می‌گیرد نهایتاً با اثر جبرانی که بر یکدیگر دارند امتریوی نهایی را تضمین می‌کنند. در طی ۷ سال اول زندگی، غالباً افزایش مختصری در میزان دوربینی قابل اندازه‌گیری رخ می‌دهد که بتدریج و تا قبل از بلوغ از میزان آن نیز کاسته می‌شود. در بالغین، طول محوری عملاً مقداری اثبات است، با این حال بویژه بعد از سن ۴۰ سالگی تغییری مختصر به سمت دوربینی اتفاق می‌افتد. از طرف دیگر سخت شدن هسته عدسی، مخصوصاً در سنین بالاتر ممکن است روند مزبور را برعکس نموده و تا حدی از میزان دوربینی بکاهد. کاهش پیشرونده تطابق با افزایش سن امری است که در تمامی افراد رخ می‌دهد. ظاهراً متوسط عیب انکساری نوزادان تحت اثر سیکلوپلژیک‌ها حدود ۲ دیوپتر دوربینی است. در بالغین، شایع‌ترین وضعیت انکساری امتریوی است. شیوع رامتریوی بالغین بیش از آن چیزی است که از یک توزیع تصادفی صرف انتظار می‌رود. تا سن ۷ سالگی کل انحنای قرنیه تمایل به سمت دوربینی دارد ولی بعد از این سن و تا دوره بلوغ به سمت نزدیک بینی تغییر یافته و نهایتاً با آهنگ آهسته‌تری به سمت نزدیک بینی ادامه می‌یابد تا به حد ثابتی برسد.

جنسیت نقشی در فرکانس عیوب انکساری ندارد ولی عوامل متعدد دیگری مثل سن، نژاد، توارث، تغذیه، فشار داخل چشمی، کار نزدیک، بیماریهای چشمی و سیستمیک و داروها بعنوان عوامل مؤثر مطرح شده‌اند. شواهد نشان می‌دهد که مشکلات انکساری چشم بیش از آنکه تحت تأثیر عوامل محیطی باشد متأثر از عوامل ژنتیکی است.

## توارث و عیب انکساری

بنظر می‌رسد که یک مکانیزم سازمان یافته مسئول رشد و نمو سیستم انکساری می‌باشد. لذا در مسیر نمو و هر قسمت در دوره جنینی، اختلال در هر مرحله می‌تواند منجر به تغییرات اساسی در نمو ساختمانهای بعدی شود. سیستم بینایی در هنگام تولد کامل نیست و سیر نمو آن برای مدتی بعد از تولد ادامه دارد. بعضی پیشنهاد کرده‌اند که فاکتورهایی مثل تغذیه، نور و عوامل محیطی دیگر در طی سالهای اول زندگی می‌تواند بر روی مسیر ژنتیکی تکامل سیستم بینایی تأثیر بگذارد. بنابراین تشخیص بین عوامل محیطی و توروژی مؤثر بر روی تکامل سیستم بینایی و سهم هر کدام فوق‌العاده مشکل است.

بهترین مطالعات، بررسی‌هایی بوده است که بر روی عیوب انکساری دوقلوهای یک تخمی (monozygotic) و دو تخمی (Dizygotic) انجام شده است و دیده شده که دوقلوهای Dizygotic تفاوت بیشتری نسبت به منوزیگوت‌ها دارند. در مطالعات دیده شده که تنها در مورد high myopia تفاوت بین منوزیگوت‌ها وجود دارد و در مورد سایر انواع عیوب انکساری بعضی انواع هیپروپی و میوپی‌های کم تا متوسط.

Concordance بالایی بین منوزیگوت‌ها وجود دارد. البته مشاهده شده است که تفاوت‌هایی هم که بین دوقلوهای یک تخمی وجود دارد با افزایش سن کاهش می‌یابد. در حالیکه تفاوت‌های رفاکتیو بین دوقلوهای دو تخمی با افزایش سن بیشتر می‌شود. همچنین مطالعات انجام شده که نشان داده دوقلوهای یک تخمی علیرغم تفاوت در محیط زندگی عیوب انکساری مشابهی بدست آورده‌اند ولی دوقلوهای دو تخمی حتی در صورت تشابه در محیط و عوامل محیطی عیوب انکساری متفاوتی دارند.

در مورد نحوه توارث، عیوب انکساری نظرات متفاوتی وجود دارد و بنظر می‌سد که انتقال توارث توسط فاکتورهای متعدد ژنتیکی کنترل می‌شود. همچنین نحوه توارث بین high ametropia و low ametropia متفاوت است. بنظر می‌رسد که علاوه بر فاکتورهای مختلف ژنتیکی، محیط بعنوان یک Modifier در بروز نتایج توارث عمل می‌کند. در مطالعه Wixson دیده شده که ارتباط بیشتری بین والدین و فرزندان نسبت به افراد غیرمرتبط در جامعه از نظر عیب انکساری وجود دارد و بیشترین ارتباط بین مادر و دختر و بعد از آن بین مادر و پسر می‌باشد.

میوپی تا  $-6.00$  (low and moderate) : انتقال آن می‌تواند به صورت اوتوزومال غالب باشد. البته با نفوذ ناکامل و بصورت نامنظم. بنحوی که غیرمیوپی‌ها می‌توانند حامل ژن میوپی باشند. البته مواردی از انتقال میوپی خفیف بصورت اوتوزومال مغلوب (AR) و وابسته به جنس (XL) هم گزارش شده است.

(میوپی بالاتر از  $-6.00$  D) High myopia : در اغلب موارد ماهیت اوتوزومال مغلوب دارد البته بندرت مواردی از اوتوزومال غالب هم گزارش شده است. تأثیر توارث در high myopia بارزتر از سایر موارد عیب انکساری می‌باشد.

Low or moderate hyperopia : انتقال به روش اتوزوم غالب می‌باشد بصورت منظم و هم غیرمنظم دیده شده که در صورتی که هر دوی والدین هیپروپ باشند احتمال ابتلا فرزندان و انتقال حدود  $63\%$  می‌باشد و در  $86\%$  موارد مقدار عیب انکساری بیش از والدین می‌باشد.

High Hyperopia : معمولاً بصورت اتوزوم مغلوب منتقل می‌شود. البته مواردی از انتقال غالب هم گزارش شده است و در صورتیکه هر دوی والدین مبتلا باشند  $75\%$  احتمال ابتلا فرزندان وجود دارد.

آستیگماتیسم: در درجه اول آستیگماتیسم اوتوزومال غالب است. همچنین مواردی از انتقال به روش اتوزوم مغلوب و وابسته به جنس (Sex-linked) هم گزارش شده است. البته مشخص شده که hyperopic Astigmatism به روش غالب



منتقل می‌شود ولی نحوه انتقال آستیگماتیسم معیوب هنوز بخوبی مشخص نشده است. مشاهده شده است که اگر

یکی از والدین آستیگماتیسم داشته باشد ۵۰٪ احتمال ابتلا یکی از فرزندان وجود دارد و در صورت ابتلا هر دو

والدین به آستیگماتیسم ۱۰۰٪ فرزندان مبتلا می‌شوند.

بهرحال نتایج تحقیقات نشان داده است که توارث در ایجاد عیوب انکساری نقش مهمی دارد و سیستم انکساری

بیش از آنکه تحت تأثیر عوامل محیطی باشد، متأثر از عوامل ژنتیکی است.

## کاتاراکت

لنز چشم انسان قابل مقایسه با لنز دوربین یا عینک می‌باشد و بدلیل مشخصی نیاز به شفاف بودن می‌باشد.

گسترش کاتاراکت و کورشدن لنز انسان عبور نور از طریق چشم را بلوک می‌کند. شکل‌های متفاوتی از کاتاراکت منجر به یکی از علل کوری در این کشور می‌شود. اگر چه بعضی انواع کاتاراکت مادرزادی می‌باشند لیکن امکان توسعه آنها با سن وجود دارد. تغییرات شیمیائی در لنز و دیابت نیز همراه با گسترش کاتاراکت می‌باشد و سوختگی‌های شیمیائی و توارث ممکن است علت آنها باشد. تمام علل آن در هر حال شناخته شده نمی‌باشند. مثل اکثر حالات در چشم واگیردار نمی‌باشند. کاتاراکت دردناک نمی‌باشد. در واقع تنها نشانه مورد نگران بیماران کاهش بینائی از کم تا کامل می‌باشد. کاتاراکت ممکن است بصورت تازی دید، دوبینی یا نیاز به تغییر مکرر عینک ظاهر شود. بطور معمول یک شخص با کاتاراکت مشکل در تنظیم رضایتمند نور برای فعالیت‌هایی نظیر مطالعه در حالیکه همزمان اجتناب از glare دارد خواهد داشت.

رانندگی در شب ممکن است به همین دلیل خیلی سخت باشد. تمام کاتاراکتها نیاز به جراحی ندارند، بعضی از آنها به اندازه‌ای کوچک می‌باشند که بطور شدید بینائی فرد را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد. برای مواردی که سبب اختلال بینائی می‌گردد درمان طبی کمکی نمی‌کند و تنها درمان مؤثر جراحی جهت برداشتن لنز مبتلا، قرار دادن لنز داخل چشمی IOL و بدنبال آن استفاده از عینک یا لنز تماسی می‌باشد.

## گلوکوم

یکی دیگر از علل منجر به کوری در دنیا می‌باشد. در اینحالت، مایع زلالیه داخل اطاق قدامی نمی‌تواند بطور طبیعی از چشم خارج شود و افزایش فشار داخل چشم ایجاد می‌گردد. اگر فشار کنترل نگردد آسیب ساختمانهای داخلی چشم ایجاد می‌گردد و منجر به تاری دید، نقص میدان بینائی و نهایتاً کوری می‌گردد. نشانه‌ها ممکنست شامل تاری متناوب بینائی، تهوع و استفراغ، ناتوانی در تنظیم چشم‌ها در اطاق تاریک، مشاهده هاله رنگی اطراف نور و کاهش دید محیطی می‌باشد.

علل گلوکوم بخوبی شناخته نشده است بعضی موارد ارثی، در حالیکه موارد دیگر ناشی از عوارض بیماریهای چشم می‌باشد. گلوکوم یک بیماری مسری نمی‌باشد و بطور شایع بعد از ۳۵ سالگی بروز می‌نماید. موارد زیادی با دارو کنترل می‌شوند بعضی موارد جراحی ضرورت دارد. در موارد بسیاری داروهای مدرن طبی قادر به کنترل کامل بیماری می‌باشند. مثل دیگر حالات چشمی، تعیین و درمان زودرس بیماری جهت توقف پیشرفت بیماری مهم می‌باشد. منابع بسیاری توصیه به معاینه هر ۲-۳ سال چشم‌ها بخصوص سن بالای ۳۵ سال دارند. توسعه وسایل تشخیصی مثل نقشه توپوگرافی عصب بینائی، افتالموسکوپ با اسکن لیزر و پریمری رنگی جهت کمک به تشخیص زودرس و درمان این بیماری نماید.

## آلبینیسم

یک حالت ارثی است که در آن فقدان پیگمان در بخشی یا تمام بدن وجود دارد. مو سفید، پوست خیلی روشن و ایریس چشم سفید یا صورتی می‌باشد. فرد با آلبینیسم معمولاً بینائی ضعیف دارد، یک رتین ناقص تکامل یافته حساسیت زیاد به نور و نیستاگموس دارند.

درمان با لنزهای مخصوص می‌تواند سبب بهبود بینائی همچنین کاهش ناراحتی با کم شدن میزان نور ورودی به چشم گردد. برای آلبینیسم درمان وجود ندارد.

### میوپی

در نتیجه طولانی‌تر بودن کره چشم از حد نرمال یا افزایش قدرت رفرکتیور قرنیه ایجاد می‌شود. فرد میوپی موقعیکه به یک شیء دور نگاه می‌کند اشعه‌های موازی نور در برخورد با چشم در جلوی شبکیه متمرکز می‌شوند و منجر به تصویر مبهم می‌گردد. ولی اشعه‌هایی که از اشیاء نزدیک به چشم می‌رسد روی شبکیه متمرکز و بنابراین شخصی به عنوان نزدیک‌بین شناخته می‌شوند.

اکثر افراد نزدیک‌بین با استفاده از عینک مناسب دید طبیعی بدست می‌آورند به این افراد Simple Myopia گفته می‌شود که بندرت سبب کوری می‌گردند.

یک حالت خیلی نادر در میوپی که عموماً ارثی می‌باشد میوپی دژنراتیو یا پیشرونده می‌باشد. فرد با اینحالت ممکنست حتی با استفاده از عینک دید مناسب نداشته باشد. عوارضی مثل پارگی‌رتین، کاتاراکت یا گلوکوم ثانویه ممکنست همراه با این نوع میوپی وجود داشته باشد.

### نیستاگموس

حرکات غیرارادی، نامنظم و مداوم عضلات چشم را نیستاگموس می‌گویند. این حرکات ممکنست در هر جهت یا تمام جهات ولی معمولاً در یک جهت برجستگی بیشتر دارد. گاهی مواقع گیجی همراه با نیستاگموس می‌باشد. شخصی با نیستاگموس بدلیل ناتوانی در نگهداری فیک‌سیون روی اشیاء کاهش حدت بینائی دارد.

علت اصلی نیستاگموس شناخته نشده ولی بنظر می‌رسد که در یک چرخه معیوب ، Poor vision باشد. نیستاگموس

بینائی فرد را مختل می‌کند و همزمان بینائی ضعیف احتمال ایجاد نیستاگموس را افزایش می‌دهد.

معمولاً این بیماری درمان ندارد و افراد ممکنست با حرکت یا چرخش سر راحت‌تر ببینند و اغلب این چرخش سر بطور ناخودآگاه صورت می‌گیرد.

### آتروفی و هیپوپلازی عصب بینائی

این دو حالت عصب بینائی نگرانی خاصی برای افرادی که با کودکان سرو کار دارند ایجاد می‌کند. در آتروفی عصب بینائی آسیب یا دژنراسانس عصب بینائی وجود دارد و عموماً از یک حالتی نتیجه می‌شود که بعد از تولد اتفاق افتاده است ولی همچنین می‌تواند ارثی بطور شایع ناشی از فشار روی عصب بینائی و از دست رفتن جریان خون عصب، بعنوان مثال از هیدروسفالی یا تومور می‌باشد. در عدم خونرسانی، سلولهای عصب بدلیل نرسیدن تغذیه می‌میرند. در هیپوپلازی عصب بینائی بطور مادرزادی کمبود فیبرهای عصب بینائی وجود دارد که ممکنست منتقل و یا همراه با دیگر ناتوانیها یا نقایص باشد. شواهدی وجود دارد که اینحالت با مصرف دارو و یا الکل توسط مادر در حین حاملگی عامل آن می‌باشد لیکن در بسیاری از موارد علت آن ناشناخته می‌باشد.

### استرابیسم

اینحالت بطور شایع همراه با عدم تعادل عضلات چشم‌ها می‌باشد. همچنین ممکنست ناشی از تروما در زمان تولد، فاکتورهای ارثی یا دیگر بیماریها باشد. اینحالت بایستی با عینک ، دارو، جراحی، بستن یک چشم، تمرینات ارتوپتیک یا مجموعه‌ای از آنها درمان شوند.

## تومورها

همه تومورها بدخیم نمی‌باشند. تومور خوش خیم از بافتهای اطراف چشم خیلی متفاوت نمی‌باشند. رشد تومور بعد از رسیدن به اندازه مشخص متوقف می‌گردد و بدیگر نواحی بدن منتشر نمی‌شود. بعضی تومورهای خوش خیم بدون علامت و برخی دیگر سبب تداخل در بینائی یا درد می‌گردد که با عمل جراحی کاملاً بهبود می‌یابد.

تومور کاسنری اختلاف با بافتهای اطراف با رشد سریع دارند و اغلب از طریق غدد لنفاوی به دیگر نواحی بدن منتشر می‌گردد. انواع متعددی از کاسنر اطراف چشم وجود دارد. شایعترین آن ملانوما می‌باشد. رتینوبلاستوما کاسنر شبکیه است. معمولاً ارثی و در سنین خیلی پائین ظاهر می‌شود و معتقدند که در بدو تولد بصورت نهفته وجود دارد با وجود هرگونه سابقه بیماری شناخته شده در فامیل، حیاتی است که هر کودک مکرراً توسط چشم پزشک معیانه گردد. متخصص چشم قادر به تشخیص کاسنر قبل از قابل مشاهده شدن توسط افراد عادی و قبل از هرگونه ناراحتی برای کودک می‌باشد. اگر بیماری درمان نشود کاسنر به مغز و دیگر نقاط بدن منتشر و سبب مرگ خواهد شد. درمان مؤثر کاسنر اگر زود شروع شود امکان بیشتری دارد. رادیوتراپی، شیمی‌درمانی و یا جراحی ممکن است استفاده شود اما بطور شایع برداشتن کامل چشم و دیگر بافتهای مبتلا در اطراف ممکنست ضروری باشد.

## انوفتالمی و میکروفتالمی

انوفتالمی و میکروفتالمی مالفورماسیون شدید چشم است که اخیراً همراه با تماس با Benomyl بوده است. اطلاعات از سه منبع بزرگ ثبت شده مالفورماسیونهای مادرزادی آنالیز شده که شامل ۸۴۹ مالفورماسیون در ۵/۷ میلیون نوزاد بود. این بزرگترین مطالعه اپیدمیولوژیک انوفتالموس و میکروفتالموس می‌باشد. شیوع در زمان تولد ۱/۵ در ۱۰ هزار که بین ۰/۹۲ و ۲/۲۹ در سه گروه متفاوت بوده ولی تفاوتی در بین نژادها وجود نداشت. دیگر

مالفورماسیونهای عمده غیرچشمی در ۷۳٪ شیرخواران بدون آنومالی کروموزومی یافت شد. مالفورماسیون در ۶۰٪-

۵۳٪ شیرخواران دوطرفه بود. میکروفتالی بدون هرگونه مالفورماسیون دیگر در ۲۷٪ موارد دوطرفه بود. توزیع

جنسی طبیعی بود در دو قلوها کمی بیشتر بود و در افراد باسن بالای مادر ریسک بالاتری وجود داشت.

برای بیان شیوع انوفتالموس و میکروفتالموس در کودکان متولد شده در ۹۴-۱۹۸۸ انگلستان، همچنین بقاء کلی

رانسیدانس مالفورماسیونهای چشمی و غیرچشمی این مطالعه انجام گرفت. ۴۹۹ مورد با شیوع ۱ در ۱۰ هزار تولد

گزارش گردید. ۳۴٪ اطفال مبتلا میکروفتالمی خفیف داشتند از موارد شدید میکروفتالمی - انوفتالمی ۵۱٪

دوطرفه بودند. دیگر مالفورماسیونهای چشمی در ۷۲٪ و مالفورماسیونهای غیرچشمی در ۶۵٪ و در ۶۵٪ و در ۲۲٪

موارد اتیولوژی شناخته شده داشتند. ۳/۴ موارد با گرفتاری شدید در شیرخوارگی زنده ماندند.

۶۹٪ تمام موارد تا سه سال بعد از مطالعه هنوز زنده بودند. کودکان با انوفتالموس - میکروفتالموس شدید شانس

کمتری برای حیات (۷۵٪) نسبت به موارد خفیف (۸۸٪) داشتند. اکثر موارد فوت (۸۹٪) در سال اول زندگی و  $\frac{4}{5}$

آنها در دوره نوزادی صورت گرفت. کودکان با مالفورماسیون متعدد شانس کمتری برای زندگی (۵۷٪) نسبت به

کودکان با تنها مالفورماسیون چشم (۹۹٪) داشتند.

انوفتالمی - میکروفتالمی در موارد شدید ۵۱٪، در حالیکه در موارد خفیف تنها ۲۹٪ دو طرفه بودند. دیگر

مالفورماسیونهای با چشمی همراه شامل کلومیوم (۴۲٪) کاتاراکت (۲۱٪) و PHPV که با شیوع بیشتر در موارد خفیف

نسبت به موارد شدید وجود داشت.

مالفورماسیونها و سندرومهای غیرچشمی در ۶۵٪ موارد شدید وجود داشت. انومالیهای اسکلتی - عضلانی جمجمه.

صورت و گردن بخصوص شایع می باشد (۲۴٪) انومالیهای گوش (۱۷٪) شکاف صورت (۱۵٪) و هیدروسفالی ۱۰٪

اتیولوژی شناخته شده در ۲۲٪ موارد شدید شامل سندرمهای با منشأ ژنتیک، سابقه فامیلی که قویاً منشأ ژنتیک را مطرح می‌نماید، موارد دو طرفه با ازدواج فامیلی و موارد شناخته شده عفونت مادر می‌باشد. شیوع کلی ۱ در ۱۰ هزار نوزاد و شیوع موارد شدید ۶۵٪ در ۱۰ هزار.

تمام موارد میکروفتالمی ژنتیک نمی‌باشند و عفونتهای ویروسی مادر (مثل روبلا و CMV) و استفاده دارو (مثل الکل و تالیدومید و Retinoic Acid) در گردش میکروفتالمی در بعضی بیماران دخالت داشته است. در بلزگترین مطالعه (نزدیک به ۵/۷ میلیون تولد زنده) شیوع آن ۱/۵ در ۱۰ هزار گزارش شده است. میکروفتالمی ایزوله بطور شایع همراه با دیگر اینومالیتهای چشمی شامل گلوکوم و کاتاراکت آن ممکنست بصورت ارث AD، AR، یا X-Linked باشد.

### تروما و سوختگی‌ها

در موقعیکه درمان برای بیماری بطور مداوم توسعه می‌یابد، تروما بعنوان یک علت برجسته ناتوانی باقی می‌ماند و آسیب چشم نیز مستثنی نمی‌باشد. آسیب حوادث قابل پیشگیری چشم‌ها حدود ۵۰۰۰۰۰ آمریکائی در سال می‌باشد. بر اساس تخمین کلی ممکن است عامل بیش از یک میلیون نابینائی باشد. علاوه به این آنها شایعترین عامل از دست دادن بینائی در یک چشم می‌باشند.

محافظ مناسب کافی چشم‌ها بایستی در حین جوشکاری در کارخانه‌ها، آزمایشگاهها و در هر وضعیت دیگری که خطر سوختگی یا آسیب به چشم وجود دارد استفاده شود به کودکان بایستی آموزش مؤثر داده شود تا خدنگ سرتیز، BB Guns یا دیگر اشیاء تیز با خطرناک به طرف صورت بزند. کشاورزان در حین استفاده از سموم محافظت لازم بعمل آورند چون سوختگی شیمیائی یکی از علل مهم آسیب در کشاورزان می‌باشد.



علاوه بر آسیب مستقیم ناشی از خود آسیب خطر عفونت نیز همیشه وجود دارد و ممکنست حتی خطرناکتر باشد. از طرفی آسیب، یک چشم ممکنست منجر به نشانه‌های پاتولوژیک در چشم دیگر شود که به آن symp.ophthalmia می‌گویند که در گذشته به مفهوم کوری کامل بود. اگر چه علت symp.ophthalmia بطور کامل شناخته شده نمی‌باشد می‌تواند معمولاً با مراقبت سریع پزشکی پیشگیری شود.

ما قادر به پیش بینی و پیشگیری از تمام آسیب‌ها نمی‌باشیم. با احتیاط لازم، بسیاری از حوادث قابل پیشگیری می‌باشد و اثرات موارد بروز نموده را به حداقل رساند.

### **Usher's syndrome**

یک بیماری ارثی که در بدو تولد یا اوایل زندگی وجود دارد. این سندرم شامل ناشنوایی و کاهش پیشرونده بینائی بدلیل R.P می‌باشد. ناشنوایی همراه با این بیماری که ممکنست خفیف تا عمیق باشد معمولاً پیشرونده نمی‌باشد. در حالیکه RP پاترن پیشرونده کاهش بینائی ابتدا شبکوری و بتدریج دید محیطی را دنبال می‌کند. انسیدانس سندرم usher تقریباً ۱ در هر ۳۰-۱۵ هزار تولد می‌باشد. درمانی برای بیماری وجود ندارد ولی برای ناشنوایی شدید از ایمپلانت استفاده می‌گردد.

### **جذام (Lepresy)**

جذام یا عوارض ناشی از بیماری عامل کوری در ۱۰۰-۵۰ هزار نفر در ۲-۱ میلیون افراد مبتلا به این بیماری می‌گردد. امروزه این بیماری در ۶۰ کشوری آندمیک باقی مانده است. ۱۶ کشور شامل کشورهای خیلی آندمیک که ۹۰٪ موارد جذام را تشکیل می‌دهند جذام بدلیل باسیل میکوباکتریوم Leprae که تکثیر کند و عمدتاً در پوست را

و مخاط دارند. اگر درمان نشود منجر به آسیب پیشرونده پوست، اندامها و چشم می‌گردد. علائم قابل مشاهده بیمار ممکنست ۱۰-۵ و حتی ۲۰ سال خود را نشان ندهند.

### رتینوپاتی دیابت

از علل کوری و اختلال بینائی در بالغین در جوامع پیشرفته می‌باشد. تخمین زده می‌شود که حدود ۱۲۰ میلیون مردم دنیا مبتلا باشند. یافته‌ها نشان می‌دهد که بعد از ۱۵ سال شروع دیابت، حدود ۲٪ نابینا و حدود ۱۰٪ با ناتوانی شدید بینائی می‌باشد.

دیابت همراه با آسیب عروق کوچک در شبکیه، منجر به از دست رفتن بینائی می‌گردد. از طرفی از دست رفتن بینائی باعث بعضی انواع گلوکوم و کاتاراکت در افراد با دیابت نسبت به افراد غیردیابتیک شایعتر می‌باشد. از دست رفتن بینائی و کوری در افراد با دیابت با تعیین و درمان زودرس رتینوپاتی پیشگیری می‌شود.

### Hereditary Retinal and Choroidal Dystrophies: دیستروفیهای کوروئیدال و رتینال وراثتی

از نظر آناتومی این دیستروفی‌ها را می‌توان به دیستروفی Retinal pigment ، RPEI و choroidal ، macular ، retinal و Vitreoretinal dystrophies تقسیم‌بندی کرد. هرچند ممکن است بعضی از اینها با هم قابل تفکیک نباشند.

(۱۲ و ۱۳ و ۱۴)

#### ۱- Retinitis Pigmentosa (R.P.) : (نام دیگر دیستروفی Rod-Cone)

گروهی از بیماریهای ارثی هستند که مشخص می‌شوند با کمی دید در تاریکی ، محدود شدن میدان بینائی، تغییرات رنگدانه‌ای در شبکیه، و با الکترو رتینوگرافی اختلال عملکرد سلولهای فوتورسپتور را نشان می‌دهد. می‌تواند

به صورت اتوزم غالب و مغلوب و مغلوب وابسته به جنس باشد. در آمریکا از هر ۴۰۰۰ نفر یک نفر مبتلا به RP می باشد. تقریباً ۲۰٪ غالب و کمتر از ۱۰٪ وابسته به جنس و مابقی مغلوب و یا بیماران isolated simplex می باشند. یافته ها در فوندوسکپی شامل باریک شدن آرتریول ها، رنگ پریدگی دیسک، و درجات مختلفی از تغییرات رنگدانه ای به شکل Bone-Spicule می باشد.

### **Retinitis Pigmentosa Sine Pigmento**

حالتی از این بیماری است که رتین در پیری حالت آتروفیک داشته و spicules وجود ندارد و در ماکولا رفلکس فووا وجود ندارد و نامنظمی در حد فاصل ویژه و شبکیه وجود دارد. ادم cystoid ماکولا گاهی در انواع R.P. دیده می شود. سلول در ویتزه و کاتاراکت در کپسول خلفی بطور شایع پیدا می کنند.

### **Retinitis Punctata albicans**

نوعی از R.P. می باشد که لکه های (dots) سفید در عمق رتین مشاهده می شود. اساساً R.P. در اثر اختلال در عمل فوتورسپتورها ایجاد می شود و تغییرات پیگمانته ثانویه به این تغییرات می باشد. تست هایی که برای تشخیص در R.P. استفاده می شوند

پریمتری، dark adaptometry و الکتور تینوگرام می باشد. تشخیص افتراقی R.P. مهم است چون پیش آگهی این بیماری جدی با دیگران بسیار متفاوت می باشد. آتروفی شدن رتین و تغییرات پیگمانته در عفونت های مانند سیفیلیس و یا بیماری های التهابی مثل Uveitis، انسداد عروق کوروئید، مسمومیت با کلروکین یا تیوریدازین و یا بیماری های عمومی مانند بیماری Refsum و یا A Beta lipoproteinemia مشاهده می شود.

درمان خاصی برای این نوع بیماریها هنوز مشخص نشده ، مطالعات ژنتیک می تواند نوع R.P. و اعضاء مبتلای فامیل را مشخص نماید.

### **Cone and Cone-Rod dystrophia**

از نظر ژنتیکی اطلاعات تا این زمان مانند دیستروفی Rod-Cone پیشرفته و مشخص نشده است. در این نوع بیماری دید مرکزی کاهش می یابد و همراه اختلال در تشخیص رنگ می باشد. در افتالموسکپی شکل bull's eye قرنیه دیده می شود. در ERG (الکترورتینوگرام) فعالیت Cone مختل می شود. در مراحل آخر بیماری تغییرات پیگمانته شبیه bone-spicule و آتروفی شدن پریفری شبکیه مشابه دیستروفی RodCone پیدا می شود و بیماری از بدی دید در شب و کاهش دید و اختلال در دیدن رنگ خواهند داشت.

### **Macular and RPE dystrophia**

بیماریهایی که در این گروه قرار می گیرند تغییرات واضح افتالموسکپی در ماکولا دارند. تجمع ماده زرد رنگ داخل و زیر RPE (Retinal Pigment Epithellium) دارند و بصورت پیشرونده سلولهای RPE و ماکولا کاهش می یابند.

### **(Fundus Flavimaculatus) Stargardt Disease**

با ذرات جدا و زرد رنگ در سطح RPE در ناحیه ماکولا مشخص می شود. اگر این ذرات در کل رتین پراکنده گردد به آن Fundus Flavimacalatus گویند. و اگر محدود به خلف چشم باشد بیماری Stargardt نامیده می شود. بیشتر بیماران اوتوزوم مغلوب بوده ولی غالب هم گزارش شد. اگر ذرات بهم وصل شوند شکل برونز چکش خورده پیدا می کند در دهه اول زندگی دید کم می شود. دید بین 20/200 تا 20/70 کاهش می یابد. ژن بیماری در بعضی افراد مشخص شده درمان خاصی وجود ندارد.

## Vitelliform Dystrophy یا Best disease

اتوزم غالب است. اشکال در کروموزوم ۱۱ را پیدا کرده‌اند. در کودکی ضایعه‌ای مثل زرده تخم مرغ در ماکولا دارند که بعداً پاره شده و ایجاد اسکار در ماکولا می‌کند. تا سنین بلوغ معمولاً در یک چشم دید مناسبی باقی خواهد ماند. نئوواسکولاریزیشن زیر ماکولا گاهی پیدا می‌شود.

بهترین تست برای تشخیص EOG (الکترواکولوگرافی) می‌باشد. در نمونه‌های هیستوپاتولوژی تجمع lipofuscin در زیر RPE می‌باشد. درمان خاصی برای بیماری وجود ندارد.

## Leber's Congenital amaurosis

از دژندسانس‌های شبکیه tapetoretinal است راه وراثتی آن اتوزوم مغلوب می‌باشد. بلافاصله بعد از تولد یا در زمان تولید طفل را مبتلا می‌سازد. اغلب اوقات اولین یافته‌ها که توجه والدین را جلب می‌کند فوتوفوبی ملایم و نیستاگموس است. یافته‌های فوندوس در اوایل نرمال است. Optokinetic nystagmus (O.K.N) وجود دارد. مردمک‌ها به نور جواب می‌دهد ولی گاهی بسیار کم به نور جواب می‌دهند و معمولاً یافته مثبتی که طبیعت خطرناک و جدی بیماری را مشخص نماید وجود ندارد.

با گذشت زمان تغییرات فوندوس ظاهر می‌شود که به صورت تغییرات رنگدانه‌ای کوچک در شبکیه‌ای است که با پیشرفت بیماری مشابه retinitis pigmentosa می‌گردد. تغییرات شدید دژنراتیو ماکولا گاهگاهی اتفاق می‌افتد. کراتوگلوبوس، کاتاراکت زونولار و عقب ماندگی ذهنی از یافته‌های همراه می‌تواند باشد. چون رفلکس مردمک و

(OKN) تا اواخر بیماری باقی می ماند فقط با تست الکتروزور تینوگرام (EKG) می توان بیماری را تأیید نمود. (دید این بیماران کمتر از 20/200 است و گاهی دید تا عدم درک نور هم می تواند باشد) و درمان خاصی هم وجود ندارد.

## Fundus albipunctatus

بیماری نادری است و از طریق اتوزوم مغلوب به ارث می رسد. بوسیله لکه های یک شکل و اندازه زرد مایل به سفید در RPE (Retinal pigment Epithelium) و در mid periphery و فوندوس مشاهده می شود. بر تعداد رسوبها معمولاً افزوده می شود ولی گاهی اوقات هم کم شده و یا ناپدید می شوند. اگر ERG گرفته شود غیرقابل ضبط کردن و ضعیف است. Dark adaptation (عادت به تاریکی) افزایش می یابد و بالاخره bone spicule و باریک شدن عروق شبکیه و آتروفی عصب بینائی مشابه آنچه در Rod - Cone dystrophy اتفاق می افتد ظاهر می شود و دید بیماران کم شده و درمان خاصی وجود ندارد.

دژنراسانس هایی که مربوط به Bruch membrane می شود:

(B.M.) بین لایه RPE , Choriocapillaris قرار می گیرد و در اصل یک ممبران بازال می باشد پاره شدن لایه های الاستیک این ممبران میتوان ایجاد Angioid Streaks بکند که در بعضی مواقع ایجاد نابینائی می کند. خطوط قرمز متمایل به سبز که به صورت نامنظم معمولاً از دیسک سرچشمه گرفته و از ورای RPE ضعیف شده در فوندوسکپی مشاهده می شود. بیماری دوطرفه است ولی در یک چشم می تواند پیشرفته باشد. هر دو جنس بطور مساوی گرفتار می شوند. اوایل قرمز رنگ بوده ولی به تدریج خاکستری و قهوه ای و سیاه رنگ به نظر می رسد. خطوط پهن و صاف بوده و حجمی ندارد و شاخه شاخه شده و پهنای آن میتواند چندین برابر وریدهای شبکیه شود. به پرفیری شبکیه که می رسند باریک شده و کم کم محو می شوند. شاخه های آن شباهتی به دو شاخه شدن های عروق شبکیه ندارد و

شبهه ترک‌هائی است که در گل رس ایجاد می‌گردد. در ۵٪ بیماران Sickle cell هم دیده می‌شود، Osteitis deformans و تعدادی دیگر از بیماریها که که جنبه وراثتی هم ندارند مثل مسمومیت با سرب، هیپرکلسمی و یا آکرومگالی هم دیده می‌شود.

Angioid streak به خودی خود مشکلی ایجاد نمی‌کند ولی از عوارض آن تولید ممبران Subretinal Vascular است که وقتی بوجود می‌آید ایجاد خونریزی در شبکیه و تغییرات ثانویه شبکیه می‌شود که می‌تواند به نابینائی بیانجامد. در بعضی مراحل درمان با لیزر می‌تواند تا حدی کمک کننده باشد ولی به علت اینکه ماهیت بیماری را تغییر نمی‌دهد و تغییرات بعدی ایجاد خواهد شد افت شدید بینائی می‌دهد.

### **Familial exudative Vitreoretino pathy: (F.E.V.R)**

یک بیماری غالب اوتوزومی است. مشخصه این بیماری این است که قسمت تامپورال شبکیه عروق دار نمی‌شود. پرولیفراسیون فیبروواسکلر در پریفری شبکیه و متعاقب آن جداشدگی و اکسودای زیر آن می‌تواند در دوره شیرخوارگی و یا در دوران بلوغ وجود داشته باشد. این جداشدگی می‌تواند به مرور زمان فرم rhegmatogenous به خود گرفته و وضعیت را وخیم‌تر می‌کند. (یعنی شبکیه دارای پارگی و سوراخ شده و علاوه بر اکسودای زیر شبکیه ویتره مایع شده هم به زیر شبکیه راه پیدا می‌کند). بیماری دو طرفه است ولی شدت آن در دو چشم مساوی نیست. در این بیماری بر خلاف ROP هیچگونه نارس بودن و مشکل تنفسی وجود ندارد. تشخیص FEVR با ROP از روی سابقه فامیلی و معاینه دقیق افراد دیگر خانواده میسر است. در بعضی افراد خانواده با بیماری FEVR فقط مستقیم شدن عروق و عدم Perfasion در نواحی پرفیوژن خواهد بود.

## Goldmann – Favre syndrome

یکی از بیماریهای گروه دیستروفی Vitreo-retinal می باشد. تظاهرات بالینی آن به صورت شبکوری و اختلال در ERG و درجات مختلفی از Field loss در پریفری می باشد. در بیماران شدید ERG بصورت صاف درمی آید ولی در بیماران خفیف تر photopic ERG و Scotopic ERG به صورت مساوی دچار مشکل شده که گویای اختلال Cone و عدم فعالیت nod می باشد. اتوزم مغلوب است بیماری معمولاً پیشرونده و تیره بصورت مایع درمی آید. Retinoschisis مرکزی و محیطی ایجاد می شود. یافته های فوندوس شبیه retinitis Pigmentosa می شود کاتاراکت ثانویه ایجاد شده و سرانجام بیماری نابینائی است در مان خاصی هم ندارد.

## Atrophy of the choriocapillaris

می تواند به دو فرم باشد نوع خوش خیم که معمولاً مشکل دید ایجاد نمی شود در این نوع پیگمانهای داخل RPE کم و ضعیف می شود بیشتر در نزدیک بینی ساده و تغییرات سنی دیده می شود و در این جا مورد بحث ما نمی باشد و اما نوع دژنراتیو که اختلال شدید دید ایجاد می کند و choriocapillaris وجود ندارد و در نتیجه RPE هم از بین می رود و لایه های خارجی شبکیه دچار مشکل می شود و نوع دژنراتیو به نوع Focal1 و General2 تقسیم می شود و در این نوع اخیر راجع به دو بیماری که اهمیت بیشتری دارد صحبت می کنیم یعنی gyrate atrophy و choroideremia. در نوع Focal که به نام های Contral areolar choroidal sclerosis و یا دیستروفی هم نامیده می شد. یک بیمار اتوزوم مغلوب است و دید مرکزی از بین می رود ولی دید محیطی باقی می ماند.

## Choroideremia

آتروفی اولیه کوروئید بوده که به طور ثانویه رتین هم گرفتار می شود. X-linked می باشد. در زنانی که کاریر هستند معمولاً بیماری بدون علامت می باشد. ولی مناطقی از پیگمانتاسیون و دیپگمانتاسیون در ناحیه equator مشاهده



می‌شود. ذرات پررنگ مانند تکه ذغال سنگ چهارگوش و نامنظم به قطر ۱۰۰ میکرون و زیر و یا اطراف آن مناطقی کم‌رنگ به قطر نصف دیسک 750 میکرون است.

این بیماری در مردان Hemizygous در سن ۱۰-۱۳ سالگی شروع می‌شود. شب‌کوری شدید که تا ده سال کامل می‌شود از علائم اولیه است. سپس میزان بینائی از اطراف محدود شده و در سن ۳۵ سالگی به نابینائی کامل می‌رسند. یافته‌های اولیه فوندوس شبیه زنان ناقل است. ولی به تدریج قسمت آتروفیک غلبه پیدا می‌کند و اسکرای سفید در ناحیه equator هویدا می‌شود. در این مرحله اسکوتوم حلقوی و شب‌کوری دارند. سپس میدان بینائی هم به طرف مرکز و هم به سمت پریفری گسترش می‌یابد و دید از دست می‌رود. ERG در اواخر بیماری غیرقابل اندازه گیری آنزیم Rabgeranyl geranyl Transferase که یک آنزیم دخیل در متابولیسم غشائی می‌باشد و بوسیله ژن اختلال آن سرایت می‌کند می‌باشد. درمان خاصی وجود ندارد. یافته مهم در این بیماری عروق شبکیه نرمال است بر عکس آتروفی gyrate. (کلمه Gyrate یعنی چرخ زدن)

### **Gyrate atrophy of the choroid**

در این بیماری که آنزیم میتو کوندریال به نام Ornithine aminotransferase کاهش می‌یابد در نتیجه سطح خونی اورنیتین افزایش یافته و تا ۲۰ برابر طبیعی می‌رسد و محصولاتی که در نتیجه متابولیسم اورنیتین ایجاد می‌شد مانند ammonia, Lysine, glutamine و Glutamic acid در خون کاهش می‌یابند. میوپی در دهه اول، شب‌کوری در دهه دوم، کاتاراکت شدید از دهه سوم و تغییرات پیگمانتر ماکولا و از دست دادن دید در دهه چهارم عارض می‌شود. در فوندوسکپی آتروفی کوروئید در سنین بلوغ شروع شده که این نیز در ناحیه equatorial نواحی آتروفی بیضی شکل و آتروفی کامل و لبه Scalloped (کنگره‌دار) دارند. عروق Choriocapillaris از بین می‌رود،

عروق شبکیه باریک می‌شود. (برعکس Choroideremia) و سپس آتروفی عصب بینائی ، مناطق آتروفی به آهستگی به سمت مرکز فووه‌آ می‌آید.

در مراحل آخر آتروفی gyrate پیگمانتاسیون درخشنده و جذاب و مخملی نرم ماندنی که بصورت کریستال‌های ریز می‌باشد مشاهده می‌گردد. پیگمانتاسیون مرکز شبکیه کوروئید را پنهان می‌کند. (برعکس Choroideremia که اسکالر نمایان می‌شد). تجویز روزانه 500mg تا یک گرم pyridoxine hydrochloride باعث کاهش اورنیتین شده که شدت پیشرفت بیماری را کاهش می‌دهد. و یا دریافت غذایی آرژینین که یک پرکورسور اورنیتین می‌باشد می‌تواند اورنیتین پلاسما را کاهش دهد. همچنین تجویز روزانه ویتامین B6 که یک روش آسانی هم می‌باشد می‌تواند سطح اورنیتین پلاسما را کاهش دهد از نظر وراثتی اوتوزوم مغلوب می‌باشد.

## اصول مشاوره ژنتیک

### نقش پزشکان مراقبت اولیه

مشاوره ژنتیک مانند همه مشاوره های پزشکی یک فرایند ارتباطی شامل تشخیص، توضیح و راهنمایی برای انتخاب بهترین گزینه است. با این تفاوت که نتیجه مشاوره ممکنست بجز شخص مشورت جو بر سلامت سایر افراد نیز تأثیر بگذارد.

اساس مشاوره، بحث درباره یک اختلال ژنتیکی خاص است که به درک اطلاعات و رویارویی با مشکل کمک می کند. اگرچه در موارد پیچیده، ارجاع بیمار به یک مرکز ژنتیک موجه و ضروری است، اما پزشک خانواده و پزشک مراقبت های اولیه می تواند برای حل مشکل شایع، به بهترین نحو مشاوره را انجام دهند. گاهی برای کسب نظر و تبادل اطلاعات، مشورت با متخصصان سایر رشته ها مثل متخصص ژنتیک لازم است، اما مشاوره با بیماران توسط خود وی مؤثرتر است. مراجعات مکرر بیماران و اعضای خانواده آنها به این دسته از پزشکان، همبستگی آشنایی و احترام متقابلی بین آنها ایجاد می کند که باعث می شود که بیمار و پزشک بتوانند در یک محیط دوستانه درباره مشکلات خود بحث نمایند. این پزشکان از آرزوها، امیال و نیازهای بیماران خود بخوبی آگاهند؛ لذا تشریح مشکل و درک آن به وسیله خانواده ها و انتقال اطلاعات و اطمینان از حمایت های بعدی به راحتی صورت می گیرد.

### اندیکاسیون های مشاوره ژنتیک

به طور کلی در هر عارضه ای که احتمال ژنتیکی بودن آن وجود داشته باشد، مشاوره ژنتیک ضروری است. همچنین با مشاوره دقیق، می توان معلوم کرد که آیا بیماری مورد نظر ارثی است یا خیر. اطلاع در این مورد که

فرزند خانواده ای به بیماری ارثی و ژنتیکی مبتلا نیست همان قدر برای خانواده اهمیت دارد که فرزند به بیماری

ارثی مبتلا باشد. در صورت ارثی و ژنتیکی بودن بیماری، میزان بروز آن در فرزندان بعدی نیز اهمیت دارد.

### اندیکاسیون های مشاوره ژنتیک شامل موارد ذیل می باشد:

۱- نگرانی از خطر بروز مکرر یک بیماری فامیلی

۲- نقایص متعدد مادرزادی نظیر نابینائی، ناشنوائی و...

۳- عقب ماندگی ذهنی

۴- بیماریهای عصبی مزمن و پیشرونده

۵- اختلالات عصبی و عضلانی

۶- کوتولگی و اختلال رشد

۷- اختلالات متابولیک

۸- دیس مورفی ها

۹- ابهام تناسلی و اختلال در بلوغ

۱۰- نازائی، عقیمی و سقط های مکرر

۱۱- رویارویی با مواد تراتوژن و موتاژن

۱۲- حاملگی در سنین بالاتر از ۳۵ سالگی

۱۳- ازدواج با خویشاوندان

۱۴- کسب اطمینان از ناقل بودن برای یک بیماری ژنتیکی شایع در جمعیت ( تالاسمی، هموفیلی و ...)

اختلالات بینائی بصورت بیماری منفرد و یا همراه با سایر ناهنجاریهای مادرزادی می توانند بعنوان اندیکاسیون های مهمی از مشاوره ژنتیک در نظر گرفته شوند.

### تعریف مشاوره ژنتیک

شاید بتوان تنها هدف مشاوره ژنتیک را تشخیص مشکل ژنتیکی در خانواده و تعیین میزان خطر تکرار آن در حاملگی های بعدی دانست. بدیهی است که همه مشورت جویان نمی توانند اطلاعات زیست پزشکی ارائه شده را به راحتی درک و با مشکل خود منطقی برخورد کنند و تصمیم مناسبی اتخاذ نمایند. از این رو، مشاوره ژنتیک به همدلی و حمایت های عاطفی و روانی بیشتری نیاز دارد.

مشاوره ژنتیک نیز همانند سایر امور مهم زندگی با فشارهای روانی زیادی همراه است؛ لذا به هنگام مشاوره عوامل متعدد گیج کننده را باید مد نظر داشت: مثلا توانایی مشورت جویان برای فهم اطلاعات پیچیده در شرایط روحی بسیار دشوار، تطابق اطلاعات با معلومات مشورت جو و توجه به عوامل متناقض اجتماعی، مذهبی، فرهنگی، اقتصادی و روانی.

مشورت جو برای بیان احساسات، مشکلات و تناقضات فکری خود در جریان مشاوره غالبا به تشویق نیاز دارد. با در نظر گرفتن این قواعد کلی، مشاوره ژنتیک یک فراسند ارتباطی برای کمک به بیمار یا خانواده او تعریف می شود.

این فرایند به بیمار و خانواده اش کمک می کند تا:

۱- واقعیت های پزشکی (مربوط به خود) را درک کند.

۲- سهم توارث را در بیماری خود و احتمال بروز مکرر آن را در خویشاوندان خود بدانند.

۳- راه های موجود برای رویارویی با مشکل را بشناسد ( روشهای تشخیص قبل از تولد و روشهای

جایگزینی باروری)

۴- بتواند راهی را که با اهداف، ارزشها و اعتقادات وی سازگار است انتخاب نماید.

۵- بتواند در حد امکان با بیماری خود کنار بیاید و تبعات آن را تحمل نماید.

### روند مشاوره ژنتیکی

اصولا سیر مشاوره ژنتیکی شامل چهار بخش اصلی تشخیص، مشاوره اطلاعاتی، مشاوره حمایتی و پیگیری است.

### تشخیص (Diagnosis)

اولین و اساسی ترین هدف در مشاوره تشخیص دقیق بیماری است. تهیه تاریخچه فامیلی و رسم شجره کامل بیمار بسیار اهمیت دارد. حتی اگر در خانواده ای، برای اولین بار، بیماری خاصی مشاهده شود، تاریخچه فامیلی مثبت می تواند بسیار آگاه کننده باشد، خواه بیماری از قبل شناخته و یا با توجه به نشانه ها اخیرا تشخیص داده شده باشد. بازبینی تاریخچه حاملگی مادر بسیار مهم است. بخصوص اگر بیمار کودک باشد. بررسی پرونده های بیمارستانی و گزارش های کالبد شکافی بستگان مبتلا مفید است و می تواند تشخیص احتمالی را تأیید نماید. ارزیابی بالینی بیمار شامل معاینه کامل و انجام آزمایشها مناسب خواهد بود. در بسیاری موارد، معاینه والدین، خواهران و برادران بیمار برای یافتن علائم خفیف بیماری ضروری است. اغلب با تلفیق تمامی این اطلاعات، امکان تشخیص ارثی و فامیلی بودن بیماری یا نحوه انتقال آن در فامیل، فراهم می شود. با وجود این،

بررسی دقیق و برد میزان بروز زیاد بیماری مشکل بسیاری از خانواده ها را حل می کند. به علاوه در صورت عدم تشخیص، الگوی وراثتی را می توان با تجزیه و تحلیل شجره نامه بدست آورد و خطر تکرار را پیش بینی نمود.

### مشاوره آگاهی بخش و اطلاعاتی (Informative Counselling)

در مشاوره ژنتیک، تبادل اطلاعات و آموزش خانواده از بخش های ضروری بشمار می رود. اطلاعات ارائه شده به دلایل مراجعه مشورت جو و تشخیص بیماری و نگرانی های او بستگی دارد. معمولاً بحث با توضیح درباره تشخیص بیماری آغاز می شود. سپس سیر بیماری و پیش آگهی بیماری و سرانجام راههای انتخابی برای درمان و کنترل بیماری به بحث گذاشته می شود.

در اغلب مشاوره های ژنتیکی توضیح در مورد خطر تکرار یک عارضه بسیار مهم است. این افراد ممکنست بخواهند بدانند که آیا فرزند مبتلای آنها می تواند این عارضه را به فرزندان خود منتقل نماید یا خیر. خطرات بارداری خانم های حامله و نیز خانم هایی که هنوز حامله نیستند ولی به دلیل وجود یک بیماری ژنتیکی در خانواده برای مشاوره مراجعه کرده اند باید مشخص شود و به اطلاع آنها برسد.

بعد از تشریح تشخیص و پیش آگهی، شاید دشوارترین کار مشاوره توضیح در مورد خطر تکرار بیماری باشد. خوشبختانه اغلب نتیجه مشاوره موجب اطمینان بیشتر و رفع باورهای نادرست می شود. در مورد بیماری هایی که تنوع ژنتیکی دارند (Heterogeneity) تعیین الگوی دقیق وراثتی غیر ممکن است. برای مثال هیدروسفالی فرم اسپورادیک، اتوزومی مغلوب و وابسته به جنس دارد. احتمالات مختلف باید به فامیل منتقل شود تا آنها از میزان خطر تکرار عارضه مطلع شوند. در موارد تک گیر، اگر والدین ناقل ژن جهش یافته نباشند، ممکن است بیماری نتیجه جهش جدید (New Mutation) باشد و منشأ ژنتیکی نداشته باشد. اگر عامل بیماری موتاسیون جدیدی

باشد، خطر تکرار آن برای فرزند بعدی ناچیز است. «موزائیسیم گونادی والدین» از این قاعده استثناء است و در این موارد خطر تکرار زیاد است. اگر بیماری علت ژنتیکی نداشته باشد، می توان به مشورت جو اطمینان داد تا نگران خطر تکرار نباشد. درک مشورت جو از احتمال وقوع، به نوبه خود، به زمینه های نژادی، الگوی زندگی، تجربه های قبلی و اعتقادات اجتماعی و مذهبی وی بستگی دارد. هنگام بحث در مورد بیماری و تکرار آن در فرزندان بعدی فرد، مشاور باید به تمام این عوامل توجه و حساسیت نشان دهد.

هنگامی که طبیعت بیماری روشن و خطر بروز مجدد آن توضیح داده شد، خانواده می تواند برای مقابله با وضعیت کنونی یکی از راههای ممکن را انتخاب نماید. این وظیفه مشاور است که بدون اینکه مشورت جو را تحت تأثیر پیش داوری ها و باورهای خود قرار دهد، او را در اتخاذ مناسب ترین تصمیم راهنمایی نماید.

برای توقف پیشرفت علائم بیماری یا تکرار آن در سایر افراد فامیل ممکن است راههایی وجود داشته باشد. در بعضی از بیماریهای ژنتیکی، کشف ژن غیرطبیعی، قبل از بروز علائم سبب می شود تا با تغییر الگوی زندگی، علائم تخفیف یابد یا با تأخیر ظاهر شود.

در بعضی موارد، تشخیص بیماری ژنتیکی در یک فرد زنگ خطری برای سایر افراد فامیل است. مشاور باید افراد در معرض خطر را مشخص نماید. برای تعیین ناقلان بسیاری از بیماریهای ژنتیکی تست هایی در دسترس است. همچنین امکان تعیین افراد در معرض خطر نیز وجود دارد. مشاوره با خویشاوندان در معرض خطر نیز لازم است؛ ولی همواره باید به اصول رازداری پایبند بود. با پیشرفت ژنتیک بالینی و استفاده از تکنولوژی ژنتیک مولکولی و روشهای سیتوژنتیکی و بررسی های آنزیمی، داشتن فرزندی سالم یک راه انتخابی عملی و قابل دسترس شده است. در حال حاضر با استفاده از روشهای تشخیص قبل از



تولد در حین دوران بارداری بیش از ۲۰۰ عارضه ژنتیکی را می توان تشخیص داد که استفاده از آن برای افراد داوطلب، در مراکز ژنتیک، متداول شده است. که در فصل مربوط به «تشخیص قبل از تولد» در این باره به تفصیل بحث خواهد شد.

### مشاوره ی حمایتی (Supportive Counselling)

هدف مشاور این است که به افراد یا خانواده هایی که با مشکل ژنتیکی روبرو هستند کمک کند تا فشار روانی حاصل از آن را تحمل نماید. طبیعت معلول کننده و مزمن اکثر این بیماری ها، مراقبت های حمایتی را ضروری می نماید. این مراقبت ها برای اینکه خانواده ها بتوانند با مشکلات خود کنار بیایند، و آلام فیزیکی و روانی خود را کاهش دهند و احساس شرم و گناه و حالت انگشت نما شدن خود را در میان اطرافیان و خویشان بخوبی تحمل نمایند ضروری است.

شاید در زندگی موارد نادری باشد که تصمیم گیری در مورد بچه دار شدن را با توجه به خطرات ژنتیکی آن، از نظر روانی بسیار پیچیده کند. تصمیم زوج هر چه باشد، حمایت و تقویت روحی آنها لازم است. مشاوره ژنتیک یک فرایند تدریجی و پیشرونده است که نباید در انجام آن عجله کرد. تبادل اطلاعات بین مشاوران و مشورت جویان به زمان و به خصوص به مهارت های شنیداری تکامل یافته نیاز دارد. بنابراین، مشاور باید نسبت به نیازهای بیان شده و نشده بیمار (نیازهایی که با ایماء و اشاره تفهیم شود) حساس شود.

### پیگیری (Follow-Up)

ارسال یک نامه پیگیری، حاوی خلاصه مطالب رد و بدل شده در جلسه ی مشاوره، به بیماران کمک می کند تا مشکل خود را بهتر درک کنند و آنها را قادر می سازد که تحت فشار روانی کمتر و سر فرصت نتایج گفتگو ها را تحلیل نمایند. به علاوه باید مشورت جویان تشویق شوند تا در صورت برخورد با بن بست عاطفی و روانی و نیز احساس نیاز به توضیح بیشتر در باره ی

بیماری، مجدداً مراجعه نمایند. خانواده مبتلا، علاوه بر مشاوره با پزشک بهتر است از نظر احساسی و راه های انتخابی با یک مددکار اجتماعی یا فرد روحانی مشورت نماید. در صورت نیاز می توان آنها را به گروه های حمایتی ویژه معرفی کرد. این گروه ها معمولاً خانواده ها را از نظر مالی و روانی حمایت می کنند.

بخشی از اهداف مشاوره ژنتیک پیگیری دراز مدت است. با تحول اطلاعات پزشکی در طول زمان، می توان در تشخیص تجدید نظر کرد و یا درمان را تغییر داد و یا از روش های آسان تری برای شناسایی ناقلان و تشخیص قبل از تولد استفاده نمود. مشاور بایستی با کسب اطلاعات جدید درباره بیماری با فامیل بیمار تماس بگیرد و آنها را در جریان این تغییرات قرار دهد. با گذشت زمان افراد جدیدی با ازدواج و یا تولد به فامیل اضافه می شوند و تعدادی به سن ازدواج می رسند و تصمیم به تشکیل خانواده می گیرند؛ بنابراین یازنگری در شجره فامیلی لازم است.

مشاوره ژنتیک نباید جهت دار باشد و مطلوب آنست که جو مشورت تحت تأثیر پیش داوری های مشاوره قرار نگیرد. نقش اصلی مشاور این است که اطلاعات گوناگون را برای فامیل جمع آوری نماید تا آنها بتوانند با آگاهی کامل مناسب ترین تصمیم را اتخاذ نمایند. بسیاری اوقات جواب صحیح یا غلط صریحی وجود ندارد، در چنین شرایطی خانواده ها باید درک کنند که تصمیم گیری واقعاً مشکل است و آنها باید بر اساس باورها، اهداف و شناخت خود از خطر اقدام نمایند.

**فصل دوم:**

**روش کار**

**(Materials & Methods)**

## گزارش تحقیق

### ۱- موضوع تحقیق

بررسی تأثیر علل ژنتیک در نابینایان و کم‌بینایان تحت پوشش سازمان بهزیستی استان یزد.

### ۲- مشخصات طرح

#### الف) مشخصات علل اجرایی طرح

این تحقیق توسط دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد (مرکز تحقیقات درمانی ناباروری و گروه چشم پزشکی) و با همکاری سازمان بهزیستی استان یزد (کلینیک ژنتیک یزد، جامعه نابینایان استان یزد و اداره بهزیستی شهرستان یزد) به انجام رسیده است که تقریباً تمام بیماران نابینا و کم بینای تحت پوشش جامعه نابینایان و مجتمعات بهزیستی پیروزی، ارشاد و حضرت مهدی (عج) سازمان بهزیستی شهرستان یزد را شامل شده است. بیماران با هماهنگی از طریق جامعه نابینایان به کلینیک ژنتیک ارجاع و بررسی بر روی آنان آغاز می‌گردید.

#### ب) زمان اجرای طرح

این تحقیق از آذرماه سال ۱۳۸۱ شروع و تا دیماه ۱۳۸۲ بطول انجامید.

### ۳- اهداف تحقیق

#### الف) اهداف اصلی طرح (General objectives)

۱. بررسی تأثیر علل ژنتیک بر روی اختلال بیان در نابینایان و کم بینایان تحت پوشش سازمان بهزیستی استان

یزد.

جلد دوم



جمهوری اسلامی ایران  
سازمان مدیریت و برنامه ریزی کشور  
سازمان مدیریت و برنامه ریزی استان یزد

عنوان

**بررسی تأثیر عوامل ژنتیک بر روی اختلال بینائی در نابینایان  
و کم بینایان تحت پوشش سازمان بهزیستی استان یزد**

مجربان

دکتر محمدرضا بشارتی - دکتر سید مهدی کلانتر

دکتر سید محمد سید حسنی

دستگاه اجرایی

دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

دستگاه بهره‌بردار

سازمان مدیریت و برنامه ریزی استان یزد

ناظرین

دکتر محمدرضا شجاع - آقای سید احمد پیغمبری

فصل و سال اتمام پروژه

زمستان ۱۳۸۲

۲۱۸۱۷

سازمان بهزیستی استان یزد

۱۳۸۲ / ۱۶ / ۱۶

## ب) اهداف ویژه طرح

۱. تعیین خصوصیات دموگرافیک بیماران دارای اختلال بینائی.
۲. تعیین خصوصیات کلینیکی بیماران دارای اختلال بینائی.
۳. تعیین توزیع یافته‌های چشمی در جامعه مورد بررسی.
۴. تعیین توزیع فراوانی الگوهای وراثتی در نابینایان و کم‌بینایان تحت پوشش.
۵. بررسی نقش ازواجهای فامیلی در بروز اختلالات ژنتیک منجر به نابینائی یا کم‌بینائی.

## ج) اهداف کاربردی

۱. ایجاد بانک اطلاعات اولیه نابینائی در سطح استان یزد.
۲. ایجاد زمینه مناسب در راستای تعیین جهش‌های ژن در اختلالات تک‌ژنی و مشخص نمودن بیماران دارای اختلال میتوزنتیک و استفاده از نتایج در تشخیص قبل از تولد.
۳. افزایش سطح آگاهی خانواده‌های در معرض خطر در راستای پیشگیری از بروز مجدد نابینائی و کم‌بینائی.

۲۱۸۱۷

## فرضیات و سؤالات

- ۱- شایعترین علت نابینائی در جامعه مورد بررسی کدام است؟
- ۲- اکثر موارد اختلالات نابینائی دارای طرح توارث در شجره فامیلی می‌باشند.
- ۳- توزیع فراوانی نسبی انواع مختلف اختلالات بینائی در جامعه مورد بررسی چقدر است؟
- ۴- ضریب هم‌خوئی در جامعه مورد بررسی چقدر است؟
- ۵- تأیید انواع ازدواج‌های فامیلی و غیرفامیل در بروز این بیماریها چقدر است؟
- ۶- اختلالات تک ژنی مطرح (دارای طرح توارث) در جامعه مورد بررسی کدام است؟

### روش کار (Materials & methods)

#### الف) نوع و روش تحقیق

مطالعه انجام شده بصورت توصیفی و از نوع مقطعی (Cross sectional study) می‌باشد.

#### ب) جامعه مورد بررسی

کلیه بیماران دارای اختلال بینائی تحت پوشش جامعه نابینایان و مجتمع‌های پیروزی، ارشاد و حضرت مهدی (عج)

سازمان بهزیستی شهرستان یزد جهت مطالعه انتخاب شدند.

ج) روش نمونه‌گیری و تعیین حجم نمونه

نمونه‌گیری شامل کلیه بیمارانی گردید که تحت پوشش جامعه نابینایان و سه مجتمع از بهزیستی شهرستان یزد قرار داشتند و همگی آنها با تشخیص مشترک نابینائی دارای پرونده حمایتی بودند.

هـ) متغیرها

ردیف	متغیرها	مستقل	وابسته	کمی		تعریف علمی	مقیاس
				نسبی	رتبائی		
۱	سن	✓		✓			
۳	جنس	✓			✓		
۳	علامه کلینیکی	✓					
۴	یافته‌های پاراکلینیک *	✓					
۵	خویشاوندی	✓			✓		
۶	نوع اختلال بینائی		✓		✓		
۷	طرح توارث	✓			✓		

★ یافته‌های پاراکلینیک شامل یافته‌های بینائی سنجی، افتالموسکوپی، پریمتری، فلورسئین آنژیوگرافی و

آزمایشات ژنتیک (کاربوتیپ) می‌باشد.

و) روش و ابزار اخذ اطلاعات

برای کلیه بیماران تشخیص اولیه نابینائی مطرح گردیده و دارای پرونده توانبخشی - حمایتی در سازمان بهزیستی

استان یزد بودند. با تهیه پرسشنامه و تکمیل آن، اطلاعات دموگرافیک وارد شده، شجره فامیلی جمع‌آوری گردیده



و نتیجه معاینات بالینی عمومی و تخصصی چشم‌پزشکی و ارزیابی دیس مورفیها و نیز تستهای تکمیلی لازم شامل بررسیهای سیتوژنتیک و اقدامات مقدماتی جهت بررسیهای مولکولی در موارد دارای اندیکاسیون در پرسشنامه‌ها ثبت گردید. پس از ثبت اطلاعات در پرسشنامه‌های مربوطه، اطلاعات تحت برنامه تنظیم شده وارد می‌گردد.

### ز) روش انجام کار

این تحقیق کلیه نابینایان و کم‌بینایانی که در محدوده جامعه تعریف شده ما قرار می‌گرفتند را شامل می‌شد. این طرح از اوایل دیماه ۱۳۸۱ شروع گردید. کار جمع‌آوری نمونه‌ها حدود ۹ ماه بطول انجامید. برای کلیه بیماران پرسشنامه مربوطه که در آن اطلاعات، بر اساس روش استاندارد مشاوره ژنتیک جمع‌آوری می‌گردید تکمیل شد. در این پرسشنامه‌ها مشخصات دموگرافیک بیمار، وضعیت بالینی و دیس مورفیهای همراه بخصوص یافته‌های تخصصی چشم‌پزشکی از جمله افتالموسکوپی و یافته‌های پاراکلینیک، ویژگیهای والدین، مشخصات هنگام تولد بیمار در حد قابل دسترسی، سابقه بیماری والدین و بخصوص سوابق Prenatel، ویژگیهای اقوام و سابقه بیماری آنها و مشخصات مورد نیاز از آن دسته از بستگان فرد که بیمار هستند، جمع‌آوری گردید. در مجموع اطلاعات فامیلی حداقل در طول سه نسل و به عرض نسبت پنج فامیلی بدست آمد و سپس بر اساس این اطلاعات شجره فامیلی ترسیم گردید. وجود الگوهای وراثتی و شواهد مثبت ژنتیک در شجره فامیلی بر روی شجره‌نامه‌های ترسیم شده مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت بر اساس یافته‌های شجره فامیلی و آنومالیهای همراه دیده شده در معاینه بالینی ارزیابی‌های آزمایشگاهی ژنتیک انجام گرفت. بدین صورت که در موارد آنومالیهای متعدد مادرزادی بیماران مورد بررسی سیتوژنتیک با تکنیک G-buading قرار گرفتند و برای آن تعدادی که اختلال مشخصات ژنی دارای

طرح توارث براساس شجره فامیلی داشتند نمونه‌گیری لازم جهت ذخیره در بانک DNA برای مطالعات آتی انجام شد.

بر اساس نتایج بدست آمده از بررسیهای انجام شده مشاوره اطلاعاتی لازم به خانواده‌ها ارائه شد که در جریان آن توضیحات لازم در مورد تشخیص بیماری، سیر بیماری، پیش‌آگهی آن و راههای درمان و کنترل بیماری به بیمار و خانواده‌هایشان داده شد.

خط تکرار و سهم توارث را در بیماری و احتمال بروز مکرر آنرا در خویشاوندان به بحث گذاشته شده و در مورد راههای رویارویی با مشکل و پیشگیری از بروز مجدد و پیشرفت علائم به مراجعین اطلاعات لازم ارائه شد. در ضمن اینگونه مباحث، مشاوره حمایتی لازم نیز بعمل آمد تا بیماران و خانواده‌هایشان بتوانند در حد امکان با بیماری کنار آمده و تبعات آنرا تحمل نمایند و در صورت نیاز به اقدامات خاص در جهت درمان و پیشگیری، آمادگی روانی لازم را کسب نمایند که در این خصوص نقش جامعه نابینایان استان بسیار حائز اهمیت بوده و همکاری مؤثری را در این زمینه داشتند.

#### ه) مشکلات اجرای تحقیق

هر چند به نظر می‌رسید که با عدم همکاری تعدادی از بیماران و یا خانواده‌هایشان و یا عدم پیگیری بعضی از آنها در انجام بررسیهای تکمیلی مواجه شویم، خوشبختانه با همکاری خوب جامعه نابینایان استان یزد و انجام هماهنگیهای لازم از جانب آنان و توجیه کافی بیماران در راستای ضرورت طی مراحل تشخیصی و راههای پیشگیری از بروز مجدد بیماری، مشارکت نابینایان در انجام این طرح از وضعیت مطلوبی برخوردار بود. در طی مدت

اجرای طرح با توجه به مشخص شدن تشخیص آن مطرح و طرح توارث در نابینایان دو از دواج در بین این جامعه

انجام گرفت که از نتایج کاربردی طرح محسوب می‌شود.

**فصل سوم:**

**نتایج**

**(Results)**

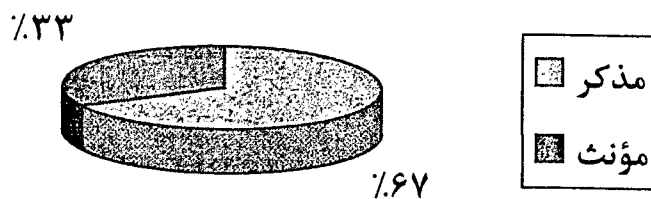
## یافته‌های دموگرافیک

در این بررسی مجموعاً ۱۰۹ توانخواه مبتلا به نابینائی مورد بررسی قرار گرفتند که نتیجه و تحلیل یافته‌های دموگرافیک آنها به شرح ذیل می‌باشد.

جدول شماره ۴ : توزیع قروانی و درصد جامعه مورد بررسی بر حسب جنس

جنس	تعداد	درصد
مذکر	۷۳	۶۷
مؤنث	۳۶	۳۳
جمع	۱۰۹	۱۰۰

در جامعه مورد بررسی از ۱۰۹ بیمار ۷۳ نفر مذکر (۶۷ درصد) و ۳۶ نفر مؤنث (۳۳ درصد) بودند.



نمودار شماره ۴ : درصد جامعه مورد بررسی بر حسب جنس

جدول شماره ۷: توزیع فراوانی و درصد جامعه مورد بررسی بر حسب سن

درصد	تعداد	سن
۶/۵	۷	≤9
۲۴/۸	۲۷	10-19
۴۳/۱	۴۷	20-29
۱۹/۳	۲۱	30-39
۶/۴	۷	≥40
۱۰۰	۱۰۹	جمع

الف - بیشتر بیماران در گروه سنی ۲۰ تا ۲۹ سال قرار داشتند (۴۷ نفر با فراوانی نسبی ۴۳/۱ درصد) که البته

شرایط عضوگیری جامعه نابینایان از نظر سنی در یک ترکیب سنی مؤثر بوده است.

ب - حداقل سن در جامعه مورد بررسی یک ماه و حداکثر آن ۶۰ سال می باشد.

ج - میانگین سنی در جامعه مورد بررسی ۲۴/۶۲ سال با انحراف معیار ۱۰/۴۹ می باشد.

جدول شماره ۸: توزیع فراوانی و درصد تمصیلات در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	تحصیلات
۴/۶	۵	زیر سن مدرسه
۴/۶	۵	بیسواد
۱۴/۷	۱۶	ابتدایی
۵۰/۵	۵۵	متوسطه
۲۵/۷	۲۸	عالی
۱۰۰	۱۰۹	جمع

الف- در جامعه مورد بررسی تنها ۵ نفر (۴/۶ درصد) از بیماران بیسواد بودند و ۵۵ نفر آنها از آنها با فراوانی نسبی

۵۰/۵ درصد دارای تحصیلات متوسطه یا در حال تحصیل در مقطع راهنمایی یا دبیرستان بودند.

ب- قابل توجه می باشد که ۲۸ نفر از نابینایان مورد بررسی با فراوانی نسبی ۲۵/۷ درصد دارای تحصیلات عالی

بودند.

جدول شماره ۹: توزیع فراوانی و درصد شغلی جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	شغل
۴/۶	۵	کمتر از ۷ سال
۲۰/۲	۲۲	دانش آموز
۱۰/۱	۱۱	دانشجو
۱۹/۳	۲۱	کارمند
۱/۸	۲	کارگر
۷/۳	۸	آزاد
۵/۵	۶	سایر
۳۰	۳۳	بیکار
۱۰۰	۱۰۹	جمع

الف- تنها ۵ نفر از نابینایان مورد بررسی در گروه سنی زیر ۷ سال قرار داشتند که فراوانی نسبی ۴/۶ درصد را به خود اختصاص می دادند.

ب - در جامعه مورد بررسی ۳۳ نفر با فراوانی نسبی ۳۰/۳ درصد در حال تحصیل بودند که از این تعداد ۱۱ نفر (۱۰/۱ درصد از کل جامعه مورد بررسی) در حال انجام تحصیلات عالی بودند.



ج - ۳۷ نفر با فراوانی نسبی ۳۳/۵ درصد دارای فعالیت اقتصادی بودند در حالیکه ۳۳ نفر با فراوانی نسبی ۳۰

درصد از جامعه مورد بررسی به فعالیت خاصی اشتغال نداشتند و بیکار محسوب می‌گردیدند.

جدول شماره ۱۰: توزیع فراوانی و درصد جامعه مورد بررسی بر حسب محل تولد (به تفکیک شهرستان)

درصد	تعداد	محل تولد
۲/۸	۳	اردکان
۱/۸	۲	بافق
۲/۷	۳	تفت
۱/۸	۲	صدوق
۹/۲	۱۰	مهریز
۶/۴	۷	میبد
۵۸/۷	۶۴	یزد
۱۶/۵	۱۸	خارج از استان
۱۰۰	۱۰۹	جمع

الف - با توجه به مشخصات جامعه مورد بررسی بیشترین فراوانی محل تولد بیماران شهرستان یزد با تعداد ۶۴ مورد و با فراوانی نسبی ۵۸/۷ درصد می باشد.

ب - ۱۶/۵ درصد از بیماران در خارج از استان متولد شده بودند که متعلق به استانهای کرمان ، فارس ، سیستان و بلوچستان ، اصفهان ، سمنان و تهران بودند.

جدول شماره ۱۱: توزیع فراوانی و درصد سنی والدین در زمان تولد فرزندان مبتلا به انتقال بینائی در

جامعه مورد بررسی

مادر		پدر		سن / والدین
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱۳/۶	۱۵	۱/۸	۲	کمتر از ۲۰ سال
۳۶/۷	۴۰	۱۹/۲	۲۱	۲۰-۲۴
۱۲/۸	۱۴	۱۱/۹	۱۳	۲۵-۲۹
۱۴/۷	۱۶	۲۰/۲	۲۲	۳۰-۳۴
۱۴/۷	۱۶	۲۲	۲۴	۳۵-۳۹
۵/۵	۶	۱۵/۶	۱۷	۴۰-۴۴
۱/۸	۲	۹/۲	۱۰	مساوی و بیشتر از ۴۵ سال
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

الف - بیشترین فراوانی سنی مادران در زمان تولد بیماران بین ۲۰ تا ۲۹ سالگی است که فراوانی نسبی ۴۹/۵

درصد را به خود اختصاص می‌دهد و از طرفی ۲۴ مورد از مادران (۲۲/۶ درصد) مساوی و بالاتر از ۳۵ سال بودند.

ب - بیشترین فراوانی سنی پدران بین ۳۰ تا ۳۹ سالگی است که فراوانی نسبی ۴۲/۲ درصد را به خود اختصاص

می‌دهند. ۲۴/۸ درصد از بیماران فرزندان پدران بالاتر از ۴۰ سال بودند.

## یافته‌های شجره فامیلی

جدول شماره ۱۲: توزیع فراوانی نوع ازدواج در والدین بیماران مبتلا به اختلال بینائی

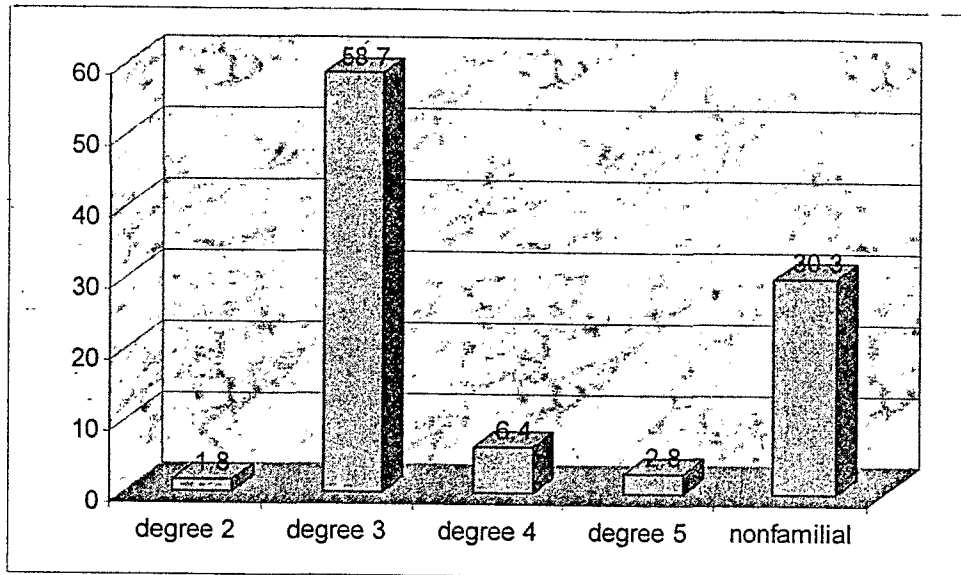
درصد	تعداد	نوع ازدواج فامیلی	
۱/۸	۲	درجه ۲ (double cousin)	
۵۸/۷	۶۴	درجه ۳ (First cousin)	
۶/۴	۷	درجه ۴ (second cousin)	
۲/۸	۳	درجه ۵ فامیلی	غیرفامیلی
۳۰/۳	۳۳	غیرفامیلی	
۱۰۰	۱۰۹	جمع	

بطور کلی در جامعه مورد بررسی (در ۶۹/۷ درصد از موارد (۷۶ مورد) نابینایان حاصل ازدواجهای فامیلی در درجات

مختلف بوده‌اند که در این گروه در ۲/۶ درصد حاصل ازدواج فامیلی درجه ۲، در ۸۴/۲ درصد حاصل ازدواج فامیلی

درجه ۳ و در ۹/۲۱ درصد حاصل ازدواج فامیلی درجه ۴ و در ۳/۹ درصد از موارد حاصل ازدواج فامیلی درجه ۵

می‌باشند.



نمودار شماره ۳: درصد فراوانی نوع ازدواج والدین در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۱۳: توزیع فراوانی وابستگان مبتلا به نابینائی بر حسب درجه فامیلی در جامعه مورد بررسی

جمع		مشترک	پدري	مادري	درجه فامیلی (نسبت فامیلی)
درصد	تعداد				
۴۵/۴	۵۰	۴۱	۸	۰	درجه اول
۳۸/۲	۴۲	۴	۲۴	۱۴	درجه دوم
۳۷/۳	۴۱	۹	۲۳	۹	درجه سوم
۱۳/۶	۱۵	۳	۹	۳	درجه چهارم
۱۰/۹	۱۲	۲	۷	۳	درجه پنجم
۱۰۰	۱۰۹	۵۹	۷۱	۲۹	تعداد کل مورد بررسی

الف- لازم به توضیح می باشد که در این جدول منظور وجود نابینائی در وابستگان بر حسب درجه فامیلی آنهاست و

تعداد نابینا در نسبتهای فامیلی مورد نظر نبوده است. همانطور که ملاحظه می گردد هر چه درجه فامیلی وابستگان

دورتر می شود بیماری کمتر دیده می شود و با این وجود در خواهران و برادران و نیز وابستگان درجه دوم و سوم

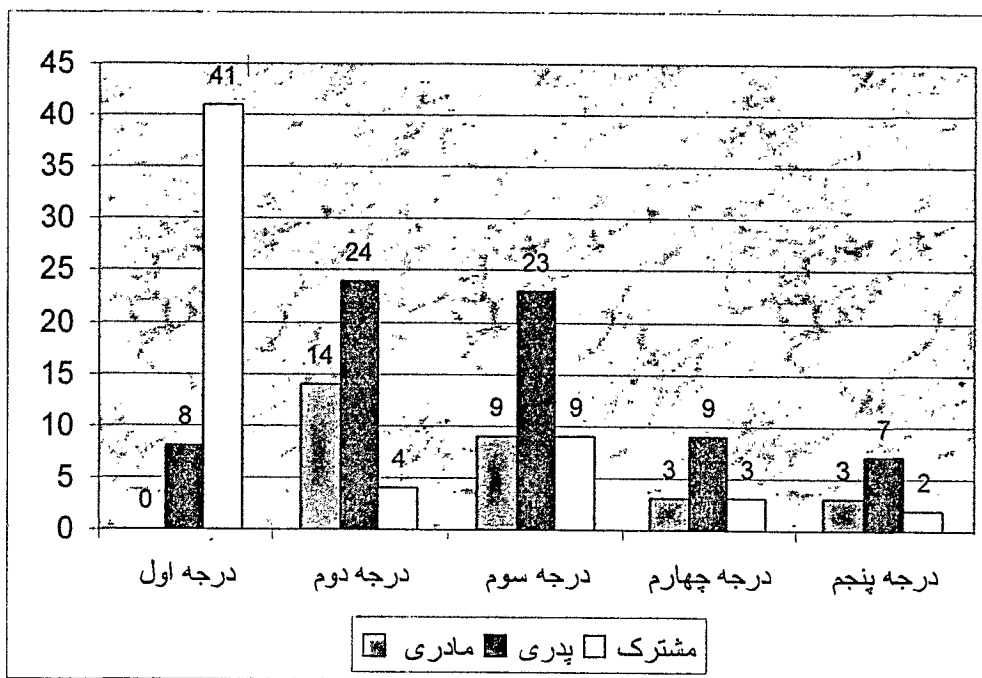
پدري اختلال بینائی بیشتر دیده می شود.

ب - در صورتی که تعداد نابینایان در شجره فامیلی را بر حسب درجه فامیلی مورد نظر قرار دهیم در کل جامعه

مورد بررسی ۸۹ نفر از وابستگان درجه اول، ۵۳ نفر از وابستگان درجه دوم و ۵۹ نفر از وابستگان درجه سوم و ۳۱

نفر از وابستگان درجه چهارم و ۲۸ نفر از وابستگان درجه پنجم مبتلا بودند که بیشترین فراوانی در وابستگان درجه

اول را نشان می دهد.



نمودار شماره ۴: فراوانی مطلق وابستگان مبتلا به نابینائی بر حسب درجه فامیلی در جامعه

مورد بررسی



جدول شماره ۱۴ : توزیع فراوانی تعداد خویشاوند مبتلا به نابینائی در موارد شجره فامیلی مثبت

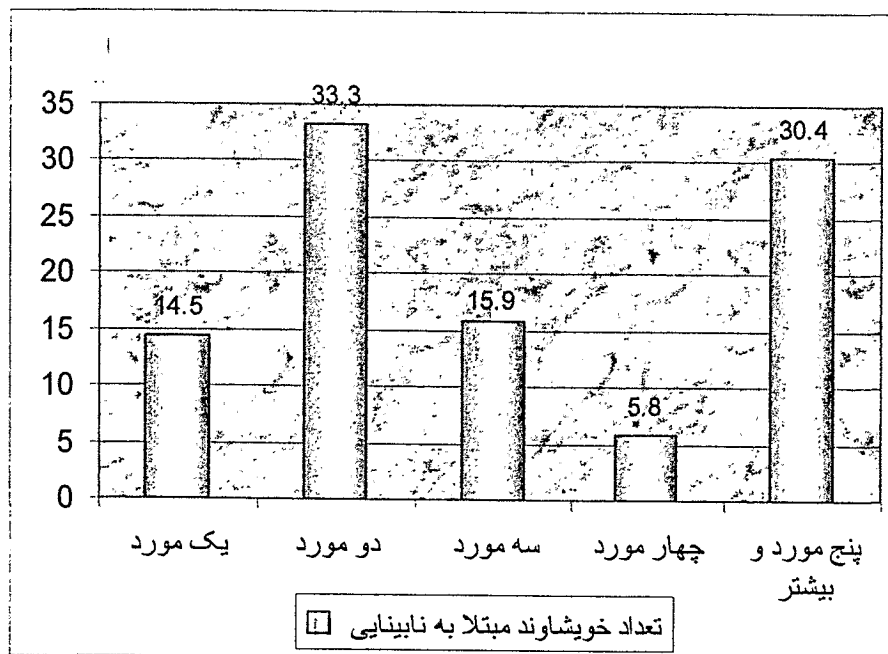
تعداد خویشاوند مبتلا	تعداد	درصد
۱	۱۰	۱۴/۵
۲	۲۳	۳۳/۳
۳	۱۱	۱۵/۹
۴	۴	۵/۸
۵ مورد و بیشتر	۲۱	۳۰/۴
جمع	۶۹	۱۰۰

الف - از ۱۰۹ بیمار مورد بررسی در ۴۰ مورد (۳۶/۷ درصد) شجره فامیلی از نظر وجود موارد دیگر نابینائی منفی بود.

ب - در مجموع در ۶۹ مورد (۳۶/۳ درصد از کل جامعه مورد بررسی) موارد دیگری از نابینائی در شجره فامیلی وجود داشت که در ۱۰ بیمار (۱۴/۵ درصد) یک مورد دیگر تکرار نابینائی و در ۲۳ بیمار (۳۳/۳ درصد) ۲ مورد دیگر تکرار و در ۳ بیمار ۱۳ مورد تکرار نابینائی در شجره فامیلی دیده می شود.

ج - در ۲۱ بیمار تعداد خویشاوند مبتلا به نابینائی ۵ نفر و بیشتر بود که فراوانی نسبی ۱۹/۲۶ درصد را در کل جامعه مورد بررسی به خود اختصاص می دهد.

د - لازم به توضیح می‌باشد که در بعضی از موارد چند نابینا از یک خانواده در نمونه‌های مورد بررسی قرار گرفته بودند.



نمودار شماره ۵: توزیع فراوانی نسبی تعداد خویشاوند مبتلا به نابینائی در موارد شجره فامیلی مثبت

جدول شماره ۱۵ : توزیع فراوانی Fetal loss در خانواده‌های دارای فرزند نابینا

درصد	تعداد	Fetal lose
۷۶/۹	۸۴	ندارد
۱۳	۱۴	۱
۷/۴	۸	۲
۳/۷	۴	۳
۱۰۰	۱۰۹	جمع

در بین خانواده‌های دارای فرزند مبتلا به اختلال بینائی در ۲۶ مورد با فراوانی نسبی ۲۴/۱ درصد سابقه Fetal

Loss وجود داشته است که در ۱۴ خانواده یک مورد و در ۸ خانواده دو مورد و در ۴ خانواده ۳ مورد وجود داشت.

جدول شماره ۱۶: توزیع فراوانی ضریب هم‌خونی در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	ضریب هم‌خونی
۳۳	۳۶	۲/۵
۳/۷	۴	$۲/۵ < f < ۶/۲۵$
۳۹/۴	۴۳	۶/۲۵
۲۲/۶	۲۴	$۶/۲۵ < f < ۱۲/۵$
۱/۸	۲	۱۲/۵
۱۰۰	۱۰۹	جمع

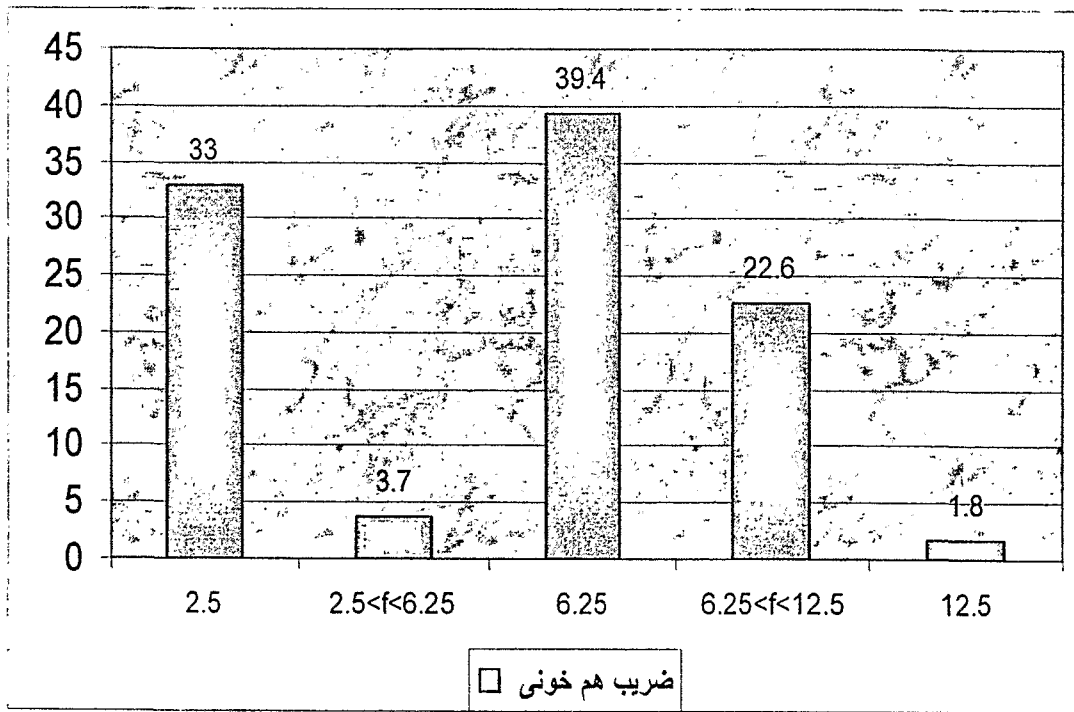
الف - حداقل ضریب هم‌خونی در جامعه مورد بررسی در حد ازدواجهای غیرفامیلی یعنی ۲/۵ درصد و حداکثر آن

۱۲/۵ درصد یعنی ازدواج double cousin می‌باشد.

ب - بیشترین فراوانی ضریب هم‌خونی ۶/۲۵ درصد می‌باشد که مربوط به ازدواجهای فامیلی درجه ۳ می‌باشد.

ج - میانگین ضریب هم‌خونی در این جامعه ۵/۴۷ با انحراف معیار ۲/۵۱ می‌باشد.

وزارت اطلاعات و آمار علمی ایران  
موسسه ژنتیک و ارکان



نمودار شماره ۶: توزیع فراوانی نسبی ضریب هم خونی در جامعه مورد بررسی

## تقسیم‌بندی طرح توارث

اوتوزوم غالب: وجود نابینائی حداقل در ۲ نسل پیاپی یا اختلال اوتوزومال غالب شناخته شده.

اوتوزوم مغلوب: وجود دو مورد نابینائی در ازدواج فامیلی یا سه مورد در ازدواج غیرفامیلی یا اختلال شناخته شده

اوتوزومال غالب

وابسته به جنس مغلوب: وجود سه فرد مبتلا با طرح انتقال مادری در شجره فامیلی

شجره مثبت بدون طرح توارث: وجود موارد منفرد یا دوتائی نابینائی بطور پراکنده در شجره فامیلی بدون طرح

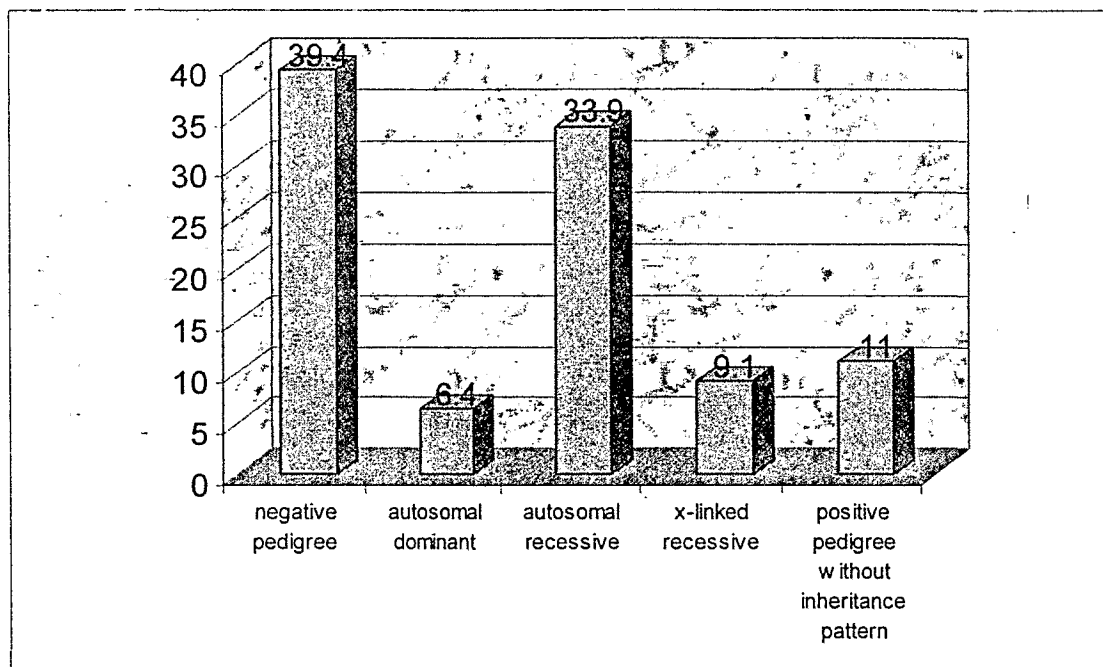
توارث

شجره منفی: عدم وجود مورد دیگری از نابینائی

جدول شماره ۱۷: توزیع فراوانی طرح توارث بر اساس تقسیم‌بندی فوق

درصد	تعداد	طرح توارث
۳۹/۴	۴۳	بدون سابقه فامیلی
۱۱	۱۲	شجره مثبت بدون طرح توارث
۶/۴	۷	اوتوزوم غالب
۳۳/۹	۳۷	اوتوزوم مغلوب
۹/۱	۱۰	وابسته به جنس مغلوب
۱۰۰	۱۰۹	جمع

با توجه به جدول فوق در ۳۹/۴ درصد از بیماران هیچگونه سابقه فامیلی دیگری از نابینائی دیده نمی‌شود. در ۱۱ درصد از موارد (۱۲ بیمار) موارد دیگری از نابینائی در شجره فامیلی دیده می‌شود ولی تابع طرح توارث نمی‌باشد. در مجموع در کل جامعه مورد بررسی شجره فامیلی در ۴۹/۵ درصد از موارد (۵۴ مورد) تابع طرح توارث می‌باشد که در این بین توارث اوتوزومال مغلوب با فراوانی نسبی ۳۳/۹ درصد شایعترین می‌باشد. لازم به توضیح می‌باشد که در تجزیه و تحلیل شجره‌های فامیلی توارث میتوکندریال در شجره فامیلی طرح توارث وابسته به جنس مغلوب را تبعیت می‌کند و از نظر شجره فامیلی این دو بخوبی قابل تفکیک از یکدیگر نمی‌باشد.



نمودار شماره ۷ : توزیع فراوانی نسبی طرح توارث در جامعه مورد بررسی

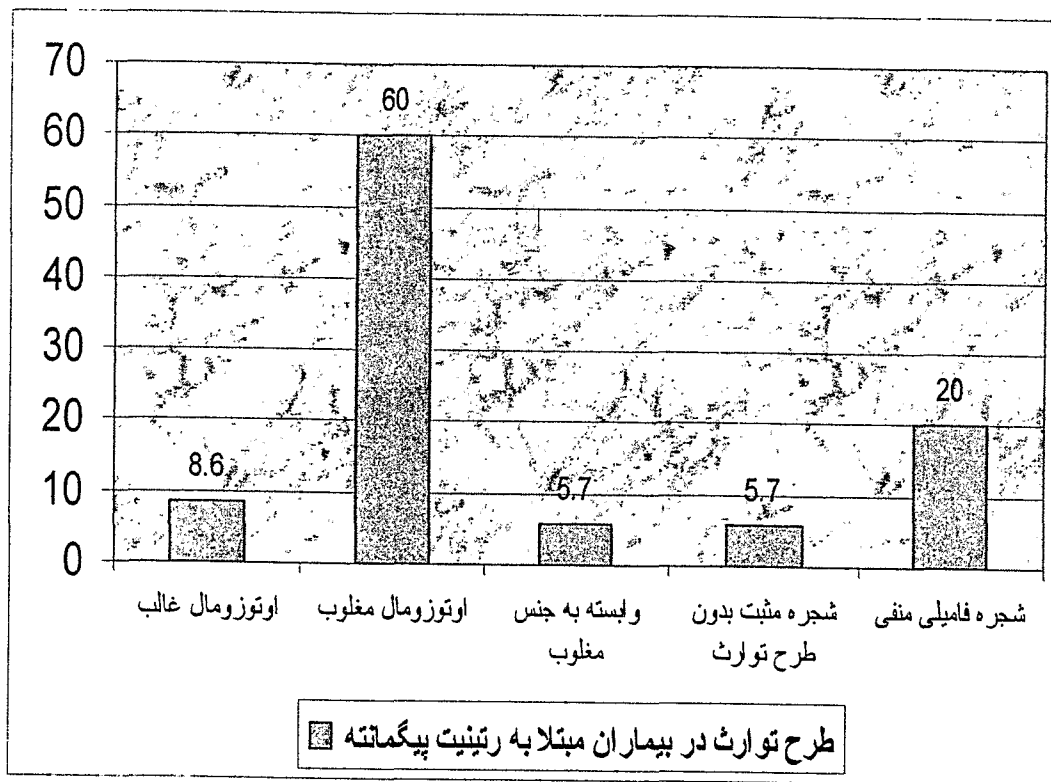


جدول شماره ۱۸ : توزیع فراوانی طرح توارث در نابینایان مبتلا به رتینیت پیگمانته

درصد	تعداد	طرح توارث
۸/۶	۳	اوتوزومال غالب
۶۰	۲۱	اوتوزومال مغلوب
۵/۷	۲	وابسته به جنس مغلوب
۵/۷	۲	شجره مثبت بودن طرح توارث
۲۰	۷	شجره فامیلی منفی
۱۰۰	۳۵	جمع

در رتینیت پیگمانته بیشترین فراوانی طرح توارث بر اساس شجره‌های فامیلی مربوط به توارث اوتوزومال مغلوب می‌باشد و بعد از آن سه بیمار (۸/۶ درصد) توارث اوتوزومال غالب داشتند.

در ۷ بیمار با فراوانی نسبی ۲۰ درصد شجره فامیلی از نظر وجود موارد مشابه بیماری منفی بود.



نمودار شماره : درصد فراوانی طرح توارث در بیماران مبتلا به رتینیت پیگمانته

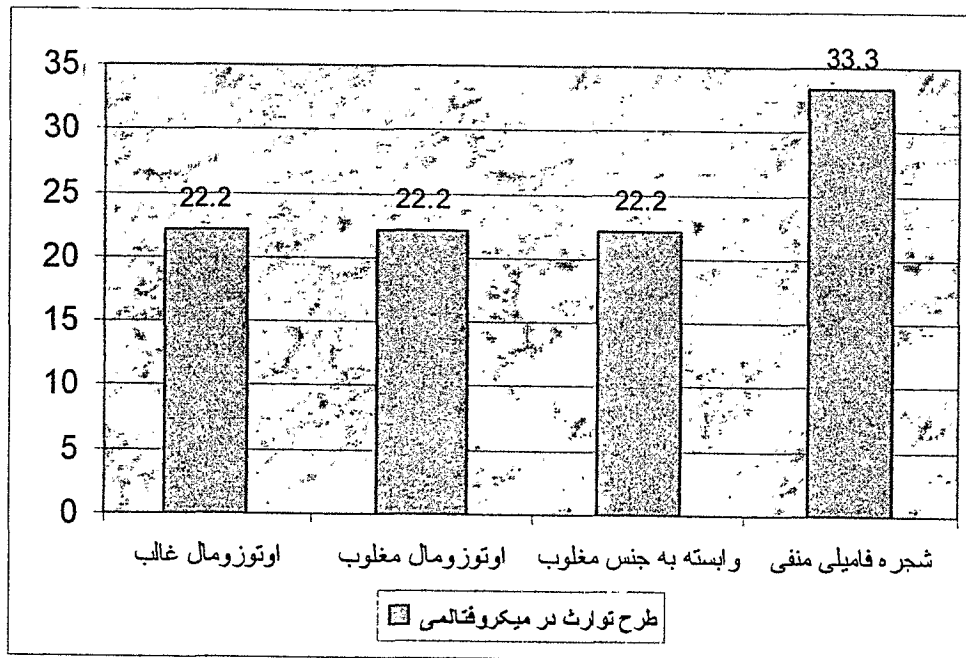
جدول شماره ۱۹ : توزیع فراوانی طرح توارث در نابینایان مبتلا به میکروفتالمی/انوفتالمی

درصد	تعداد	طرح توارث
۲۲/۲	۴	اوتوزومال غالب
۲۲/۲	۴	اوتوزومال مغلوب
۲۲/۲	۴	وابسته به جنس مغلوب
۳۳/۳	۶	شجره فامیلی منفی
۱۰۰	۱۸	جمع

در موارد میکروفتالمی در ۶ مورد با فراوانی نسبی ۳۳/۳ درصد شجره فامیلی از نظر وجود موارد مشابه منفی بود در

حالیکه فراوانی یکسانی از نظر طرحهای توارث اوتوزومال غالب و مغلوب و وابسته به جنس مغلوب در بین بیماران

میکروفتالمی دیده می شد.



نمودار شماره ۹ : درصد فراوانی طرح توارث در بیماران میکروفتالمیک

## یافته‌های معاینه بالینی

جدول شماره ۲۰ : توزیع فراوانی سن تشخیص بیماری در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	سن تشخیص بیماری
۴۷/۷	۵۲	در زمان تولد
۵/۵	۶	زیر یک سالگی
۱۶/۵	۱۸	۱ تا ۴ سالگی
۲۱/۱	۲۳	۵ تا ۹ سالگی
۲/۸	۳	۱۰ تا ۱۴ سالگی
۲/۸	۳	۱۵ تا ۱۹ سالگی
۳/۷	۴	مساوی و بیشتر از ۲۰ سالگی
۱۰۰	۱۰۹	جمع

اکثر موارد نابینائی در سن زیر یک سالگی قابل تشخیص می‌باشد (۵۳/۲ درصد)، بطوریکه در جامعه مورد بررسی ما

در ۵۲ بیمار اختلال بینائی در بدو تولد قابل تشخیص بوده است که فراوانی نسبی ۴۷/۷ درصد را به خود اختصاص

می‌دهد.

در ۴ مورد بیماری در سنین بالاتر از ۲۰ سالگی تشخیص داده شده است که هر ۴ مورد بدنیاال مسائل تومورال بوده است.

حداقل سن تشخیص بیماری در جامعه مورد بررسی در بدو تولد و حداکثر آن ۳۴ درصد و میانگین سن تشخیص اختلال بینائی ۳/۷۷ با انحراف معیار ۶/۵۶ می باشد.

جدول شماره ۱۱: توزیع فراوانی و درصد وضعیت اختلال بینائی (دید دوچشمی) در جامعه مورد

بررسی

درصد	تعداد	وضعیت بینائی
۲/۸	۳	نرمال
۳/۷	۴	Subnormal
۵/۵	۶	Low vision
۶۷	۷۳	Legal blindness
۲۱/۱	۲۳	NLP
۱۰۰	۱۰۹	جمع

- در جامعه مورد بررسی ۸۸/۱ درصد (۷۹ درصد) از نظر قانونی نابینا بودند که ۲۳ نفر از این تعداد درک نور نیز

نداشتند (۲۱/۱ درصد کل جمعیت مورد بررسی).

- در سه مورد از نابینایان دید یک چشمی وجود داشت که در تعریف نابینائی قرار نمی گرفتند.

در تقسیم بندی فوق (۱۶):

subnormal: حدت بینائی بین  $\frac{۳}{۶}$  تا نرمال.

Low vision: حدت بینائی کمتر از  $\frac{6}{18}$  (۰/۳) اما مساوی یا بهتر از  $\frac{3}{60}$  (۰/۰۵) در چشم بهتر با بهترین اصلاح ممکن.

Blindness: حدت بینائی کمتر از  $\frac{20}{200}$  یا کمتر. NLP: بدون درک نور

جدول شماره ۲۲: توزیع فراوانی و درصد نوع افتلال بینائی بر حسب وضعیت آناتومیک پشمی در

جامعه مورد بررسی -

درصد	تعداد	محل آناتومیک اختلال چشمی
۲۸/۴	۳۱	Anterior segment
۴۹/۵	۵۴	Posterior segment
۱۶/۵	۱۸	Dysgenesis
۵/۵	۶	Other
۱۰۰	۱۰۹	جمع

درگیری بخش خلفی چشم (Posterior segment) با فراوانی نسبی ۴۹/۵ درصد شایعتر از بخش قدامی

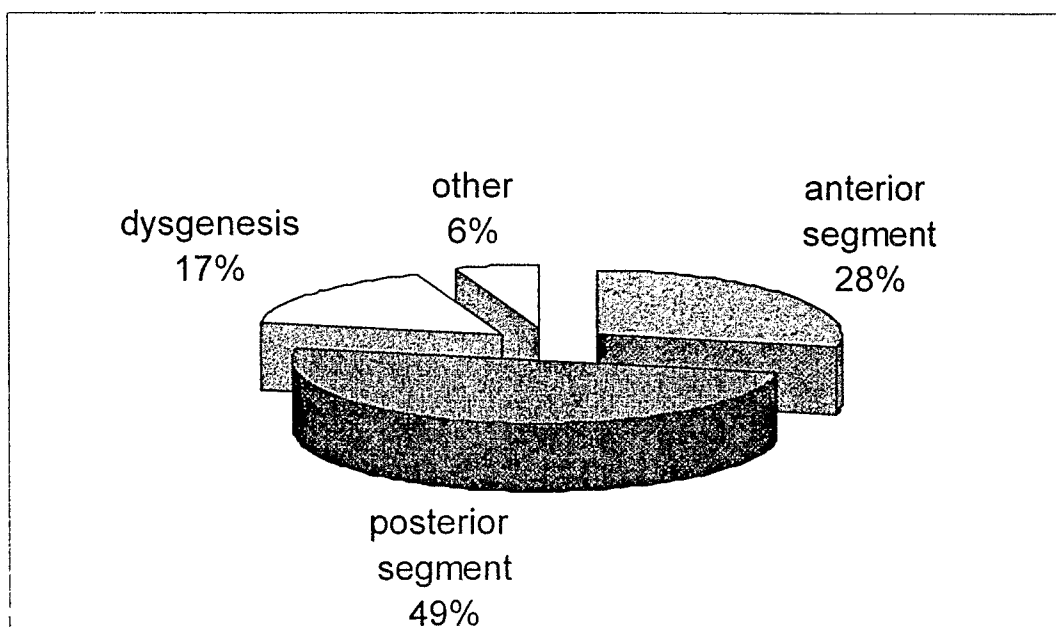
(anterior segment) با فراوانی نسبی ۲۸/۴ درصد بود.



لازم به توضیح می‌باشد که در جدول فوق اختلالات مربوط به قرنیه، لنز و گلوکوم در دسته Anterior segment

و اختلالات مربوط به شبکیه شامل عروق، ماکولا و پریفری در دسته posterior segment و اختلالات

میکروفتالمی، انوفتالمی و oculododosis در دسته Dysgenesis قرار گرفته‌اند.



نمودار شماره ۱۰: درصد انواع اختلال بینائی بر حسب وضعیت آناتومیک چشمی در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۲۳: توزیع فراوانی و درصد نوع اختلال بینائی در جامعه مورد بررسی (بر اساس تشخیص)

افتالموسکوپى

درصد	تعداد	نوع اختلال بینائی
۲/۸	۳	Leber's congenital amaurosis
۳۲/۱	۳۵	Retinitis pigmentosa
۳/۷	۴	Best disease
۳/۷	۴	Optic nerve atrophy
۲/۸	۳	High myopia
۲/۸	۳	Albinism
۱۰/۱	۱۱	Glaucoma
۱۱	۱۲	Cataract
۱۶/۵	۱۸	Microphthalmia
۴/۶	۵	Secondary to tumors & infections
۱۰۰	۱۰۹	جمع

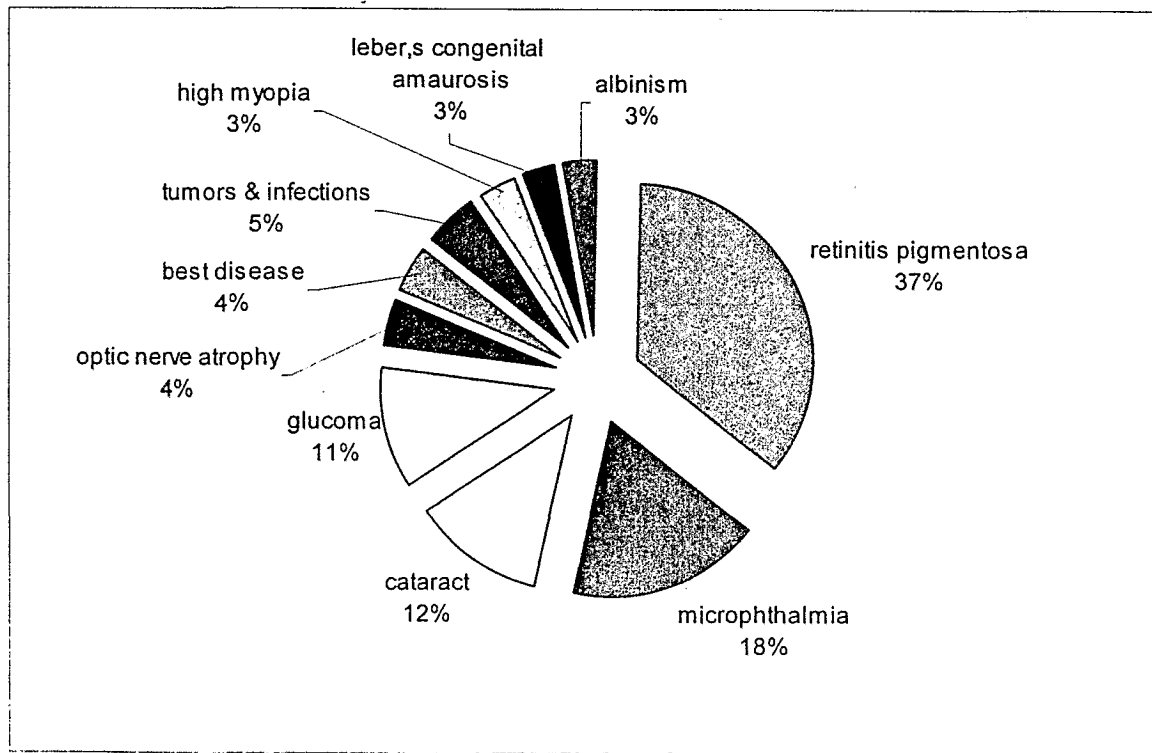
- شایعترین تشخیص مطرح در اختلال بینائی در جامعه مورد بررسی Retinitis pigmentosa می باشد

که در ۳۵ بیمار با فراوانی نسبی ۳۲/۱ درصد وجود داشت.

- در ۱۸ نابینا با فراوانی نسبی ۱۶/۵ درصد مشکل چشمی بشکل میکروفتالمی بود (که البته در یک مورد

آنها بشکل Anophthalmia بوده است).

- کاتاراکت در ۱۲ بیمار با فراوانی نسبی ۱۱ درصد سومین بیماری شایع در جامعه مورد بررسی می باشد.



نمودار شماره ۱۱: درصد انواع اختلالات بینائی در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۲۴ : توزیع فراوانی و درصد وضعیت اختلال بینائی بر تفکیک چشم راست و چپ در

جامعه مورد بررسی

چشم چپ		چشم راست		وضعیت بینائی
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱/۸	۲	۱/۸	۲	نرمال
۰	۰	۲/۸	۳	Subnormal
۳/۷	۴	۲/۸	۳	Low vision
۶۰/۱۶	۶۶	۶۷/۹	۷۴	Legal blindness
۳۱/۲	۳۴	۲۷/۵	۳۰	NLP
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

همانگونه که در جدول فوق دیده می شود ، تفاوت معنی داری بین اختلال بینائی در چشم راست و چشم چپ دیده

نمی شود.

جدول شماره ۲۵: توزیع فراوانی و درصد وضعیت پلک‌ها در جامعه مورد بررسی

وضعیت پلک‌ها	تعداد	درصد
نرمال	۶۱	۵۶
Ptosis	۲۸	۲۵/۷
Retraction	۵	۴/۶
سایر آنومالیها	۱۵	۱۳/۸
جمع	۱۰۹	۱۰۰

- در ۵۶ درصد از نابینایان مورد بررسی وضعیت پلک‌ها نرمال بود. در ۴۴ درصد بقیه که ۴۸ بیمار را شامل

می‌گردید آنومالیهای در پلک‌ها وجود داشت که پتوز شایعترین آنها بوده که در ۲۸ بیمار با فراوانی نسبی ۵۸/۳

درصد دیده می‌شد.

- از نظر وضعیت ملتحمه در جامعه مورد بررسی که در ۸۹ مورد با فراوانی نسبی ۸۱/۷ درصد مشکلی مشهود

نبود و در ۱۹ مورد redness (۱۷/۴ درصد) و در یک عدد chymosis (۰/۹ درصد) دیده شد.

- از بین سایر آنومالیهای پلک موردی از کولوبومای پلک قابل ذکر می‌باشد.

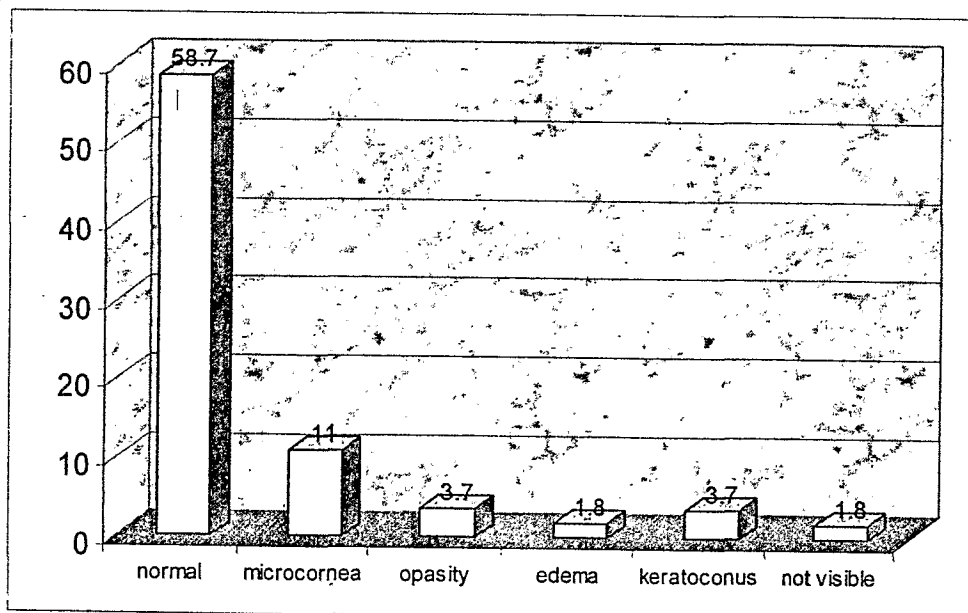
جدول شماره ۲۶ : توزیع فراوانی و درصد وضعیت قرنیه در جامعه مورد بررسی به تفکیک چشم

چشم چپ		چشم راست		قرنیه / چشم
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۵۸/۷	۶۴	۵۸/۷	۶۴	نرمال
۱۱	۱۲	۱۱	۱۲	Microcornea
۳/۷	۴	۳/۷	۴	Opacity
۱/۸	۲	۱/۸	۲	Edema
۳/۷	۴	۳/۷	۴	Keratoconus
۱/۸	۲	۱/۸	۲	Not visible
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

کدورت قرنیه شایعترین یافته بالینی در قرنیه بیماران مورد بررسی می باشد که در ۲۱ بیمار با فراوانی نسبی

۱۹/۳ درصد دیده شد. از نظر مشکلات قرنیه هیچ تفاوتی بین چشم راست و چپ در گروه مورد بررسی وجود

نداشت.



نمودار شماره ۱۲: توزیع فراوانی نسبی وضعیت قرنیه در نابینایان مورد بررسی

جدول شماره ۲۷ : توزیع فراوانی و درصد وضعیت مردمکها در جامعه مورد بررسی به تفکیک چشم

راست و چپ

چشم چپ		چشم راست		مردمک / چشم
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۷۴/۳	۸۱	۷۱/۶	۷۸	نرمال
۱/۸	۲	۱/۸	۲	اندازه غیرطبیعی
۱/۸	۲	۳/۷	۴	شکل غیرطبیعی
۰/۹	۱	۱/۸	۲	اندازه و شکل غیرطبیعی
۱/۸	۲	۴/۶	۵	پاسخ به نور غیرطبیعی
۱۹/۳	۲۱	۱۶/۵	۱۸	غیرقابل مشاهده
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

اختلالات مردمک شامل اندازه و شکل غیرطبیعی، پاسخ به نور غیرطبیعی در ۱۳ بیمار با فراوانی نسبی ۱۱/۹ درصد

دید می‌شد در حالیکه در ۱۸ بیمار (۱۶/۵ درصد) مردمک چشم راست و در ۲۱ بیمار (۱۹/۳ درصد) مردمک چشم

چپ قابل مشاهده نبود.



جدول شماره ۲۸ : توزیع فراوانی و درصد وضعیت عدسی در جامعه مورد بررسی به تفکیک چشم

چشم چپ		چشم راست		نوع / چشم
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۵۵	۶۰	۵۵	۶۰	نرمال
۱۸/۳	۲۰	۲۰/۲	۲۲	Cataract
۱/۸	۲	۰/۹	۱	Dislocation
۸/۳	۹	۷/۳	۸	Aphakia
۴/۶	۵	۰/۹	۱	Pseudophakia
۱۱/۹	۱۳	۱۵/۶	۱۷	نامشخص
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

شایعترین یافته مثبت در معاینه بیماران در قسمت عدسی چشم ، کاتاراکت بود که در ۲۲ بیمار با فراوانی نسبی

۲۰/۲ درصد دیده می‌شد.

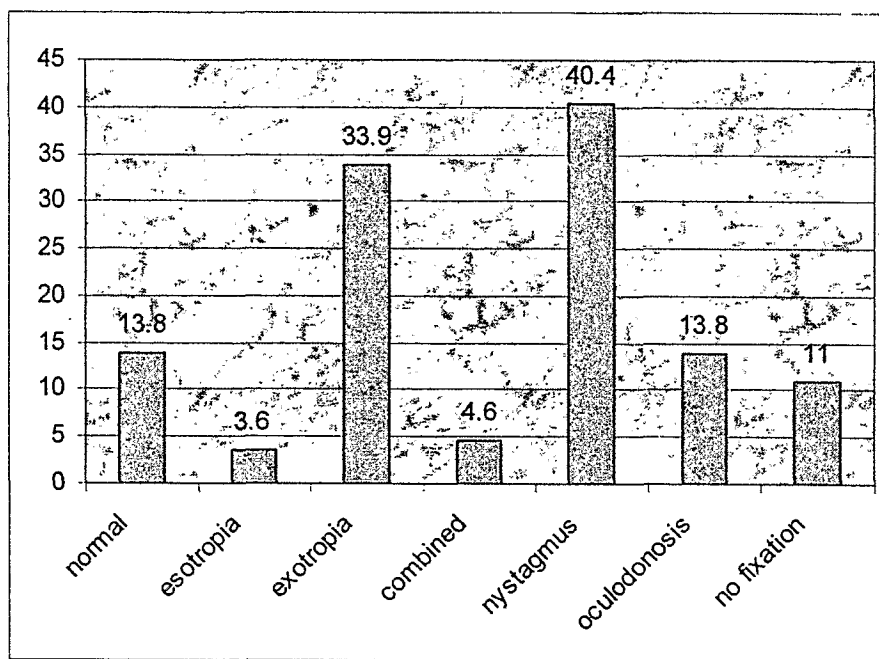
جدول شماره ۲۹ : توزیع فراوانی و درصد وضعیت حرکتی چشم در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	وضعیت حرکتی
۱۳/۸	۱۵	Normal
۳/۶	۴	Esotropia
۳۳/۹	۳۷	Exotropia
۴/۶	۵	Combined
۴۰/۴	۵۵	Nystagmus
۱۳/۸	۱۵	Oculodonosis
۱۱	۱۲	No fixation
۱۰۰	۱۰۹	تعداد مورد بررسی

استرابیسم در ۴۶ مورد از بیماران با فراوانی نسبی ۴۲/۲ درصد دیده می‌شود که در بین آنها اگزوتروپی با فراوانی

۳۷ مورد بیشترین نوع استرابیسم را به خود اختصاص می‌داد (۸۰/۴ درصد) در مرحله بعد از استرابیسم،

نیستاگموس با فراوانی نسبی ۴۰/۴ درصد بیشترین آمار را به خود اختصاص می‌داد.



نمودار شماره ۳: توزیع فراوانی وضعیت حرکتی چشم در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۳۰: توزیع فراوانی و درصد وضعیت استرابیسم در جامعه مورد بررسی

وضعیت استرابیسم	تعداد	درصد
Constant	۳۶	۷۸/۳
Alternate	۱۰	۲۱/۷
جمع	۴۶	۱۰۰

در بین ۴۶ بیماری که استرابیسم داشتند در ۳۶ مورد آنها استرابیسم از نوع constant (با فراوانی نسبی ۷۸/۳

درصد) و در ۱۰ مورد استرابیسم از نوع alternate (با فراوانی نسبی ۲۱/۷ درصد) داشتند.

جدول شماره ۳۱ : توزیع فراوانی و درصد یافته‌های پاتولوژیک در فوندوسکپی در جامعه مورد بررسی

چشم چپ		چشم راست		یافته‌های افتالموسکوپی / چشم
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱۲/۸	۴	۱۱/۹	۱۳	نرمال
۲/۸	۳	۰/۹	۱	ماکولا
۵/۵	۶	۱۱/۹	۱۳	عصب اپتیک
۰	۰	۰/۹	۱	عروق
۱۸/۳	۲۰	۸/۳	۹	پریفری رتین
۰	۰	۰/۹	۱	اپاسیتی مدیا
۳۰/۳	۳۳	۳۱/۲	۳۴	بخشهای مختلف
۳۰/۳	۳۳	۳۳/۹	۳۷	غیرقابل مشاهده
۱۰۰	۱۰۹	۱۰۰	۱۰۹	جمع

در ۳۷ بیمار با فراوانی نسبی ۳۳/۹ درصد افتالموسکوپی حداقل در یک چشم امکانپذیر نبود. شایعترین وضعیت در

افتالموسکوپی جامعه مورد بررسی درگیری بخشهای مختلف بود که در ۳۱/۲ درصد از نابینایان دیده می‌شد که در

بیشترین حالت همراه با رتینیت پیگمانته مشاهده می‌گردید.

از نظر آنومالیهای همراه در ۲۴ بیمار با فراوانی نسبی ۲۲ درصد حداقل یک آناتومی ماژور یا دو آنومالی مینور دیگر

غیرچشمی وجود داشت که احتمال Association ، syndrome و یا complex را مطرح می نمود. و بعبارتی

۸۵ بیمار (۷۸٪ موارد) تنها مشکل چشمی داشتند.

جدول شماره ۳۲ : توزیع فراوانی آنومالیهای ماژور همراه با نابینائی در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	نوع آنومالی ماژور
۱/۸	۲	کریپتور کیدیسیم
۳/۷	۴	هیپوگنادیسم
۱/۸	۲	میکروفالوس
۰/۹	۱	پاچنبری
۲/۷	۳	پلی داکتیلی
۱/۸	۲	دفریتی آرنج
—	۱۴	جمع آنومالیهای ماژور
۱۰۰	۱۰۹	تعداد کل مورد بررسی

شایعترین آنومالی ماژور دیده شده هیپوگنادیسم (با فراوانی نسبی ۳/۷ درصد) و سپس پلی داکتیلی (با فراوانی نسبی

۲/۷ درصد) می باشد.

جدول شماره ۳۳: توزیع فراوانی آنومالیهای مینور همراه با نایبنائی در جامعه مورد بررسی

درصد	تعداد	نوع ناهنجاری مینور
۵/۵	۶	Abnormal palmar crease
۰/۹	۱	Low set cer
۳/۷	۴	Ear deformily
۱/۸	۲	Short neck
۰/۹	۱	Short stature
۱/۸	۲	Long stature
۲/۷	۳	Long extrimities
۱۴/۷	۱۶	Finger abnor malities
۱/۸	۲	Flat foot
۲/۷	۳	Chest deformily
۳/۷	۴	High arch
۰/۹	۱	Abnormal teeth
۱/۸	۲	Flat occiput
۰/۹	۱	Hallux valgus
۲/۷	۳	Gaenycomastia
۱/۸	۲	Micrognathia
—	۵۴	جمع آنومالیهای مینور
۱۰۰	۱۰۹	تعداد کل جامعه مورد بررسی

شایعترین آنومالی مینور آنومالیهای انگشتان می باشد که بصور مختلف Arachnodactyly ، Brachydactyly

و Clinodactyly دیده می شد و در ۱۶ بیمار با فراوانی نسبی ۱۴/۷ درصد مشاهده گردید.

- در مجموع دفرمیتی های اسکلتی مهمترین یافته همراه با اختلال بینائی-در جامعه مورد بررسی بودند که بصور مختلف دیده می شدند که در دو جدول آنومالی ها ماژور و مینور به انواع آن اشاره گردیده است.

- ۷ مورد از بیماران دیس فومیک که با اختلال تک ژنی خاصی مطابقت نداشتند تحت بررسی

سیتوژنتیک قرار گرفتند که در یک مورد آنها موزائیسیم ترنر (۴٪) گزارش گردید که **case report**

مربوط در بخش ضمائم آمده است.



## سایر جداول

جدول شماره ۳۴ : توزیع فراوانی انواع اختلالات بینائی بر حسب جنس در جامعه مورد بررسی

جمع		زن		مرد		نوع اختلال بینائی / جنس
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱۰۰	۳۵	۴۰	۱۴	۶۰	۲۱	Retinitis pigmentosa
۱۰۰	۱۸	۲۷/۸	۵	۷۲/۲	۱۳	Microphthalmia
۱۰۰	۱۱	۴۵/۵	۵	۵۴/۵	۶	Glucoma
۱۰۰	۱۲	۴۱/۷	۵	۵۸/۳	۷	Cataract
۱۰۰	۴	۲۵	۱	۷۵	۳	Optic nerve atrophy
۱۰۰	۳	۶۶/۷	۲	۳۳/۳	۱	Albinism
۱۰۰	۳	۰	۰	۱۰۰	۳	Leber congenital amaurosis
۱۰۰	۳	۰	۰	۱۰۰	۴	Best disease
۱۰۰	۳	۳۳/۳	۱	۶۶/۷	۲	High myopia
۱۰۰	۵	۰	۰	۱۰۰	۵	Acquired
۱۰۰	۱۱	۲۷/۳	۳	۷۲/۷	۸	Other
۱۰۰	۱۰۹	۳۳	۳۶	۶۷	۷۳	جمع

P value: 0.44

همانگونه که در جدول فوق دیده می شود رتینیت پیگمانته و میکروفتالمی هر دو در جنس مذکر بیشتر از مؤنث

دیده می شود ولی در مجموع جدول انواع اختلالات بینائی بر حسب جنس معنی دار نمی باشد.

جدول شماره ۳۵ : توزیع فراوانی وضعیت آناتومیک اختلال بینائی بر حسب جنس در جامعه مورد

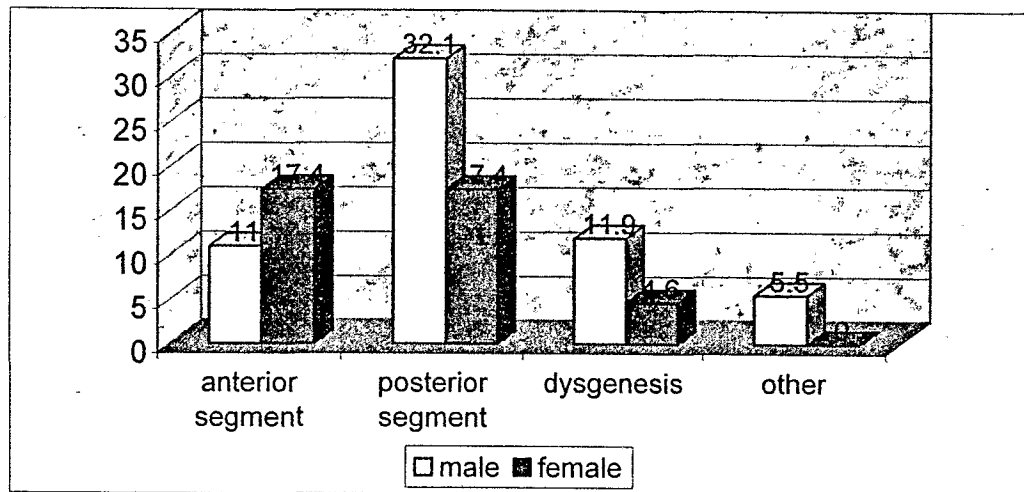
بررسی

جمع		زن		مرد		تقسیم بندی آناتومیک / جنس
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۲۸/۴	۳۱	۱۷/۴	۱۲	۱۱	۱۹	Anterior segment
۴۹/۵	۵۴	۱۷/۴	۱۹	۳۲/۱	۳۵	Posterior segment
۱۶/۵	۱۸	۴/۶	۵	۱۱/۹	۱۳	Dysgenesis
۵/۵	۶	۰	۰	۵/۵	۶	Others
۱۰۰	۱۰۹	۳۳	۳۶	۶۷	۷۳	جمع

P value: 0/29

از نظر تقسیم بندی آناتومیک اختلال بینائی نیز تفاوت معنی داری در بین دو جنس در بین قسمتهای مختلف

چشمی درگیر وجود ندارد.



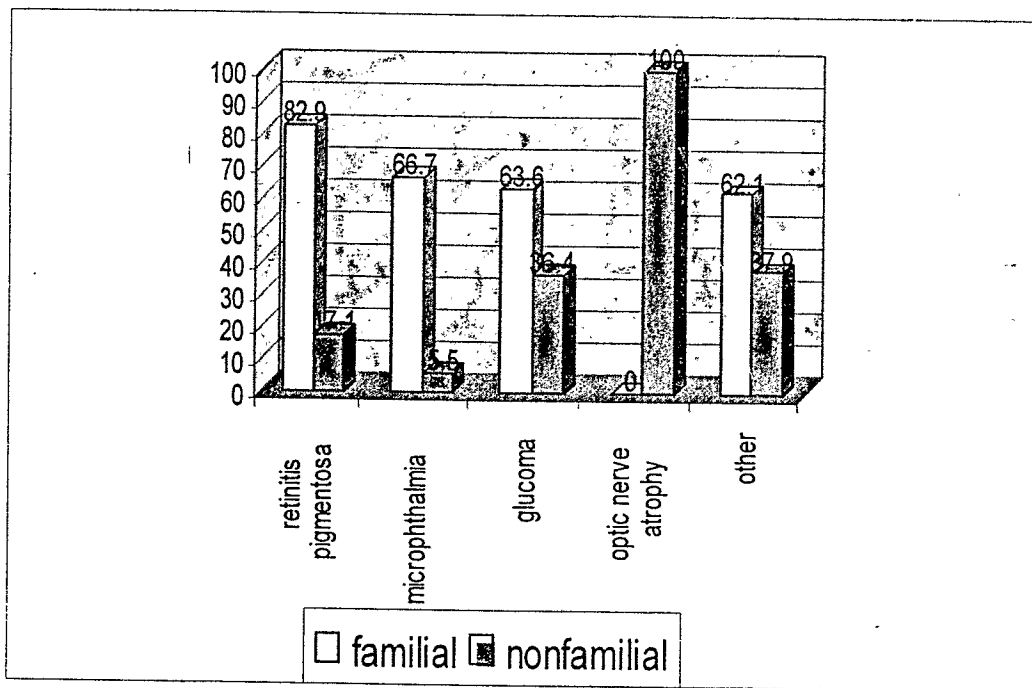
نمودار شماره ۱۴: درصد نوع آناتومیک افتلال بینائی بر حسب جنس در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۳۶ : توزیع فراوانی اختلال بینائی بر حسب نوع ازدواج والدین

جمع		غیرفامیلی		فامیلی		نوع اختلال بینائی / نوع ازدواج والدین
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱۰۰	۳۵	۱۷/۱	۶	۸۲/۹	۲۹	Retinitis pigmentosa
۱۰۰	۱۸	۵/۵	۳۳/۳	۶۶/۷	۱۲	Microphthalmia
۱۰۰	۱۲	۳۶/۴	۴	۶۳/۶	۷	Glaucoma
۱۰۰	۴	۱۰۰	۴	۰	۰	Optic nerve atrophy
۱۰۰	۲۹	۳۷/۹	۱۱	۶۲/۱	۱۸	Others
۱۰۰	۱۰۹	۳۳	۳۶	۶۷	۷۳	جمع

P value: 0/0.02

در بین جامعه مورد بررسی ۶۷ درصد از نابینایان حاصل ازدواجها فامیلی در درجات مختلف بودند و همانطور که در جدول دیده می شود به غیر از آتروفی عصب اپتیک در سایر موارد اختلالات بینائی بیشتر در ازدواجهای فامیلی دیده می شدند که البته در بین این دو گروه مورد بررسی تفاوت معنی داری وجود دارد. ( $P=0.02$ ) تأثیر ازدواجهای فامیلی در مقایسه با نسبت ازدواجهای فامیلی در جمعیت عمومی نیز قابل بررسی می باشد که در قسمت بحث به آن اشاره خواهد شد.



نمودار شماره ۱۵ : درصد فراوانی اختلالات بینائی بر حسب نوع ازدواج والدین

جدول شماره ۳۷ : توزیع فراوانی وضعیت آناتومیک اختلال بینائی بر حسب نوع ازدواج والدین

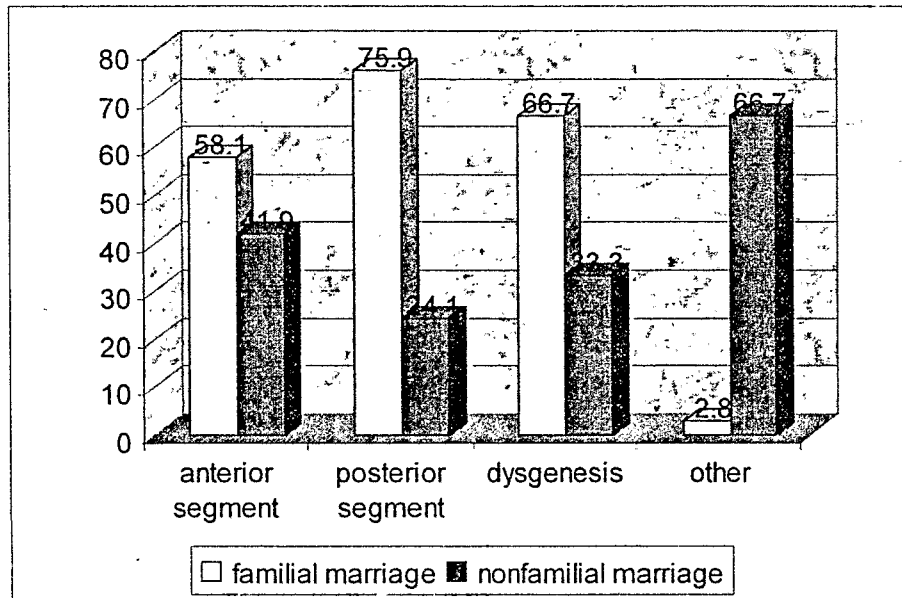
جمع		عبرفامیلی		فامیلی		وضعیت آناتومیک اختلال بینائی نوع ازدواج والدین
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۱۰۰	۳۱	۴۱/۹	۱۳	۵۸/۱	۱۸	Anterior segment
۱۰۰	۵۴	۲۴/۱	۱۳	۷۵/۹	۴۱	Posterior segment
۱۰۰	۱۸	۳۳/۳	۶	۶۶/۷	۱۲	Dysgenesis
۱۰۰	۶	۶۶/۷	۴	۲/۸	۳۳/۳	Others
۱۰۰	۱۰۹	۳۴/۹	۳۸	۶۵/۱	۷۱	جمع

P value: 0.105

هر چند درگیری بخش خلفی چشم بخصوص در ازدواجهای فامیلی بیشتر دیده می شود، با این حال تفاوت

معنی داری بین بخش آناتومیک درگیر اختلال بینائی و نوع ازدواج والدین در جامعه مورد بررسی وجود ندارد.

وزارت اطلاعات و آمار علمی ایران  
تهران - تیرماه ۱۳۸۸



نمودار شماره ۱۶: درصد فراوانی وضعیت آناتومیک اختلال بینائی بر حسب نوع ازدواج والدین

جدول شماره ۳۸ : توزیع فراوانی انواع طرح توارث بر حسب جنسیت در جامعه مورد بررسی

جمع		زن		مرد		طرح توارث/جنسیت
درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۳۹/۴	۴۳	۹/۲	۱۰	۳۰/۳	۳۳	شجره فامیلی منفی
۶/۴	۷	۱/۸	۲	۴/۶	۵	اوتوزومال غالب
۳۳/۹	۳۷	۱۷/۴	۱۹	۱۶/۵	۱۸	اوتوزومال مغلوب
۹/۲	۱۰	۰	۰	۹/۲	۱۰	وابسته به جنس مغلوب
۱۱	۱۲	۴/۶	۵	۶/۴	۷	شجره مثبت بدون طرح توارث
۱۰۰	۱۰۹	۳۳	۳۶	۶۷	۷۳	جمع

P value: 0.01

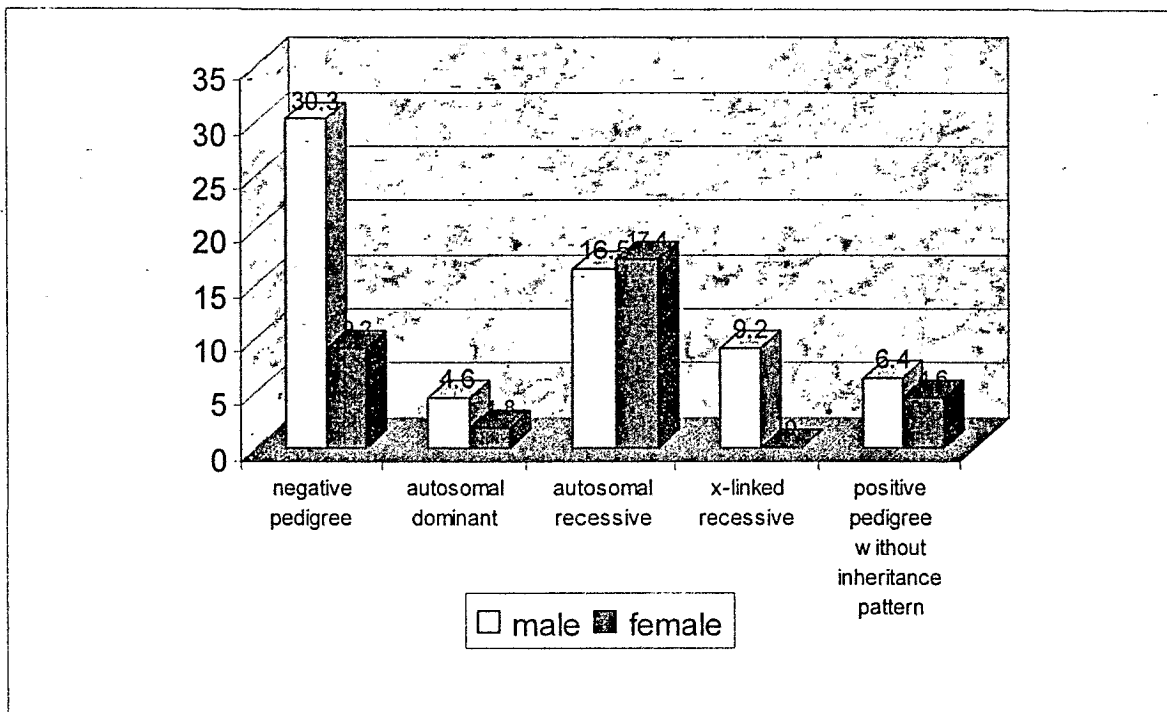
در مواردی که شجره فامیلی از نظر وجود موارد دیگر نابینائی منفی باشد و نیز در موارد توارث اوتوزومال غالب و

توارث وابسته به جنس مغلوب و شجره مثبت بدون طرح توارث اختلال بینائی در جنس مذکر شایعتر می باشد، در

حالی که در طرح توارث اوتوزومال مغلوب اختلال بینائی تقریباً در دو جنس وضعیت مشابهی دارد. از نظر آماری این

تفاوت معنی دار بوده و P value: 0.01 را به خود اختصاص می دهد.





نمودار شماره ۱۷: درصد انواع طرح توارث بر حسب جنسیت در جامعه مورد بررسی

جدول شماره ۳۹ : توزیع فراوانی وضعیت آناتومیک افتلال بینائی بر حسب ضریب هم فونی در جامعه

موارد بررسی

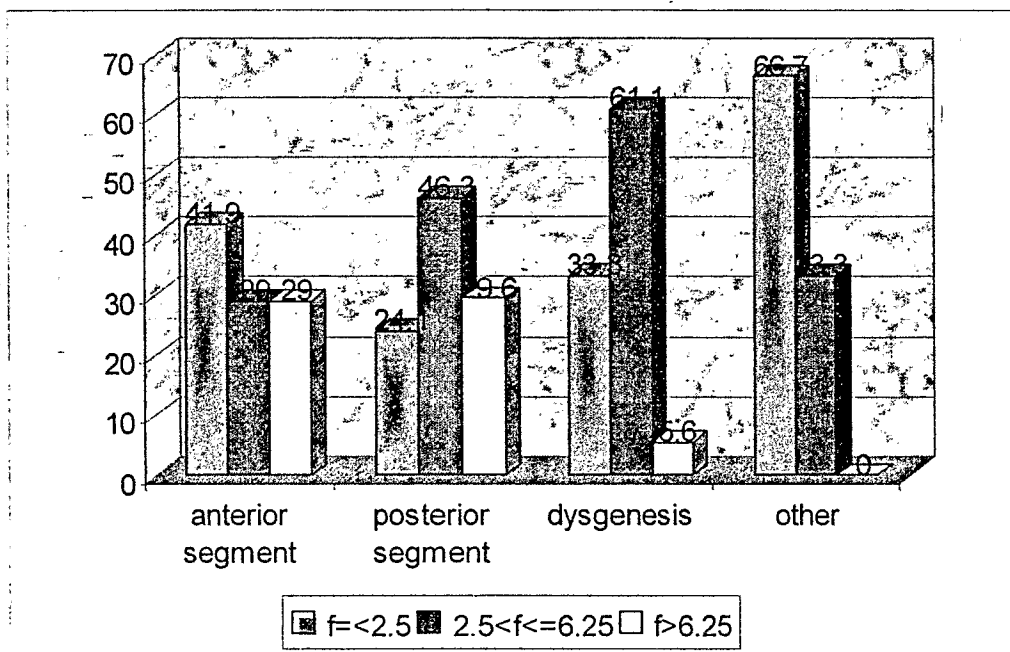
وضعیت آناتومیک خونی	F > ۶/۲۵		F = ۶/۲۵		F < ۶/۲۵		جمع
	تعداد	درصد	تعداد	درصد	تعداد	درصد	
Anterior segments	۱۳	۴۱/۹	۹	۲۹	۹	۲۹	۳۱
Posterior segment	۱۳	۲۴/۱	۲۵	۴۶/۳	۱۶	۲۹/۶	۵۴
Dysgenesis	۶	۳۳/۳	۱۱	۶۱/۱	۱	۵/۶	۱۸
Others	۴	۶۶/۷	۲	۳۳/۳	۰	۰	۶
جمع	۴۱	۳۷/۶	۴۲	۳۸/۵	۲۶	۲۳/۹	۱۰۹

P value: 0.05

همانگونه که در جدول فوق دیده می شود درگیری posterior segment و موارد dysgenesis در مقایسه

با درگیری Anterior segment در ضریب هم فونی بالاتر از ۲/۵ (ازدواجهای فامیلی) بیشتر می باشد. این

اختلالات از نظر آماری معنی دار بوده و P value : 0.05 را به خود اختصاص می دهد.



نمودار شماره ۱۸ : درصد اختلالات بینائی از نظر آناتومیکی بر حسب ضریب هم فونی در جامعه مورد بررسی

**فصل چہارم:**

**بحث**

**(Discussion)**

## بحث

تخمین‌های اخیر بیانگر حدود ۱۴۸ میلیون کوری یا اختلال شدید بینائی در دنیا می‌باشد که عموماً از کشورهای در حال توسعه می‌باشند. کشور ما در این بین حدود ۵۱۴۰۰۰ نفر نابینا و کم‌بینا دارد و اختلالات بینائی در بسیاری از استانهای کشورمان معلولیت غالب را تشکیل می‌دهد.\* بر اساس تخمین‌های سازمان بهداشت جهانی ۸۰ درصد موارد کوری در کشورهای در حال توسعه قابل اجتناب است. در این کشورها کاتاراکت عامل اصلی است ولی تراخیم، جزام، اونکوسریازیس، گزروفتالمی و بخصوص علل ژنتیک بسیار مهم هستند. پیشرفتهای دو دهه اخیر در خصوص ژنتیک سلولی و مولکولی و نمود بیشتر اینگونه اختلالات ژنتیک بدنال کنترل سایر بیماریهای منجر به مرگ و میر اطفال که با ارائه خدمات بهداشتی درمانی اولیه میسر گردید، سبب افزایش توجه و تمایل محققین و متخصصین ژنتیک پزشکی برای یافتن و بررسی صفات پیچیده ژنتیک شده است. در این راستا در طی چند سال اخیر بسیاری از این اختلالات ژنتیک توصیف گردیده و در موارد زیادی بصورت اختلالات تک‌ژنی و با طرح توارث مشخص، گزارش گردیده است. بطوریکه اختلالات تک‌ژنی از ۸۰۰۰ مورد در سال ۱۳۷۶ به بیش از ۱۵۰۰۰ نوع در سال ۱۳۸۲ رسیده است. این بدان معنی است که در برخورد و بررسی اختلالات بینائی نیز نظیر سایر نقایص تولدی توجه خاص به زمینه‌های ژنتیک بر پایه تجزیه و تحلیل شجره‌های فامیلی و ارزیابی خصوصیات دیس‌مورفیک دیگر در بیمار، لازم است. بر این اساس امکان شناسائی هر چه بیشتر اختلالات تک‌ژنی (single gene disorder)

\* شیوع نابینائی (۱۵) بر پایه یک مطالعه چندمرکزی در گروه سنی ۲۰ تا ۵۹ سال در غرب اروپا، شمال آمریکا و استرالیا بدست آمده است. در این مطالعه شیوع کلی نابینائی ۰/۱۰۸٪ بود. شیوع نابینائی در بین گروه سنی ۲۰ تا ۳۹ سال ۰/۱۰۴٪ بود. در حالیکه در گروه سنی ۴۰ تا ۵۰ سال ۰/۱۱٪ می‌باشد. از طرف دیگر در

مطالعه جتیمی Baltimore در سفیدپوستان و رنگین‌پوستان ۰/۱۷٪ می‌باشد و در این چند مطالعه توصیف نابینائی نیز مشابه بوده است. (۱۵)

از طرف دیگر بر پایه گزارش سایت WHO نیز شیوع نابینائی در جهان حدود ۰/۱۷٪ در دامنه ۰/۱۳٪ در اروپا تا ۱/۴٪ در آفریقا تخمین زده شده است. (۱۶)

میسر می‌گردد. بدیهی است در آینده لازم است تا توجه بیشتری به مشاوره بر پایه تستهای تشخیص مولکولی برای ژنهایی که یک شخص را در معرض اختلالات بینائی قرار می‌دهند داشته باشیم. امکان و موفقیت این روش‌ها وابسته به توزیع نسبی فاکتورهای ژنتیک و غیرژنتیک و ژنهای احتمال درگیر در یک شخص خواهد داشت.

در جامعه مورد بررسی ما، ۶۷ درصد نابینایان مذکر و ۳۳ درصد مؤنث بودند، که این تفاوت در سایر بررسیها نیز وجود دارد (۷)، با این وجود اظهارنظر در مورد فراوانی بیشتر نابینائی در جنس مذکر نیاز به یک نمونه‌گیری بر روی جمعیت عمومی نیز خواهد داشت. از نظر سطح تحصیلات ۲۵/۷ درصد از این جامعه دارای تحصیلات دانشگاهی بودند. از طرفی ۳۰ درصد از این جامعه به فعالیتی اعم از تحصیلی یا شغلی اشتغال نداشتند و این در حالی است که تنها ۴/۶ درصد آنها در گروه سنی زیر ۷ سال بود و ۳۳/۵ درصد آنها دارای فعالیت اقتصادی درآمدزا بودند. توجه به این آمار لزوم در نظر گرفتن استعدادها و امکان بازتوانی و بسترسازی مناسب جهت ایجاد اشتغال در این گروه را بخوبی نشان داده و می‌تواند در برنامه‌ریزیهای سازمان بهزیستی مورد توجه قرار گیرد.

بیشترین فراوانی سنی مادران در زمان تولد بیماران بین ۲۰ تا ۲۹ سالگی است که فراوانی نسبی ۴۹/۵ درصد را به خود اختصاص می‌دهد و از طرفی ۲۲/۶ درصد از مادران در سنین مساوی و بالاتر از ۳۵ سال بودند.

در زمان تولد اختلال بینائی در ۴۷/۷ درصد از جامعه مورد بررسی قابل تشخیص بوده است و تا یکسالگی نیز ۵/۵ درصد به این آمار اضافه می‌گردد. از طرف دیگر اختلال بینائی در ۳۷/۶ درصد از افراد در سن زیر ۱۰ سالگی بروز یافته است که این موضوع اهمیت انجام معاینات بدو تولد، تستهای غربالگری آمبلیوپی و معاینات پیش دبستانی را در تشخیص زودرس و بازتوانی نابینایان مشخص می‌سازد.

در ۸۸/۱ درصد از جامعه مورد بررسی، اختلال بینایی بصورت کوری قانونی مطرح می‌شد که حدت بینایی کمتر از ۲۰/۲۰۰ یا محدودیت میدان دید کمتر از ۲۰ درجه داشتند. از این تعداد ۲۳/۹ درصد درک نور نیز نداشتند.

شایعترین وضعیت آناتومیک اختلال چشمی گرفتاری سگمان خلفی در ۴۹/۵ درصد از موارد است که در این بخش شایعترین تشخیص رتینیت پیگمانته می‌باشد که ۶۴/۸ درصد از گرفتاری سگمان خلفی چشم را شامل می‌شد. دیسژنزی چشم در مرحله بعد یا فراوانی نسبی ۱۶/۵ درصد نیز از اهمیت خاصی برخوردار بوده که عمدتاً بشکل میکروفتالمی وجود داشت.

در ۱۹/۳ درصد از بیماران کدورت قرنیه مشهود می‌باشد که ارزیابی تکمیلی بخصوص در این بیماران می‌تواند در بازتوانی بخشی از آنها حائز اهمیت باشد.

اختلال حرکتی چشم در ۸۶/۲ درصد از جامعه مورد بررسی وجود داشت که در این دسته استرابیسم با فراوانی نسبی ۴۸/۹ درصد بیشترین نوع اختلال حرکتی محسوب می‌گردید.

در مجموع اختلال چشمی مطرح به ترتیب شامل رتینیت پیگمانته (۳۲/۱ درصد)، میکروفتالمی (۱۶/۵ درصد)، کاتارکت (۱۱ درصد)، گلوکوم (۱۰/۱ درصد)، تومورها و عفونتها (۴/۶ درصد)، اتروفی عصب اپتیک (۳/۷ درصد)،

بیماری Best (۳/۷ درصد)، میوپی شدید (۳/۷ درصد)، آلبینیسم (۳/۷ درصد)، Leber's congenital amaurosis (۳/۷ درصد) می‌باشند. در یک مطالعه انجام شده در جنوب شرقی نیجریه ضایعات لنز، قرنیه، گلوب

کامل شامل phthisis bulbi و گلوکوم - بوفتالموس به ترتیب در ۳۱/۹٪، ۲۱/۳٪، ۲۳/۴٪ و ۸/۵٪ دیده شد که

شیوع بیشتری از گلوکوم - بوفتالموس را در نیجریه نشان می‌دهد. (۱۷)

از نظر آنومالیهای همزاه در ۲۴ بیمار با فراوانی نسبی ۲۲ درصد حداقل یک آنومالی ماژور و یا دو آنومالی مینور دیگر غیرچشمی وجود داشت که احتمال Association ، syndrome و یا complex را مطرح می‌نماید. در بین آنومالیهای ماژور، آنومالیهای سیستم ادراری شامل هیپوگنادیسم، کریپتورکیدیسیم و میکروفالوس و در بین آنومالیهای مینور، آنومالیهای اسکلتی شامل آنومالیهای انگشتان، دفرمیتی‌های قفسه صدی، پشت سر صاف، کف پای صاف، میکروگناسی و ... شایعترین می‌باشند که مقایسه فراوانی تعدادی از این آنومالیهای غیر چشمی با آنومالیهای یافت شده در نوزادان در یک بررسی بر روی جمعیت عمومی در جدول ذیل آورده شده است: (۱۴)



جدول شماره ۴۰: توزیع فراوانی و درصد نوع ازدواج در جامعه مورد بررسی و جمعیت عمومی

جمعیت عمومی		جامعه مورد بررسی		نوع انومالی / فراوانی	
درصد	تعداد	درصد	تعداد		
۴/۴	۲۱	۲/۷	۳	پلی داکتیلی	انومالی ماژور
۳/۵	۱۷	۰/۹	۱	پاچینری	
۵/۱	۲۵	۷/۳	۸	انومالیهای سیستم اداری ماژور	
۶	۲۹	۵/۵	۶	Abnormal palmar crease	انومالی مینور
۲/۳	۱۱	۰/۹	۱	Low set ear	
۶/۴	۳۱	۳/۷	۴	Ear deformity	
۴/۴	۲۰	۱۴/۷	۱۶	Finger abnormality	
۱۰۰	۴۸۰۰	۱۰۰	۱۰۹	تعداد کل مورد بررسی	

\* البته لازم به ذکر می‌باشد که در مقایسه انجام شده در جداول فوق توجه به سن بیماران در جمعیت مورد بررسی.

تفاوت در وقت پزشکان در مقایسه موارد، توجه به جنبه‌های سرشتی آنومالیها و نیز سلیقه فرد معاینه کننده در

تفسیر آنومالیهای می‌تواند به عنوان عوامل تأثیر گذار به حساب آید که در ارائه این جدول در نظر گرفته نشده

است. با توجه به جدول فوق آنومالیهای انگشتان و دفرمیتی‌های گوش در جامعه مورد بررسی ما بیشتر دیده می‌شد.

در تجزیه و تحلیل شجره‌های فامیلی در جامعه مورد بررسی در ۳۹/۴ درصد از موارد، اختلال بینائی اولین مورد در فامیل بود. در حالیکه در ۶۶ بیمار با فراوانی نسبی ۶۰/۵ درصد موارد دیگری از اختلال بینائی در شجره فامیلی دیده می‌شد که در این گروه ۱۰/۶ درصد اوتوزومال غالب، ۵۶ درصد اوتوزومال مغلوب، ۱۵/۱ درصد وابسته به جنس مغلوب و در ۱۸/۱ درصد دارای شجره مثبت ولی بدون طرح توارث می‌باشد. در حالیکه در یک بررسی در greenland اختلالات ژنتیک فقط برای ۱۸/۴٪ از نابینائی‌های مادرزادی (۷/۳۸) مطرح شد و در میان یونانی‌های قبرس نیز عوامل ژنتیک برای ۷۹٪ از نابینائی در بین دانش آموزان مدرسه نابینایان مطرح می‌شد و در این مطالعه بیماری‌های اوتوزومال مغلوب برای حدود ۵۰٪ از موارد نابینائی در غیاب هم‌خونی شناخته شده والدین مسئول بودند و اختلالات اوتوزومال غالب و توارث وابسته به جنس به ترتیب در ۱۲٪ و ۱۳٪ از موارد معرفی شدند. (۶) از طرف دیگر در بررسی انجام شده در جامعه ما توزیع فراوانی نابینائی وراثتی بر حسب جنس معنی‌دار بوده ( $P=0.01$ ) و اختلالات وراثتی در جنس مذکر بیشتر از مؤنث دیده می‌شود.

در جامعه ما ازدواجهای فامیلی همواره بعنوان یک فاکتور مهم در بروز ناهنجاری‌های مادرزادی مورد ارزیابی بوده است. علت بالا بودن احتمال معلولیت فرزندان در ازدواجهای فامیلی نسبت به غیرفامیلی به دو فاکتور بسیار مهم بستگی دارد.

اول: تشابه ژنتیکی بیشتر در ازدواجهای فامیلی . دوم: آلودگی شدید محیط زیست (تراتوزنهای محیطی) که سبب می‌شود روز به روز تعداد عوامل جهش زای فیزیکی و شیمیائی و میکروبی افزایش یافته و نتیجه نهائی ایجاد جهش سوماتیک و جنسی است که منجر به انواع بیماری‌های ژنتیکی می‌شود. تشابه ژنتیکی زیاد در خویشان نزدیک سبب می‌شود که در یک شرایط محیطی یکسان تحت تأثیرات جهش زها، در ژن‌های سلولهای جنسی در هر دو والد

جهش ایجاد می‌شود، زیرا دو ژن مشابه که ساختمان یکسانی دارند در مقابل جهش‌زاهای فیزیکی و شیمیایی عکس‌العمل مشابه خواهند داشت که نتیجه بصورت جهش در هر دو ژن خواهد بود و بعبارتی شانس بروز جهش در ژنهای مستعد جهش مشابه در ازدواجهای فامیلی می‌تواند سبب بروز فنوتیپی خاص گردد. در جامعه مورد بررسی ما، در ۶۶/۹ درصد از موارد نابینایان حاصل از دواجهای فامیلی درجه ۲ و ۳ و ۴ بودند. بدین ترتیب، از نظر ضریب هم‌خونی در ۶۷ درصد از موارد پروباند‌های مورد بررسی حاصل از دواج‌های با ضریب هم‌خونی بالاتر از ۲/۵ درصد بودند و در مجموع میانگین ضریب هم‌خونی ۵/۴۷ با انحراف معیار ۲/۵۱ می‌باشد.

با توجه به مقایسه انجام شده با درصد ازدواجهای فامیلی در جمعیت عمومی بخوبی مشخص می‌گردد که ازدواجهای فامیلی در بروز نابینائی نقش مؤثری دارد که در جدول ذیل بدان اشاره شده است: (در این جدول ازدواجهای فامیلی درجه ۵ غیرفامیلی محسوب گردیده است)

جدول شماره ۴۱ : توزیع فراوانی و درصد نوع ازدواج در جامعه مورد بررسی و جمعیت عمومی

جمعیت عمومی		اختلال بینائی		نوع ازدواج / جامعه مورد بررسی
درصد	تعداد	درصد	تعداد	
۳۰/۶	۱۴۶۹	۶۶/۹	۷۳	فامیلی
۶۹/۴	۳۳۳۱	۳۳	۳۶	غیرفامیلی
۱۰۰	۴۸۰۰	۱۰۰	۱۰۹	جمع

همانگونه که در جدول فوق ملاحظه می‌گردد فراوانی نسبی ازدواجهای فامیلی در جمعیت نابینایان بیشتر می‌باشد.

P value = 0.00

Odds ratio= 4.6

با توجه به مطالب مطرح شده در بحث در برخورد با یک بیمار مبتلا به اختلال بینائی توجه به جنبه‌های مختلف بالینی بخصوص دیس مورفیه‌های همراه، پاراکلینیک و تاریخچه فامیلی و شجره‌های فامیلی ضرورت دارد. در مجموع این بررسی به پزشکان و مشاورین ژنتیک کمک می‌نماید، شناخت بیشتری از وضعیت موجود نابینائی و فاکتورهای مرتبط با آن (بخصوص جنبه‌های وراثتی) حاصل نماید و نتایج حاصل را در پیشگیری از بروز مجدد این ناهنجاریها بکار گیرند.

### پیشنهادات

این طرح اولین طرح از نوع خود در کشور محسوب می‌شود که جنبه‌های مختلف اختلالات بینائی را مورد بررسی قرار می‌دهد. با توجه به نتایج این مطالعه پیشنهاد می‌گردد تا انجام مشاوره ژنتیک برای کلیه موارد اختلال بینائی مورد نظر قرار گرفته تا موارد همراه با طرح توارث که می‌تواند نشان‌دهنده اختلالات تک‌ژنی زمینیه‌ای باشد و یا موارد کروموزومال، در این بیماران مشخص شوند.

تعیین جهش‌های ژنی مربوطه می‌تواند در طرح‌های تحقیقاتی بعدی مدنظر باشد تا با انجام این مراحل زمینه برای اقدامات مؤثر تشخیص قبل از تولد فراهم گردد. انجام اقدامات مداخله‌ای در خصوص کاهش دادن میزان ازدواج‌های فامیلی و نیز انجام تست‌های غربالگری در مراحل نوزادی و پیش‌دبستانی و مراقبت مادران باردار از تماس با تراژوژنها می‌تواند نقش مهمی در پیشگیری مؤثر از موارد جدید نابینائی داشته باشد.

## ***Summary:***

**Objective** : Visual loss is the one of most important of infirmities, affecting about 514000 people in Iran. The aim of this study explore the frequency of the types of blindness and the role of inheritance of familial marriage in them.

**Methods** : This study was clinical – experimental and cross sectional. A genetic counseling program was performed for patients that was supported by the yazd social welfare and rehahilitation organization, These were referred to genetic counseling center during 9 months by *yazd blind's N.G.O.* Based on genetic counseling, familial pedigree and other clinical and paraclinical data, containing of ophthalmologic Assessments was accumulated.

**Results** : In 109 patients, 73 patients were male and 36 parients were female. The mean age of these was 24.62 with  $SD=10.49$ . The most common type of blindness was wetinitis pigmentosa (32.1%), and microphthalmia (16.5%), Cataract (11%) , glucoma (10.1%) , secundary to Tumors & infections (4.6%) , optic nerve ahrophy (3.7%), Best disease (3.7%) respectively.

In these patients, 66 patients had a positive pedigree of blindness. About 66.1% (72 patients) were born from a consanguineous marriage in different degrees (58.1% in third degree). There was inheritance pattern is these patients was as autosomal dominant (10.6%), autosomal recessive (56.1%), sex linked (15/1%) , positive pedigree without inheritance pattern (18/2%). In one case, there were 13 blinds in familial pedigree as autosomal dominant in heritance.

**Conclusion** : Familial marriage was effective in expression of blindness. (P = 0.00 & odds ratio = 4.25).

The results provide information to physicians and genetic counselor to realize contribution of inheritance pattern in blindness to provide patients and families with the correct information or appropriate referral for genetic evaluations.

The results can help to recognize and prevent of subsequent visual loss and in setting priorities of screening in individual cases.

## منابع و مأخذ (References):

۱. استراتژیهای ملی جهت پیشگیری از کوری و سطح بندی خدمات در چشم پزشکی / ترجمه و تلخیص: دکتر محمد رضا بشارتی - سال ۱۳۷۶.
۲. طرح کشوری پیشگیری از آمبلیوپی: معاونت امور فرهنگی و پیشگیری سازمان بهزیستی - سال ۱۳۷۷
3. Internet: John -Hobkinz University:- Online Mendelion Inheritance in Mam, February 2003.
4. Daniel G.Vaughan , Taylor Asbury, Paul Riordan-6va General ophthalmology, chapter1 , Anatomy and embriology of the eye.
5. Frack. W. newell , Principle and Concepts , Ophthalmology chapter 17. 1998 chapter 1 and page : 306 , 308 , 321 , 322 , 273 , 274 , 275.
۶. ازدواجهای فامیلی و بیماریهای ژنتیکی کودکان نوشته دکتر علی سروری - سال ۱۳۷۴
7. Emery and Remon's principles and practice of medical genetics, chapter 133- optic atrophy and congenital blindness - forth Edition 2002.
۸. اصول و مبانی ژنتیک بالینی: گردآوری: معاونت امور فرهنگی و پیشگیری سازمان بهزیستی - سال ۱۳۷۷.
9. Sorsby A , Biology of the eye as an optical system vol.1 - chapter 34- Tamsan W - Jaeger E , Duane's ophthal mology , Lippincot - Raven , philadelphias, 1998.
10. Benjumin wj, Borish I.M , lampert R: Borish's Clinical Refraction, Sauder's , 1998, First Edition
11. Leisegang T.j, Deutsch T.A , Grand MG, Basic and Clinical Seience Course, section 3 , American Academy of Ophthalmology , 2002 - 2003 , P (105-127).

12. American Academy of Ophthalmology Basic and Clinical Science Course Retina and vitreous , chapter VIII , 1997 Page: 140 - 161.

13. Duane . Clinical Ophthalmology , vol. 3. Chapter 8 1981- page 4.

۱۴. بررسی شیوع آنومالیهای مادرزادی در نوزادان متولد شده در زایشگاههای شهر یزد : دکتر کاظم برخورداری -

دکتر مهدخت صدریافقی - دکتر سیدمحمدهادی سادات اخوی - دکتر فاطمه زعیمیان - دکتر مهوش اخوان

(۱۳۷۶-۷۷)

15. Internet: <http://www.szp,swets, ni / szp/ journals/op 104279. htm> - 2004.

16. Internet: <http://www. who. Ch/ 2003>

17. Internet; <http://bjo.bmjournals. com/cgi/content/abstract/87/1/20>.



ضمان

بیمار مرد ۵۲ ساله‌ای است که عضو جامعه نابینایان بوده و جهت بررسی ارجاع شده بود. وی حاصل ازدواج غیرفامیلی با ضریب هم‌خونی حدود ۲/۵ درصد می‌باشد و خود نیز ازدواج غیرفامیلی داشته است و در حال حاضر ۴ فرزند دارد که ۲ دختر و ۱ پسر وی نیز نابینا می‌باشند و تنها یک پسر خانواده سالم می‌باشد. اختلال بینائی وی مادرزادی بوده و از بدو تولد وجود داشته است.

شواهد مثبت ژنتیک در شجره فامیلی:

۱- وجود ۱۳ مورد بیماری مشابه در شجره فامیلی

۲- وجود اختلال بینائی یک چشمی در پدر پروباند با تشخیص نامشخص

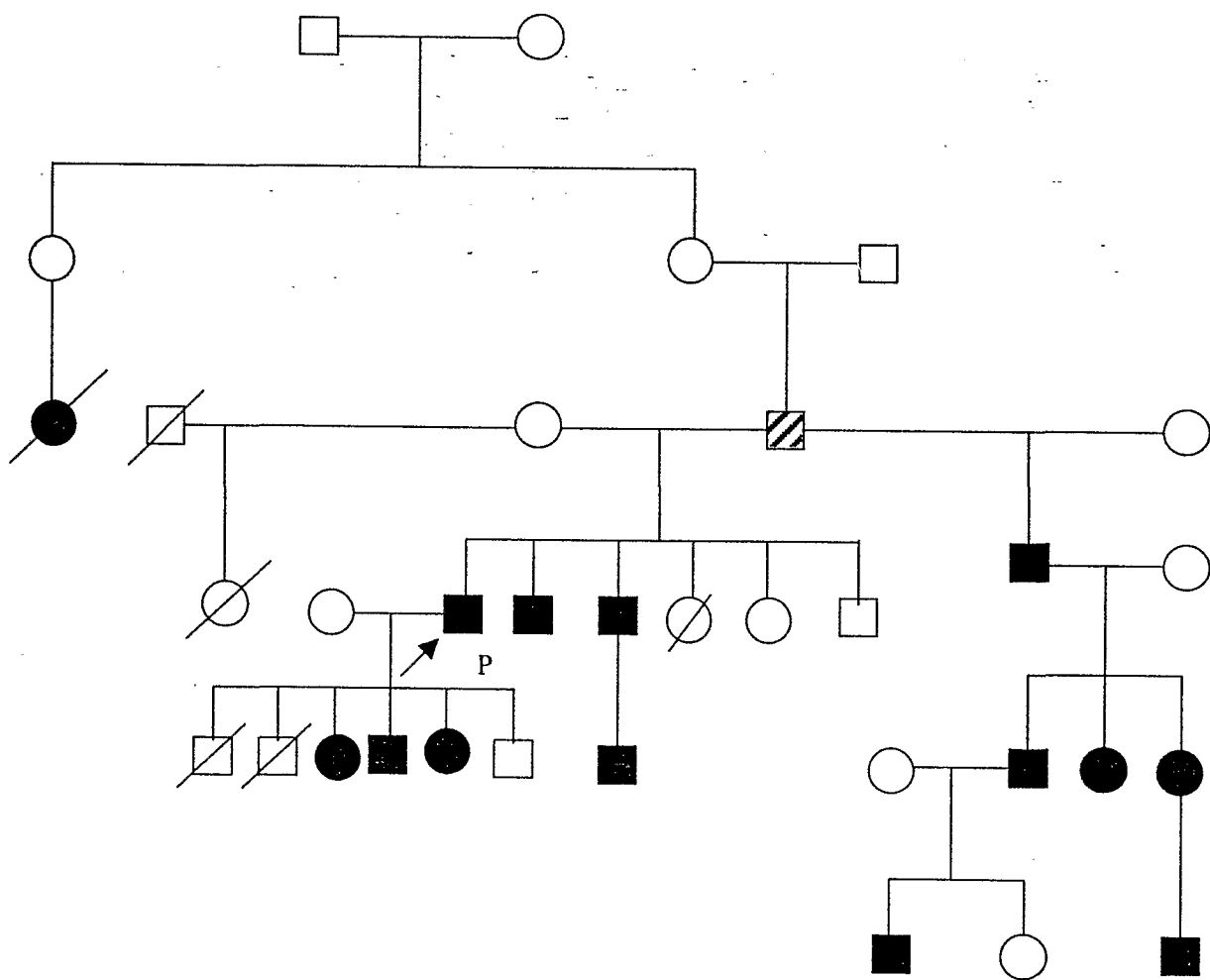
معاینه بالینی: بیمار دیس مورفیک نمی‌باشد و آنومالی همراه ندارد.

در بررسی چشم پزشکی برای بیمار تشخیص *bilateral microphthalmia + staphyloma* مطرح شده است.

توارث: اوتوزومال غالب

نابینائی ●

نابینایی یک چشم ▨



- شجره فامیلی پرونده ۲۰۱۱۶

بیمار دختر ۲۲ ساله‌ای است که دارای تحصیلات در مقطع متوسطه بوده و از طرف جامعه نابینایان جهت بررسی ارجاع شده بود. وی حاصل ازدواج غیرفامیلی با ضریب هم‌خونی ۲/۵ درصد می‌باشد و در حال حاضر مجرد بوده و به کاری نیز اشتغال ندارد.

شواهد مثبت ژنتیک در شجره فامیلی:

۱- یک مورد پاراپلژی در عمه دوشیری

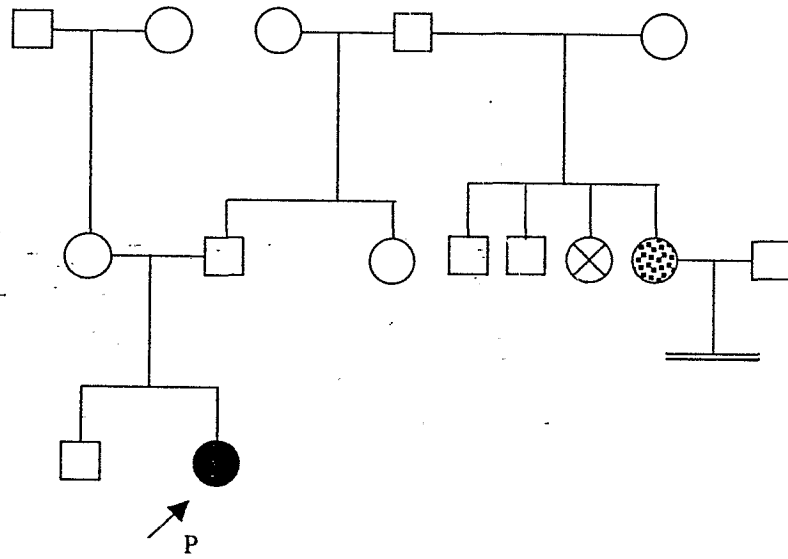
۲- یک مورد کم شنوائی همراه با ناباروری در یک عمه دوشیری دیگر

در معاینه بالینی بیمار دیس مورفیک بوده و  $\text{Head circumference} = 55 \text{ cm}$  دارد. آنومالیهای مشاهده شده در وی شامل  $\text{high scapula}$  ,  $\text{kyphosis}$  ,  $\text{short neck}$  می‌باشد و منارک وی در سن ۱۵ سالگی و با دارو بوده است و در حال حاضر پریودهای وی نامنظم است.

توارث: اختلال کروموزومال

تشخیص چشم پزشکی:  $\text{congenital microphthalmia} + \text{chorioretinal \& optic disc coloboma}$

کاریوتیپ:  $(96\% / 4\%) \text{ xx}, 45, \text{xo}$



- نابینائی
- ◐ اختلال شنوائی
- ⊗ پاراپلژی

شجره فامیلی پرونده ۲۰۰۳۲

بیمار پسر ۲۱ ساله‌ای است که به علت اختلال بینائی از طرف جامعه نابینایان استان جهت بررسی ارجاع شده بود. وی حاصل ازدواج فامیلی دختر خاله پسر خاله با ضریب هم‌خونی ۶/۲۵ درصد می‌باشد. مشکل بینائی وی از بدو تولد برای خانواده قابل تشخیص بوده است. وی در حال حاضر مجرد بوده و قادر به ادامه تحصیل بیشتر از مقطع راهنمائی نبوده است.

شواهد مثبت ژنتیک در شجره فامیلی:

۱- نابینائی در یک برادر و دو خواهر پروباند

۲- نابینائی در عمو، پسرعمه و دخترعموی پروباند

۳- پلی داکتیلی در خاله مشترک پدر و مادر پروباند

۴- موارد متعدد عیوب انکساری در وابستگان درجه سوم

۵- کم شنوائی همراه با سوفل قلبی در یکی از برادران پروباند

معاینه بالینی: Mental retard به نظر می‌رسد. هیپوگناد بوده و چاق می‌باشد. میکروفالوس نیز در معاینه ژنیتالیا





وجود دارد. در معاینه اندامها براکی داکتیلی و پلی داکتیلی دارد و فاصله بین انگشت ۱ و ۲ پاها زیاده‌تر از حد معمول

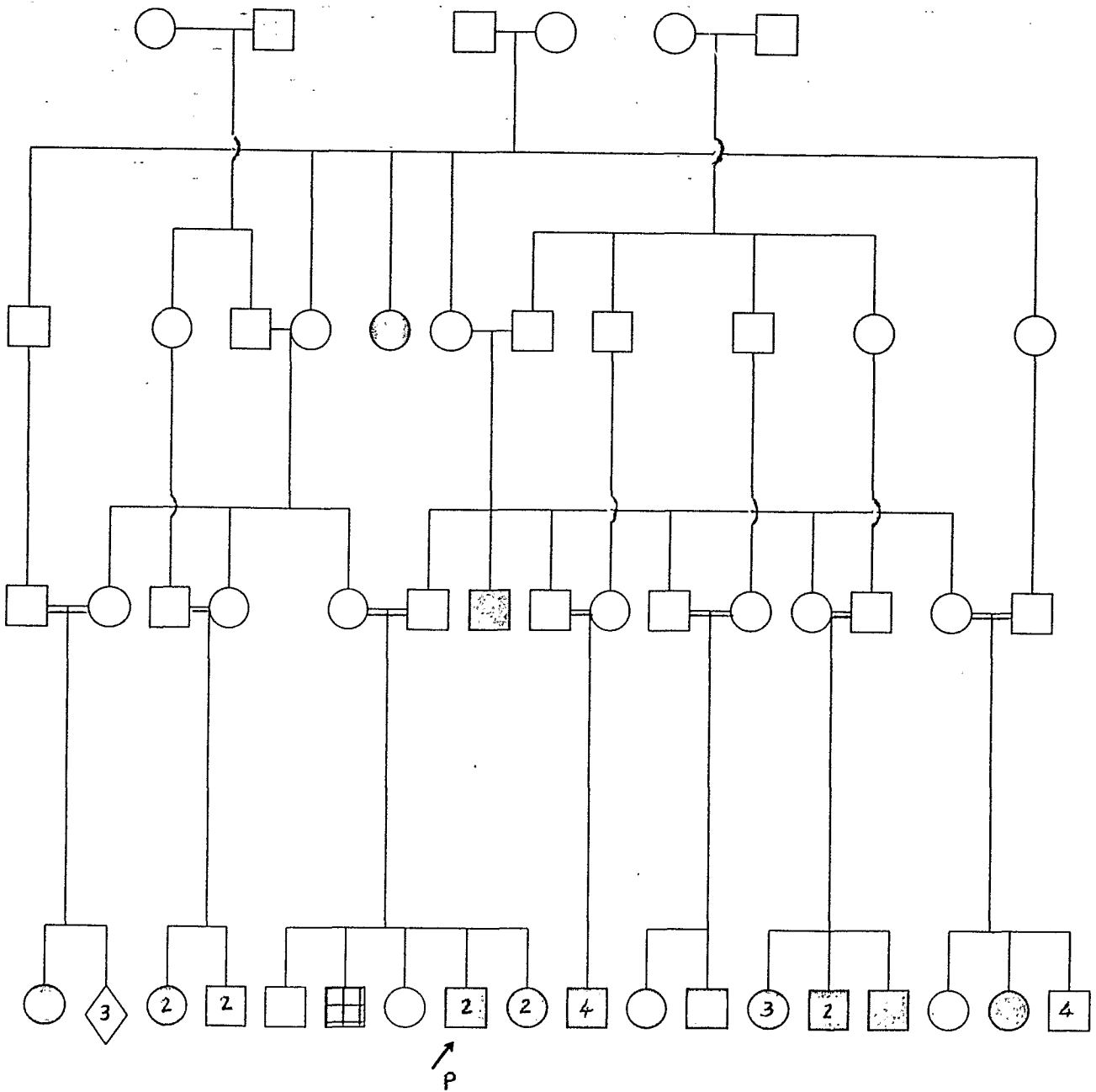
بوده و semisyndactyly بین انگشت ۲ و ۳ پاها نیز به نظر می‌رسد.

معاینه چشم پزشکی: bilateral Retinitis توارث: اوتوزومال مغلوب (Autosomal Recessive)

تشخیص نهائی: Bardet Beidle Syndrome

شجره فامیلی پرونده شماره ۲۰۳۵۲

-  نابینایی (رتینیت پیگمانته درباردت - بیدل سندرم)
-  عیب انکساری
-  کم شنوایی
-  پلی داکتیلی



بیمار پسر ۱۷ ساله‌ای است که بعلت اختلال بینائی و Mental Retardation جهت بررسی ارجاع شده بود. وی حاصل ازدواج فامیلی پسرعمو دخترعمو با ضریب هم‌خونی  $8/5$  درصد می‌باشد. بیماری وی در طی سال اول زندگی (حدود ۵-۶ ماهگی) برای خانواده قابل تشخیص بوده است. وی قادر به تحصیل نبوده است و در حال حاضر به کار خاصی نیز اشتغال ندارد.

شواهد مثبت ژنتیک در شجره فامیلی:

۱- نابینائی و عقب‌ماندگی ذهنی در برادر

۲- نابینائی در دو خواهر

۳- نابینائی و ناهنجاری مادرزادی قلب منجر به فوت در خواهر دیگر

۴- نابینائی و ناشنوائی در دائی پروباند

۵- نابینائی در خانه مشترک پدر و مادر پروباند

معاینه بالینی: از نظر رفتاری Mental Retardation مشهود است. لاغر بوده و اندامهای کشیده و بلند دارد (وزن

= ۴۰ کیلوگرم و قد = ۱۷۶ سانتیمتر و دورسر = ۵۲ سانتیمتر).

Cubitus valgus نسبتاً شدید و اسکولیوز ستون فقرات بسمت چپ و high arch نیز در معاینه بالینی دیده

می‌شود.



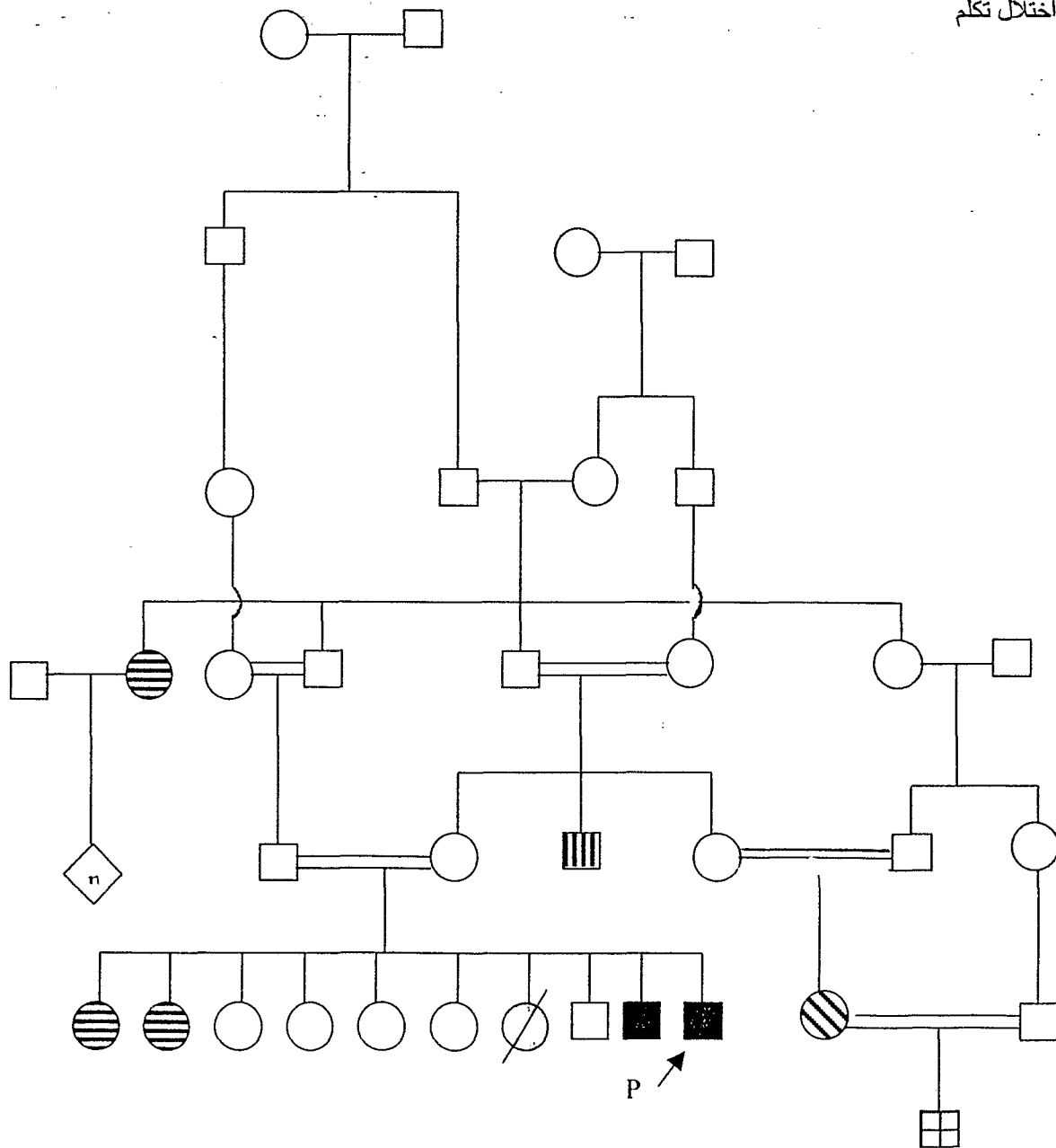
گزارش معاینه چشمی:

- 1- Bilateral keratoconus
- 2- Left mature cataract
- 3- bilateral Retinitis pigmentosa

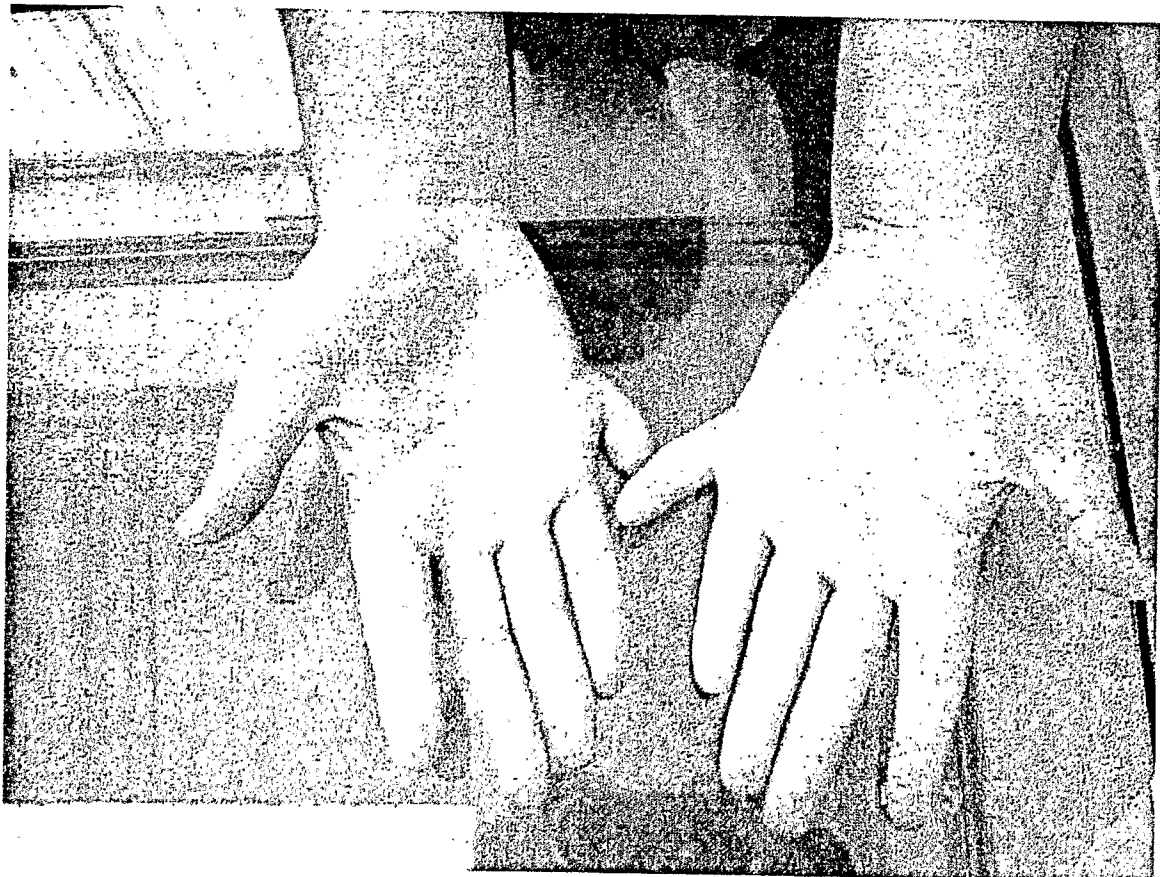
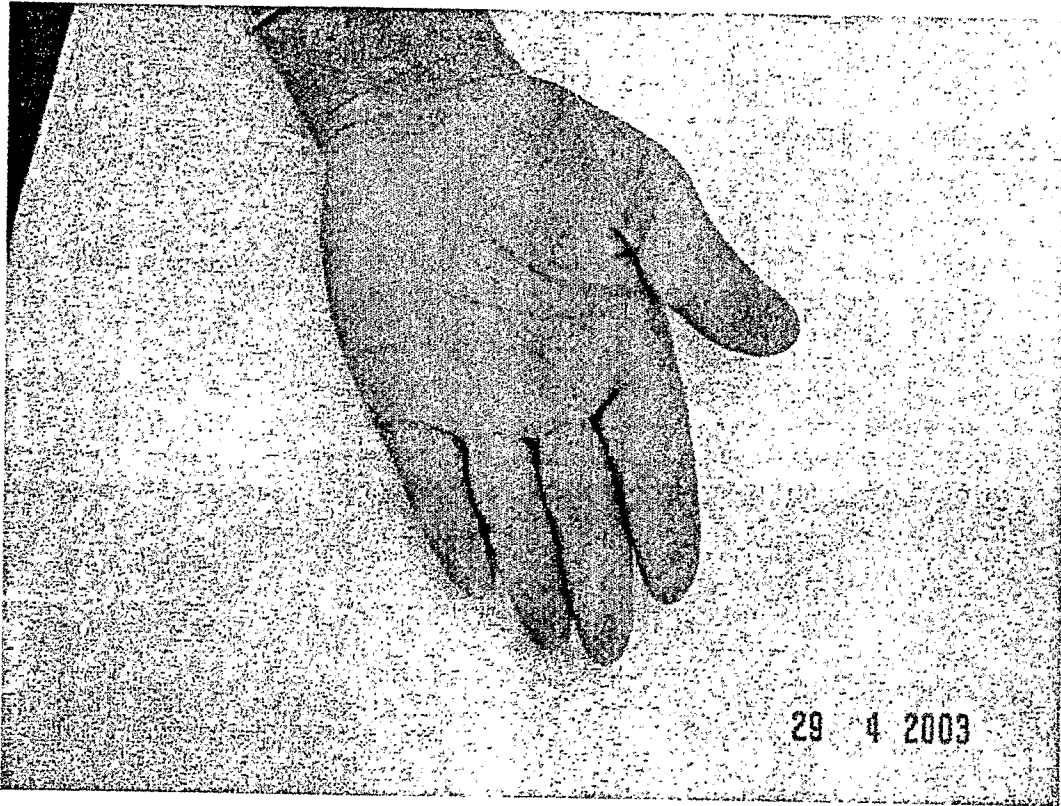
توارث: اوتوزومال مغلوب (Autosomal Recessive)

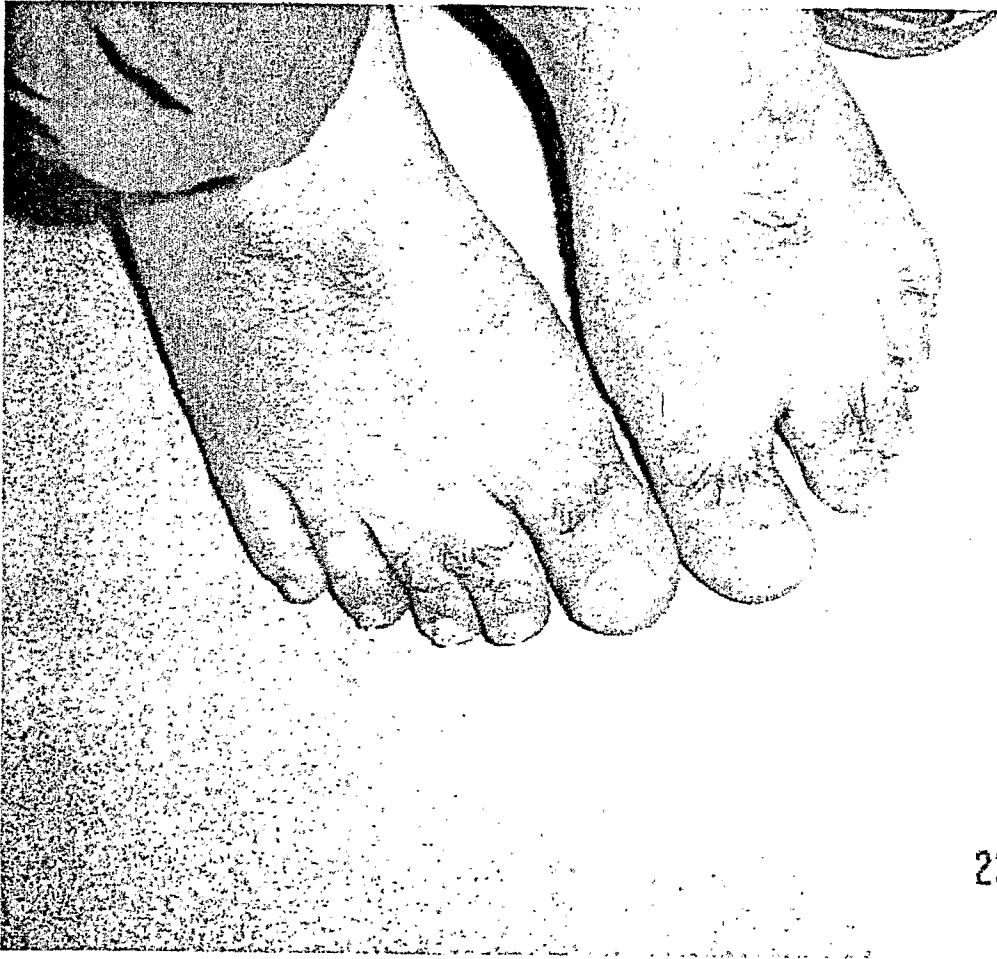
شجره فامیلی پرونده شماره ۲۰۳۲۹

- نابینایی
- نابینایی + ناهنجاری مادرزادی قلب
- نابینایی + عقب ماندگی ذهنی
- ▨ نابینایی + ناشنوایی
- ▧ صرع
- اختلال تکلم

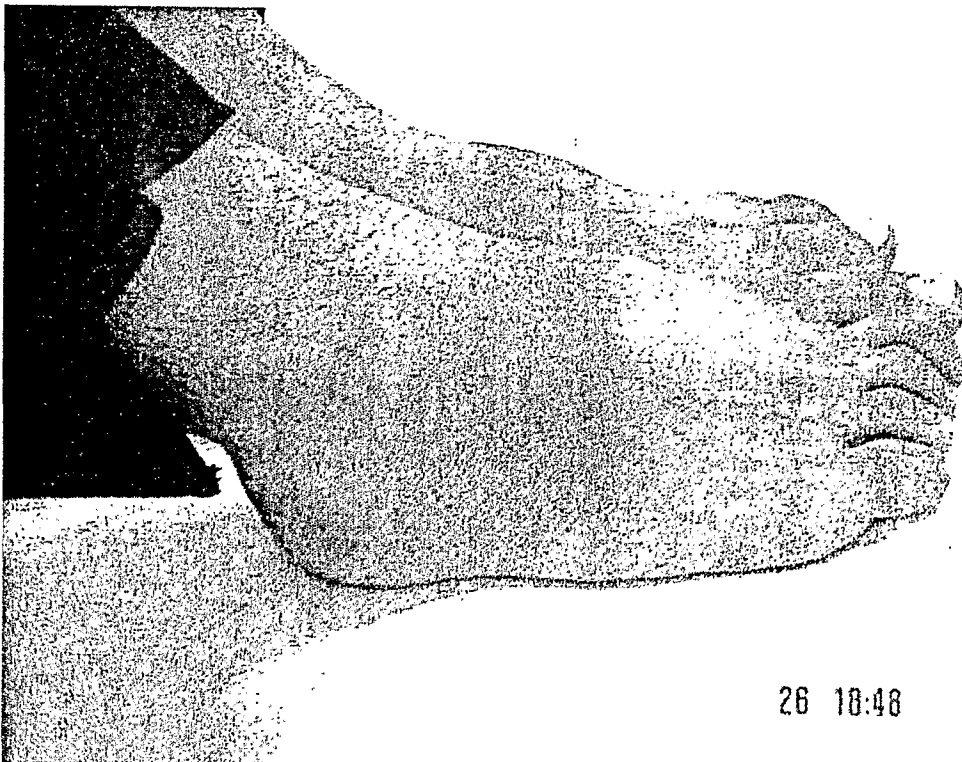


نمونه‌هایی از دیس مورفیها در ناینایان مورد بررسی





23 19:49



26 18:48

بدینوسیله گواهی می‌شود که گزارش نهائی طرح تحقیقاتی با عنوان :

«بررسی تأیید عوامل ژنتیک بر روی اختلال بینائی در ناپینیان و کم بینایان تحت

پوشش سازمان بهزیستی استان یزد»

به نظر اینجانبان رسیده و مورد تأیید می‌باشد.

آقای سید احمد بیغمبری



دکتر محمد رضا شجاع



۳۱۸۱۷