



دانشگاه علوم پزشکی
تهران



مرکز تحقیقات
عصبی و عضلانی

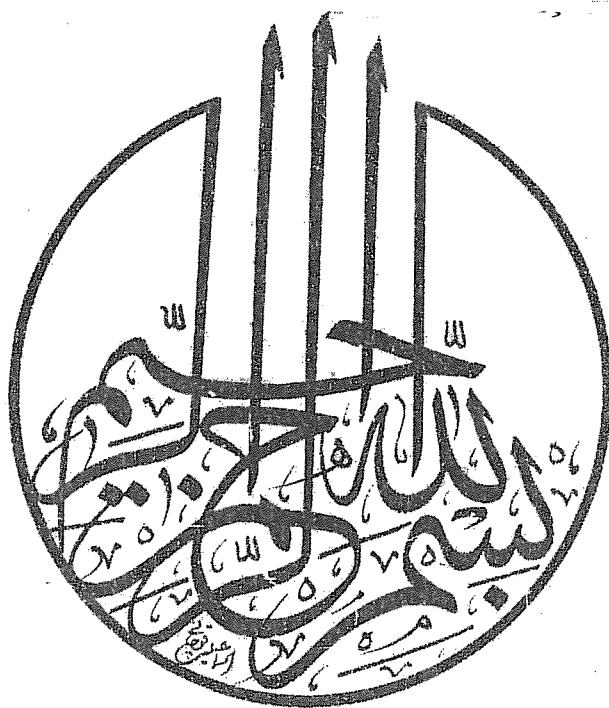
از سری کتاب های بیماری های ژنتیکی با دیدگاه پژوهشی در ایران

معیارهای تشخیصی بیماریهای عصبی - عضلانی

Diagnostic Criteria of Neuromuscular Disorders



تألیف : دکتر کیمیا کهریزی



معیارهای تشخیصی بیماریهای عصبی - عضلانی

تالیف

دکتر کیمیا کهریزی

سال ۱۳۸۴

کهریزی، کیمیا، ۱۳۴۷-

معیارهای تشخیصی بیماریهای عصبی - عضلانی / تألیف کیمیا کهریزی -. - تهران :
دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی ، ۱۳۸۴.
۹۹ ص : مصور، جدول.

ISBN: ۹۶۴-۸۸۶۳-۰۰-۸: ریال

فهرست نویسی بر اساس اطلاعات فیبا.

کتابنامه ؛ ص ، ۹۱-۹۵.

۱. اعصاب ماهیچه ای - - بیماریها - - ژنتیک . ۲. اعصاب ماهیچه ای - - بیماریها -
- تشخیص . الف. دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی . ب. عنوان.

۶۱۶/۷۴۴

RC۹۲۵/۵/ک۹م۷

۱۳۴۷-۸۴م

کتابخانه ملی ایران

معیارهای تشخیصی بیماریهای عصبی - عضلانی

تألیف: دکتر کیمیا کهریزی

ویراستار: پروین کریمی

طراح جلد: جمشید عطاران

حروفچینی و صفحه آرایی: خدمات تایپ "پویا"

ناظر چاپ: امیر محمد کبودهن

شمارگان: ۱۰۰۰ جلد

قیمت: ریال

نوبت چاپ: اول

چاپ: عترت چاپ

سال انتشار: ۱۳۸۴

ناشر: انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

نشانی: اوین - روبه روی دانشگاه شهید بهشتی - دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

شابک: ۹۶۴-۸۸۶۳-۰۰-۸

همه ی حقوق برای ناشر محفوظ است

"سخن ناشر"

ای نام تو بهترین سر آغاز

اصلاح و بهبود کمی و کیفی فرآیند نشر و چاپ کتاب در دانشگاهها، مانند هر فعالیت بنیادی دیگر در کشور ما، همواره با دشواریهای جدی همراه است و نیازمند هماهنگی و سازگاری لازم میان ساختارهای فرهنگی، علمی، اجرایی، اقتصادی و اجتماعی موجود می باشد. به رغم تمام دشواریها و با توجه به اهداف و رسالت دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، مبنی بر ارتقای سطح دانش، نگرش و رفتار افراد جامعه و تلاش در جهت ارائه راهکارهای علمی مبتنی بر دستاوردهای پژوهشی بومی کارآمد و به روز در حیطه های توانبخشی سلامت و رفاه اجتماعی، سلامت روان و... جهت حل معضلات اجتماعی مبتلا به جامعه، کاهش مشکلات و آسیب های اجتماعی و تغییر رفتارها و الگوهای فرهنگی، مرکز انتشارات معاونت پژوهشی این دانشگاه مصمم است تا با نشر آثار پژوهشگران ایرانی و پیوندگان راه علم و دانایی، در هر چه هموارتر ساختن مسیر و رفع موانع موجود برای دستیابی به این اهداف گام بردارد. امید است با عنایت ایزد منان و هم اندیشی اهل قلم در این راه پر فراز و نشیب موفق شویم.

کتاب حاضر حاصل تلاش همکاران گروه ژنتیک می باشد که به بررسی بیماریهای ژنتیکی عصبی - عضلانی می پردازد. این بیماریها گروهی از اختلالات هتروژنوس پیشرونده هستند که براساس اطلاعات موجود از هر ۴۰۰۰ تا ۳۰۰۰ نوزاد متولد شده، یکی از آنها دچار بیماری نورماسکولار می باشد. مشکل ایجاد شده در بخش حرکتی بدن است و نشانه های عمده آن ضعف عضلات دست، پا، تنه و... می باشد. البته به دلیل پیچیدگی علائم و تشابه نشانه ها در انواع مختلف این بیماریها، تشخیص قطعی چندان آسان نیست. به همین دلیل تالیف و گردآوری این اثر را ضروری دانسته و تلاش شده است تا طبقه بندی معیارهای تشخیصی بیماریهای شایع عصبی - عضلانی ارائه گردد.

لذا مطالعه این اثر را به تمام بیماران در د کشیده ، خانواده های خسته و کلیه همکاران
متعهد و دلسوز پیشنهاد می کنیم .

انتشارات دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

پیشگفتار

برآورد شده است که از هر ۳۰۰۰ نفر، یک نفر به بیماری عصبی - عضلانی ارثی مبتلا می باشد. آنچه مسلم است طی چندین سال گذشته پیشرفت های چشمگیری درخصوص تشخیص علت بیماری عصبی - عضلانی صورت گرفته است.

ژنهای بسیاری از این بیماریها و محصول پروتئین های این ژنها شناسایی شده است و این گامی است بزرگ به سوی راه یابی به روشهای درمانی موثر در بهبودی این بیماران.

درد و رنجی که خانواده های مبتلا به بیماریهای ژنتیکی و از جمله بیماریهای عصبی - عضلانی متحمل می شوند، از توان و تحمل همگان خارج است. آنچه که بر همگان روشن می باشد، این است که در واقع درمان بسیاری از بیماریهای ژنتیکی درمرحله تحقیق و آزمایش است (وای کاش بتوان قبل از درمان با جلوگیری از تولد چنین فرزندان، از آلام بیماران و خانواده های آنان کاست).

هدف از نگارش این اثر، گردآوری مختصر و تلاش درجهت خودداری از تفصیل و تشریح بیش از حد بیماریهای عصبی - عضلانی و صرفاً طبقه بندی معیارهای تشخیصی برای بیماریهای شایع عصبی - عضلانی است، زیرا بالغ بر ۱۵۰ بیماری عصبی - عضلانی تاکنون شناسایی شده است و توضیح و شرح کلیه این بیماریها از توان نگارنده و حوصله ی خواننده خارج بوده است.

هریک از خوانندگان به گونه ای به مطالعه ی این اثر علاقه مندند، قطعاً تلاش برآن بوده است که در حد توان این اثر برای دانشجویان، پزشکان و خانواده هایی که از رنج ابتلا به بیماری در یکی از افراد خانواده شان در عذاب هستند، قابل مطالعه باشد.

ای کاش بیاموزیم که قبل از بیماری، قبل از تشخیص، قبل از درمان، فرد بیمار، مد نظر باشد. دردش را لمس و رنجش را حس کنیم، و صرفاً برایش دل نسوزانیم، بیاموزیمش که از هر چه ندارد درگذرد و به آنچه که دارد تکیه کند، اگرچه صندلی چرخدار جایگاه حیاتش باشد؛ دستهایش، مغزش، ویدیگانش هنوز وجود دارند و اگرتمام وجودش درد می باشد واگر

دستانش توان خود را از دست داده است، با هوشیاری اش قادر به هرکاری خواهد بود.

و چه بسیار کودکان و بیماران مبتلایی که پویایی ذهن اشان، همگان را به حیرت واداشته است.

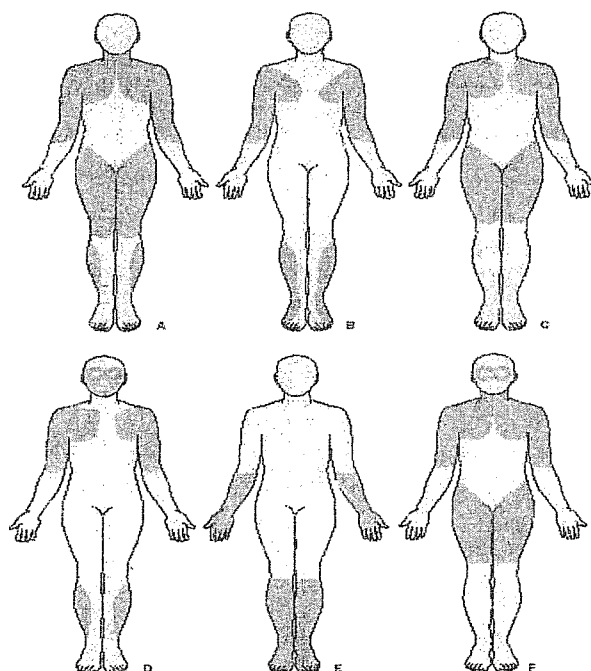
این اثر را به تمام بیماران درد کشیده و متاثر از بیماریهای عصبی - عضلانی، تمام خانواده های ناامید و خسته و کلیه همکاران متعهد و دلسوز هدیه می کنم و همچنین به انجمن نوپای نوروژنتیک ایران که بادانش فوق سخت کوشا و تلاش بی وقفه در جهت یاری رساندن به این بیماران همت گمارده اند.

درخاتمه از همکاران گرامی سرکار خانم نسترن عربی نژاد به دلیل صبر و حوصله و دقت بسیار در مورد تایپ ، خانم ماندانا حسن زاد در مورد گردآوری و تنظیم مطالب و آقای جمشید عطاران برای حروف چینی و صفحه آرائی این اثر ، سرکار خانم پروین کریمی ویراستاری ، خانم قاسمی و خانم دکتر موسوی که در امر نظارت و چاپ این اثر مرایاری نموده اند کمال تشکر را دارم.

و خالصانه از انسان بزرگواری که به من درس انسانیت و گذشت آموخت و از او آموختم که در علمم فراتر را ببینم نه فروتر و در زندگی ام فروتر باشم نه فراتر جناب آقای دکتر حسین نجم آبادی سپاسگزارم.

مقدمه :

بیماریهای عصبی عضلانی گروهی از اختلالات هتروژنوس پیشرونده هستند و دارای هتروژنیتی قابل ملاحظه‌ای می‌باشند. براساس اطلاعات موجود از هر ۳۰۰۰ تا ۶۰۰۰ نوزادی که متولد می‌شوند یک نوزاد دچار یکی از بیماریهای عصبی - عضلانی (نوروماسکولار) می‌باشند. مبتلایان معمولاً دارای دستگاه عصبی مرکزی و توان ذهنی طبیعی، اما بخش حرکتی بدن گرفتار است. نشانه‌های عمده در این بیماران عبارت است از: ضعف عضلات در دستها، پاها، گاهی تنه و عضلات خارجی چشم، مشکل در برخاستن، ایستادن، راه رفتن و بالا رفتن از پله‌ها، خستگی زودرس، ضعف و نارسایی عضلات قلب و تنفس در مراحل پیشرفته. تقریباً می‌توان گفت که اکثر بیماریهای عصبی - عضلانی، ارثی - ژنتیکی هستند. جهش‌های ژنی و اختلال در پروتئین‌هایی که به خصوص در عضلات وجود دارند،



شکل A: توزیع ضعف عضلانی در انواع دیستروفی، نوع دوشن وبکر
B: Emery Dreiffus C: دیستروفی عضلانی کمربند لگنی - شانه ای
D: Facioscapulohumeral E: Distal
F: Oculopharyngeal (مناطق سایه خورده، نواحی ابتلا)