

اطلس

بیماری‌های نادر ایران

بیماری‌های ژنتیکی و مادرزادی

گروه مؤلفین:

پروفسور داریوش فروهود (استاد دانشگاه علوم پزشکی ایران)
دکتر مهدی نوروزی (عضو هیأت علمی دانشکده علوم پزشکی تهران)
دکتر حمیدرضا ادراکی (عضو هیأت علمی دانشکده علوم پزشکی شهید بهشتی)
دکتر سیامک عبدی (عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران)
دکتر محمد یزدان حق شناس (متخصص داخلی)
دکتر سعیده مهدی پور (پزشک عمومی)
دکتر علی تقوی (متخصص پزشکی اجتماعی)
پروین بختیاری (کارشناس ارشد ارزیابی فناوری سلامت)
دانشجویان رشته ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی تهران: شیوا بیات، ابوالفضل مقرونی، ساسان شعبانی

حقوق مادی و معنوی این اثر متعلق به بنیاد بیماری‌های نادر ایران می‌باشد

با حمایت‌های معنوی و مادی
یاسر داودیان
رئیس هیأت مدیره بنیاد بیماری‌های نادر ایران



عنوان و نام پدیدآور :	انسان بیماری‌های نادر ایران / بنیاد بیماری‌های نادر ایران.
مشخصات نشر :	تهران : انتشارات آفرینندگان، ۱۳۹۸
مشخصات ظاهری :	ج :
شابک :	دوره ۲-۳۳-۸۹۸۹-۶۰۰-۹۷۸ : ج ۵-۳۲-۸۹۸۹-۶۰۰-۱۹۷۸
وضعیت فهرست نویسی :	پا :
یادداشت :	در اقبال - اربوش - هود، مهدی نوروزی، حمیدرضا ادراکی، سیامک عبدی، سعیده مهدی پور
مندرجات :	ج ۱. بیمار - بی‌نتیج و مادرزادی
موضوع :	بیماری‌های نادر ایران
موضوع :	Rare Diseases of Iran
موضوع :	بیماری‌های نادر
موضوع :	Rare Diseases
موضوع :	اختلالات ژنتیکی
موضوع :	Genetic Disorders
شناسه افزوده :	دانشور فرهود، داریوش، ۱۳۱۷-
رده بندی کنگره :	۱۳۹۷ الف ۶ / RC ۴۸/۸
رده بندی دیویی :	۶۱۶
شماره کتابشناسی ملی :	۵۵۸۴۵۷۳
چاپ اول :	۱۳۹۸
شمارگان :	۱۰۰۰ جلد
قیمت :	۲۲۰/۰۰۰ تومان
شابک :	دوره ۲-۳۳-۸۹۸۹-۶۰۰-۹۷۸ : ج ۵-۳۲-۸۹۸۹-۶۰۰-۱۹۷۸

بنیاد بیماری‌های نادر ایران : تهران، میدان ولی عصر، نیش کوچه برادران مظفر

پلاک ۱۴۵، واحدهای ۴ و ۶ - تلفن : ۵-۸۸۹۲۸۶۸۰ - نمابر : ۸۸۹۰۴۹۵۰

انتشارات آفرینندگان : تهران، خیابان جمهوری، بین خیابان باستان و خیابان گلشن

کوچه نوری، پین بست دوم، پلاک، ۱ واحد ۵.

فهرست

گذری بر زندگینامه بنیانگذار بنیاد بیماری‌های نادر ایران مرحوم دکتر علی داودیان	۸
سخن رئیس هیأت مدیره	۹
سخن مدیرعامل	۱۰
سخن شورای مولفین	۱۱
بخش اول : بیماری‌های ناهنجاری‌های اسکلتی - عضلانی	۱۳
ارتروگریپوزیس (Arthrogryposis Multiplex Congenita)	۱۳
سندرم مارفان (Marfan Syndrome)	۱۶
دیسپلازی فروناسال (Frontonasal Dysplasia)	۲۰
سندرم کلیپل (Klippel-Feil Syndrome)	۲۳
سندرم هولز گریو (Holtzgrever Syndrome)	۲۷
آکندروپلازی (Achondroplasia; ACH)	۲۹
سندرم آپرت (Apert Syndrome)	۳۳
دوارفسم دیاستروفیک (Dyschondroplastic Dwarfism; DD)	۳۸
استئوژنز ایمپرکتا (Osteogenesis Imperfecta; OI)	۴۲
سندرم پیررابین (Pierre Robin Syndrome; PRS)	۴۷
استئوپتروزیس (Osteopetrosis)	۵۰
آتلاستئوژنز (Atelosteogenesis Type III)	۵۳
دیسپلازی کرایوفرونونازال (Craniofrontonasal Dysplasia)	۵۶
پیکنودیزوستوزیس (Pyknodysostosis)	۵۹
سندرم پروتئوس (Proteus Syndrome)	۶۳
سندرم اهلرز-دانلوس (Ehlers-Danlos Syndrome)	۶۶
سندرم سکل (Seckel Syndrome)	۷۰
سندرم گورلین (Gorlin Syndrome)	۷۳

بخش دوم : ناهنجاری‌های با تظاهرات پوستی	۷۹
سندرم کیندلر (Kindler Syndrome)	۸۰
بیماری پروانه‌ای (Epidermolysis Bullosa Simplex)	۸۲
گزردرما پیگمنتوزوم (Xeroderma Pigmentosum; Xp)	۸۷
سندرم بلوم (Bloom Syndrome ; BS)	۹۱
دیسپلازی اکتودرمی (Ectodermal Dysplasia)	۹۵
بیماری داریر (Darier Disease)	۹۸
دیسکراتوز مادرزادی (Dyskeratosis Congenita)	۱۰۱
بیماری هایل-هایل (Hailey-Hailey Disease)	۱۰۵
ایکتیوز مادرزاد (congenital Ichthyosis)	۱۰۸
مال د ملدا (Mal de Meleda Syndrome)	۱۱۱
سندرم پاپیلون لفور (Papillon Lefevre Syndrome)	۱۱۴
نوروفیبروماتوز نوع ۱ (Neurofibromatosis Type 1)	۱۱۸
توبروز اسکلروزیس (Tuberous Sclerosis)	۱۲۲
سندرم پوتز جگرز (Peutz Jeghers Syndrome; PJS)	۱۲۸
سندرم استورج وبر (Sturge-Weber Syndrome)	۱۳۲
سندرم دبارسی مرتبط با PYCR1 (PYCR1-Related De Barsy Syndrome)	۱۳۵
بخش سوم : ناهنجاری‌های کروموزومی	۱۳۸
سندرم ویلیامز (Williams Syndrome)	۱۳۹
سندرم ادوارد (Trisomy 18 (Edwards Syndrome)	۱۴۴
سندرم پاتائو (Patau Syndrome)	۱۴۷
موزایسیسم تریزومی ۲۲ (Trisomy 22 Mosaicism)	۱۵۱
سندرم فریاد گربه (Cri-Du-Chat Syndrome)	۱۵۴
حذف شدگی بخشی از کروموزوم ۱۱ (Deletion of Chromosome 11)	۱۵۷
سندرم ترنر (مونوزومی X) (Turner Syndrome)	۱۶۱

سندرم کلاین فلتز (Klinefelter Syndrome)	۱۶۵
بخش چهارم : ناهنجاری‌های سیستم عصبی	۱۶۸
سندرم ژوبرت (Joubert Syndrome)	۱۶۹
سندرم میلر-دیگر (Miller-Dieker Syndrome ; MDS)	۱۷۲
پورنسفال مادرزادی (Congenital Porencephaly)	۱۷۶
شیزنسفال (Schizencephaly)	۱۷۹
دیس ژنری مغزی (Cerebral Dysgenesis)	۱۸۱
بیماری وون هیپل لیندائو (Von Hippel-Lindau Disease)	۱۸۱
میلو مینگو (Myelomeningocele)	۱۸۶
بخش پنجم : ناهنجاری‌های قلبی و گردش خون	۱۹۰
تترالوژی فالو (Tetralogy of Fallot, TOF)	۱۹۱
فقدان دریچه‌ی سه‌لته (Tricuspid Atresia, TA)	۱۹۵
بلوک مادرزادی قلبی (Congenital Heart Block)	۱۹۸
سندرم هنکم (Hennekam Syndrome)	۲۰۱
ناهنجاری‌های شریانی-وریدی (Arteriovenous Malformations, AVMs)	۲۰۴
بخش ششم : ناهنجاری‌های چشم، گوش، صورت و گردن	۲۰۷
میکروتیا (Microtia)	۲۰۸
بخش هفتم : ناهنجاری‌های چندگانه	۲۱۱
سندرم باردت بیدل (Bardet-Biedl Syndrome)	۲۱۲
بخش هشتم : ناهنجاری‌های سیستم ادراری	۲۱۶
اکستروفی مثانه (Exstrophy of Urinary Bladder)	۲۱۷
ضمائم	۲۱۹
کد بندی بیماری‌های نادر	۲۲۸
عوامل بیماری‌های نادر در یک نگاه	۲۳۰
منابع	۲۳۱

سخن مدیر عامل

عرصه نوین علم پزشکی نیازمند به شناسایی و معرفی دقیق بیمارها، علل، آمار و نحوه تشخیص آن‌ها می‌باشد که روند چگونگی تشخیص بیماری و درمان و پیگیری بیماری با کیفیت بالاتری انجام شود لذا شناخت موثر از اهمیت بالاتری برخوردار می‌باشد بیمارهای نادر به دلیل کاهش شیوع آن در جوامع بشری نسبت به بیمارهای شایع و از همین رهگذر نیاز به معرفی دقیق بیماری، علل، روش انتقال و بروز میزان شیوع و چگونگی تشخیص بیماری، بیش از پیش احساس می‌گردد.

بنیاد بیماری‌های نادر ایران با تهیه و تألیف و گردآوری بیماری‌های نادر ایران در مجموعه حاضر، قصد آشنایی بهتر همکاران پزشک و پیراپزشک و گروه درمانگر حوزه بیماری‌های نادر با بیماری‌های نادر کشور را خواهیم داشت در طبقه بندی این بیماری، از آخرین روش‌های مطرح در این حوزه (ICD , ORPHAN) استفاده گردیده است. باشد که اطلس بیماری‌های نادر ایران، نتایج مرجع مستدلی برای ارتقاء علم و تجربه متخصصین پزشکی مرتبط با بیماری‌های نادر باشد و بدین وسیله بتوانیم راه روشنی را برای پزشکان و دانشجویان پزشکی پی‌ریزی نمائیم تا در نهایت خدمت شایسته‌ای به بیماران نادر کشورمان انجام داده باشیم.

در همین جا بر خود واجب می‌دانم که ضمن یاد و خیره دکتر علی داودیان بنیانگذار فقید بنیاد بیماری‌های نادر ایران، از تشویق و کمک‌های شایان توجه ریاست محترم هیأت مدیره بنیاد جناب آقای مهندس یاسر داودیان تشکر نمایم. شایسته است از همکاری و راهنمایی‌های گرانبهای اساتید محترم و هم‌چنین جناب آقای دکتر مهدی نوروزی معاونت امور علمی و پژوهشی بنیاد، سرکار خانم دکتر مهدی‌پور و دیگر همکاران پزشک و متخصصین کمیسیون پزشکی بنیاد که خالصانه با مساعی ارزشمندی که در تهیه و تنظیم این مرجع معتبر پزشکی داشته‌اند، سپاسگزاری نمایم.

قطره‌های کوچک، اقیانوس را می‌سازد و دانش‌ها، شن، ساحل زیبا را لحظه‌هایی که شبانه روز همگی با اشتیاق در کنار یکدیگر در این مسیر والاسپری نمایم. غلش اطلسی زیباست و ماندگار.

دکتر حمیدرضا ادراکی

مدیر عامل بنیاد بیماری‌های نادر ایران

عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

سخن شورای مؤلفین

بیمار نادر همچنان که از اسم آن مشخص است نوعی بیماری است که خیلی ما بین جامعه بروز نمی‌کند برای تعیین قطعی اینکه بیماری بعنوان نادر محسوب می‌شود یا خیر نیاز به داشتن شاخص برای سنجش شیوع بیماری می‌باشد و از طرفی به خاطر دلایل مختلفی که سبب بروز بیماری نادر می‌شود این شاخص در هر کشوری متفاوت است و حتی در کشورهای پر جمعیت مثل هند برای هر شهر یک شاخص تعریف شده است متأسفانه در ایران هنوز هیچ بررسی اپیدمیولوژی روی شیوع تمام بیماران نادر انجام نگردیده است که جای این مطالعات در علوم دانشگاهی بسیار مشهود است و به دور از تمام مشکلات اقتصادی و سیاسی بایستی در این زمینه تأمل و تفکر شود به هر حال بنیاد بیماری‌های نادر ایران به عنوان تنها مرجع بیماران نادر، واجد اطلاعاتی کامل‌تر از سازمان‌های مرتبط نظیر وزارت بهداشت و درمان، سازمان‌های بیمه گر و غیره می‌باشد.

بطور کلی بیماران نادر گروه بزرگی از بیماری‌ها را شامل می‌شوند که دارای شیوع پایینی در جمعیت‌ها هستند و غالباً با مشکلاتی در تشخیص و درمان همراه دارند.

بر اساس تعریف ارفانت (به عنوان مرجع بیماری‌های نادر در اروپا)، بیماری نادر بیماری است که حداکثر پنج نفر در ده هزار نفر و یا به عبارتی یک نفر در هر دو هزار نفر مبتلا به آن شده باشند.

برای افزایش آگاهی تعریف بیماری نادر که از برخی کشورهای مطرح اعلام شده است نظیر آمریکا، اروپا، هند و ژاپن به شرح زیر ارائه می‌گردد:

Rare Disease Definition			
USA	7/5 in 10,000	Japan	1 in 2,500
EU	1 in 2,000	India	1 in 5,000

در هر صورت بر اساس این تعریف لیست بیماری‌های نادر ایران که بر اساس اطلاعات وجود تعیین گردیده در حال حاضر شامل ۳۰۹ نوع بیماری می‌باشد که بالغ بر حدود سه هزار بیمار از سراسر کشور می‌باشند. بدیهی است به علت وسعت منطقه جغرافیای ایران، مشکلات اقتصادی، مشکلات فرهنگی و ... می‌توان به جرأت اعلام نمود که هنوز تعداد بسیاری بیمار نادر در سطح کشور وجود دارند که به بنیاد نادر ایران و یا سامانه سینا (سامانه‌ی تحت وب ثبت نام بیماران نادر یا مشکوک در کشور ایران) مراجعه و ثبت نام نکرده‌اند و یا تعدادی هنوز تشخیص بیماری برای آن‌ها گذاشته نشده است لذا بنیاد بیماری‌های نادر ایران تصمیم گرفت نسبت به جمع‌آوری اطلاعات علمی بیماری‌هایی که تا کنون در ایران شناسایی گردیده است (۲۶۶ نوع) از منابع و رفرنس‌های علمی جهان بصورت متمرکز و یک جا اقدام و در اختیار پزشکان و مردم قرار دهد تا در هنگام بررسی بیماری‌ها به آن‌ها توجه داشته باشند. بدیهی است که انواع بیماری‌ها براساس آخرین اطلاعات جمع‌آوری شده و بصورت سالیانه در ویرایش‌های بعدی کتاب اصلاح خواهند شد. اولین جلد کتاب به موضوع:

(Genetic & Congenital Diseases) اختصاص داده شد. در تهیه این کتاب افراد بی‌شماری همکاری داشته‌اند، که ضمن تشکر و سپاس از همه همکاران بخصوص پرسنل بنیاد بیماری‌های نادر ایران، امیدواریم پیرو راه مرحوم دکتر علی داودیان بوده و گامی کوچک در رسیدگی به بیماران نادر انجام گردیده باشد.