

# بررسی نابینایی‌های ارثی

## Approach to inherited Blindness

مؤلف:

دکتر شهلا فرشیدی



سازمان مجلس شورای اسلامی

|                     |                                                                                 |
|---------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| سرشناسه             | : فرشیدی، شہلا، ۱۳۴۴ -                                                          |
| عنوان و نام پدیدآور | : بررسی نابینایی‌های ارثی - Approach to inherited Blindness / مولف شہلا فرشیدی. |
| مشخصات نشر          | : تهران : رویان پژوه، ۱۳۹۶.                                                     |
| مشخصات ظاہری        | : ۶۲ ص: مصور.                                                                   |
| شابک                | : ۹۷۸-۶۰۰-۴۰۸-۴۰۶-۲                                                             |
| وضعیت فهرست نویسی   | : فیا                                                                           |
| یادداشت             | : کتابنامه.                                                                     |
| موضوع               | : نابینایی - ژنتیک، Blindness - Genetic aspects                                 |
| موضوع               | : نابینایی - پیشگیری، Blindness - Prevention                                    |
| موضوع               | : چشم - بیماری‌ها و نقص‌ها - تشخیص، Eye - Diseases - Diagnosis                  |
| رده بندی کنگره      | : ۱۳۹۶ ۴۴۴ RE۹۱                                                                 |
| رده بندی دیویی      | : ۶۱۷/۷۱۲                                                                       |
| شماره کتابشناسی ملی | : ۵۰۶۱۹۱۱                                                                       |



سازمان اسناد و کتابخانه ملی

## بررسی نابینایی‌های ارثی

دکتر شہلا فرشیدی

ناشر: رویان پژوه (به سفارش سازمان بهزیستی کشور)

نوبت چاپ: اول - ۹۶

گرافیک: رویا سوری

چاپ و صحافی: بهمن

قطع و تعداد صفحات: وزیری - ۶۲

شمارگان: ۵۰۰ نسخه

بها: غیر قابل فروش



شابک: 978-600-408-406-2

بر طبق آمار جهانی از هر ۲۰۰۰ نوزاد یک نفر مبتلا به اختلال دید دیده است. علائم و نشانه‌های (زنجبکی) نقش مهمی در ارزیابی برای پزشک به چشم که منجر به تشخیص (دوران نوزادی، کودکانی و بزرگسالانی) می‌شود. بیش از ۴۰۰ بیماری‌های دوران نوزادی و شیرخوارگی ناشی از اختلالات ژنتیک هستند که مادرزادی، گلوکوم مادرزادی، درماتیت رتین و ... است. بطور مثال تاکنون ۲۴۲ بیماری و اختلال ژنتیکی در کتاب برای بیماری‌های این شبکه شناسایی شده‌اند.

|    |                                     |
|----|-------------------------------------|
| ۷  | مقدمه                               |
| ۸  | تقسیم بندی                          |
| ۹  | Work up                             |
| ۱۷ | Globe disease                       |
| ۱۸ | کدورت قرنیه مادرزادی                |
| ۲۲ | کاتاراکت در کودکان:                 |
| ۲۶ | گلوکوم در کودکان:                   |
| ۳۴ | آتروفی عصب اپتیک:                   |
| ۳۴ | Dominant Optic Atrophy              |
| ۳۵ | Behr syndrome                       |
| ۳۵ | Wolfram syndrome (DIDMOAD)          |
| ۳۵ | Leber's hereditary optic neuropathy |
| ۳۶ | Berk - Tabatzni syndrome            |
| ۳۷ | اختلالات رتین:                      |
| ۳۷ | رتینوبلاستوما (Rb).                 |
| ۴۱ | رتینیت پیگمانتوزا                   |
| ۴۹ | دژنراسانس رتین                      |
| ۵۱ | Movement disorders of eyes          |

|                       |    |
|-----------------------|----|
| اختلالات ساختمانی چشم | ۵۸ |
| Cyclopia              | ۵۹ |
| Anophthalmia          | ۵۹ |
| Coloboma              | ۶۰ |

|                                     |    |
|-------------------------------------|----|
| فصل هفتم                            | ۷  |
| تشنج‌های چشمی                       | ۸  |
| Work up                             | ۹  |
| Globe disease                       | ۱۱ |
| کشوریت و غیرت‌های مادر              | ۱۸ |
| کشوریت و غیرت‌های مادر              | ۲۲ |
| کشوریت و غیرت‌های مادر              | ۲۲ |
| کشوریت و غیرت‌های مادر              | ۲۶ |
| Domestic Anophthalmia               | ۲۶ |
| Domestic Anophthalmia               | ۲۵ |
| Wolfman syndrome (DMD)              | ۲۵ |
| Leber's hereditary optic neuropathy | ۲۵ |
| Beck - Tabatzki syndrome            | ۲۶ |
| اختلالات زین                        | ۲۷ |
| تشنج‌های زین (Rb)                   | ۲۷ |
| تشنج‌های زین                        | ۲۷ |
| تشنج‌های زین                        | ۲۷ |
| تشنج‌های زین                        | ۲۷ |
| Movement disorders of eyes          | ۲۷ |

## مقدمه

بر طبق آمار جهانی از هر ۳۰۰۰ نوزاد یک نفر مبتلا به اختلال دید شدید است. فاکتورهای ژنتیکی نقش مهمی در بیماری‌های مربوط به چشم که منجر به نابینایی (دوران نوزادی، کودکی و بزرگسالی) می‌شوند، دارند. بیش از ۶۰٪ نابینایی‌های دوران نوزادی و شیرخوارگی ناشی از اختلالات ژنتیک مانند کاتاراکت مادرزادی، گلوگوم مادرزادی، دژنراسانس رتین و... است. بطور مثال تاکنون ۲۴۲ بیماری ژنتیکی و بیش از ۲۰۲ ژن مختلف برای بیماری‌های ارثی شبکه‌ی شناسایی شده‌اند.

در بزرگسالان گلوکوم و دژنراسانس ماکولا وابسته به سن دو علت اصلی نابینایی هستند که هر دو بیماری در اغلب موارد بطور ارثی منتال پیدا می‌کنند.

بسیاری از اختلالات بینایی دیگر در کودکان و بزرگسالان که منجر به نابینایی نمی‌شوند نیز پایه ژنتیکی قوی دارند. از این میان می‌توان به آب مروارید، آب‌مغیوبی، عیوب انکساری و آستیگماتیسم اشاره نمود. از طرف دیگر در ۱/۳ بیماری‌های عصبی عیوب چشمی وجود دارد بطوریکه در بسیاری از موارد نوع اختلال چشمی موجود می‌تواند راهنمای تشخیص نوع بیماری باشد مثل سندروم مارفان و بیماری تی - ساکس

