



تاریخ
۷
بهمن
۱۴۰۰
پنجشنبه

هر شماره؛معرفی یک بیماری و پیشگیری و درمان آن

این شماره: آلبینسم (زالی)

صفحه
۶
شماره
۳۲۸۳
سال
بیست و هفتم



اگرچه برخی از آنها موهای قهوه‌ای یا زنجبیلی نیز دارند. رنگ دقیق آن به میزان تولید ملانین در بدن بیماران بستگی دارد. رنگ مژه‌ها و ابروها نیزاز بسیار سفید، زرد یا حتی مایل به قرمز متغیر است. با پیرتر شدن، ممکن است موهای شما تیره تا بور یا حتی قهوه‌ای روشن شود.

رنگ پوست

پوست این بیماران اغلب سفید رنگ، کرم یا صورتی به نظر می‌رسد؛ با این وجود افراد مبتلا به آلبینسم چشمی ممکن است پوست قهوه‌ای یا هم‌رنگ بستگانشان داشته باشند.

برخی از کودکان متولد شده با آلبینسم ممکن است همگام با رشد در بزرگسالی، تولید ملانین را شروع یا تسریع کنند و پوست آنها کمی تیره شود. پوست مبتلایان به آلبینسم می‌تواند به راحتی در معرض آفتاب بسوزد و احتمال ابتلا به سرطان پوست، حتی در سنین نوجوانی، در این بیماران بیشتر است.

رنگ چشم

فرد مبتلا به آلبینسم می‌تواند چشمانی آبی کم‌رنگ، خاکستری یا قهوه‌ای داشته باشد. رنگ چشم به نوع آلبینسم و میزان ملانین بستگی دارد. افراد از نژادهایی که رنگدانه‌های تیره‌تری در چشم دارند معمولاً چشمان تیره‌تری دارند.

گاهی اوقات به دلیل کمبود شدید یا فقدان ملانین درعنبیه –قسمت رنگی چشم– این بیماران، رنگ چشم به دلیل وجود عروق خونی صورتی مایل به قرمز به نظر می‌رسد.

مشکلات چشمی

ملانین برای رشد اعصاب بینایی بسیار مهم است و در تکامل شبکه‌ی لایه-په نازک سلول‌های پشت چشم– نقش دارد. علائم آلبینسم ممکن است به راحتی در همه مشاهده نشود. بنابراین مشکلات مربوط به چشم یا بینایی ممکن است اولین سرنخی تشخیص ابتلا به این بیماری باشد. مشکلات احتمالی چشم مرتبط با آلبینسم عبارتند از:

ضعف بینایی – به صورت نزدیک‌بینی یا دوربینی؛ گاهی کاهش بینایی در بیماران مبتلا به آلبینسم حتی با استفاده از عینک یا لنزهای تماسی قابل اصلاح نیست.

آستیگماتیسم – زمانی که قرنیه (لایه واضح جلوی چشم) کاملاً خمیده نباشد یا عدسی به شکل غیرعادی باشد و باعث تاری دید شود.

فوتوفوبیا – در این حالت چشم‌ها به نور حساس هستند.

انحراف چشم‌ها یا استرابیسم

نیستاکموس – چشم‌ها به طور غیرارادی از یک طرف به طرف دیگر حرکت می‌کنند و باعث کاهش دید می‌شوند؛که به دلیل عدم هماهنگی مغز با حرکت چشم است.

برخی از کودکان خردسال مبتلا به آلبینسم ممکن است دست و پا چلفتی به نظر برسند زیرا مشکلات بینایی آنها انجام برخی حرکات مانند برداشتن یک شی را برای آنها دشوار می‌کند. این مشکل باید با افزایش سن بهبود یابد.

با کم رنگ شدن رنگ چشم‌ها، بینایی بدتر می‌شود. از طرف دیگر، بینایی فرد درگیر در طول زمان ثابت می‌ماند. آلبینوها در دیدن و تشخیص رنگ‌ها مشکلی ندارند. برخی از افراد مبتلا به آلبینسم ممکن است بینایشان به اندازه‌ای خوب باشد که بتوانند فقط در طول روز یا در مناطق خاص رانندگی کنند.

چه کسانی در معرض ابتلا به آلبینسم هستند؟

آلبینسم نوعی اختلال ارثی است که از بدو تولد وجود دارد. کودکان در صورت داشتن والدین مبتلا به آلبینسم یا والدینی که ژن آلبینسم را دارند، در معرض خطر تولد با آلبینسم قرار دارند.

ژن‌های معیوبی که از والدین منتقل می‌شود از ایجاد مقدار کافی ملانین در بدن جلوگیری می‌کند. انواع مختلف آلبینسم از نقص در آنزیم‌ها و پروتئین‌های مختلف در DNA ناشی می‌شود.

چگونه آلبینسم به ارث می‌رسد؟

نحوه انتقال آلبینسم به نسل‌های بعد:

وراثت اتوزومال مغلوب

در بیشتر موارد، از جمله همه انواع OCA و برخی از انواع OA، آلبینسم در یک الگوی وراثت اتوزومال مغلوب منتقل می‌شود. این بدان معناست که کودک باید دو نسخه از ژن معیوب را به ارث ببرد (از هر والد یک نسخه).

اگر هر دو والدین این ژن را داشته باشند، از هر ۴ فرزند، یکی احتمال ابتلا به بیماری آلبینسم و با احتمال یک به دو امکان حامل بودن فرزندشان وجود دارد. حاملین ژن معیوب، آلبینسم ندارند اما می‌توانند ژن معیوب را منتقل کنند.

وراثت مرتبط با ژن X



برخی از انواع OA در الگوی وراثت مرتبط با ژن X منتقل می‌شوند. این الگو به طور متفاوتی بر پسران و دختران تأثیر می‌گذارد؛ دخترانی که ژن معیوب را به ارث می‌برند، ناقل می‌شوند و پسرانی که ژن معیوب را به ارث می‌برند، دچار آلبینسم می‌شوند.

وقتی مادری ناقل نوع آلبینسم مرتبط با X باشد، هر یک از دختران وی یک از ۲ احتمال حامل شدن دارد و هر یک از پسران یک به ۲ احتمال ابتلا به آلبینسم دارد.وقتی پدری مبتلا به آلبینسم مرتبط با X باشد، دخترانش ناقل خواهند شد و پسرانش آلبینسم نخواهند داشت و ناقل نخواهند بود.

تشخیص آلبینسم

آلبینسم معمولاً از هنگام تولد کودک از نظر ظاهری کاملاً مشهود است. ممکن است مو، پوست و چشم کودک از نظر علائم فقدان یا کاهش رنگدانه مورد معاینه قرار گیرد و رنگ پوست وموی کودک با سایر اعضای خانواده مقایسه شود.

از آنجا که آلبینسم می‌تواند تعدادی از مشکلات چشمی را ایجاد کند، ممکن است کودک برای بررسی شرایطی مانند نیستاکموس، انحراف چشم‌ها، ضعف بینایی و آستیگماتیسم به چشم پزشک ارجاع شود. چشم پزشک ممکن است از آزمایش الکترورتینوگرافی استفاده کند.

آلبینسم (Albinism) یا زالی شامل یک گروه از اختلالات ارثی است که با تولید کم و یا عدم تولید رنگدانه ملانین مشخص می‌شوند. نوع و میزان ملانینی که بدن شما تولید می‌کند رنگ پوست، موها و چشم شما را تعیین می‌کند. بیشتر افراد مبتلا به آلبینسم نسبت به آفتاب حساسیت دارند و در معرض خطر بالاتر ابتلا به سرطان پوست قرار دارند.

علائم آلبینسم یا زالی معمولاً در پوست، مو و رنگ چشم انسان ظاهر می‌شود؛ اما گاهی اختلاف اندکی در ایجاد علائم وجود دارد. افراد مبتلا به آلبینسم یا زالی نیز به اثرات نور خورشید حساس هستند، بنابراین این افراد در معرض خطر ابتلا به سرطان پوست قرار دارند. از آنجایی که برای آلبینسم یا زالی هیچ درمانی وجود ندارد، افراد مبتلا به این اختلال می‌توانند اقداماتی را برای محافظت از پوست و چشم و حفظ حداکثر بینایی انجام دهند.

پوست: قابل تشخیص ترین شکل آلبینسم یا زالی منجر به سفیدی موها و پوست بسیار روشن در مقایسه با خواهر و برادرهای آن فرد می‌شود. رنگ پوست و رنگ مو می‌تواند از سفید تا قهوه ای باشد و ممکن است تقریباً همانند والدین یا خواهر و برادر بدون آلبینسم یا زالی باشد. قرار گرفتن در معرض نور خورشید، در برخی افراد ممکن است موجب کک مک

خال، یا یا بدون رنگدانه (خال بدون رنگدانه به طور کلی صورتی رنگ است).

لکه‌های بزرگ مانند کک مک

آفتاب سوختگی
با این حال در برخی از افراد مبتلا به آلبینسم، رنگ پوست هرگز تغییر نمی‌کند. در برخی دیگر، تولید ملانین ممکن است در دوران کودکی و نوجوانی شروع شود یا افزایش یابد و تغییرات جزئی در رنگدانه ایجاد شود.

مو: رنگ مو می‌تواند از بسیار سفید تا قهوه‌ای باشد. افراد آفریقایی یا آسیایی که آلبینسم یا زالی دارند ممکن است رنگ موهایشان زرد، قرمز یا قهوه ای باشد. رنگ مو ممکن است در اوایل بزرگ‌سالی یا با قرار گرفتن در معرض مواد معدنی موجود در آب یا محیط زیست تیره شود و با افزایش سن نیز تیره‌تر شود.

رنگ چشم: مژه و ابرو اغلب کم رنگ است. رنگ چشم می‌تواند از آبی کم رنگ تا قهوه ای متفاوت باشد و ممکن است با افزایش سن تغییر کند. کمبود رنگدانه در قسمت رنگی چشم‌ها (عنبیه) موجب می‌شود تا حدودی شفاف شود. این بدین معنی است که عنبیه چشم نمی‌تواند به طور کامل از ورود نور به چشم جلوگیری کند. از این جهت، ممکن است چشم‌هایی یا رنگ‌های بسیار روشن در بعضی از نورها به رنگ قرمز ظاهر شوند.

بینایی: اختلال بینایی یک ویژگی کلیدی در همه انواع آلبینسم یا زالی است. مشکلات چشمی ممکن است شامل موارد زیر باشد:

حرکت غیرارادی و سریع چشم به جلو و عقب (نیستاکموس)

نا توانی هر دو چشم برای تمرکز در یک نقطه جهت‌گیری می‌شود یا ناتوانی در حرکات هماهنگ هر دو چشم (استرابیسم یا لوچی)

دوربینی یا نزدیک بینی شدید

حساسیت به نور (فتوفوبیا)

انحنای غیر طبیعی سطح جلویی چشم یا لنز داخل چشم (آستیگماتیسم) که موجب بروز تاری دید می‌شود.

رشد غیرطبیعی شبکه‌ی که نتیجه آن کاهش بینایی است.

سیگنال‌های عصبی از شبکه‌ی به مغز که مسیرهای عصبی معمول را دنبال نمی‌کنند.

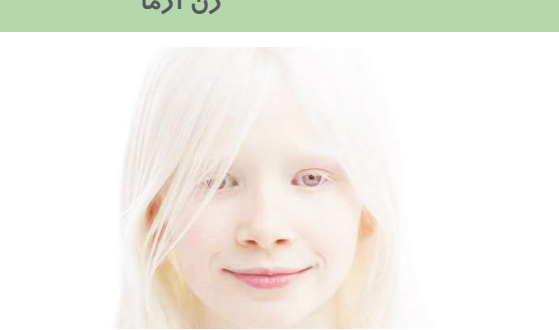
ضعف ادراک عمقی

کاهش بینایی (بینایی کمتر از ۲۰۰/۲۰) یا بینایی کامل

علل ابتلا به آلبینسم یا زالی

آلبینسم در اثر جهش در چندین ژن ایجاد می‌شود. هر کدام از این ژن‌ها

علل و درمان آلبینسم



آلبینسم یا زالی یک بیماری وراثتی ژنتیکی است که در آن فرد مبتلا با رنگدانه ملانین کم یا بدون رنگدانه در مو، چشم و پوست به دنیا می‌آید. آلبینسم معمولاً موجب روشن‌تر شدن رنگ پوست و مو و چشم فرد نسبت به سایر اعضای خانواده می‌شود و معمولاً با مشکلات بینایی در ارتباط است. هیچ درمانی برای این بیماری نادر وجود ندارد؛ اما تغییرات سبک زندگی به بیمار کمک می‌کند تا سالم بماند و زندگی عادی داشته باشد.

آلبینسم چیست؟

آلبینسم یا زالی یک گروه نادر از اختلالات ژنتیکی است که باعث می‌شود پوست، مو یا چشم‌ها حاوی رنگدانه ملانین کم یا بدون رنگدانه باشند. آلبینسم با مشکلات بینایی نیز همراه است. براساس آمار سازمان ملی آلبینسم آمریکا، از هر ۱۸۰۰۰ تا ۲۰۰۰۰۰ نفر در ایالات متحده یک نفر نوعی از این بیماری را دارد. از میزان شیوع آن در ایران آمار دقیقی نداریم ولی تعداد تقریبی مبتلایان در حدود ۳۰ هزار نفر برآورد می‌شود و بیشترین میزان شیوع آن مربوط به منطقه سیستان و بلوچستان می‌باشد. بیشتر کودکان مبتلا به آلبینسم از والدینی به دنیا می‌آیند که رنگ مو و چشم آنها مشابه زمینه‌های قومی‌شان است.

آلبینسم چگونه ایجاد می‌شود؟

آلبینسم از گروهی از ناهنجاری‌های ارثی در مسیر تولید ملانین تشکیل شده است و به طور معمول با کاهش مادرزادی یا عدم وجود رنگدانه ملانین مشخص می‌شود. این بیماری از تولید معیوب ملانین از تیروزین از طریق یک مسیر پیچیده از واکنش‌های متابولیکی حاصل می‌شود.

ملانین یک رنگدانه محافظتی در پوست است که نور ماورا بنفش خورشید را جذب می‌کند، در نتیجه از آسیب پوست جلوگیری می‌کند. با قرار گرفتن در معرض آفتاب، رنگ پوست در نتیجه افزایش رنگدانه ملانین در آن معمولاً برنزه می‌شود. با این وجود بسیاری از آلبینوها به دلیل کمبود ملانین به نور خورشید حساس هستند و دچار آفتاب سوختگی می‌شوند.

ملانین علاوه بر پوست برای رشد سایر مناطق بدن مانند چشم و مغز نیز مهم است. وجود ملانین برای تکامل چشم ضروری است. در صورت عدم وجود ملانین در طول رشد، فاووا –قسمتی از شبکه– قادر به تکامل