



تاریخ
۲۳
شهریور
۱۴۰۴
یکشنبه

هر شماره؛معرفی یک موضوع در حوزه سلامت از جنبه‌های مختلف

این شماره: نادرترین بیماری‌های جهان

۸ مورد از نادرترین بیماری‌های جهان

بیماری نادر به عارضه‌ای گفته می‌شود که کمتر از ۲۰۰ هزار نفر در جهان به آن مبتلا می‌شوند. حدود ۳۵۰ میلیون نفر در سراسر جهان به انواع بیماری‌های نادر مبتلا هستند.

به گزارش ایسنا، به نقل از روزیاتو، تعداد این بیماری‌ها به بیش از ۷۰۰۰ مورد می‌رسد که در ادامه ۸ مورد از نادرترین و غیرمعمول‌ترین بیماری‌های شناخته شده در علم پزشکی آورده شده است.

۱. سندرم مرد فیل نما

سندرم مرد فیل‌نما که با نام سندرم پروتئوس (proteus syndrome) نیز شناخته می‌شود، با فیلم «مرد فیل‌نما» در سال ۱۹۸۰ که بر اساس زندگی جوزف مریک ساخته شده بود، شهرت یافت.

این اختلال نادر مادرزادی باعث رشد بیش از حد غیرطبیعی و نامتقارن بدشکلی‌های شدید می‌انجامد.

علائم معمولاً بین شش تا ۱۸ ماهگی ظاهر می‌شوند. این بیماری می‌تواند منجر به مشکلات راه رفتن، انحنای ستون فقرات، تومورهای خوش خیم و بدبیم، مشکلات تنفسی و اختلالات انعقاد خون منجر به مرگ شود.

کمتر از ۱۰۰ مورد مبتلا به سندرم پروتئوس شناسایی شده است. امید به زندگی بسته به شدت بیماری از ۹ ماه تا ۳۰ سال متغیر است و هیچ درمانی برای آن وجود ندارد.

۲. سندرم گرگینه انسانی

سندرم گرگینه انسانی یا هیپرتریکوزیس مادرزادی لانوئینوزا (CHL) با رشد غیرقابل کنترل مو در کل بدن، به استثنای کف دست و پا شناسایی می‌شود.

این وضعیت ژنتیکی در بدو تولد ظاهر و منجر به رشد موهای تیره، ظریف و نرم می‌شود که تا پنج سانتیمتر بلند می‌شوند.

هیچ درمانی برای این بیماری نادر وجود ندارد. درمان‌ها بر مدیریت علائم از طریق تکنیک‌های منظم رفع موهای زائد مانند اصلاح، اپیلاسیون یا داروهایی مانند کرم الفلورنیتین تمرکز دارند که می‌توانند رشد مجدد مو را کند کنند.

عوارض سلامت روان، به ویژه افسردگی، در پی ابتلا به این بیماری شایع است و به پزشکان توصیه می‌شود که در صورت نیاز این مسائل را تحت نظر داشته و درمان کنند.

۳. سندرم مُرده متحرک

سندرم مرده متحرک، یا سندرم کوتارد (Cotard's syndrome)، یک اختلال روانی نادر است که در آن افراد باور دارند که مرده‌اند، اعضای بدن خود را از دست داده‌اند یا وجود ندارند.

با تنها ۲۰۰ مورد ثبت شده در سراسر جهان، این وضعیت اغلب منجر به پیامدهای شدیدی از جمله امتناع از غذا خوردن، آسیب رساندن به خود و انزواي اجتماعی می‌شود.

در حالی که علت دقیق آن ناشناخته است، تصور می‌شود که با بیماری‌های عصبی مانند زوال عقل، عفونت‌های مغزی، میگرن، بیماری پارکینسون، صرع و سکتة مغزی مرتبط باشد.

درمان سندرم کوتارد که به آن تومھ کوتارد نیز می‌گویند معمولاً شامل ترکیبی از دارودرمانی و گفتگودرمانی است که می‌تواند به مدیریت علائم و بهبود وضعیت بیمار کمک کند.

۴. سندرم آلپس در سرزیم عجایب

سندرم آلپس در سرزیم عجایب (AWS) که از روی رمان معروف لوئیس کارول نامگذاری شده، یک اختلال عصبی است که تصویر فرد از خود و درک اندازه و شکل اشیای اطراف خود را مخدوش می‌کند.

میتلایان ممکن است احساس کنند سر و دستانشان به طور نامتناسبی بزرگ یا کوچک است و اجسام، فاصله‌ها و صداها را به شکلی مخدوش درک می‌کنند.

اگرچه علت دقیق آن نامشخص است، AWS که به نام‌های سندرم تاد یا دیزمتروپسی نیز شناخته می‌شود ممکن است با عفونت‌ها، میگرن، سکتة مغزی یا بیماری‌های دژنراتیو مغز مرتبط باشد.

همچنین این نظریه وجود دارد که این سندرم می‌تواند ناشی از مقادیر غیرطبیعی فعالیت الکتریکی باشد که منجر به جریان خون غیرطبیعی در قسمت‌هایی از مغز می‌شود که ادراک بصری و بافت را پردازش می‌کنند.

تشخیص این عارضه دشوار است و بین سال‌های ۱۹۵۵ تا ۲۰۱۵ تنها ۱۶۹ مورد شناسایی شده است.

هیچ درمانی برای خود این اختلال وجود ندارد، اما پزشکان سعی می‌کنند علت اصلی را شناسایی و درمان کنند.

۵. سندرم دست بیگانه (AHS)

سندرم دست بیگانه (AHS) یک اختلال عصبی نادر است که در آن دست فرد به خودی خود حرکت می‌کند و تحت کنترل فرد نیست.

AHS که غالباً روی دست چپ تأثیر می‌گذارد، می‌تواند باعث شود این اندام بدن به طور مستقل اعمالی مانند خاراندن یا باز کردن دکمه لباس

آشنایی با چند بیماری عجیب و غریب

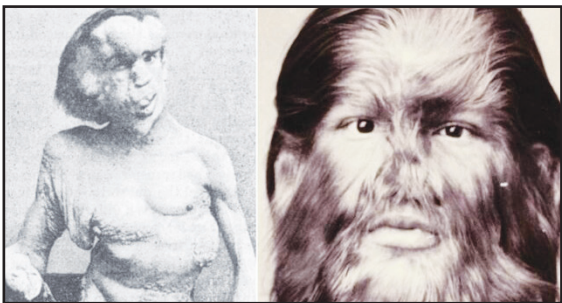
بهداشت‌نیوز نوشت: در این مطلب شما را با بیماری‌های عجیب و غریبی آشنا می‌کنیم که احتمال ابتلای افراد به آن خیلی کم است؛ اما به هر حال در برخی افراد دیده می‌شود.

سندرم ساوان

سندرم ساوان یک عارضه نادر است که در آن فرد دارای اختلالات رشدی متعددی است، از جمله اختلال اوتیسم یا داشتن یک توانایی یا استعداد خارق‌العاده. سندرم ساوان می‌تواند مادرزادی (ژنتیکی) یا در سال‌های بعدی کودکی اکتسابی باشد یا حتی ممکن است در افراد بزرگسال دیده شود. در مورد علت این بیماری تئوری‌های گوناگونی وجود دارد؛ اما تاکنون هیچ یک از این تئوری‌ها نتوانسته‌اند توجیه‌کننده تمام موارد سندرم ساوان باشند. طیف مهارت‌های سندرم ساوان که به نام اوتیسم نابغه نیز شهرت دارد شامل یک استعداد خاص در زمینه‌ای خاص مثلاً پردازش محاسبات ریاضی، موسیقی، ورزش، وقایع تاریخی، به‌خاطر سبازی، مثلاً مسیرها و نقشه‌ها و ... می‌شود. این افراد معمولاً فقط در یک حوزه خارق‌العاده‌اند.

بی‌دردی مادرزادی (CIPA)

بی‌دردی مادرزادی اختلالی نادر است که توانایی حس و دریافت درد فیزیکی را مهار می‌کند. افرادی که به عارضه بی‌دردی مادرزادی دچارند، از بدو تولد هروقت آسیب یا ضربه‌ای را تجربه کنند هرگز درد را در هیچ قسمتی از بدن خود احساس نمی‌کنند. مثلاً این افراد می‌توانند فرق بین نورولژیکی دیگر است.



را انجام دهد.

به دلیل حرکات مستقل، بیماران اغلب احساس می‌کنند که دستشان توسط شخص دیگری کنترل می‌شود و ارتباط آن با قسمتی از بدن قطع است.

همچنین شخص در دست خود احساس ندارد و نمی‌تواند چیزی را که دست لمس می‌کند احساس کند.

افراد مبتلا به AHS اغلب با دست خود به گونه‌ای رفتار می‌کنند که گویی یک کودک خطاکار است و آن را سرزنش یا تنبیه می‌کنند.

AHS در افرادی که دچار سکتة مغزی شده‌اند، تحت عمل جراحی مغز قرار گرفته‌اند یا ضایعات مغزی داشته‌اند مشاهده شده است.

از زمان شناسایی آن در سال ۱۹۰۹، تنها ۴۰ تا ۵۰ مورد از این بیماری نادر عجیب ثبت شده است.

۶. سندرم مرد سنگی

سندرم مرد سنگی که با نام فیبرودیسپلازی استخوانی‌شونده پیشرونده (FOP) نیز شناخته می‌شود، یک اختلال ژنتیکی فوق نادر است که تقریباً

از هر دو میلیون نفر یک نفر را تحت تأثیر قرار می‌دهد.

این بیماری در اثر جهش در ژن ALK2/ACVR1 ایجاد می‌شود و منجر به رشد غیرطبیعی استخوان در جایی می‌شود که باید بافت و ماهیچه‌ها باشند؛ موضوعی که فرد مبتلا را اساساً به «مجسمه‌ای انسانی» تبدیل می‌کند.

این وضعیت حرکت را محدود می‌کند، باعث مشکلات تنفسی می‌شود و اغلب با تغییر شکل انگشتان پا در دوران کودکی آغاز می‌شود.

هیچ درمانی برای سندرم مرد سنگی وجود ندارد و به بیماران توصیه می‌شود از آسیب‌های فیزیکی که می‌تواند باعث رشد غیرطبیعی استخوان شود، اجتناب کنند.

اکثر بیماران تا اواسط بیست سالگی ویلچرنشین می‌شوند و امید به زندگی آنها حدود ۴۰ سال است.

اکثر افراد مبتلا به این بیماری نادر به دلیل عوارض ناشی از بیماری سندرم نارسایی قفسه سینه که مانع از تنفس صحیح و رشد صحیح ریه‌ها می‌شود جان خود را از دست می‌دهند.

۷. سندرم بوی ماهی

سندرم بوی ماهی با نام علمی تری متیل آمینوری (Trimethylaminuria)، یک بیماری متابولیک نادر است که در اثر نقص در ژن FMO۳ ایجاد می‌شود. این نقص از تجزیه تری متیل آمین در بدن جلوگیری می‌کند، ترکیبی که منجر به ایجاد بوی ماهی فاسد و تجمع این بو در ادرار، عرق و نفس فرد مبتلا می‌شود.

در حالی که هیچ علائم فیزیکی دیگری وجود ندارد، این وضعیت می‌تواند باعث ناراحتی روانی شدید شود.

این بیماری به قدری نادر است که پایگاه داده‌های جهانی بیماری‌های نادر تخمین از تعداد افراد مبتلا به آن ندارد.

استراتژی‌های مدیریتی این بیماری شامل تغییرات رژیم غذایی، پروبیوتیک‌ها و مکمل‌های ویتامین B۱۲ است، اما هیچ درمانی برای آن وجود ندارد.

۸. سندرم سانفیلیپو

سندرم سانفیلیپو (Sanfilippo syndrome) یک اختلال ژنتیکی نادر است که می‌توان آن را «زوال عقل دوران کودکی» دانست.

این بیماری ناشی از کمبود آنزیم مورد نیاز برای تجزیه مواد زائد در بدن است که منجر به تجمع سمی در مغز می‌شود.

علائم از جمله تأخیر در گفتار، هیج حس بویایی ندارند و نمی‌توانند عرق حدود چهار سالگی ظاهر می‌شوند و اکثر بیماران در اوایل نوجوانی جان خود را از دست می‌دهند.

این سندرم دارای چهار زیرگونه است که MPS IIIA شایع‌ترین و شدیدترین آنهاست.

هیچ درمانی برای آن وجود ندارد، اما پیشرفت‌های اخیر در ژن‌درمانی در کاهش سرعت پیشرفت بیماری و تثبیت عملکرد شناختی نویدبخش است.

آزمایشات در حال انجام است، اما مشخص نیست چه زمانی این درمان‌ها به طور گسترده در دسترس قرار می‌گیرند.

صفحه
۶
شماره
۴۲۹۴
سال
سی ام



بیماری های عجیب و غریبی که در واقعیت زندگی برخی افراد وجود دارند



این بیماری کاملاً ساخته ذهن است و افراد در این بیماری بدون هیچ مشکل واقعی، احساساتی از قبیل خارش و درد و دیگر علائم انگل را دارند. آن‌ها آن احساس می‌کنند که انگل در زیر پوست آنان در حال رشد و حرکت است و گاهی اوقات به علت خاراندن بی مورد و بیش از حد دچار عفونت نیز می‌شوند. علت این بیماری مصرف داروهای مضر است .

۲. سندرم گرگ نمای

لیکانتروپی یکی دیگر از نام های این سندرم می باشد که البته اصلا ماهیت و وجود واقعی ندارد. بیماران مبتلا به این سندرم به شدت اظهار می کنند که در حال تبدیل شدن به گرگ هستند. در واقع اکثر این بیماران به دلیل مصرف دارو و غذاهای بیش از حد مضر برای ذهن به این توهم دچار می شوند و کاملاً باور دارند که در حال تبدیل شدن به حیوان هستند. به همین دلیل صدا و رفتار آنان شبیه حیوانات می شود، در حالی که جسدشان کاملاً یک انسان باقی می ماند.

۳. هیستری توده ای

حتما با نام هیستری آشنا هستید و یا این نام را بیشتر در اخبار شنیده اید. مثلا این که در فلان کشور در مدرسه ای ناگهان تعدادی از افراد رفتار و عجیب و غریب از خود نشان داده اند و شروع به گاز گرفتن یکدیگر کرده اند. این افراد تصور داشتند که هر چقدر بیشتر یکدیگر را گاز بگیرند ، راحت تر با مشکلات کنار می آیند. این موضوع می تواند در هر جای دنیا اتفاق بیافتد که کاملاً ذهنی و خود ساخته است. در این بیماری افراد به یکباره تصمیم می گیرند که عادات غلط و عجیب را از یکدیگر تقلید کرده و آن را به دیگران نیز منتقل کنند.

۴. سندرم خود بیمار پنداری

خود بیمار پنداری یا هیپوکندر یا ترس مداوم از داشتن یک بیماری جدی است. جای تعجب نیست زیرا این اوضاع و احوال افرادی است که به طور دائم فکر می کنند که بیمار هستند، اما هیچ پزشکی نمی تواند بیماری آنها را تشخیص دهد. خود بیمار پنداری یا هایپوکاندریاکسیس در اصطلاح روان شناسی و روانپزشکی، به فردی گفته می شود که با داشتن بدنی سالم، خود را بیمار می پندارند و همیشه از دردهای خود گله مند هستند. پزشک در برخورد با این افراد و انجام معاینات کامل، هیچ نوع بیماری را تشخیص نمی دهد، اما خود فرد از بیماری جدی و حتی مرگ بار خود اطمینان داردو با استرس فراوان برای درمان خود تلاش می کند. به همین دلیل به این بیماری، اختلال یا سندرم بیمار خیالی نیز می گویند.

این بیماری ممکن است ریشه در کودکی این افراد داشته باشد. تحقیقات نشان می دهد که بیشتر این افراد در کودکی دچار برخی از بیماریها بوده اند و خانواده به آنان توجه کافی نمی کردند، در نتیجه این افراد با کمبود توجه شدید روبرو هستند.

۵. لوکورا

دراین بیماری، فرد رفتار کاملاً عجیب و غریبی از خود بروز می دهد، در واقع این رفتار تا جایی ناشناخته می شود که دیگر قادر نخواهیم بود هیچ یک از حملات این بیماران را متوجه شویم. از طرفی مشکلات جسمی مثل سرگیجه و تنگی نفس نیز برای این افراد به وجود می آید، این افراد حالت هایی شبیه به جنون را از خود بروز می دهند؛ یکی از دلایل این اتفاق، تعادل نداشتن مواد مغذی در بدن است که می تواند عملکرد مغزی آن ها را مختل کند.

۶. ناهوشیدن خون

گروهی از افراد در دنیا واقعا فکر می کنند خون آشام هستند. این افراد به شدت به نور آفتاب حساسیت دارند، رنگ پریده می باشند و فکر می کنند که با نوشیدن خون آرامش پیدا می کنند.

خوشبختانه به لطف پیشرفت تکنولوژی می توان این افراد را قبل از اقدام به کار خاصی شناسایی کرد و تحت درمان قرار داد. بیماری این افراد به گونه ای است که به دلیل تفکرات ذهنی روی جسم آنها نیز تاثیر می گذارد و کم کم دچار کم خونی می شوند.

۷.تایجین کیوفوشو

این سندرم را می توان سندرم بی اعتماد به نفسی شدید نیز دانست.

سایت ژئیران می نویسد: احتمالاً درباره بسیاری از بیماری‌ها و مشکلاتی که برای انسان‌نماها رخ می‌دهد شنیده‌اید، اما برخی از سندرم‌های عجیب وجود دارد که شاید با آن‌ها آشنا نباشید. می‌خواهید چند مورد از آنها را بشنوید؟

سندرم انفجار سر، اختلالی عجیب مربوط به خواب است که در آن افراد صدای بلند یا انفجاری را در سر خود می‌شنوند.
سندرم انفجار سر
تصور کنید که در خوابی آرام هستید، سپس با صدای انفجاری که ممکن است سرتان را بشکند از خواب بیدار می‌شوید. نه! به شما شلیک نشده است، شما سندرم سر انفجاری دارید؛ این بیماری عجیب که به عنوان اختلال خواب هیپناگوژیک یا "انفجار" نیز شناخته می‌شود، یک بیماری نادر است که در آن فرد مبتلا صداهای بلندی را در سر خود می‌شنود.

معمولاً زمانی این صداها را می‌شنوید که خوابیده‌اید. صداها می‌توانند از صدای رعد و برق گرفته تا شلیک گلوله متفاوت باشند، اما می‌توانند عجیب و غریب‌تر هم باشند، مثل صدای کوبیدن در. در بیشتر موارد، صدا فقط چند ثانیه طول می‌کشد، اما می‌تواند پایدارتر هم باشد و با علائم دیگری مانند دیدن یک چراغ چشمک زن همراه باشد.

بیماری مرد درختی



بیماران مبتلا به این سندرم به شدت از داشتن ظاهر و اندام کنونی خود احساس خجالت و شرمندگی دارند. همچنین آن‌ها از صدا ، بو و قیافه خود کاملاً ناراضی هستند و از نشان دادن آن به دیگران می‌هراسند.

این افراد زمانی که باید با دیگران تعامل داشته باشند، دچار حالت‌هایی مثل افزایش ضربان قلب، تنگی نفس، عرق شدید و ترش کردن می‌شوند. این اتفاق در بین مردم ژاپن شایع تر از دیگر نقاط دنیا است.

۸. مورژلونز

مورژلونز یک بیماری ذهنی است که در آن بیمار بدون هیچ علتی احساس خارش زیادی می‌کند. در حقیقت این فرد با احساس سوزش در تمام نقاط بدن خود، اظهار می‌کند که یک دسته مورچه زیر پوست او زندگی می‌کنند ، بنابراین سعی دارد که با خارش از دست آن‌ها خلاصی پیدا کند.

فرد بیمار مدام در حال خاراندن خود می‌باشد، به همین دلیل برای جلوگیری از ابتلا به عفونت باید هر چه سریع تر تحت درمان قرار بگیرد. این بیماری در صورت شدت تا جایی پیش می‌رود که فرد، با دست کاری کردن زخم‌های به وجود آمده با خارش، سعی در خارج کردن مورچه‌ها از پوست خود می‌کند.

۹. همولاکریا

در بیماری همولاکریا، به جای اشک از چشم فرد، خون جاری می‌شود.

اولین بار دختری ۱۵ ساله به نام کالوینو اینمان اهل راک وود در تنسی آمریکا ، به هنگام گریه ، با نگاه به آئینه متوجه شد که به جای اشک از چشمهایش خون می‌آید. او وحشت زده شده و فکر کرد که در حال مرگ است.

پزشکان با انجام سی تی اسکن، ام.آر.آی و دستگاه تصویربرداری فراصوت، چشمان او را بررسی نمودند، اما همه آزمایش‌ها کاملاً عادی بود. دلایل این بیماری نادر، آسیب شدید یا ضربه جدی به سر، تومور غدد اشکی ، عفونت با کتریایی چشم است.

۱۰. هیرسو تیسم

نوعی اختلال به نام هیرسو تیسم یا نابه جا روئیدن مو وجود دارد که در آن صورت خانم‌ها پر از مو یی نازک می‌شود. علت بروز این اختلال پس از سن بلوغ، افزایش سطح هورمون های آندروژن (هورمون های جنسی مردان) می باشد. در گذشته، خانواده ها دختران مبتلا به این بیماری را که صورت پر مو و ریش داری داشتند به سیرک ها می فروختند، اما امروزه از راه های هورمون درمانی این اختلال را درمان می کنند.

۱۱. سندرم هاچینسون – گیلغورد پروجریا
نوزادان مبتلا به سندرم «پروجریا یا HGPS به علت وجود جهش روی ژن LMNA ، با ظاهری پیر به دنیا می آیند. در این بیماری ، ژن جهش یافته LMNA پروتئین لامین آ را معیوب می سازد که به ناپایداری هسته سلولی و در نتیجه پیری زودرس منجر می شود. پروجریا، واژه‌ای یونانی به معنی «پیری نابه هنگام» است.

نقص در رشد، افت چربی بدن و پوست و مو، پوست چروک با ظاهر افراد پیر، سفتی مفصل ها، در رفتگی لگن، تصلب شریان، بیماری های قلبی عروقی و سکتة مغزی از علائم ابتلا به این بیماری در سالهای کودکی است.

افراد مبتلا به پروجریا ۱۴ سال عمر می‌کنند و در این سن به علت ابتلا به بیماری قلبی جان خود را از دست می‌دهند. نوع دیگری از این بیماری که در اواخر نوجوانی بروز می‌کند، سندرم ورنز یا «پروجریای بزرگسالی» است که فرد مبتلا بیش از ۴۵ سال عمر نمی‌کند.

۱۲. قابلیت جذب اشیای فلزی

برخی از افراد قابلیت جذب اشیای فلزی و اشیای دیگری مانند پلاستیک، چوب، شیشه و فلزات خاصیت غیر آهنربایی چون برنج و آلومینیوم دارد. علت قابلیت جذب آنها ، خاصیت چسبناکی بالای پوست شان است.

معروف ترین افرادی که پوست شان خاصیت جذب اشیا را دارد ، اعتبار الجیوف از گرجستان ، دو پسر خاله صربستانی به نام های داوید پتروویچ و لوکا لوکیک ، براندا آلپسین از انگلیس است که لقب انسان آهنربایی گرفت.

چند بیماری عجیب که تا به حال به گوشتان نخورده است!

بیماری مرد درختی که با نام اپیدرمودیسپلازی وروسیفورمیس

(epidermodysplasia verruciformis) نیز شناخته می‌شود، باعث رشد یک نوع زگیل ویروسی در سراسر بدن می‌شود. زگیل‌ها مسری نیستند و پزشکان می‌توانند آنها را با جراحی بردارند، اما تمایل به رشد مجدد دارند. علاوه بر این، زگیل‌ها با خطرات بالاتری مانند سرطان‌های پوستی همراه هستند که این اختلال معمولاً در خانواده‌ها دیده می‌شود.

خارش آکواژنیک

خارش آکواژنیک یک بیماری پوستی نادر است که پس از لمس آب باعث ایجاد خارش شدید می‌شود. این می‌تواند برای افراد دارای بیماری‌های پوستی یا بدون بیماری‌های پوستی نیز اتفاق بیفتد، اما در بین افرادی که آلرژما یا سایر بثورات (جای خوش یا تحریک پوستی) دارند شایع‌تر است.

خارش معمولاً در عرض ۵ تا ۱۰ دقیقه پس از تماس با آب شروع می‌شود و می‌تواند شدید باشد، به طوری که فرد قادر به خوابیدن نیست. علائم ممکن است ساعت‌ها طول بکشد و ممکن است برای مدیریت آن به آنتی هیستامین نیاز داشته باشد. برخی از افراد چنان خارش عذاب آوری دارند که از حمام کردن می‌ترسند. با این حال، حمام کردن در آب سرد گاهی اوقات می‌تواند به طور موقت خارش را متوقف کند.