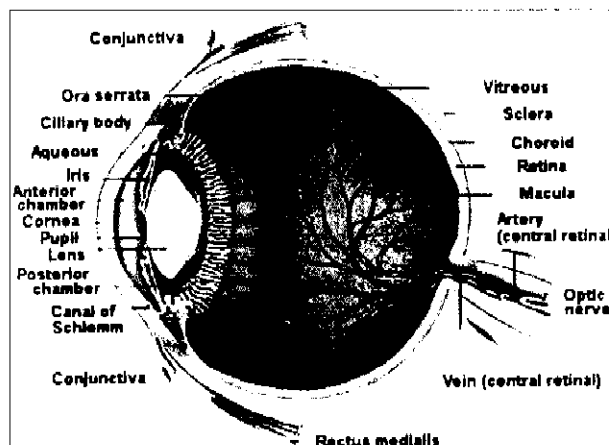


نابینایی مادرزادی (لبر)

● دکتر اعظم السادات حسینی پور



از بین بیماری‌هایی که موجب اختلال در بینایی یا نابینایی شده و منشأ ژنتیکی دارند می‌توان از شبکه‌رنگدانه‌ای (RP) و نابینایی مادرزادی لبر (L.C.A) نام برد.

RP به گروهی از اختلال‌های رنگدانه‌ای شبکیه با مشخصه‌ی کاهش گیرنده‌های نوری و تجمع رنگدانه در شبکیه گفته می‌شود RP. فراوانی یک در هر ۴ هزار تولد زنده دارد. (V) بیماری طولانی مدت و تدریجی است و در اغلب اوقات علائم این بیماری از اواخر نوجوانی به بعد ناتوان کننده می‌شود.

نابینایی مادرزادی لبر: (LGA) نوع مخصوصی از RP است که درجات مختلفی از اختلال‌های رنگدانه، نازک شدن عروق و از بین رفتن عصب بینایی را به همراه دارد. (۸) این اختلال معمولاً در زمان تولد یا اندکی بعد از آن بروز کرده و عامل ایجاد اختلال بینایی و یا نابینایی در کودکان است.

لبر تخریب یا از بین رفتن پیش از تولد شبکیه^۳ است. به نظر می‌رسد که حدود ۱۰ تا ۲۰ درصد کودکان نابینا از Leber رنج می‌برند و این موضوع لبر را یکی از متداولترین علل نابینایی کودکان قرار می‌دهد. (۹)

اولین بار نابینایی لبر، توسط فردی به همین نام (Leber) در سال ۱۸۶۹ به عنوان نوعی RP مادرزادی توصیف شد. (۱۰)

به نظر می‌رسد که LAC، شامل تقریباً ۵ درصد از بیماری‌های ارثی شبکیه باشد. کودکان مبتلا، نقص در خیره شدن یا دنبال کردن دقیق تحرکات بینایی، حساسیت اندک تا عدم حساسیت شبکیه دارند. الکترو رتینوگرافی^۴ نیز عدم یا کاهش بسیار زیاد عملکرد شبکیه را نشان می‌دهد.

معاینات ته چشم در ماه اول زندگی اغلب طبیعی است، اما بعدها از بین رفتن شبکیه و مشیمیه^۵ همراه با مهاجرت رنگدانه‌ای

پیشرفت روز افزون علم ژنتیک و لزوم استفاده از این علم در پیشگیری از تولد کودکان با اختلال‌های ژنتیکی ناتوان کننده، بر لزوم آشنایی بیشتر با این بیماری‌ها در افراد درگیر با مسائل و مشکلات این کودکان که گروهی از آنها، کودکان نابینا یا دارای اختلال بینایی هستند، را تأکید می‌کند.

اختلال بینایی به افت بینایی به حدی که در زندگی روزانه‌ی فرد ایجاد اشکال کند، اشاره می‌کند. عوامل اصلی که میزان بینایی در فرد را مشخص می‌کنند؛ حدت بینایی^۱ و میدان بینایی^۲ هستند. حدت بینایی کیفیت واضح دیدن فرد را مشخص می‌کند. برای مثال شخصی که حدت بینایی^۲ ۲۰ دارد آشنایی را که افراد بهنجار از ۷۰ فوتی^۳ می‌بینند او از ۲۰ فوتی می‌بیند. (۱)

میدان بینایی، به چگونگی وسعت و پنهان بینایی یک فرد اشاره می‌کند و شامل منطقه‌ای می‌شود که شخص بدون تکان دادن سرش می‌تواند ببیند.

اختلال بینایی در فرد که بهترین تصحیح ممکن را گرفته باشد با حدت بینایی کمتر از $\frac{20}{V}$ و میدان دید کمتر از ۲۰ درجه تعریف می‌شود و نابینایی حدت بینایی کمتر از $\frac{20}{400}$ و میدان دید کمتر از ۱۰ درجه است. (۲)

افراد بینا میدان دید طبیعی حدود ۱۶۰-۱۷۰ درجه افقی دارند. (۳)

از هر هزار کودک ۳ تا ۱۰ ساله، ۹ کودک اختلال بینایی یا نابینایی دارند، که ۲٪ از این کودکان همراه با اختلال بینایی شان، ناتوانی‌های دیگر مانند: تصادفات، اختلال‌های مادرزادی، عفونت‌هایی مانند تراخم^۴ و یا سرخچه، عوارض حین تولد،^۵ ROP، اضمحلال عصب بینایی^۶، آب سیاه^۷، آب مروارید^۸، تبلی چشم^۹، لوچی^{۱۰} کم بودن وزن زمان تولد، کمبود ویتامین A و ژنتیک نیز دارند. (۴-۵-۶).





به نظر می‌رسد حدود ۱۰ تا ۲۰ درصد از کودکان در مؤسسه‌های نگهداری نابینایان از لبر رنج می‌برند.

به شبکه بروز می‌کند. (شکل ۱)

در بعضی بیماران زخم‌های تکه‌ای مولکولی وجود دارد. بیماران لرزش چشم^{۱۱} و اغلب چشم‌های گود رفته دارند. (۹) حساسیت شدید نسبت به روشنایی نور همراه با این بیماری اتفاق می‌افتد و نیز تعدادی از بیماران مبتلا به LAC، ناهنجاری‌های سیستم اعصاب مرکزی را نشان می‌دهند.

توصیف بالینی

افراد مبتلا به لبر از زمان تولد افت شدید بینایی دارند. ظرف مدت کوتاهی در نخستین ماههای زندگی کودک، اغلب والدین متوجه نقص در واکنش‌های بینایی و حرکات سرگردان و غیر طبیعی چشم که به عنوان نیستاگموس شناخته شده می‌شوند. در این زمان، معاینات چشمی کودکان مبتلا به لبر، نظاهرات طبیعی را در شبکه نشان می‌دهد. در ERG با اندازه‌گیری میزان عملکرد بینایی، فعالیت اندک شبکه تشخیص داده می‌شود. حد فعالیت شبکه که توسط ERG اندازه‌گیری شده بر عملکرد بسیار اندک بینایی دلالت می‌کند. آزمایشات ERG عامل اصلی تشخیص لبر می‌باشند.

اگر چه علل لبر کاملاً خوب شناخته نشده، محققان فکر می‌کنند ممکن است لبر، هم به علت نمو غیر طبیعی سول‌های گیرنده‌ی نوری^{۱۲} در شبکه، و هم از بین رفتن بی‌اندازه‌ی این سلول‌ها باشد.

برای دیدن، به منظور تبدیل نور به پیام‌های الکتریکی و سپس انتقال این پیام‌ها به مغز از طریق عصب بینایی، شبکه و سلول‌های تشکیل دهنده‌ی گیرنده‌ی نوری ضروری هستند.

در ابتدای نوجوانی، بلافاصله تغییرات گوناگون در شبکه‌ی بیماران لبر بروز می‌کند. عروق خونی اغلب باریک و تنگ می‌شود. دامنه‌ای از تغییرات رنگدانه در بافت محافظ^{۱۳} زیر شبکه اتفاق می‌افتد. گاهی اوقات تغییرات رنگدانه‌ای، شبیه به دیگر بیماری‌های تخریب‌کننده‌ی شبکه مثل رتینت پیگمانتو زاهستند.

در هر حال با افزایش سن تغییرات بارزی در شبکه ایجاد می‌شود، اغلب به ندرت بینایی تا جوانی ثابت می‌ماند و گذشت زمان بیش‌آگهی بینایی باقی‌مانده را مشخص می‌کند.

قدرت بینایی در بیماران لبر، اغلب محدود به شمارش انگشتان یا حرکت دست یا تشخیص روشنایی نور است. بعضی بیماران کاملاً نسبت به نور گریزان بوده و ترس از نور دارند.

بیمارانی که باقی‌مانده‌ای از بینایی دارند، اغلب بسیار دوربین یا نزدیک بین هستند. بسیاری از کودکان مبتلا به لبر، عادت به فشار دادن چشم‌ها با انگشتان یا مشت خود دارند. این عادت فشار دادن چشم‌ها از لحاظ بالینی، به عنوان رفلکس چشمی - انگشتی^{۱۴} شناخته می‌شود. چشمان افراد مبتلا به لبر اغلب ظاهر گود یا فرو رفته دارند. همچنین قوز قریبه^{۱۵} و آب مروارید، با این بیماری گزارش شده است.

در تعدادی از نمونه‌ها، لبر همراه با بعضی عوارض سیستم مرکزی، مثل تأخیر رشد، صرع و نقص مهارت‌های حرکتی می‌باشد، وابستگی اندک لبر با تعدادی عوارض سیستم اعصاب مرکزی شناخته شده است. (۱۰)

توارث

لبر در تعداد زیادی از بیماران از راه اتوزومال مغلوب و تنها در تعداد محدودی از نمونه‌ها با انتقال توارثی اتوزومال غالب توصیف می‌شود. (۹) در توارث اتوزومال مغلوب، والدینی ناقل نامیده می‌شوند که یک ژن بیمار، جفت شده با یک ژن طبیعی دارند. هر کدام از فرزندان آنها برای بیمار شدن، ۲۵ درصد شانس به ارث بردن دو ژن (یکی از هر کدام از والدین) را نیاز دارند. ناقلین غیر مبتلا هستند، چون هر کدام فقط یک کپی از ژن دارند. لبر از نظر ژنتیکی، چندژنی^{۱۶} است، و در حال حاضر جهش‌هایی باشش ژن متفاوت که همراهی با لبر دارند شناخته شده و سه ژن دیگر نیز وابسته به لبر در این موقعیت ژنی تشخیص داده شده‌اند. اولین بار عامل لبر روی کروموزوم شماره ۱۷ شناسایی شد. در تحقیقات بعدی ژن‌های مسوول لبر روی کروموزوم‌های ۱-۶-۱۴-۱۹ نیز شناسایی شدند. طیف توانایی بینایی فرد، بسته به اینکه چه ژنی عامل لبر است، متفاوت و از درک نور تا دور یا نزدیک بینی شدید دیده شده است. در یک نوع لبر (با عاملیت ژن LCA8) طیف بینایی از درک نور تا ۲۰ نیز گزارش شده است. (۹)

مشخصات تشخیصی

در حال حاضر بدون آزمایش‌های ژنتیکی، تشخیص این مسأله که چه کسی ناقل لبر است تا بعد از تولید یک کودک مبتلا بسیار مشکل و نشدنی است. (۱۰) لبر تخریب شبکه با عدم نقصان احساس تحریک بینایی از زمان تولد است. اساس تشخیص بر پایه‌ی تاریخچه‌ی بالینی:

از ناتوانی تافت گسترده‌ی پاسخدهی به تحریکات بینایی،

حرکات سرگردان چشمی یا نیستاگموس، پاسخدهی کند مردمک، دامنه‌ی متغیری از ته چشم طبیعی تا غیر طبیعی در معاینات ته چشم می‌باشد.

REG برای تشخیص الزامی می‌باشد. در REG نمای شبکیه عمیقاً غیر طبیعی یا تخریب شده است. (۹)

شیوع

به نظر می‌رسد حدود ۱۰ تا ۲۰ درصد از کودکان در مؤسسه‌های نگهداری نابینایان از لبر رنج می‌برند. در حال حاضر حدود ۵۰ درصد از بیماران از لحاظ ژنتیکی با مونتاسیون‌های یکی از ژن‌های شناخته شده توجیه می‌شوند.

فراوانی ناقلین نسبتاً کم است. همچنین بازگشت خطر برای فرزندان این والدین مشروط بر اینکه بین آنها و شریک زندگی از دواج فامیلی نباشد کم است. (۹)

درمان

در حال حاضر، درمانی برای لبر وجود ندارد. دانشمندان ژن‌های متعددی روی بعضی کروموزوم‌ها را برای لبر جدا کرده‌اند. تحقیقات علمی به سمت پیدا کردن دیگر جایگاه‌های ژنی لبر به عنوان اولین قدم در توسعه‌ی پیشگیری و درمان پیش می‌رود

(۱۰).

درمان جایگزینی ژنی که در مدل سگ‌ها موفقیت آمیز بوده ممکن است در آینده نزدیک برای انسان‌ها نیز امکان پذیر باشد. توصیه شده که درمان جایگزینی ژنی خیلی زود در اولایل زندگی و حتی در صورت امکان پیش از تولد انجام شود. (۹)

فعالاً تنها می‌توان با تشخیص ناقلین و مشاوره‌ی ژنتیکی مناسب با ایشان از به دنیا آمدن نوزادان مبتلا پیشگیری کرد. این واقعیت که تنها ۵۰ درصد از بیماران لبر از نظر ژنتیکی توجیه شده‌اند، نشان دهنده‌ی این موضوع است که هنوز تعدادی زیادی ژن برای شناسایی باقی مانده و تحقیقات بیشتری را در این زمینه طلب می‌کند. (۹)

رفتار حمایتی

تعدادی از افرادی لبر و اندک باقی مانده‌ی بینایی دارند می‌توانند از کمک‌های مخصوص کم بینایان، شامل: الکترونیک، کامپیوتر و کمک‌های نوری استفاده کنند. آموزش تشخیص موقعیت و قابلیت تحرک، تعلیم و مهارت‌های تطابقی جایگزینی شغلی و کمک‌های مالی توسط منبع مالی جامعه مورد نیاز است (۱۰).

زیر نویس:

1- Visual activity

2- Visual filed

3-food:

۳- واحد اندازه گیری طول که تقریباً برابر با ۳۰/۵ سانتی متر می‌باشد.

4- Chlamyelia truchomutis

5- (Rop) Retinopathy of prematurity :

۵- نوعی اختلال در شبکیه در نوزادان نارس

6- optic Atrophy

7- Glaucoma

8- cataret :

۸- تار شدن عدسی، ساختمان شیشه مانند‌ی در چشم که نور از میانش عبور می‌کند.

9- Amblyopia

10- strabismus

11- Retinitis pigmentosa

12- (LCA) Leber congenital Amaurosis

13- Retina :

14- ERG: Electrorretinograpy

15- choroids:

16- Nystagmus

17- Photoreceptor

18- retinal pigment epithelum

19- Oculo- digital reflex

20- Keratoconus :

21- Autosmal recessive :

22- Autosomal diminant :

23- Heterogenous





Retini: داخلی ترین لایه ی پشت چشم است که از انتهای اعصاب حسی نوری که تحریرکات بینایی را به عصب بینایی منتقل می کنند، تشکیل شده است. شبکیه را می توان با فیلم یک دوربین عکاسی مقایسه کرد.

choroids لایه ی داخلی چشم است که بعد از شبکیه قرار گرفته و عروق خونی را حمل می کند.

Keratoconus جلو آمدگی مخروطی شکل قسمت مرکزی قرنیه

Autosomal recessive بیماری اتوزومال مغلوب در فردی بروز می کند که والدین سالم او هر دو ناقل ژن معیوب باشند.

Autosomal dominant بیماری های اتوزومال غالب در فردی بروز می کند که صرفاً یکی از والدینش ژن معیوب را داشته باشد. که خود این والد هم مبتلا است.

منابع:

- 1- visual impairment: contact a family - update 2004 <http://www.cafamily.org.uk/Direct/V15.html>
- 2- Blindness Basics
<http://astricl.Pcy.com/blind/basic.html>
- 3- Vision impairment (part), NC BDDD, CDC. update: May 12, 2004
<http://www.cdc.gov/ncbddd/dd/ddvi.htm>
- 4- visual impairment and Blindness in infants Rochelle caviness updated December 7, 2003 <http://www.Large-printinterviews.Com/blindbaby.html>
- 5- causes of Blindness
<http://www.Lighthouse.Org/educ-stats4.html>
- 6- visual impairment . Teenshealth
<http://www.kidshealth.Org/teen/diseases-conditions/sight/visual-impairment-p3.html>
- 7- Mamel C. Retinitis pigmentosa . orphaned Encyclopedia, July 2003 .
- 8- Richard E. Behrman, Robert M. Kliegman, Malel B. Jenson . (2004) Nelson textbook of pediatrics- 17th. Volume II page 2115 : Saunders.
- 9- Leroy BP and Dh amarj s. Leber congenital amaurosis. Orphaned Encyclopedia November 2003 . <http://www.Orpha.Net/data/patho/GB/UK-LCA.Pdf> .
- 10- Foundation Fighting Blindness . 2003. Leber congenital Amaurosis <http://www.Blindness.org/leber,s-amaurosis.asp>