



شماره سند: AH-Edu-PA-85-00

تاریخ تدوین: ۹۸/۸/۲

تاریخ بازنگری: ۰۴/۲/۲۰

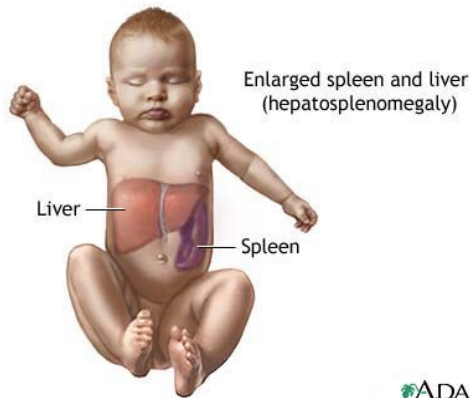
تاریخ آخرین ویرایش: ۰۲/۴/۲۰



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

گوشه

GHACHER'S



ADAM.

دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی کودکان اکبر

واحد آموزش به بیمار

هرچند جای گزینی آنزیم، پیشرفت عوارض عصبی در تیپ ۳ گوشه را بهبود نمی بخشد ولی به عنوان درمان تسکینی در برخی بیماران بخصوص تیپ ۳ با درگیری داخل بدن (احشایی) به کار گرفته شده است.



با آرزوی سلامتی برای فرزند دلبندتان



اسکن کد با نرم افزار بارکدخوان جهت دسترسی به مطالب آموزشی



منبع: بیماری های متابولیک نلسون

WWW.uptodate.com

آدرس بیمارستان: بلوار شهید کاوه-بیمارستان کودکان اکبر

تلفن: ۵-۳۸۷۱۳۸۰۰



تشخیص:

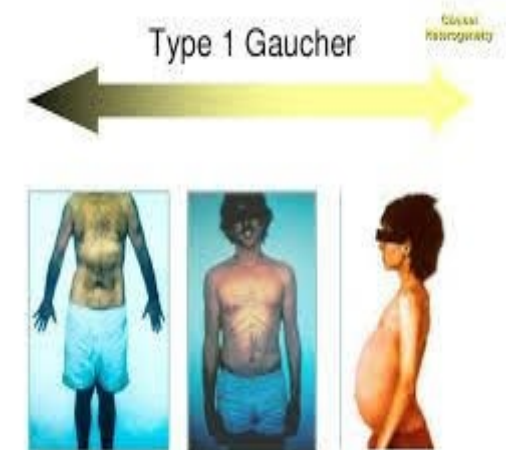
تشخیص قبل از تولد با بررسی پرزهای جنینی (آمنیوسنتز)

آزمایش مغز استخوان

بررسی آنزیم ها و ژنتیک

درمان

در بیماران با گوشه تیپ ۱ درمان جای گزینی آنزیم است (ابسرتین)



والدین گرامی:

این پمفلت شامل اطلاعاتی در مورد مراقبت و درمان از کودک شماست. امیدواریم با مطالعه این مطالب و رعایت نکات ذکر شده در آن، شاهد بهبودی سریعتر کودکان باشیم.



مقدمه:

شایع ترین بیماری ذخیره لیزوزمی می باشد. در این بیماری آنزیم سنتز چربی ها وجود ندارد و رسوب پیشرونده این مواد باعث اختلال در سیستم های بدن می شود.

سه زیر گروه دارد:

۱- تیپ یک یا فرم بزرگسال (۹۰ درصد موارد)

۲- تیپ دو یا فرم شیرخوارگی

۳- تیپ ۳ یا فرم جوانی

تظاهرات بالینی:

تیپ ۱

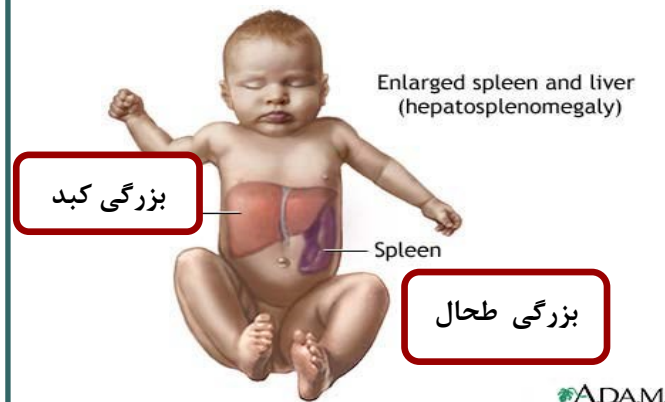
بروز علائم سن متغیری از اوایل کودکی تا نوجوانی دارد، اما بیشتر در نوجوانی خود را نشان می دهند.

معمولا بیماران بعلت کاهش پلاکت دچار خون ریزی، کبودشدگی و خونریزی بینی می شوند.

بیماران بعلت کم خونی دچار خستگی مزمن می شوند.

بزرگی کبد با یا بدون افزایش تست های کبدی ایجاد می شود.

بزرگی طحال در بیماران علامت دار نیز وجود دارد درگیری ریوی، دردهای استخوانی از علائم دیگر است.



تیپ ۲

بسیار ناشایع است و پیش زمینه نژادی ندارد و مرگ در اولین سالهای عمر اتفاق می افتد.

سفتی عضلات، نارسایی رشد و درگیری عصبی از علائم آن است.

تیپ ۳

تظاهرات بالینی آن حد واسط بین تیپ ۱ و ۲ می باشد.

معمولا در کودکی علائم شروع می شود و در ۱۰ تا ۱۵ سالگی مرگ اتفاق می افتد.

