



رتینیت پیگمانتوزا

تهیه کننده: بتول جلیلی

دبیر زیست شناسی شهرستان بیرجند، فوق لیسانس زیست شناسی

چکیده

بیماری R.P. تحلیل رفتگی ارثی و آتروفی شبکیه است که $\frac{2}{3}$ موارد آن زمینه‌ی خانوادگی دارد و به سه طریق آتوزمی غالب و مغلوب و وابسته به جنس انتقال می‌یابد. اولین علامت این بیماری شب کوری و علامت مهم دیگر آن کاهش تدریجی محیط میدان بینایی است که در نهایت منجر به دید تونلی می‌شود. مشخص‌ترین یافته‌های افتالموسکوپیک بیماری، رنگیزه‌ای شدن پراکنده در محیط فوندوس و باریک شدن مویرگ‌های شبکیه است.

در ایران به منظور حمایت از بیماران R.P. مؤسسه‌ای در سال ۱۳۸۰ ایجاد شد که ضمن شناسایی این بیماران و تهیه‌ی آمار آن‌ها می‌کوشد تا توجه مسئولین ذیربط را به نیازهای مبتلایان و حمایت فرهنگی، اجتماعی، شغلی و درمانی آن‌ها جلب کند. در حال حاضر درمان قطعی برای R.P. وجود ندارد، اما از روش‌های زیر به منظور بهبود کیفیت دید و حفظ دید مرکزی استفاده می‌شود:

۱. به کارگیری کپسول ECT جهت رساندن داروی CNTF به طور مستقیم به شبکیه،
۲. استفاده از سلول‌های بنیادی بالغ شبکیه جهت بازسازی و احیای شبکیه،
۳. کاشت تراشه‌ی شبکیه،

مقدمه

رتینیت پیگمانتوزا^۱ (R.P.) به گروهی از بیماری‌های تحلیل رفتگی ارثی شبکیه اطلاق می‌شود که با اختلال پیش‌رونده‌ی عمل گیرنده‌های نوری به ویژه سلول‌های استوانه‌ای، از بین رفتن این سلول‌ها و در نهایت آتروفی چندین لایه از شبکیه مشخص می‌شوند. در بیماری R.P. کاهش دید تدریجی، اما پیش‌رونده است. با توجه به وراثتی بودن این بیماری و وابسته به ژن بودن روش‌های درمانی آن تشخیص همه‌ی ژن‌های مؤثر در ایجاد R.P. از اهمیت به‌سزایی برخوردار است. اولین ژن مؤثر در ایجاد بیماری در سال ۱۹۹۰ شناسایی شد. تاکنون ۵۰٪ ژن‌های مسبب این بیماری که ۱۰۸ تا هستند، شناسایی شده است. این بیماری با شیوع تخمینی ۱ در ۴۰۰۰ نفر یکی از علل اصلی نابینایی در انسان‌هاست. در ایران تاکنون مؤسسه‌ی حمایت از بیماران R.P. از این مراجعین مورد معاینه ۱۵۰۰ مورد R.P. به ثبت رسانده است.

۴. استفاده از امگا۳ در رژیم غذایی جهت کاستن روند کاهش دید،
۵. استفاده از آنتی‌اکسیدان‌ها جهت به تعویق انداختن تخریب سلول‌های حساس به نور شبکیه،
۶. استفاده از عینک ویژه جهت بهبود کیفیت دید،
۷. پیوند سلول‌های حساس به نور،
۸. درمان با شبکیه‌ی مصنوعی به منظور ایجاد دید مصنوعی.

علائم R.P.

شایع ترین علامت اولیه ی R.P.، شب کوری است. از علائم دیگر این بیماری فقدان دید محیطی و کاهش میدان بینایی است، بدین معنی که دید فرد از طرفین، بالا و پایین کاهش می یابد، در حالی که اشیاء جلوی خود را به راحتی می بیند که به این دید اصطلاحاً دید تونلی گفته می شود. سپس دید مرکزی هم کاهش می یابد. کاهش دید تدریجی اما پیش رونده است و در نهایت ممکن است دید مرکزی هم از بین رود و بیمار کور شود. آنچه در همه ی انواع R.P. مشترک است، طبیعت پیش رونده ی بیماری است؛ اما سرعت پیشرفت این بیماری در افراد مختلف متفاوت است. فرد مبتلا به R.P. ممکن است بیماری های دیگری از قبیل سندروم آشر^۲ را به ارث ببرد که در این صورت ضمن ابتلا به R.P. دچار مشکلات شنوایی نیز خواهد شد. بیماران R.P. معمولاً در سنین میان سالی به آب مروارید نیز مبتلا می شوند.

روش تشخیص بیماری

۱. معاینه ی چشم با استفاده از تابلوی بینایی سنجی

کاهش دید مرکزی به کمک آزمایش چشم قابل تشخیص است، زیرا کاهش دید مرکزی موجب عدم توانایی فرد در تشخیص علائم تابلو بینایی سنجی می شود؛ اما کاهش دید محیطی یا جانبی چندان مشهود نیست و شخص ممکن است با وجود ابتلا به R.P.، سال ها قادر به تشخیص علائم تابلوی بینایی سنجی باشد.

۲. معاینه ی داخلی چشم با استفاده از افتالموسکوپ

این روش، بهترین روش تشخیص R.P. است. ته چشم سالم به صورت ناحیه ی نارنجی رنگ مشاهده می شود؛ اما این سطح نارنجی رنگ در چشم مبتلا به R.P. به وسیله ی تجمع رنگدانه های غیرطبیعی تغییر می کند به نحوی که در معاینه ی چشم افراد مبتلا دانه های سیاه رنگ مثلثی یا چندوجهی در محیط شبکیه معمولاً روی شرایین یا نزدیک آن ها مشاهده می شود که به مرور بر تعداد آن ها افزوده شده و نزدیک مرکز شبکیه و بالاخره روی لکه ی زرد نیز به چشم می خورند.

۳. با استفاده از الکترو رتینوگرافی

در این روش پتانسیلی که در اثر تحریک نوری شبکیه تولید می شود اندازه گیری و از روی اختلالات الکترو رتینوگرام کاهش یا عدم وجود عملکرد شبکیه تشخیص داده می شود. علاوه بر روش های ذکر شده اندازه گیری میدان بینایی و آزمایش تطابق با تاریکی نیز از روش های تشخیصی مفید برای بیماری R.P. است.

راه های انتقال بیماری

بیماری R.P. براساس چگونگی وراثت از نظر ژنتیکی بسیار ناهمگون است.

R.P. به سه طریق منتقل می شود:

۱. اتوزومی غالب: خفیف ترین نوع بیماری فرم اتوزومی غالب است و در مواردی مشاهده می شود که R.P. در خانواده شناخته شده و مرد یا زن مبتلا هستند. در این صورت احتمال انتقال بیماری از پدر یا مادر به فرزند ۵۰ درصد است. ژن رودوپسین روی بازوی بلند کروموزوم X وجود دارد و جهش یک باز در این ژن مسبب R.P. از نوع اتوزومی غالب است.

۲. اتوزومی مغلوب: شایع ترین فرم انتقال است در این مورد معمولاً تاریخچه ی شناخته شده ای از R.P. در پدر یا مادر وجود ندارد و والدین به ظاهر سالم ولی ناقل هستند و احتمال انتقال بیماری به فرزندان ۲۵ درصد است.

۳. وابسته به کروموزوم X: شدیدترین نوع R.P. فرم وابسته به جنس است در این الگو فقط مردها به بیماری مبتلا می شوند و زنان فقط ناقل اند.

روش های درمان R.P.

در حال حاضر درمان قطعی برای R.P. یا جلوگیری از پیشرفت بیماری وجود ندارد. اما برای حفظ مقداری از دید مبتلایان روش های مختلف درمانی مورد استفاده قرار می گیرد که عبارت اند از:

۱. استفاده از ECT برای رساندن داروی CNTF به طور مستقیم به شبکیه

CNTF^۳ و چند داروی دیگر نتایج امیدوار کننده ای بر روی جانوران آزمایشگاهی مبتلا به R.P. داشته است، اما از آن جایی که این داروها به صورت خوراکی و یا تزریقی تجویز می شوند، نمی توانند به طور مداوم و مستقیم به شبکیه برسند و در نتیجه از نظر درمانی چندان سودمند نیستند. برای رفع مشکل از وسیله ای به نام ECT^۴ استفاده می شود که داروی CNTF را به طور مداوم و کنترل شده در اختیار بیماران مبتلا به R.P. قرار می دهد. ECT شامل کپسول بسیار کوچکی است که حاوی سلول های پوششی رنگدانه ای شبکیه (RPE)^۵ می باشد که از لحاظ ژنتیکی به صورتی تغییر داده شده اند که CNTF تولید نمایند. این کپسول دارای منافذ بسیار کوچکی است که به منظور تغذیه ی مداوم سلول های پوششی رنگدانه ای شبکیه، به اکسیژن و مواد غذایی اجازه ی انتشار و هم چنین به CNTF اجازه ی خروج می دهند ولی از فرار سلول های RPE تغییر یافته جلوگیری و از آن ها در مقابل دستگاه ایمنی بدن



۶. استفاده از عینک ویژه به منظور بهبود کیفیت دید

تولید این عینک به صورت پروژه‌ی تحقیقاتی تحت عنوان Argus II در حال اجراست و شامل یک دوربین ویدئویی که بر روی قاب عینک نصب شده و یک کامپیوتر کوچک که می‌تواند

درون جیب قرار گیرد و یا روی کمر بند نصب شود و الکترودهایی است که درون چشم بیمار کار گذاشته می‌شوند. دوربین تصویر را گرفته به کامپیوتر منتقل می‌کند. سپس تصاویر به الکترودها و از آنجا توسط عصب بینایی به مغز منتقل می‌شوند.

۷. کاشت تراشه‌ی شبکیه به منظور برگرداندن بخشی از دید مفید

این روش درمانی برای افراد نابینایی که عصب بینایی آن‌ها و نواحی مرتبط در مغزشان سالم است (نظیر بیماران R.P.) کاربرد دارد. در این روش یک تراشه‌ی کوچک میکروالکترونیک مستقیماً در زیر شبکیه‌ی بیمار قرار داده می‌شود که جایگزین سلول‌های حساس به نور از دست رفته می‌شود و فرد نابینا می‌تواند تصویری از دیدن داشته باشد.

۸. پیوند سلول‌های حساس به نور شبکیه

مؤسسه‌ی حمایت از بیماران R.P.

این مؤسسه در ایران در ۲۸ فروردین ۱۳۸۰ ایجاد شد. فعالیت‌های در حال انجام توسط مؤسسه عبارت‌اند از:

۱. اقدام به شناسایی مبتلایان در سراسر کشور و تهیه‌ی آمار R.P. در ایران

۲. انتشار بولتن و جزوات آموزشی جهت معرفی این بیماری
۳. برگزاری نشست‌های ماهیانه با حضور بیماران و خانواده‌آن‌ها به منظور ارائه‌ی آخرین دستاوردهای علمی در مورد R.P. و ارائه‌ی راهنمایی‌های لازم توسط متخصصین و کارشناسان به مبتلایان

۴. پی‌گیری‌های لازم جهت تصویب قوانین در مجلس شورای اسلامی در حمایت از بیماران R.P.
از برنامه‌های در دست اقدام مؤسسه می‌توان به موارد زیر اشاره نمود:

۱. بررسی جهش‌های ژنی مسبب R.P.
۲. تهیه‌ی دستگاه‌ای - آر-جی به منظور تشخیص قطعی بیماری
۳. احداث آزمایشگاه مجهز جهت تشخیص R.P. در جنین

محافظت می‌کنند. دلیل انتخاب داروی CNTF تأثیر آن در به تأخیر انداختن مرگ سلول‌های حساس به نور شبکیه در مطالعات انجام شده روی جانوران آزمایشگاهی است.

۲. بازسازی و احیای شبکیه با استفاده از سلول‌های بنیادی

در این روش درمانی از سلول‌های بنیادی بالغ موجود در شبکیه‌ی بیمار استفاده می‌شود. این سلول‌ها می‌توانند به سلول‌های حساس به نور و سایر سلول‌های شبکیه‌ای تبدیل شوند که این فرایند تحت کنترل پروتئینی به نام GDF11 (فاکتور شماره‌ی ۱۱ رشد و تمایز) است. در این روش درمانی آن‌چه مزیت عمده محسوب می‌شود، استفاده از سلول‌های بنیادی خود بیمار است که نیاز به پیوند و یا استفاده از سلول‌های بنیادی از یک منبع خارجی را برطرف می‌سازد.

۳. استفاده از آنتی‌اکسیدان‌ها (ویتامین E و اسید آلفالیپوئیک)

دکتر تئوون وین در چهاردهمین کنگره‌ی جهانی مرکز بین‌المللی شبکیه در سال ۲۰۰۶ در کشور برزیل اظهار داشت که در بیماری R.P. شواهدی دال بر افزایش فشار اکسیدی شبکیه وجود دارد و مقدار مشخصی از آنتی‌اکسیدان‌ها تخریب سلول‌های حساس به نور را در مدل‌های جانوری به تعویق می‌اندازد، نتایج آزمایش‌ها بیانگر آن است که دارو در مورد انسان نیز می‌تواند قابل تعمیم باشد؛ البته هنوز تأثیر آنتی‌اکسیدان‌ها در انسان به اثبات نرسیده است.

۴. استفاده از امگا ۳ در رژیم غذایی

تحقیقات اخیر نشان داده که رژیم غذایی سرشار از امگا ۳ روند کاهش دید در بیماران R.P. را به میزان ۴۰ تا ۵۰ درصد کاهش می‌دهد. بنابراین به مبتلایان صرف هفته‌ای یک یا دو وعده، هر وعده به میزان ۱۰۰ گرم ماهی سرشار از امگا ۳ (ماهی تن، آزاد و ساردین) توصیه می‌شود.

۵. درمان با شبکیه مصنوعی به منظور ایجاد دید مصنوعی

با توجه به این که در بیماری R.P. به جز سلول‌های حساس به نور شبکیه سایر سلول‌های مسیر بینایی من جمله سلول‌های دوقطبی و گانگلیونی سالمند و بیش از گیرنده‌های نوری عمر می‌کنند، بنابراین با تحریک الکتریکی نوروهای مسیر بینایی می‌توان حس نور را به وجود آورد و درک بینایی و دید مصنوعی را ایجاد نمود.



روش تدریس گروه‌های خونی

دبیر زیست‌شناسی ناحیه‌ی ۵ اصفهان
مهن خزانگی

برای تدریس انواع گروه‌های خونی و Rh از چند قطعه گچ رنگی و مشت گره شده‌ی خود استفاده می‌کنیم:

یک قطعه گچ رنگی قرمز: نماد آنتی ژن A

یک قطعه گچ رنگی زرد: نماد آنتی ژن B

یک قطعه گچ رنگی آبی: نماد آنتی ژن Rh

الف: با قرار دادن قطعه گچ قرمز روی مشت گره شده گروه خونی A^- را نمایش می‌دهیم.

ب: با قرار دادن گچ قرمز و آبی روی مشت گره شده گروه خونی A^+ را نمایش می‌دهیم.

ج: با قرار دادن گچ زرد روی مشت گره شده گروه خونی B^- را نمایش می‌دهیم.

د: با قرار دادن گچ زرد و آبی روی مشت گره شده گروه خونی B^+ را نمایش می‌دهیم.

ه: با قرار دادن گچ قرمز و زرد روی مشت گره شده گروه خونی AB^- را نمایش می‌دهیم.

و: با قرار دادن گچ قرمز و زرد و آبی روی مشت گره شده گروه خونی AB^+ را نمایش می‌دهیم.

ز: با قرار دادن گچ آبی روی مشت گره شده گروه خونی O^+ را نمایش می‌دهیم.

ح: با نشان دادن مشت گره شده بدون قطعه گچ گروه خونی O^- را نمایش می‌دهیم.

نتیجه‌گیری
با توجه به این که R.P یکی از اساسی‌ترین علل نابینایی است، لذا لازم است مسئولان سلامت و برنامه‌ریزان جامعه، ضمن حمایت گسترده از مؤسسه‌ی بیماران R.P امکان گسترش فعالیت آن را در مناطقی که به علت ازدواج‌های فامیلی و قومی تعداد مبتلایان به R.P. بیش‌تر است فراهم کنند و با تأمین تجهیزات مؤسسه را جهت تحقق برنامه‌ها به نحو مطلوب و مؤثر یاری دهند، تا مؤسسه جدیدترین یافته‌ها و فعالیت‌های علمی را که از طریق مرکز بین‌المللی شبکه‌ی دریافت می‌کند در اختیار چشم‌پزشکان و بیماران قرار دهد و با ارائه‌ی مشاوره‌ی دقیق به مبتلایان و خانواده‌ی آن‌ها از افزایش تعداد مبتلایان به R.P جلوگیری شده و اقدامات لازم جهت بهبود وضعیت زندگی فردی و اجتماعی بیماران صورت گیرد.
در حال حاضر پیشرفت‌های قابل ملاحظه‌ای در ارتباط با آزمایش‌های بالینی روی بیماران صورت گرفته و کارهای بنیادی در زمینه‌های مختلف از جمله ژن‌درمانی، پیوند سلول‌های بنیادی و... متخصصین را امیدوار ساخته که با استفاده از روش‌های درمانی جدید بتوان بینایی میلیون‌ها نفر را که از بیماری R.P. رنج می‌برند، به آن‌ها بازگرداند.

زیرنویس

1. Retinitis Pigmentosa
2. Syndrom usher
3. Encapsulated Cell Technology
4. Ciliary Neurotrophic Factor
5. Retina Pigmental Epithelium
6. Adult Stem Cells Retina
7. Grow and Differentation Factor

منابع

۱. چکیده‌ی چشم‌پزشکی دانیل جی و وگان. مترجمین: دکتر غلامرضا مهاجری و دکتر علیرضا پهلوان صباغ. ناشر: مترجم با همکاری محمد هرتمنی. ۱۳۸۰.
۲. بیماری‌های چشم. احمد کاویانی. دانشگاه علوم پزشکی تهران. ۱۳۷۳.
۳. کلیات چشم‌پزشکی. دانیل وان. مترجمین: بهرام قاضی‌جهانی و حمید مؤید. دانشگاه تهران. ۱۳۷۵.
۴. نکات برتر بیماری‌های چشم. دکتر مهدی ایزدی. ناشر: پروانه دانش. ۱۳۸۴.
۵. بیماری‌های چشم، گوش، حلق و بینی. دکتر سعید کاراندیش. انتشارات جعفری. ۱۳۷۲.
۶. بیماری‌های چشم، گوش، حلق و بینی. دکتر کامران احمدی. انتشارات فرهنگ فردا. ۱۳۸۳.
7. www.iranrp.ir
8. www.mmaeiati.persianblog.ir