



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

با حمایت انجمن ژنتیک ایران

با مجوز بهزیستی استان تهران

مدرس: دکتر سارا سامانیان



عناوین آموزش پایه دهم:

سلامت و پیشگیری از بیماری و معلولیت

سلامت دستگاه عضلانی - اسکلتی

سلامت چشم

سلامت شنوایی



سلامت و پیشگیری از بیماری و معلولیت:



❖ تعریف سلامتی:

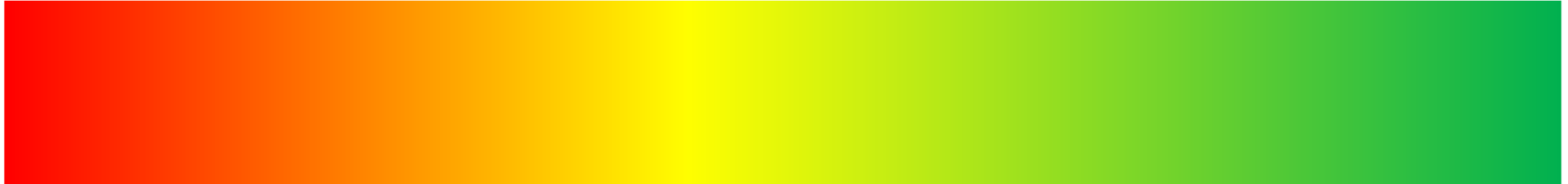
✓ سلامتی فقط به معنای نبودن بیماری نیست بلکه عبارتست از رفاه کامل جسمی، روانی و اجتماعی.

✓ هرگونه مشکل و اختلال در این ابعاد منجر به نبود سلامت می شود.



طیف سلامت:

سلامت کامل (مثبت) سلامت نسبی بیماری پنهان بیماری خفیف بیماری متوسط بیماری شدید مرگ





❖ پیشگیری:

اقداماتی که برای جلوگیری از بیماری، تشخیص به موقع و درمان سریع و کاهش ازعوارض بیماری انجام می شود

✓ پیشگیری ابتدایی:

این پیشگیری در مرحله ای انجام می شود که فرد هنوز در خطر بیماری قرار ندارد

به این منظور است که افراد با شیوه سالم زندگی آشنا شوند و از ایجاد مشکل در آینده جلوگیری شود.

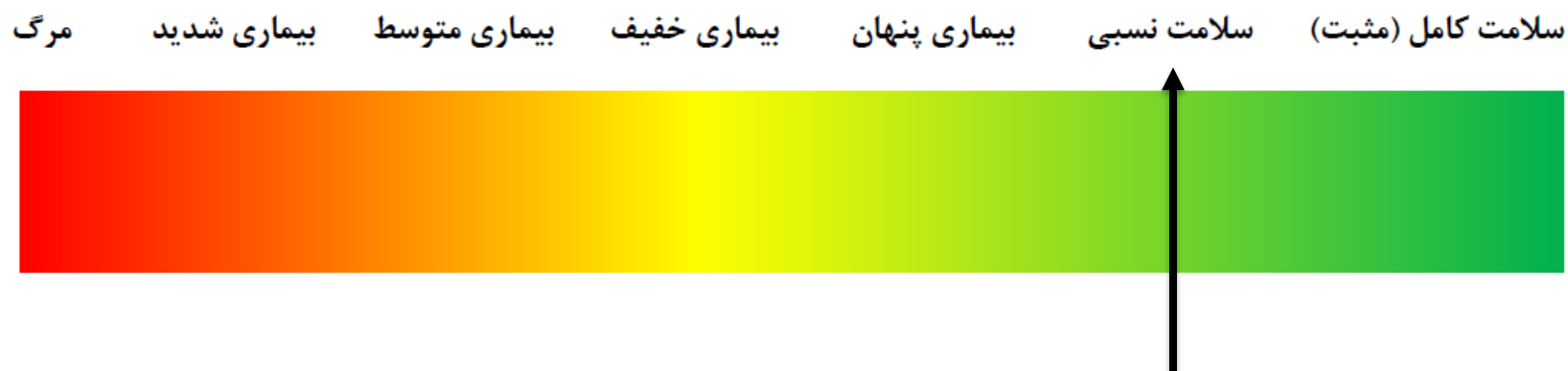
سلامت کامل (مثبت) سلامت نسبی بیماری پنهان بیماری خفیف بیماری متوسط بیماری شدید مرگ





✓ پیشگیری سطح اول:

در این پیشگیری افراد بیمار نیستند ولی در خطر بیماری قرار دارند و پیشگیری به منظور جلوگیری از ابتلای افراد به بیماری است



واکسیناسیون، شستن دست در پیشگیری از بیماری های عفونی

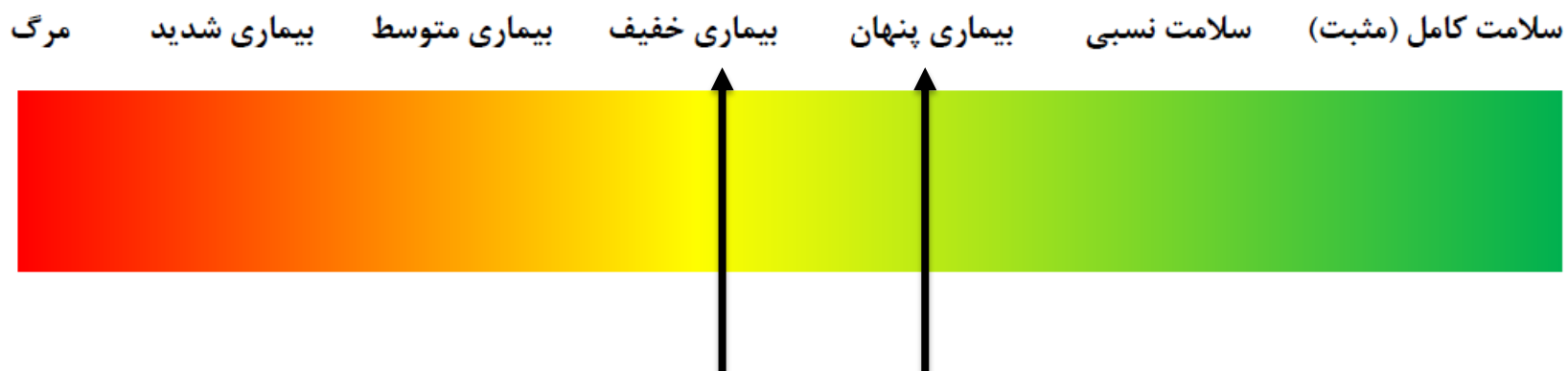


✓ پیشگیری سطح دوم:

در این مرحله فرد هنوز علائم بیماری را نشان نداده و در مراحل اولیه بیماری است

پیشگیری به منظور تشخیص به موقع و درمان و اقدامات لازم برای درمان کامل یا کند کردن روند بیماری انجام می شود.

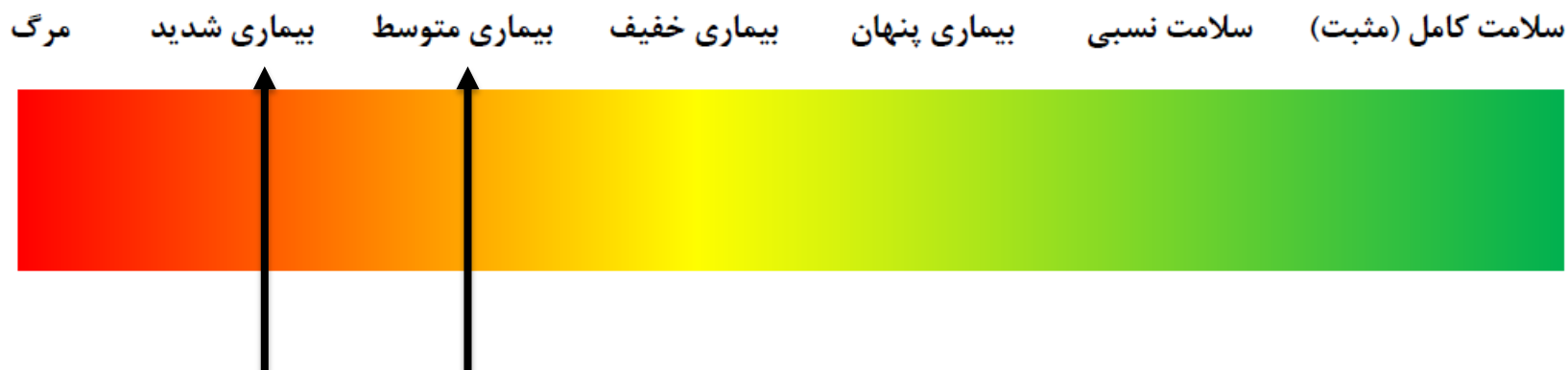
مانند: معاینه و غربالگری برای تشخیص سرطان ها، غربالگری شنوایی در هنگام تولد





✓ پیشگیری سطح سوم:

این پیشگیری در مرحله ای انجام می شود که بیماری فرد در مراحل پیشرفته قرار دارد
اقداماتی است که برای کاهش ناتوانی و آسیب های ناشی از بیماری انجام می شود
مانند انجام فیزیوتراپی، استفاده از سمعک





❖ ناتوانی و معلولیت:

گاهی بیماری ها، مشکلات ژنتیکی و یا عوامل محیطی باعث عوارض و اختلالات ماندگاری می شوند که فرد را دچار محدودیت و ناتوانی در فعالیت های معمول می کنند.

این ناتوانی ها می تواند باعث محدودیت فرد در زندگی روزمره و محرومیت از فرصتهایی برای سهمیم شدن در زندگی اجتماعی در سطحی برابر با دیگران شود که به آن معلولیت می گویند.



مادرزادی

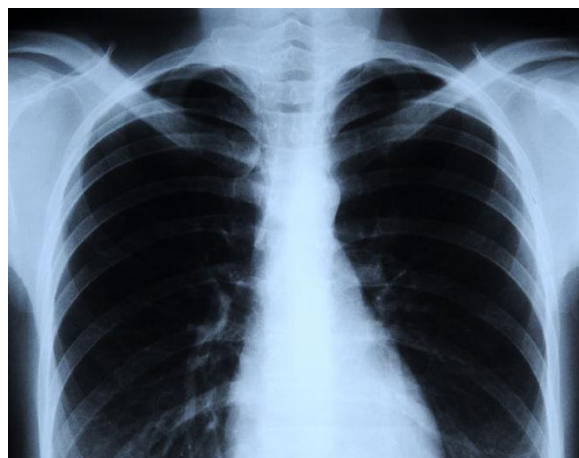
تراژوژن

معلولیت های ژنتیکی

- معلولیت های ارثی: این معلولیت ها بر اساس الگوهای وراثتی به نسل های بعد منتقل می شود.
- معلولیت های غیرارثی: این معلولیت ها به فرزندان و نسل های بعد به ارث نمی رسد. مانند سندرم داون، معلولیت های ناشی از جهش ژنتیکی و تراژوژن ها (داروها، اشعه ایکس، مواد شیمیایی)

معلولیت های اکتسابی

- این معلولیت های ناشی از عواملی مانند بیماری مادر در حین بارداری (مانند سرخچه)، زردی شدید و بیماری های عفونی نوزادی، تولد زودرس، زایمان های سخت، ضربه به سر، حوادث، بیماری های مزمن



تراژوژن ها:

- ❖ مواد شیمیایی
- ❖ تشعشعات (اشعه X)
- ❖ داروها (آکوتان)
- ❖ عفونت ها
- ❖ فشارهای عصبی و اضطراب
- ❖ مصرف مواد مخدر
- ❖ مصرف الکل (سندروم جنین الکلی)



بیماری های عفونی در مادر باردار

❖ این عفونت ها که بسیار خطرناک هستند عبارتند از : سرخجه،
توکسوپلاسموز (انگلی که از طریق مواد آلوده به مدفوع گربه منتقل
می شود)، سیتومگالوویروس، هرپس، هپاتیت B و C، ایدز،
سیفیلیس و آبله مرغان.

❖ مهمترین راه پیشگیری از ابتلا به عفونت در دوران بارداری، نرفتن به
مکان های شلوغ و تماس نداشتن با افراد بیمار است.



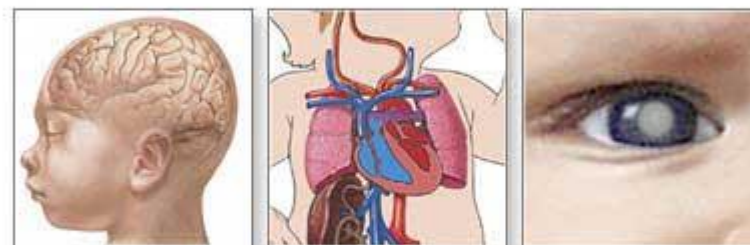
توکسوپلاسموز:

- تنها راه پیشگیری از ابتلا به بیماری توکسوپلاسموز، پرهیز از تماس با گربه در دوران بارداری و نخوردن غذاهای آماده می باشد.

سرخجه مادرزادی:

- تزریق واکسن سرخجه قبل از بارداری توصیه می گردد.

اثرات سرخجه مادر باردار بر نوزاد



عقب افتادگی ذهنی

بیماری های قلبی

آب مروارید چشم





عفونت سیتومگالوویروس:



جثه ریز
سر کوچک
زردی
مشکل بینایی
آسیب مغزی



وضعیت تیروئید مادر در دوران بارداری:





ویژگی های سه ماه اول بارداری

❖ میزان آسیب پذیری جنین در مراحل مختلف بارداری یکسان نیست. حساس ترین زمان سه ماه اول بارداری است.

❖ مصرف قرص اسید فولیک از سه ماه قبل از بارداری توصیه می گردد.







بعضی از دلایل شایع ایجاد عقب ماندگی ذهنی

زردی نوزاد



سندرم داون





بسیاری از ما در زندگی بیماری و ناتوانیهای محدود کننده را تجربه کرده ایم شکستن دست و پا پا

اما گاهی بیماری و ناتوانایی ها ما را برای مدت طولانی و یا تا پایان عمر درگیر می کند.

دوران جنینی: ابتلای مادر به برخی بیماری ها مانند سرخچه، توکسوپلاسموز ...

هنگام تولد: ضربه به سر، کمبود اکسیژن...

نوزادی: کم کاری تیروئید، مشکلات شنوایی، زردی شدید و درمان نشده ...

کودکی: تب و تشنج، مننژیت، حوادث ...

نوجوانی و جوانی: حوادث، عدم توجه به سلامت بینایی، شنوایی، دارو ها و مواد مخدر، بیماری های مزمن مانند ام اس، سرطان ...

میانسالی و سالمندی: حوادث، بیماری های قلبی و عروقی، بیماری های عضلانی، دیابت ...



سلامت دستگاه عضلانی-اسکلتی





❖ بیماریهای اسکلتی عضلانی:

✓ استخوانها

✓ ماهیچه ها

✓ غضروف

✓ تاندون

✓ لیگامانها (رباط)



❖ استخوان ها:

بافت زنده و محکمی است که داریست اسکلتی بدن انسان را میسازد.

بدن انسان دارای ۲۰۶ قطعه

استخوان ها منبعی از مواد معدنی و بخصوص کلسیم ۹۹٪ هستند

❖ عضلات:

یکی از بافت های مهم تشکیل دهنده سیستم حرکتی بدن است. وظیفه اصلی عضله اعمال نیرو و بدنبال آن ایجاد حرکت است.



❖ غضروف:

بافت محکم و قابل ارتجاعی است عمدتاً در انتهای استخوان‌ها جایی که مفاصل قرار دارند وظیفه آن ضربه‌گیری و حرکت نرم و بدون اصطکاک در مفصل است.

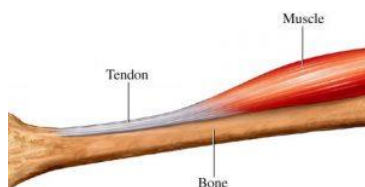


❖ تاندون (زردپی):

بافت محکم و قابل انعطاف نواری شکلی هستند که عضلات را به استخوان‌ها متصل می‌کنند.

❖ لیگامان (رباط):

نوارهای محکمی هستند که در محل مفصل‌ها، دو استخوان را به هم متصل می‌کنند.





وظایف دستگاه اسکلتی عضلانی:

1. حرکت
2. نگه داری اعضاء بدن
3. محافظت از اندام های داخلی
4. خونسازی



بیماری های دستگاه عضلانی-اسکلتی



کیفوز

❖ کیفوز یا قوز یک اختلال ستون فقرات است که در کودکان یا بزرگسالان رخ می دهد.

❖ باعث پشت برآمده یا کوهان دار می شود.





❖ دو نوع شایع

1. کیفوز وضعیتی: در نوجوانان و بخصوص در دختران بیشتر است.

2. کیفوز مادرزادی: ستون مهره جنین خوب تشکیل نشده و دو یا چند مهره از یک طرف به هم چسبیده هستند یا یک مهره به طور ناقص تشکیل شده است.

❖ درمان به صورت غیرجراحی و جراحی است.



اسکولیوز

- ❖ انحراف جانبی ستون مهره ها به طرف راست یا چپ می باشد که اغلب به علت یک نقص مادرزادی در مهره ها بوجود می آید.
- ❖ در بعضی از بیماران نقصهای دیگری مانند مشکلات کلیه یا مثانه هم دیده می شود.

Adolescent Thoracic
Scoliosis





❖ شایعترین نوع آن با علت ناشناخته است که معمولاً حوالی سن رشد اتفاق می افتد و در دخترها شایع تر است.

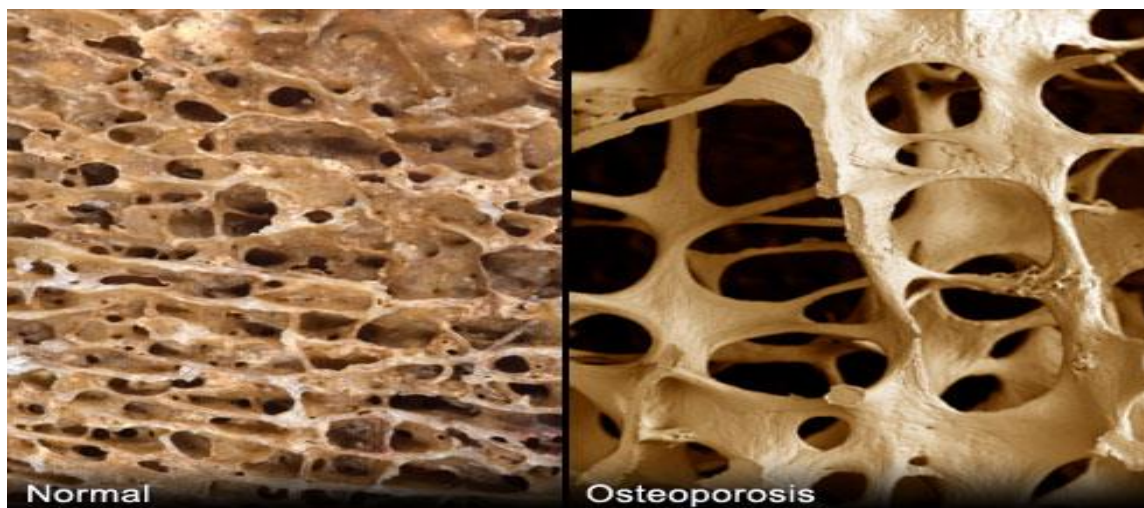
❖ معمولاً انحراف به راست شایع تر می باشد.

❖ اسکولیوز مادرزادی با حرکات عضلانی و کمربندهای مخصوص و در صورت نیاز با عمل جراحی درمان می گردد.



پوکی استخوان

❖ پوکی استخوان یا osteoporosis حالتی است که در اثر
تخریب بافت استخوانی توده استخوان کاهش یافته، سرانجام به
شکستگی استخوان منجر می شود.
❖ تعداد و اندازه تیغه های استخوانی کاهش می یابند.





❖ از سن ۳۵ سالگی سالانه حدود ۳-۵٪ از توده استخوان در هر دو جنس کم می شود.

❖ پس از کاهش استروژن در زمان یائسگی این کاهش سریع تر می شود به طوری که در ۵ تا ۱۰ سال پس از یائسگی خانم ها ۲-۴٪ از توده استخوانی خود را از دست می دهند.

❖ شکستگی یکی از عوارض پوکی استخوان است که می تواند در فعالیت های روزانه نیز اتفاق بیفتد.

❖ شکستگی های فشاری ستون فقرات باعث درد مزمن و نیز کوتاهی قد فرد یا قوز پشت و کمر می شود.

**تست سنجش تراکم استخوان برای تمامی خانم ها از سن ۶۵ سال
و آقایان از سن ۷۰ سال**



علل و عوامل خطر

- ❖ جنس مؤنث
- ❖ سیگار
- ❖ عدم تحرک و ورزش نکردن
- ❖ پرکاری تیروئید و پاراتیروئید
- ❖ کمبود مصرف کلسیم
- ❖ بیماری های التهابی مزمن مثل آرتریت روماتوئید
- ❖ مصرف طولانی مدت بعضی داروها مثل کورتون و هپارین
- ❖



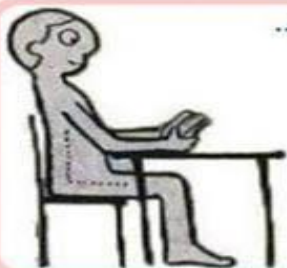
مثال هایی از نشستن نادرست:





مراحل درس خواندن:

(۱) درس خواندن با زاویه ۹۰ درجه شروع می شود.



(۲) سپس ناخودآگاه تبدیل به ۴۵ درجه می شود.



(۳) بعد برای یک جای نرم روی زمین زاویه مناسب ۳۰ درجه است.



(۴) وقتی بدن ریلکس شد، زاویه خودبخود به ۱۵ درجه تبدیل می شود.



(۵) حالا بدن آماده ی درس خواندن است...



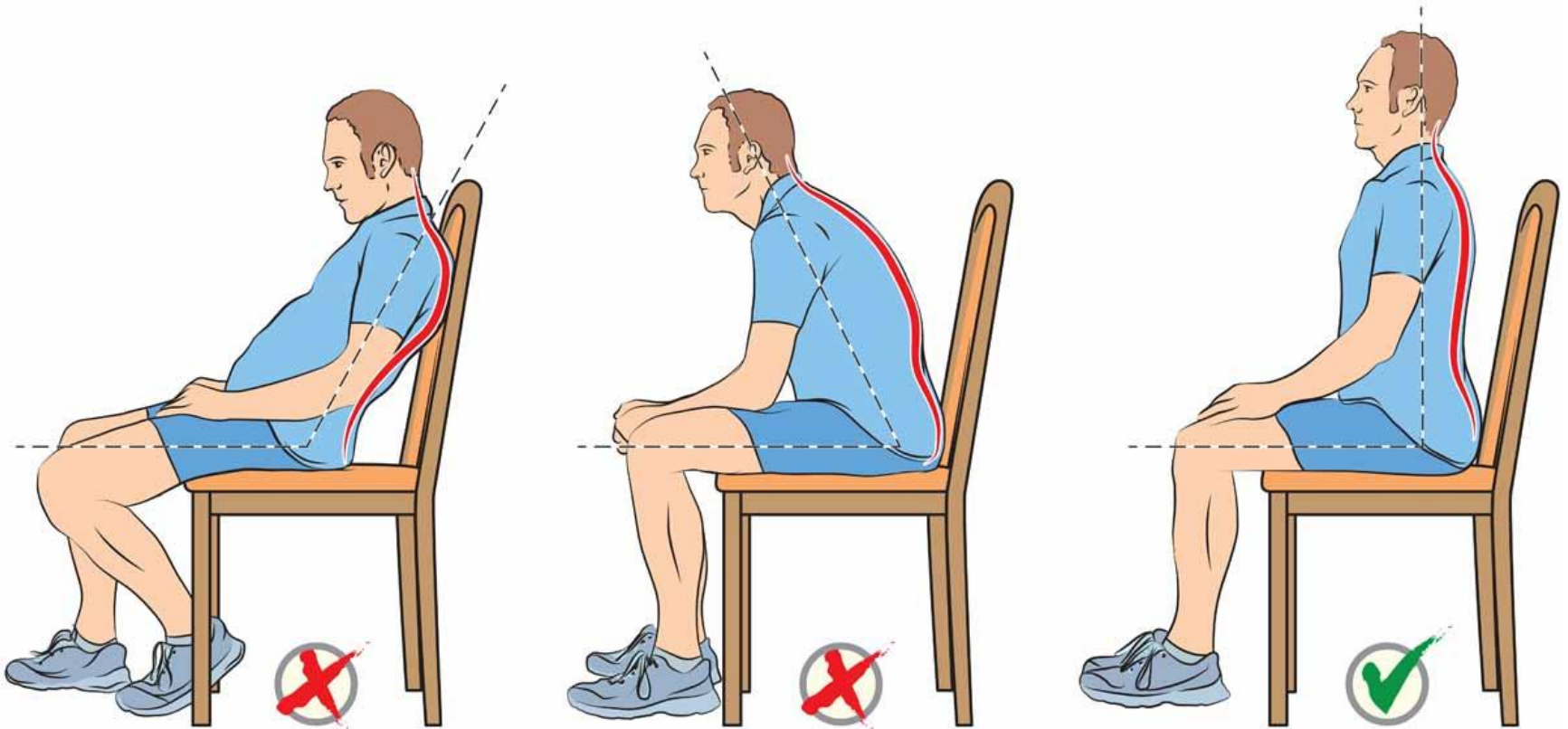
شب به خیر!

Taknaz.ir



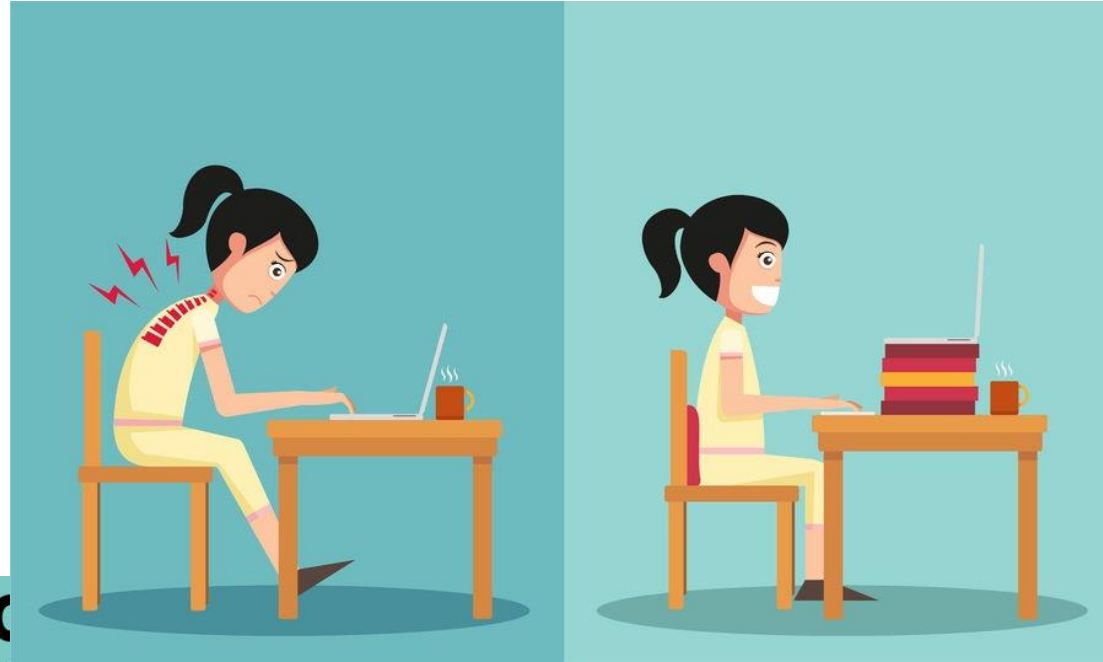
نحوه صحیح نشستن:

© iStock.com / lukaves





نحوہ صحیح کار با کامپوٹر:



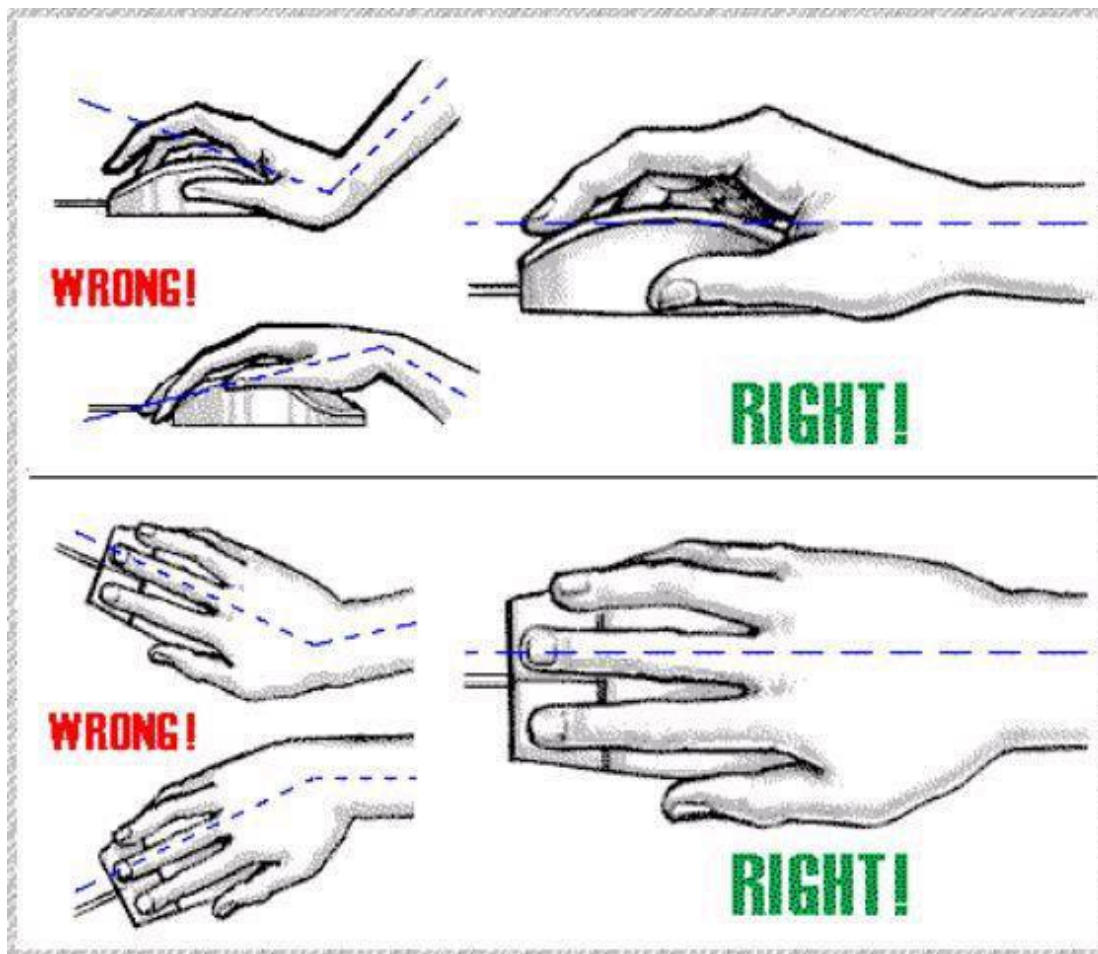
CORRECT YOUR SITTING

to undo the Damage of Sitting All Day



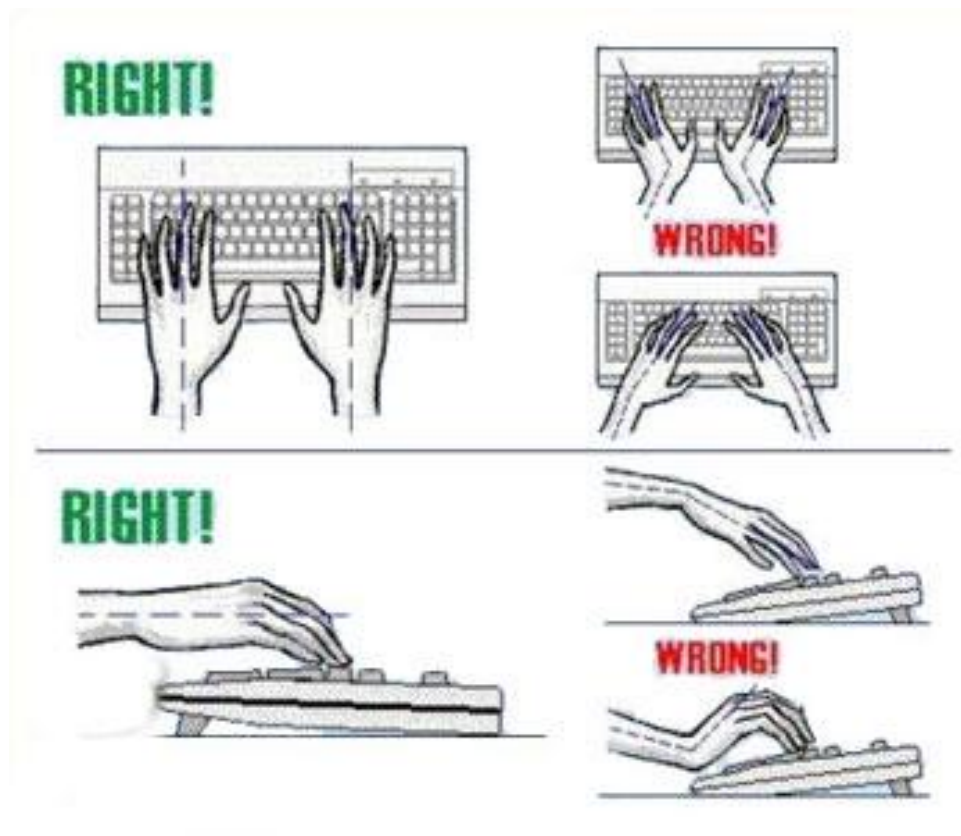


نحوه استفاده صحیح از ماوس:

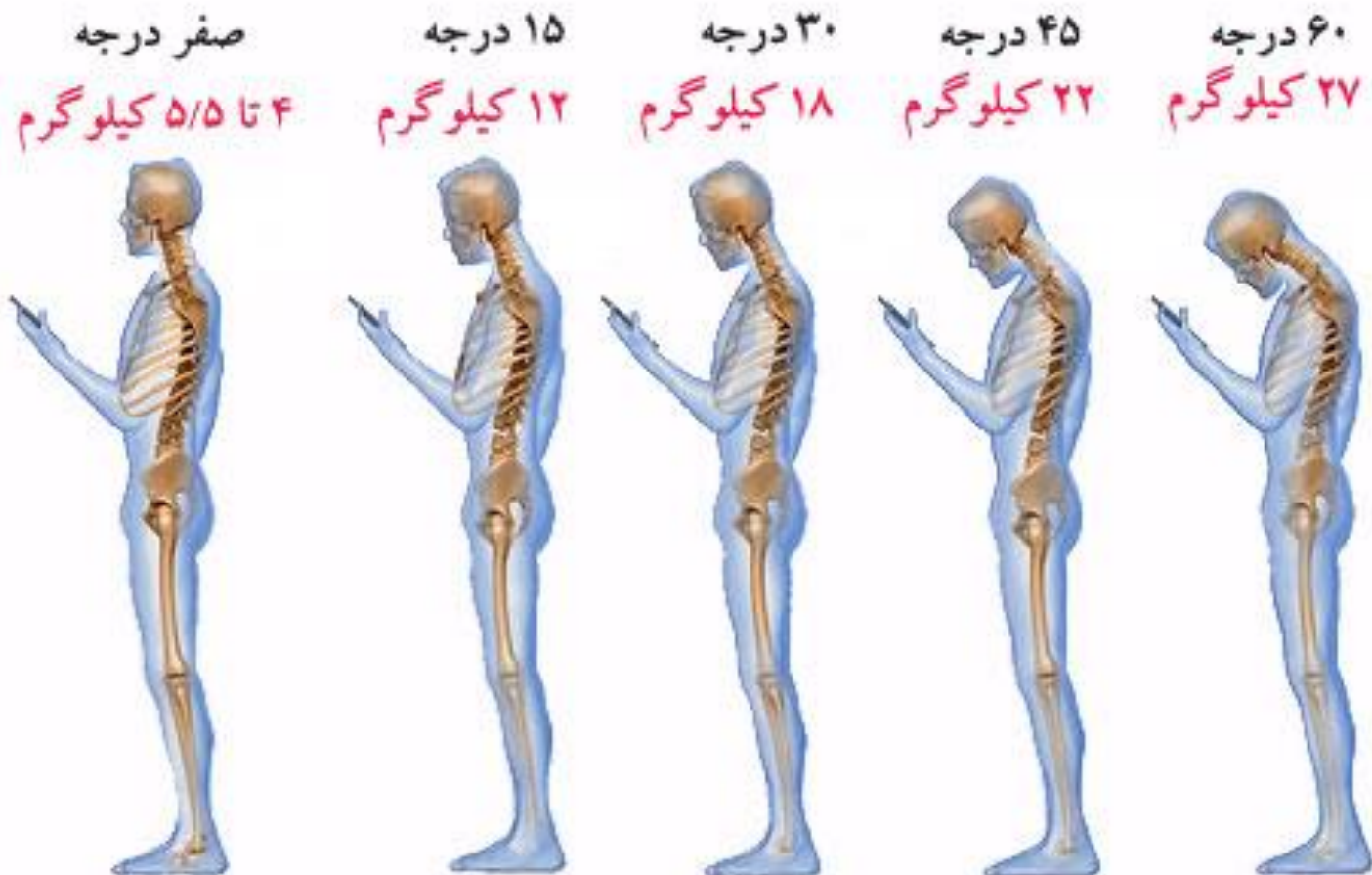




نحوه استفاده صحیح از صفحه کلید:

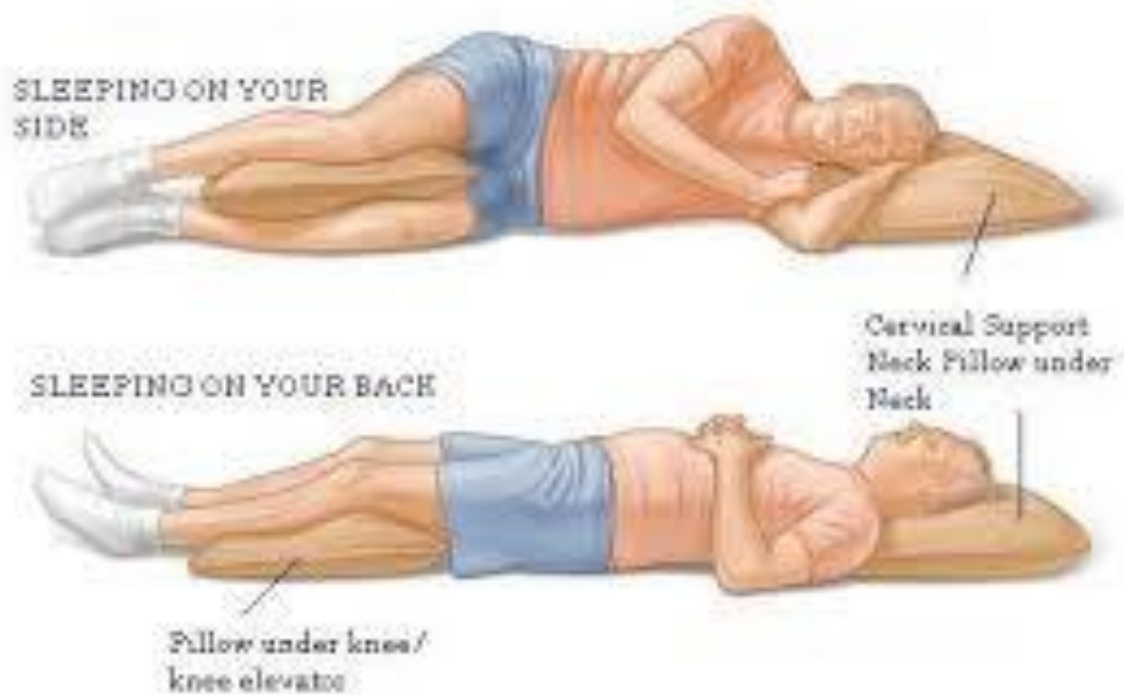


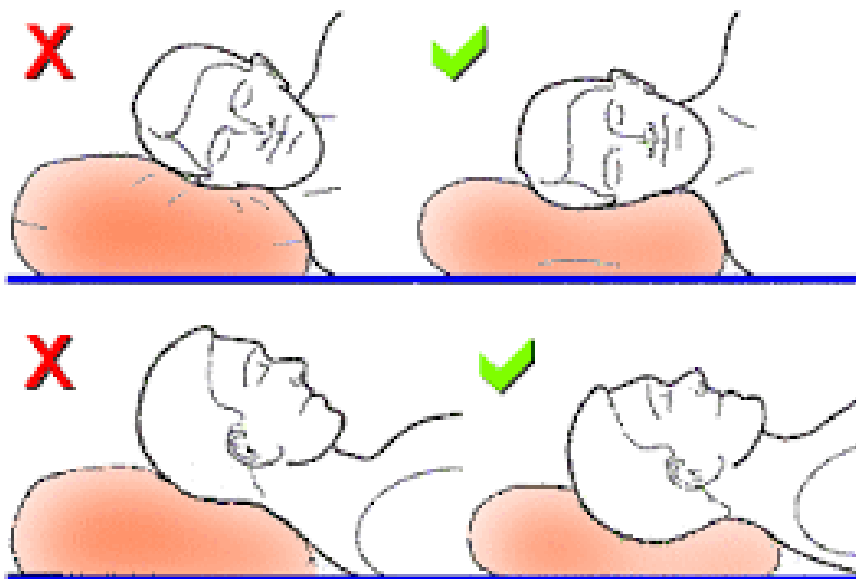


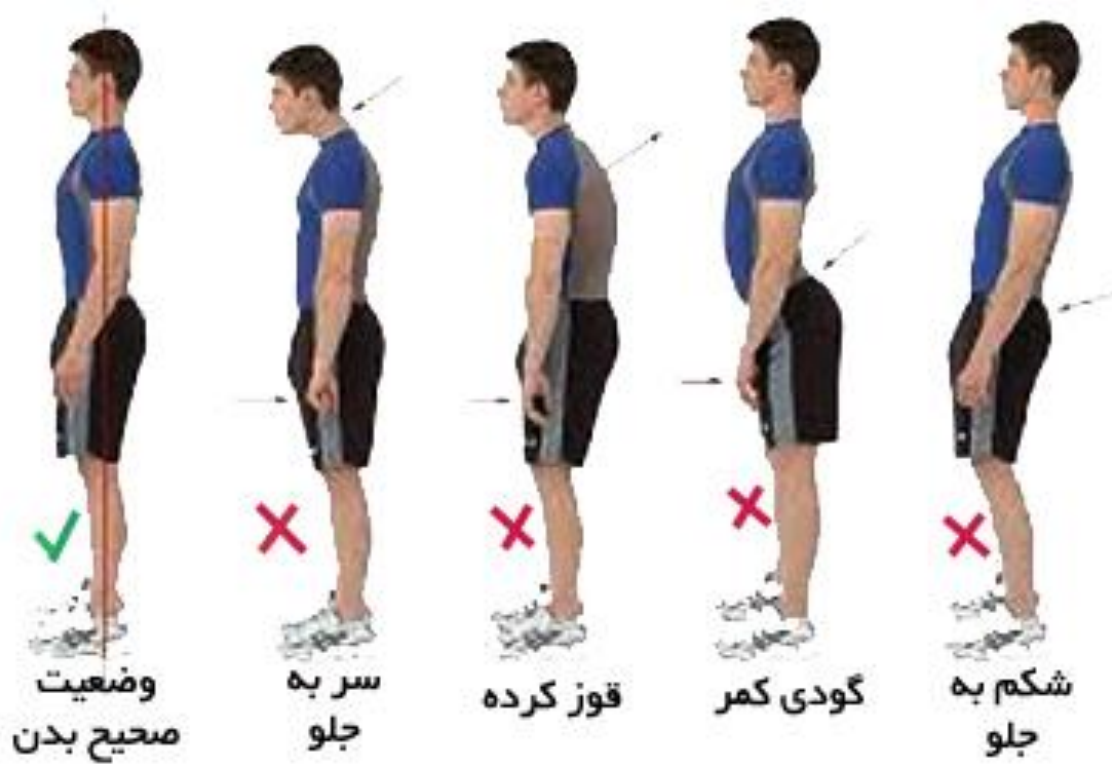




SLEEPING POSITIONS PART 1













دیستروفی عضلانی دوشن:



❖ یکی از شایع ترین و سخت ترین بیماریهای ارثی عضلات می باشد.

❖ رخداد ۱ در ۳۵۰۰ تولد مذکر احتمال می رود.

❖ الگوی توارث مغلوب وابسته به کروموزوم X.

❖ از عوارض اصلی این بیماری تحلیل و نابودی ماهیچه های ارادی.

❖ معمولاً تا ۱۲ سالگی ویلچرنشین می شوند

❖ معمولاً تا ۱۸ سالگی فوت می کنند



بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)



❖ **نورون های حرکتی شاخ قدامی نخاع** به همراه **پایه مغز** درگیر شده و تحلیل می روند.

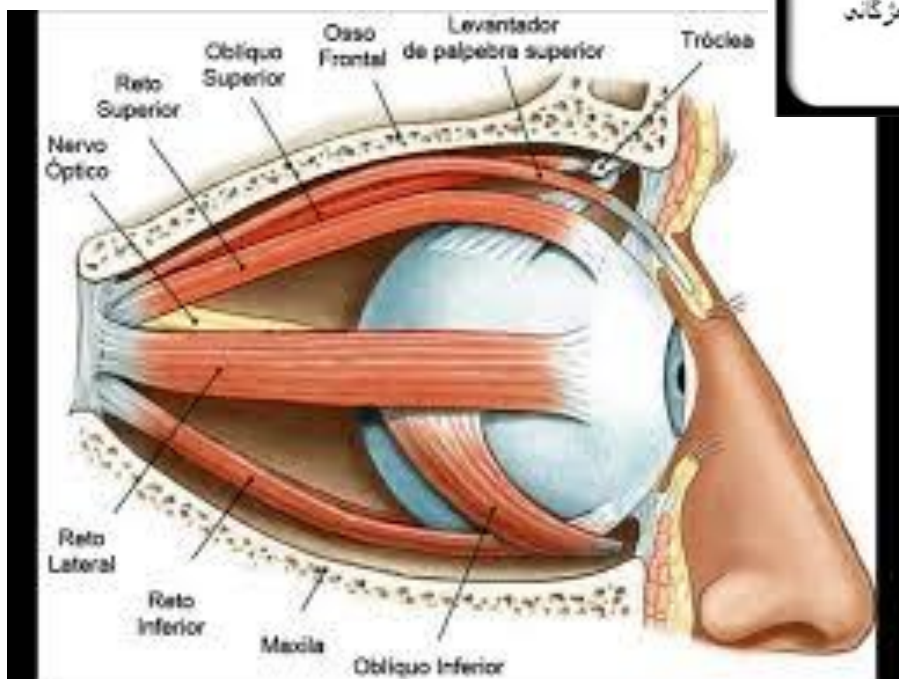
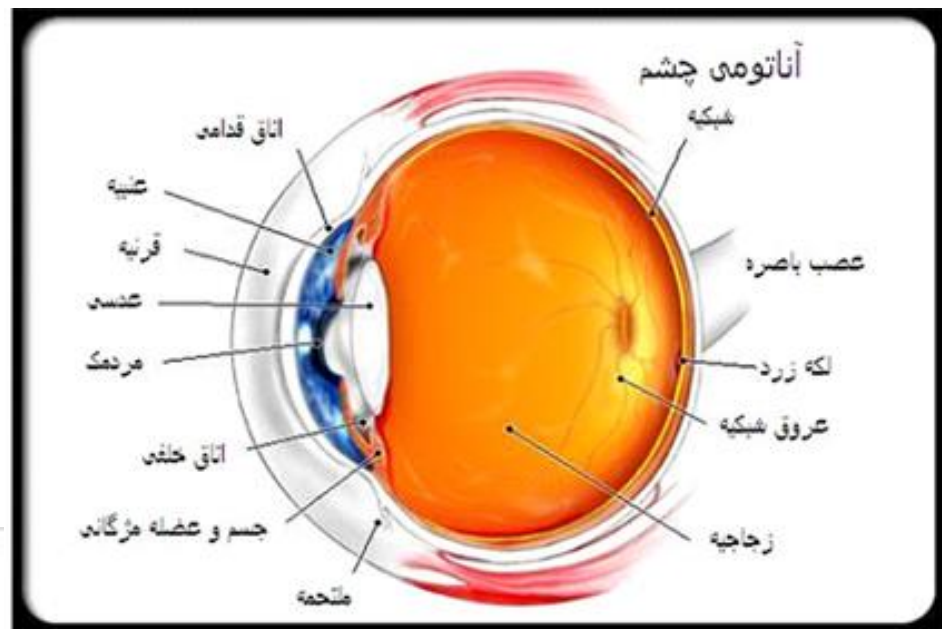
❖ افراد مبتلا به بیماری آتروفی عضلانی نخاعی، **بسته به شدت و تیپ بیماری در انجام حرکات** دچار مشکل می شوند. معمولاً عضلات نزدیکتر به مرکز بدن (عضلات **پروگزیمال**) دچار درگیری و ضعف بیشتری نسبت به عضلات انتهایی اندام ها (عضلات دیستال) می باشند.

❖ ژن مربوط به این بیماری تحت عنوان **SMN** (یا **survival motor neuron**) می باشد و در سال ۱۹۹۵ کشف گردید.



سلامت چشم







www.emdadgar.com

اشک و پلک زدن

پخش می‌کند تا همیشه مرطوب بماند . اشک اضافی در کیسه اشکی جمع شده و آماده ریختن از طریق یک مجرا به درون حفره بینی می‌ماند .

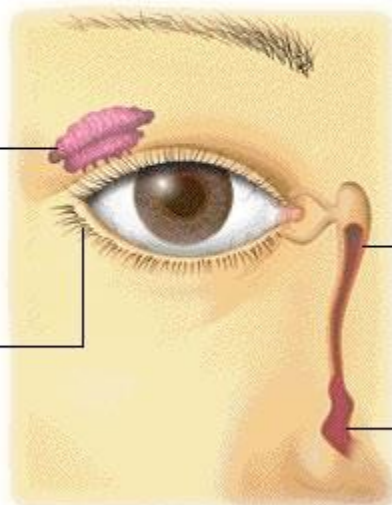
سطح چشم توسط مایعی که در غده اشکی تولید می‌شود ، یعنی اشک ، مرطوب نگه داشته می‌شود . اشک برای عاری نگه داشتن چشم از آلودگی و شستشوی ذرات تحریک کننده غبار لازم است . پلک زدن اشک را در سطح چشم

غده اشکی
اشک را تولید می‌کند که از طریق مجراهای ریزه روی چشم جاری می‌شود

Lacrimal gland

پلکها
با باز و بسته شدن خود اشک را در سطح چشم پخش می‌کند

Eye lids



کیسه اشکی
اشکهای اضافی را جمع می‌کند

Lacrimal sac

مجرا
اشک را به درون حفره بینی می‌برد

Duct



علل نابینایی

عوامل بسیاری در طول زندگی بر سلامت بینایی فرد تاثیر می گذارد.

- ❖ تنبلی چشم
- ❖ عیوب انکساری درمان نشده
- ❖ قوز قرنیه
- ❖ بیماری های شبکیه
- ❖ آب سیاه
- ❖ تغییرات شبکیه در اثر افزایش سن
- ❖ دیابت
- ❖ کدورت قرنیه
- ❖ تراخم و سایر عفونت های چشمی
- ❖ نابینایی دوران کودکی در اثر بیماریهای ارثی، کمبود ویتامین و سوء تغذیه



تنبلی چشم (آمبلیوپی)

- حدود ۳٪ کودکان جهان به تنبلی چشم مبتلا هستند.
- با تشخیص زودرس تنبلی چشم و درمان آن از ایجاد معلولیت بینایی در سنین بالاتر می توان پیشگیری کرد
- سن طلایی برای درمان تنبلی چشم زیر ۶ سالگی می باشد
- تنبلی چشم در زمان نوزادی و شیرخوارگی شروع می شود.



- در بیشتر موارد مشکل ساختمانی چشم وجود ندارد اما با رشد بدنی کودک سلول های بینایی قشر مغز تکامل نیافته و باعث می شود که کودک نتواند با دقت ببیند.



- درمان تنبلی چشم وادار کردن کودک به استفاده از چشم تنبل می باشد. درمان تنبلی چشم خودبه خود امکان پذیر نیست و حتما نیاز به مداخلات پزشکی دارد

- کودکانی که زیر ۵ سال درمان شوند، کاملاً بهبود می یابند ولی تأخیر در درمان منجر به مشکلات دائمی بینایی در کودک می شود و درمان پس از ۱۰ سالگی معمولاً بهبودی کمی ایجاد می کند.

- عامل مهم تنبلی چشم عیوب انکساری اصلاح نشده (نزدیک بینی، دوربینی، آستیگماتیسم) در یک چشم و انحرافات چشمی می باشد.



صدمات بینایی:

استفاده طولانی مدت از تلویزیون، مانیتور، موبایل، تبلت

نگاه کردن طولانی مدت به این وسایل باعث کاهش پلک زدن و خشکی چشم

بعلاوه این که نور آبی که از صفحه این وسایل ساطع می شود بر چشم اثر منفی دارد.

خطرات هنگام کار با این وسایل در محیط های تاریک و هنگام خواب علاوه بر افزایش خطرات
چشمی موجب اختلالات خواب در فرد می شود.

عینک آفتابی را فراموش نکنید

لنزهای چشمی (چشم های رنگی به چه قیمت؟)



پیشگیری از صدمات بینایی :

از فشار و مالیدن زیاد چشم ها -بخصوص با دستهای آلوده- خودداری کنید.

مدت زمان استفاده از تلویزیون، مانیتور، موبایل، تبلت وسایلی مانند این وسایل را کاهش دهید.

هنگام کار با این وسایل بطور ارادی پلک بزنید تا از خشکی چشم هایتان پیشگیری شود.

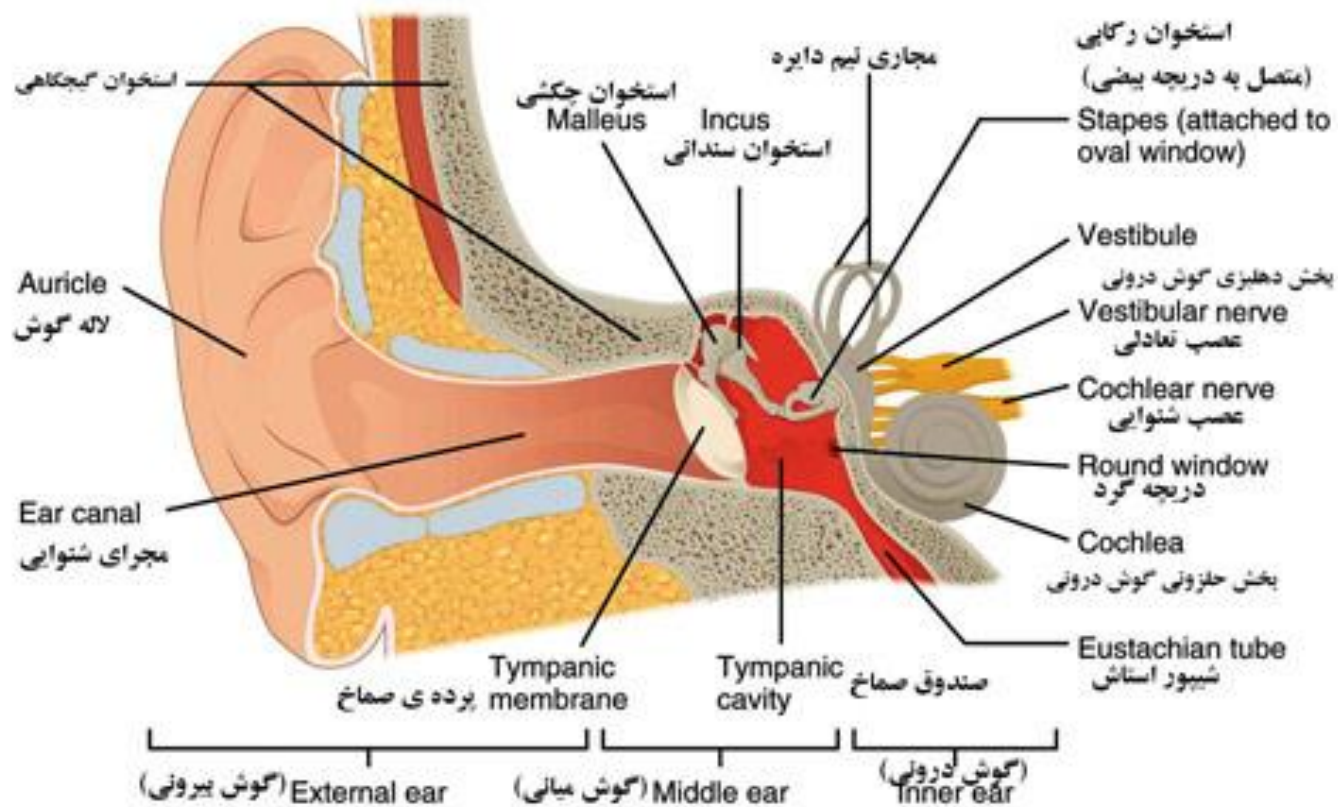
مانیتور خود را در حالتی قرار دهید که نور پنجره مستقیم به آن نتابد.

از کار با این وسایل در محیط های خیلی روشن و یا تاریک پرهیز کنید.



سلامت شنوایی







علل ناشنوایی



❖ ناشنوایی اکتسابی

❖ ناشنوایی ارثی

❖ علل ناشناخته



ناشنوایی اکتسابی

❖ عفونتهای مادر در زمان بارداری مانند سرخجه، سیتومگالو ویروس و توکسوپلاسموز

❖ علل حین تولد: کمبود اکسیژن، طولانی شدن زمان زایمان و...

❖ عفونت در کودک مانند مننژیت، انسفالیت، سرخک، اوریون، یرقان نوزادی، سینوزیت و...

❖ استفاده از برخی داروهای در بارداری مثل استرپتومایسین، سالیسیلات، نئومایسین و...

❖ دلایلی مانند ضربه، کمبود ید در رژیم غذایی مادر در بارداری و...



ناشنوایی ارثی

❖ علت ناشنوایی در ۵۰٪ موارد ژنتیکی است

❖ ممکن است ناشنوایی به صورت یک صفت ارثی پنهان وجود داشته باشد و به ویژه به عنوان پیامد یک ازدواج فامیلی بروز کرده باشد

❖ پس دقت کنید که مشاوره ژنتیک قبل از ازدواج و یا قبل از بارداری در پیشگیری از ناشنوایی بسیار موثر است.





نکته

1. حتی الامکان از ازدواجهای فامیلی پرهیز کنید و در صورت انجام ازدواج فامیلی حتی اگر در سابقه خانواده، ناشنوایی وجود نداشته است حتما قبل از ازدواج با پزشک مشاور ژنتیک مشورت کنید
2. در صورت داشتن نقص شنوایی در فامیل، حتی اگر ازدواج غیرفامیلی هم انجام می دهید، مشاوره ژنتیک ضروری می باشد
3. افراد ناشنوا برای ازدواج با فرد ناشنوای دیگر نگران نباشند اما حتما به مشاوره ژنتیک مراجعه کنند.



صدمات شنوایی:

شدت و قدرت یک صدا به نیروی امواج صوتی بستگی دارد که با دسی بل (Decibel) اندازه گیری می شود.

صدای وزش باد و برگها: ۱۰ دسی بل

صحبت کردن با صدای آهسته: ۴۰ دسی بل

صحبت کردن با صدای بلند: ۶۰ دسی بل

ترافیک سنگین شهری: ۸۰ دسی بل

صدای شپور از چند متری: ۱۰۰ دسی بل

آستانه دردناکی: ۱۲۰-۱۳۰ دسی بل

۱۰ دسی بل افزایش در قدرت صدایی به بلندی دو برابر شنیده می شود.



شدت صدا و مدت زمان در معرض صدا بودن، هر دو از عوامل مهم و موثر بر سلامت گوش
شدت مجاز صدا تا ۸۰ دسی بل است و بیشتر از آن برای گوش خطرناک است.

مدت زمان در معرض بودن

❖ مواردی که به تدریج باعث افت شنوایی می شود:

صداهاى بلند هنگام استفاده از ضبط، راديو و تلویزیون

استفاده از هندزفری به مدت طولانی و یا صدای بلند

با توجه به اینکه کاهش شنوایی اول در فرکانس‌های بالا اتفاق می افتد فرد متوجه افت شنوایی خود نمی شود.





استفاده گسترده از گوشی های هندزفری و هدفون باعث شده که سازمان بهداشت جهانی نسبت به صدمه های ناشی از استفاده نادرست از آنها هشدار دهد.

در حال حاضر در دنیا ۳۶۵ میلیون نفر به دلایل مختلف که یکی از آنها استفاده نامناسب از وسایل شخصی تولید صداست به کم شنوایی شدید مبتلا هستند.

از طرف دیگر، آمارهای سازمان بهداشت جهانی نشان می دهد بالای یک میلیارد نفر در دنیا در معرض صدمه های سطوح بالای صوتی ناشی از استفاده از وسایل شخصی تولید صدا مانند هندزفری قرار دارند

تأثیراتی که صداها ی بلند ناشی از هدفون و هندزفری بر سلامت می گذارد فقط مربوط به کاهش شنوایی نمی شود بلکه می تواند به راحتی باعث استرس و اختلالات خلقی و افزایش فشارخون شود

آمارها نشان می دهد از هر ۵ نوجوان و جوان ۱ نفر مبتلا به درجاتی از کم شنوایی به دلیل استفاده از هدفون یا گوش دادن به موسیقی با صدای بلند است.



جرم گوش:

ترکیبی چرب شامل سلول های پوستی جدا شده از داخل گوش و ترشحات غدد کانال گوش خارجی است

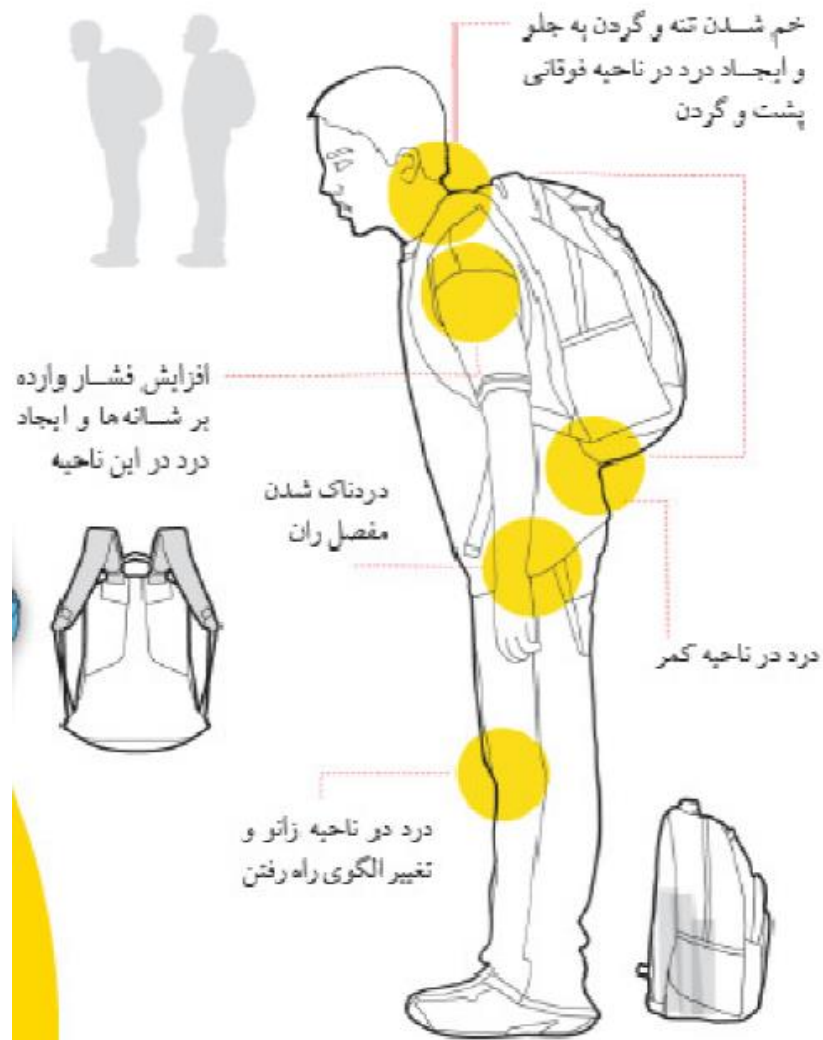
یکی از عوامل محافظتی بدن است.

جرم گوش به مرور و با حرکات فک یا چانه به آرامی از طرف پرده گوش به سمت سوراخ خارجی گوش می آید

توجه کنید که برای خاراندن و تمیز کردن گوش به هیچ وجه چیزی داخل گوشتان فرو نکنید



کوله پشتی:





نمونه ای از گوله پستی استاندارد

۱. تهیه شده از مواد سبک
۲. بند پهن و همراه با بالشتک
۳. بالشتک هوا در قسمت کمری
۴. دارای بند دور کمر و جلو سینه
۵. دارای محفظه های مختلف
۶. با قابلیت تنظیم بند
۷. دارای نوار شبرنگ (به رنگ سبز مشخص شده)





عناوین آموزش پایه دهم:

ژنتیک و بیماری های ژنتیکی

پیشگیری از حوادث غیر ترفاییکی

پیشگیری از حوادث ترفاییکی



شما چطور آدمی هستید؟؟؟





این سوال را می توان از بسیاری جهات پاسخ داد.....



ویژگی های فیزیکی
- قد، وزن و

ویژگی های رفتاری
- مهربان، عصبی و

وضعیت سلامتی



قطعاتی که در درون شما وجود دارد تا حد زیادی مشخص می کند
که شما کی هستید





بدن همه ی موجودات زنده
از واحدهای ساختمانی به نام
سلول ساخته شده است





سلول ها فوق العاده کوچک هستند. آنقدر کوچک که برای دیدن آن ها نیاز به میکروسکوپ است.

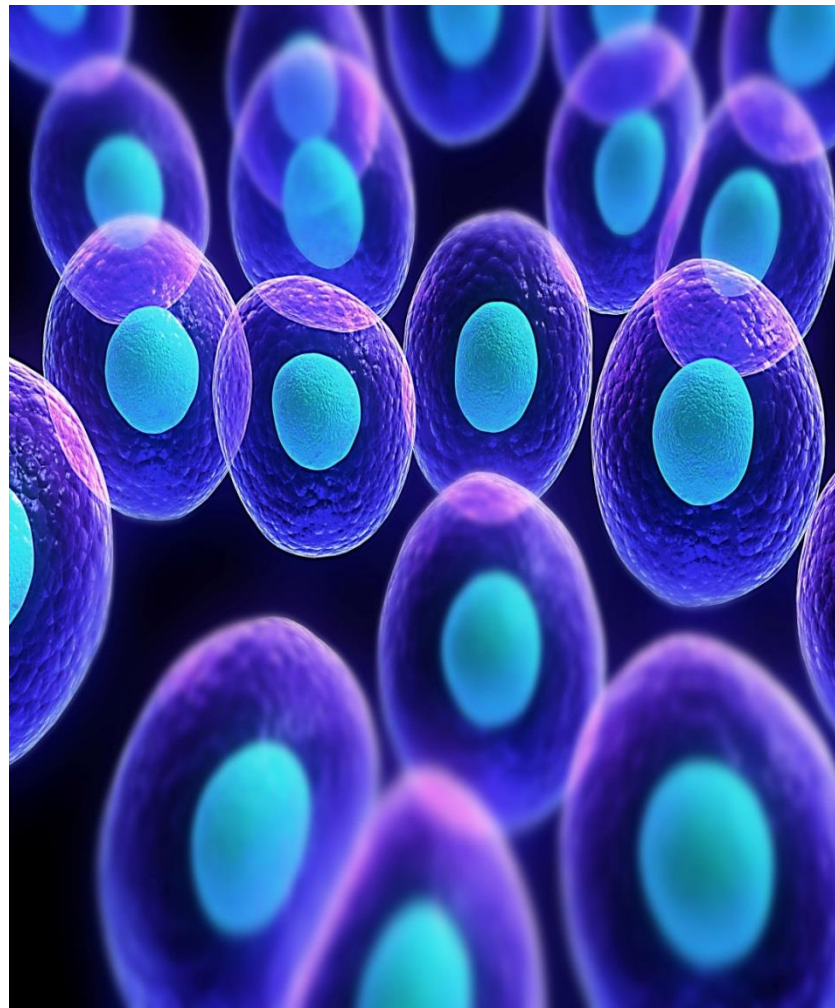


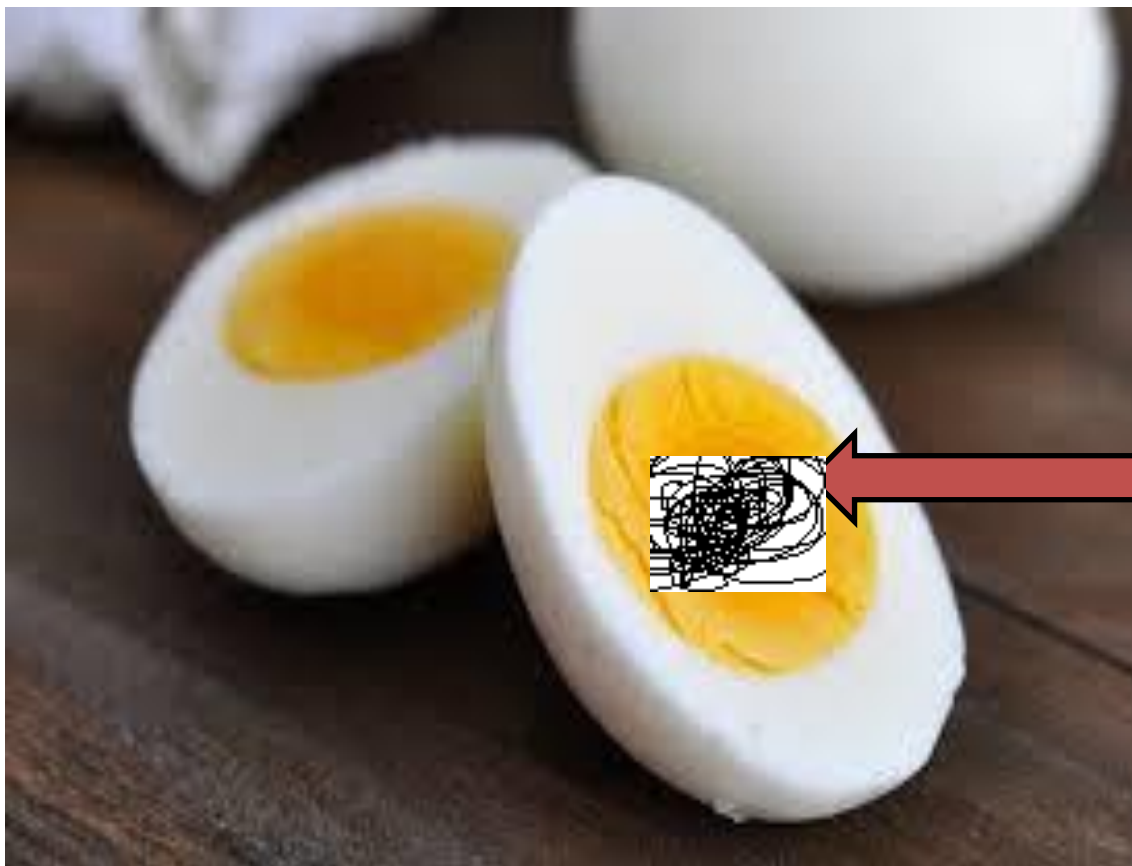
CREATED BY STUBBORN3D





شباهت سلول های بدن به ???





هسته

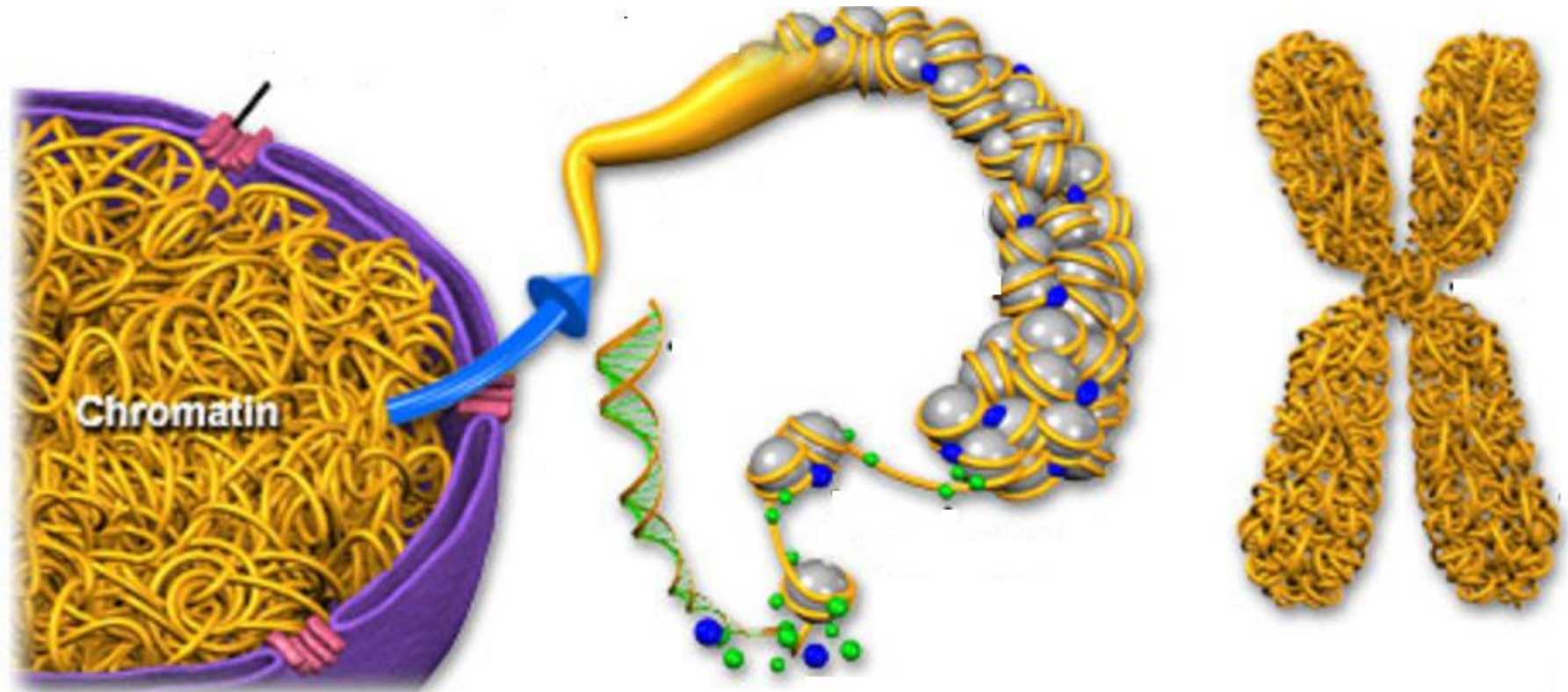


ماده ژنتیکی:



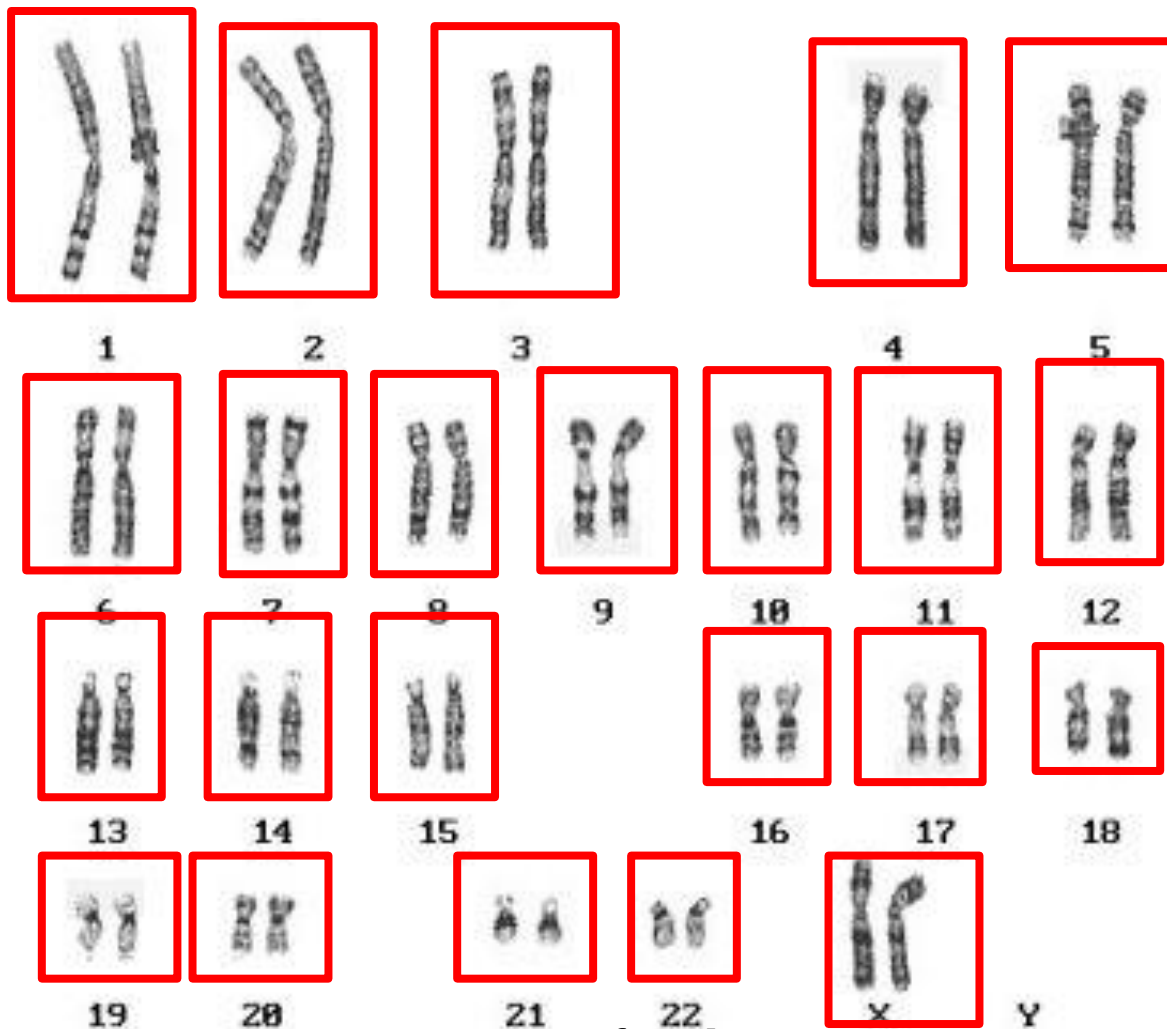


کروموزوم چیست؟



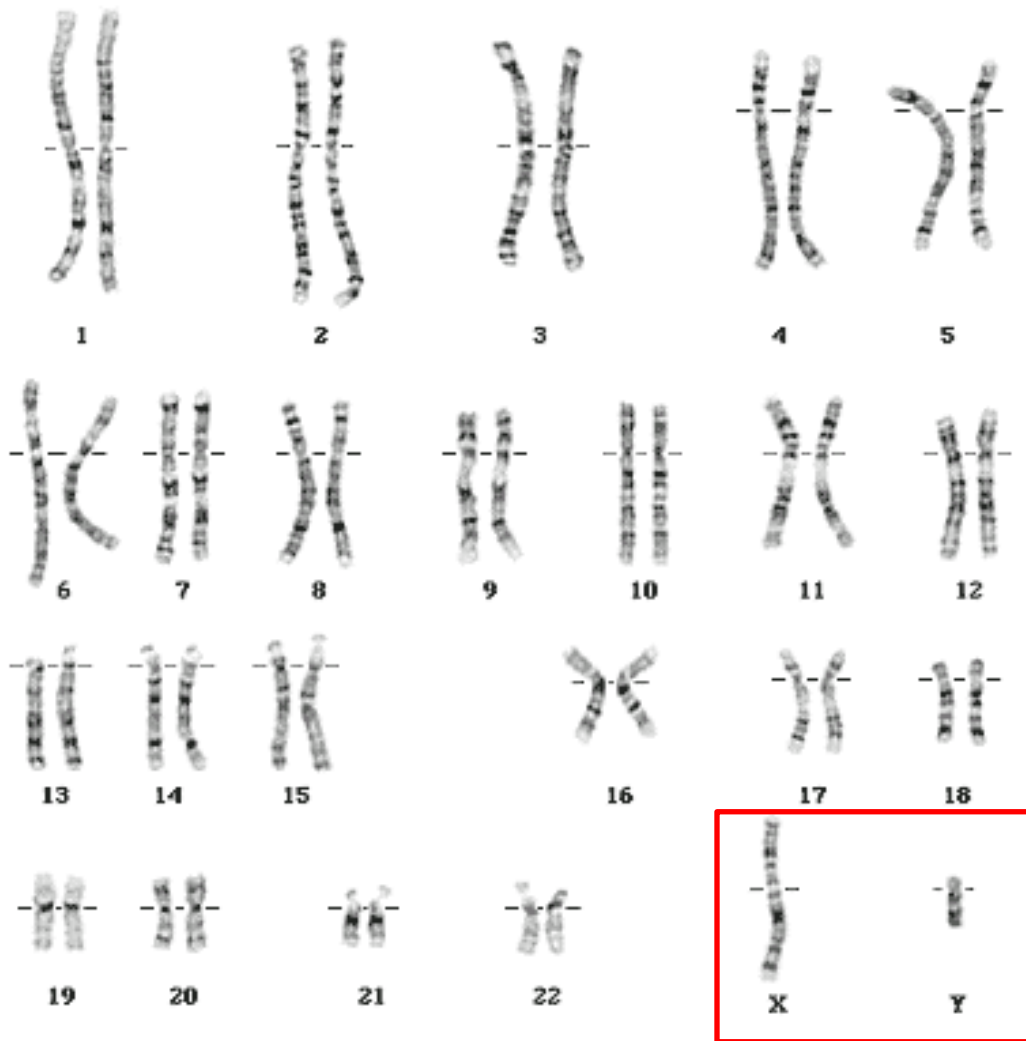


در انسان ۲۳ جفت کروموزوم وجود دارد (۴۶ عدد)





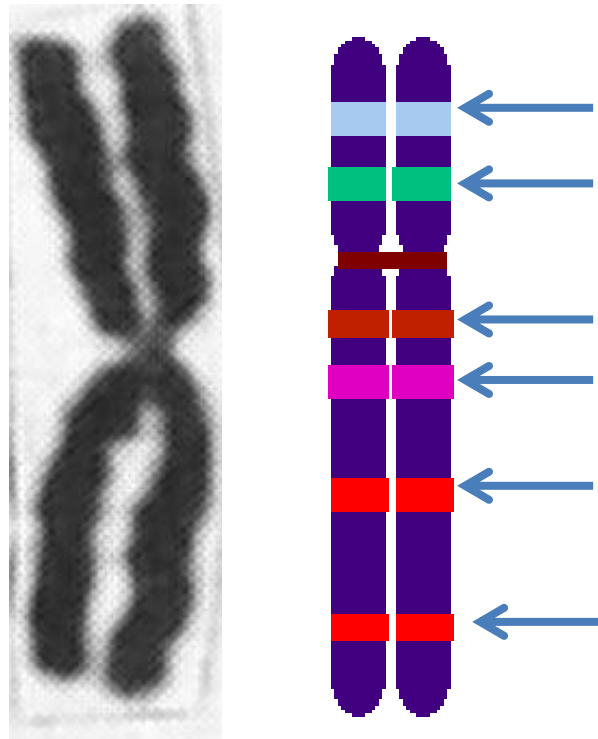
تفاوت زن با مرد؟





ژن چیست؟

ژن‌ها درون کروموزوم‌ها جای دارند.

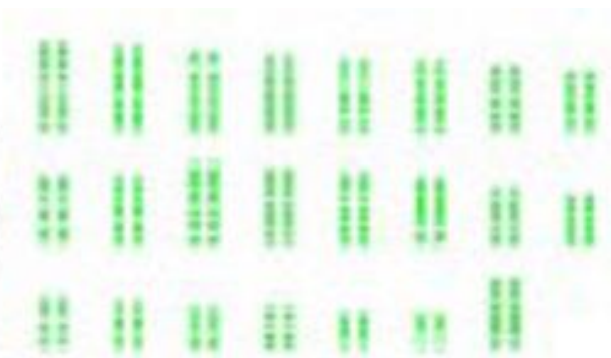
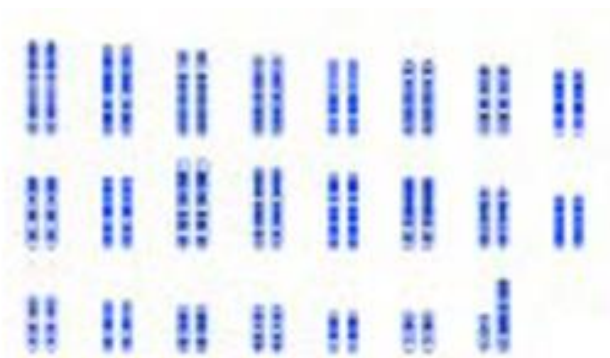




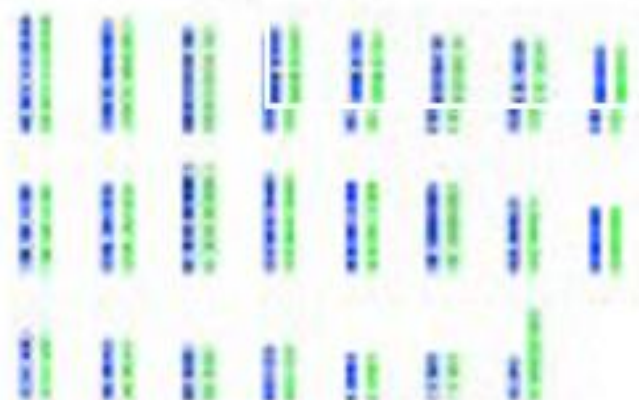
ژنتیک و وراثت چیست؟

پدر

مادر



فرزند





بیماری ژنتیکی؟؟



طبقه بندی بیماری های
ژنتیکی

بیماری های ژنی

بیماری های کروموزومی

چند عاملی

چند ژنی

تک ژنی

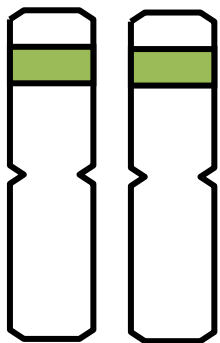
اتوزومال
غالب

اتوزومال
مغلوب

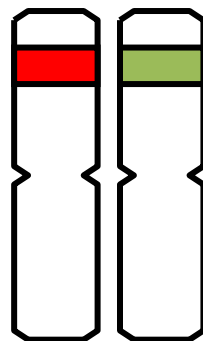
وابسته
به جنس



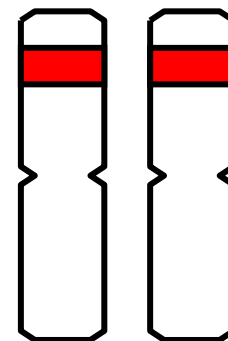
بیماری اتوزومال غالب؟؟



فرد سالم



فرد بیمار



فرد بیمار



بنیاد ژنتیک استان تهران

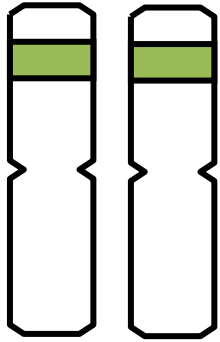


نقش ازدواج فامیلی در بیماری های غالب؟

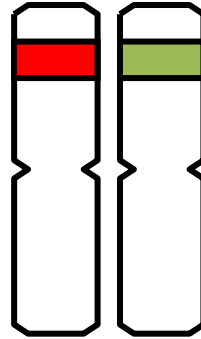




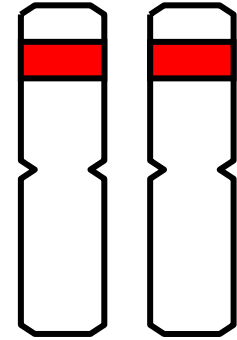
اتوزومال مغلوب؟؟



فرد سالم



فرد سالم



فرد بیمار



بیماری زالی





تالاسمی





نقش ازدواج فامیلی در بیماری های مغلوب؟





ازدواج فامیلی و بیماری ژنتیکی؟؟

❖ از ۱۳۰۰۰ بیماری ژنتیکی، حدود ۱۱۰۰۰ به دلیل ازدواج فامیلی بوده است.

❖ میزان بروز ناهنجاری در فرزندان در ازدواج های فامیلی، دو برابر سایر ازدواج ها می باشد.

با آزمایش ژنتیکی میشود جلوی بیماری ژنتیکی
به دلیل ازدواج فامیلی رو گرفت؟؟؟



ازدواج به سبک خویشاوندی! (و یا: آیا عقد دختر و پسرهای فامیل در آسمان بسته شده؟!)

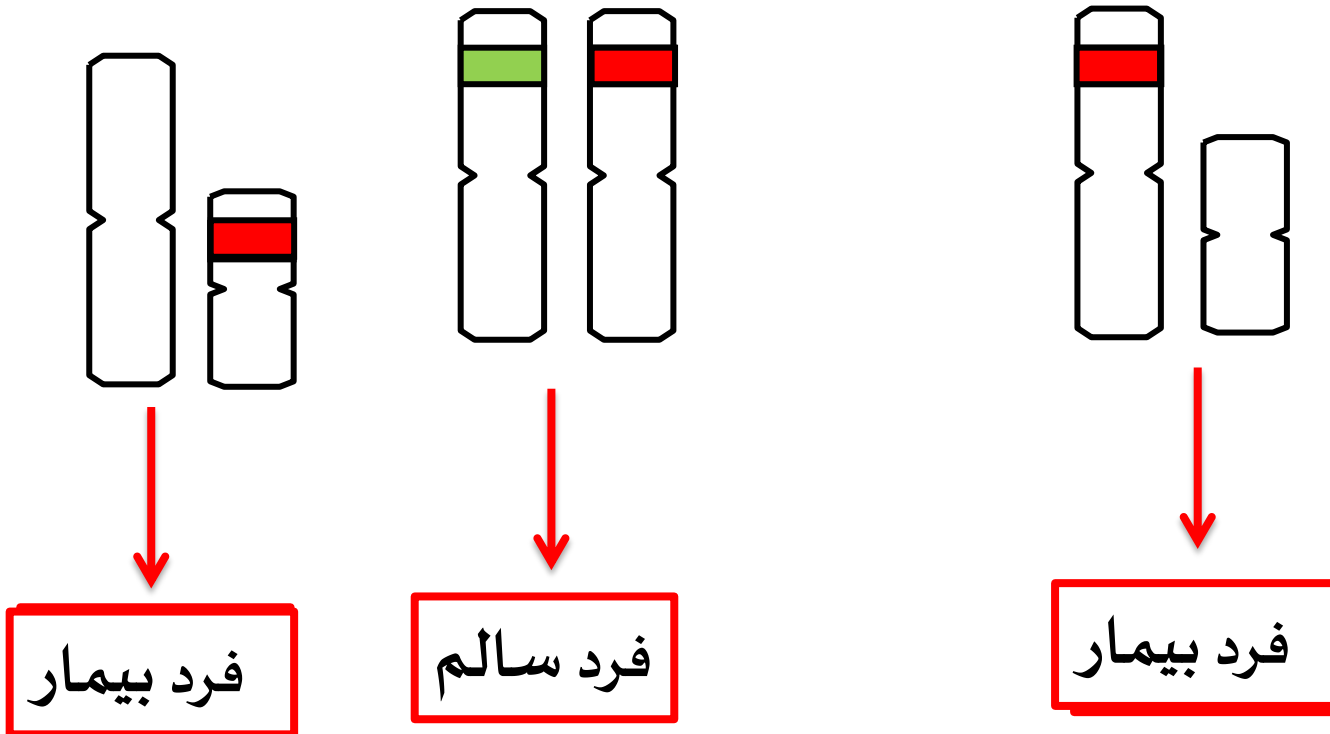
؟؟؟؟؟؟؟؟



درجه خویشاوندی	افراد فامیل	درصد ژنهای مشترک
درجه ۱	پدر، مادر، خواهر، برادر	۵۰
درجه ۲	خاله، دایی، عمو، برادرزاده، خواهرزاده	۲۵
درجه ۳	دختر خاله، دختر عمو، پسر خاله، پسر عمو	۱۲.۵
درجه ۴	نوه خاله، نوه دایی، نوه عمو، نوه عمه	۶.۲۵
درجه ۵	نتیجه خاله، نتیجه دایی، نتیجه عمو، نتیجه عمه	۳.۱۲
درجه ۶	ننیره دایی، ننیره عمو، ننیره عمه، ننیره خاله	۱.۶۴
ازدواج دو طرفه	دختر خاله و پسرخاله و هم پسر عمو دختر عمو	۲۵



وابسته به جنس غالب / مغلوب؟؟

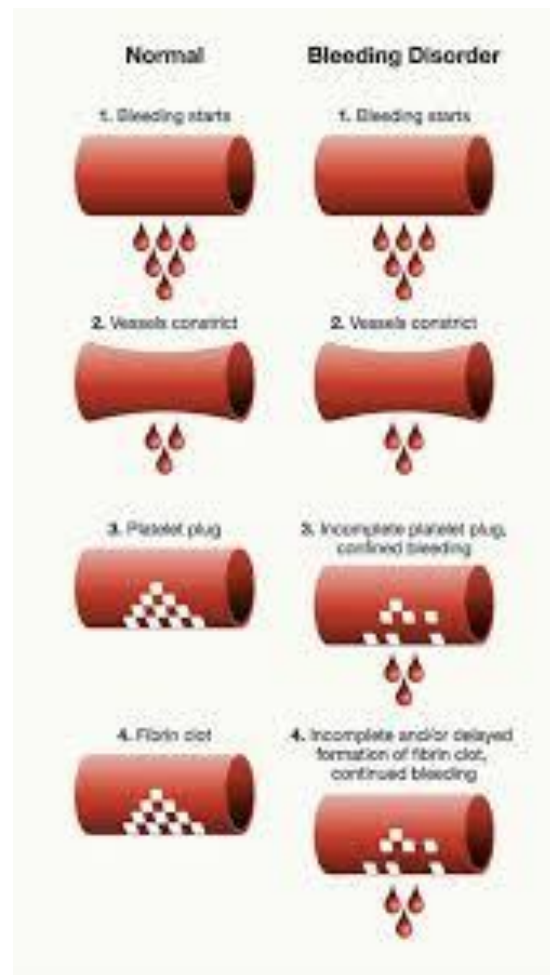




ہموفیلی



MedicalPictures.net





دییستروفی عضلانی دوشن



بنیاد ژنتیک استان تهران



طبقه بندی بیماری های
ژنتیکی

بیماری های ژنی

بیماری های کروموزومی

چند عاملی

چند ژنی

تک ژنی

کروموزوم
جنسی

کروموزوم
اتوزومی

ساختاری

تعدادی



بیماری که متاثر از ژنتیک (چند ژن) و محیط است:

❖ دیابت

❖ سرطان

❖ فشارخون





طبقه بندی بیماری های
ژنتیکی

بیماری های ژنی

بیماری های کروموزومی

چند عاملی

چند ژنی

تک ژنی

کروموزوم
جنسی

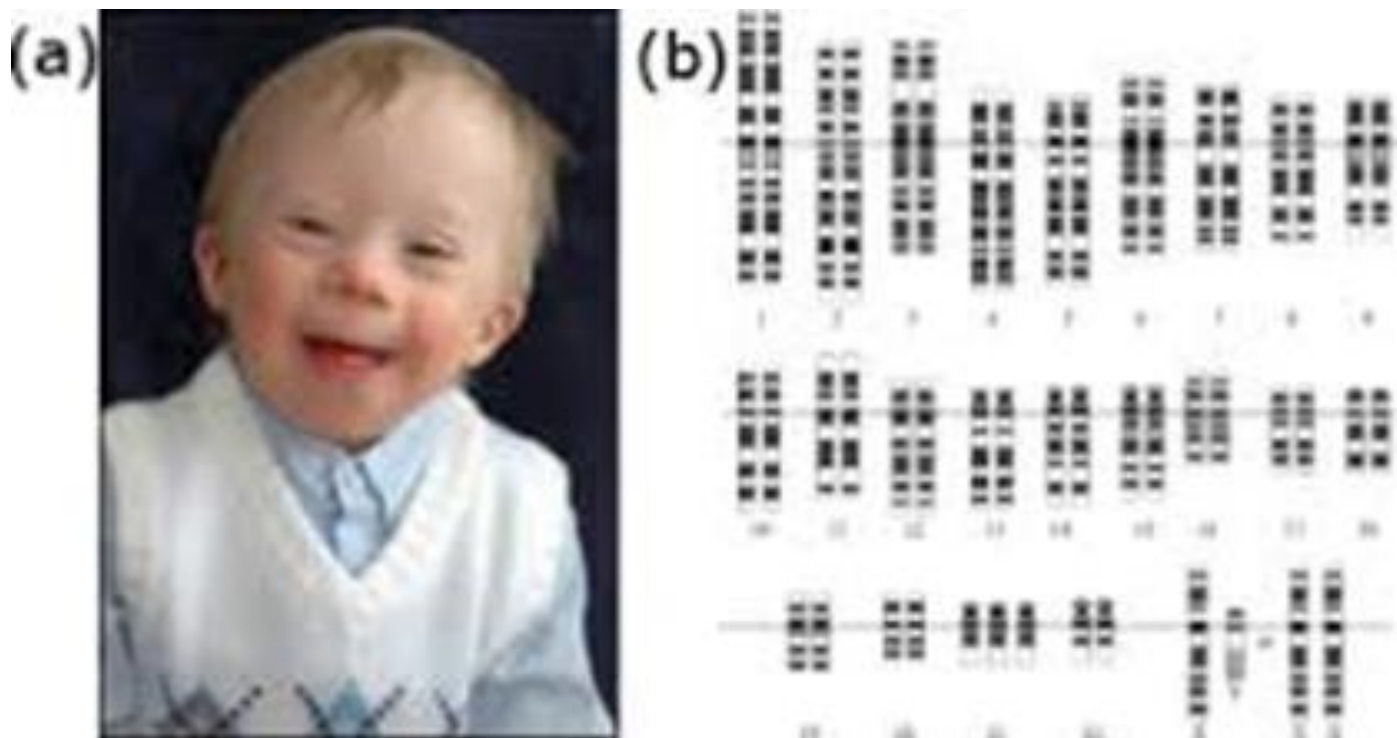
کروموزوم
اتوزومی

ساختاری

تعدادی



ناهنجاری های کروموزومی (داون):





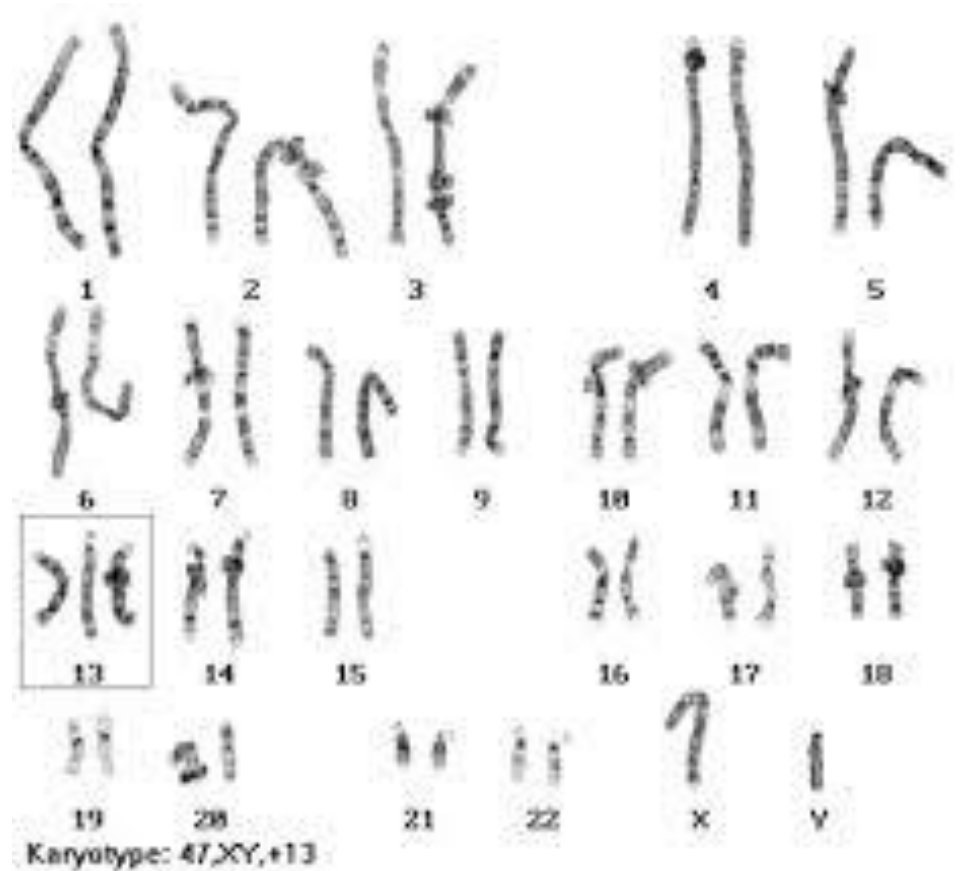
سندروم داون (مونگوليسم)



بنیاد ژنتیک استان تهران

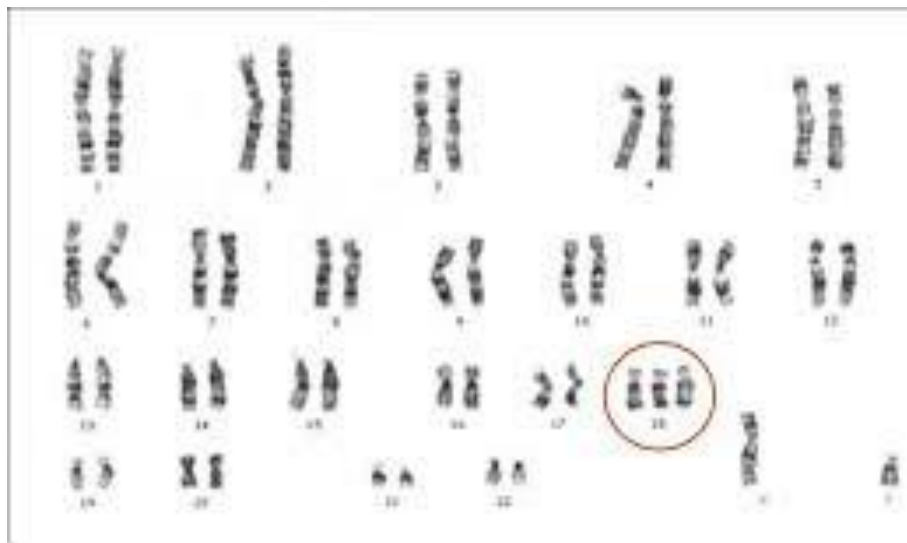


ناهنجاری های کروموزومی (پاتائو):





ناهنجاری های کروموزومی (ادوارد):

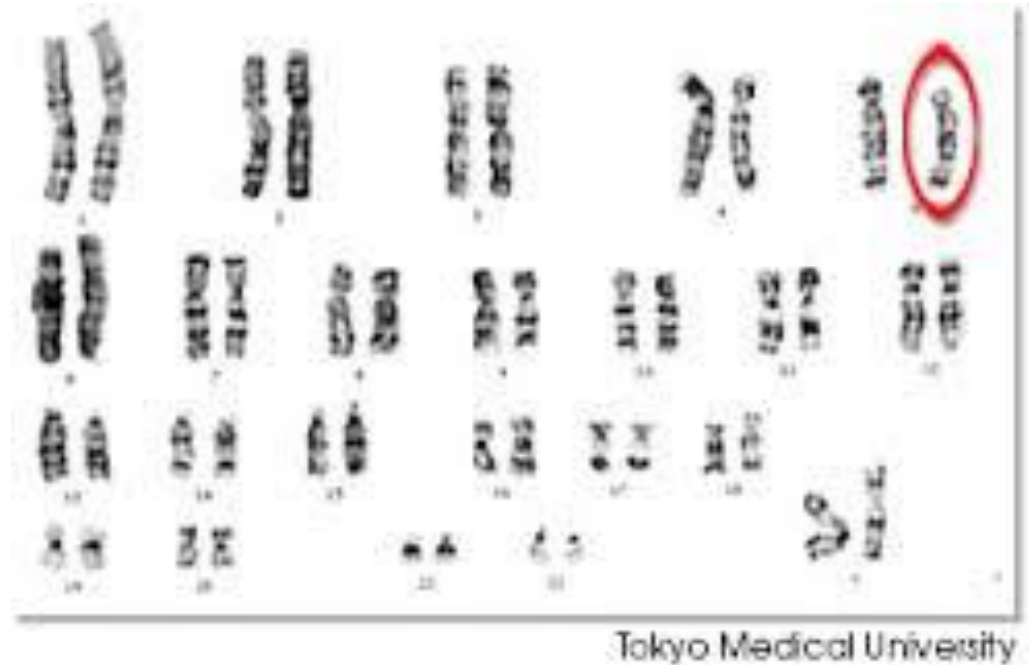


Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Edwards, trisomía del par 19.





ناهنجاری های ساختاری کروموزومی:





سندرم ترنر (X)





سندرم کلاین فلتز (XXY)





نقش ازدواج فامیلی در بیماری های کروموزومی؟





شیوع ناهنجاری های کروموزومی با افزایش سن مادر افزایش می یابد

Maternal Age at Delivery (yr)	Risk of DS	Risk of Any Chromosomal Abnormality
20	1/1650	1/530
25	1/1250	1/480
30	1/950	1/390
35	1/385	1/180
40	1/100	1/65
45	1/30	1/19



بهترین سن بارداری ۲۰-۳۰ سال می باشد

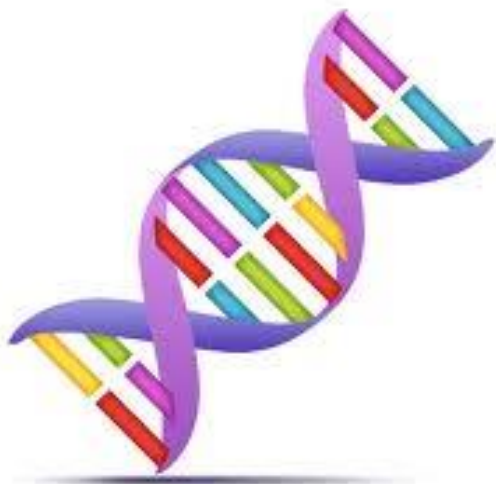


www.geneticsfoundation.com



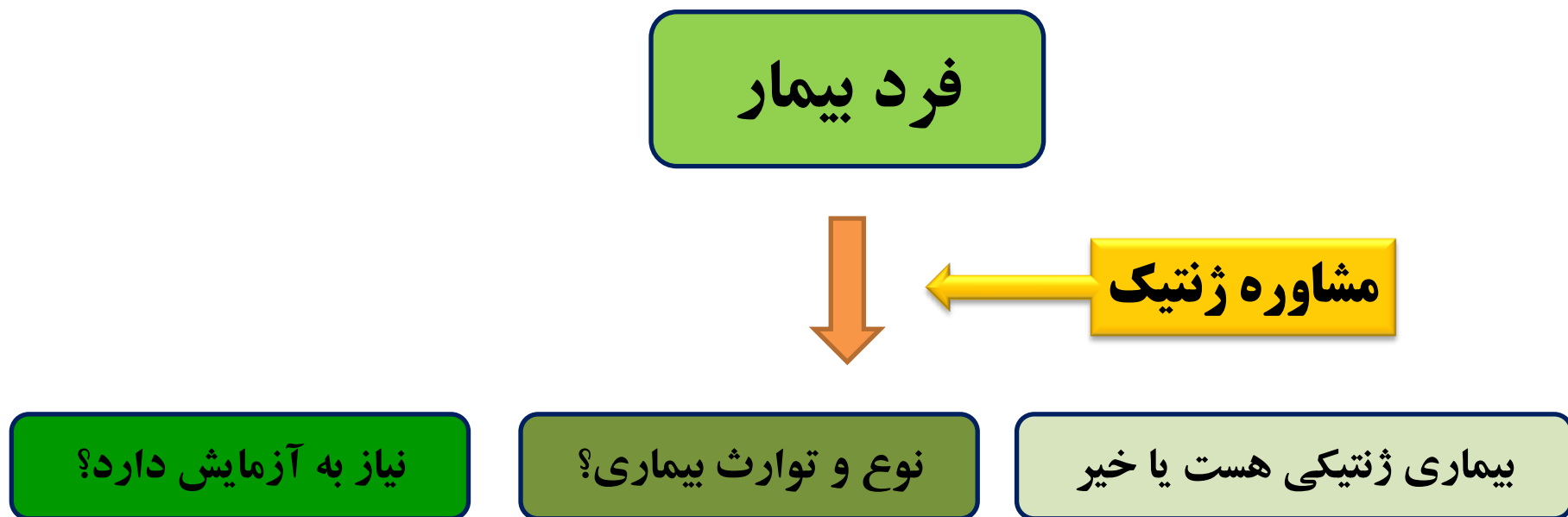
آزمایش ژنتیک چیست؟

❖ آزمایشاتی است که وجود یا عدم وجود بیماری ژنتیکی در فرد یا اطرافیان او را تأیید یا رد می کند.





آیا همه بیماران به آزمایش ژنتیک نیاز دارند؟





مشاوره ژنتیک





مشاوره ژنتیک؟

مشاوره ژنتیک یک فرآیند آموزشی است که به افراد مبتلا یا در معرض خطر کمک می کند:

1. نقش **توارث** را در بیماری‌ها بشناسند و خطر **تکرار** بیماری را در خویشاوندان و فرزندان‌شان بدانند.
2. راه‌های در دسترس برای **برخورد** با خطر موجود را بشناسند.
3. بهترین راه **چاره** را که با اهداف، ارزش‌ها و اعتقادات خانواده منطبق باشد، بیابند.
4. راه‌های **پیشگیری** از وقوع مکرر معلولیت در خانواده را شناسایی کنند.



جلسه مشاوره ژنتیک

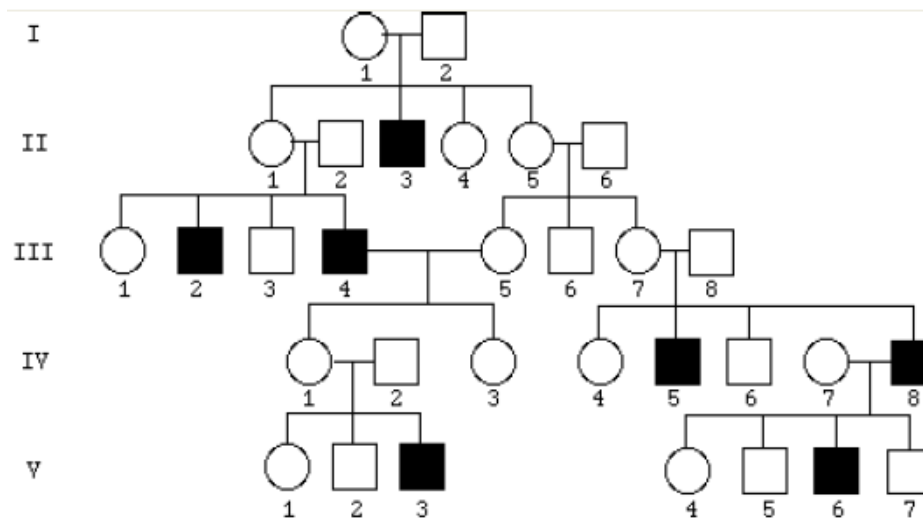
- در یک جلسه مشاوره معمولاً زن و شوهر یا هر دو نفری که قصد ازدواج دارند باید حضور داشته باشند
- تیمی که در مشاوره ژنتیک دخیل است شامل پزشک مشاور ژنتیک و بر حسب نیاز متخصص ژنتیک، متخصص بیوشیمی، و پزشکان متخصص مختلف می‌باشند





موضوعات مورد بحث در جلسه مشاوره

- گفتگو در مورد علت مراجعه زوجین
- رسم شجره نامه محاسبه خطر وقوع بیماری در فرزند مراجعه کننده
- گفتگو در مورد تاریخچه پزشکی، خانوادگی و بارداری فرد مراجعه کننده



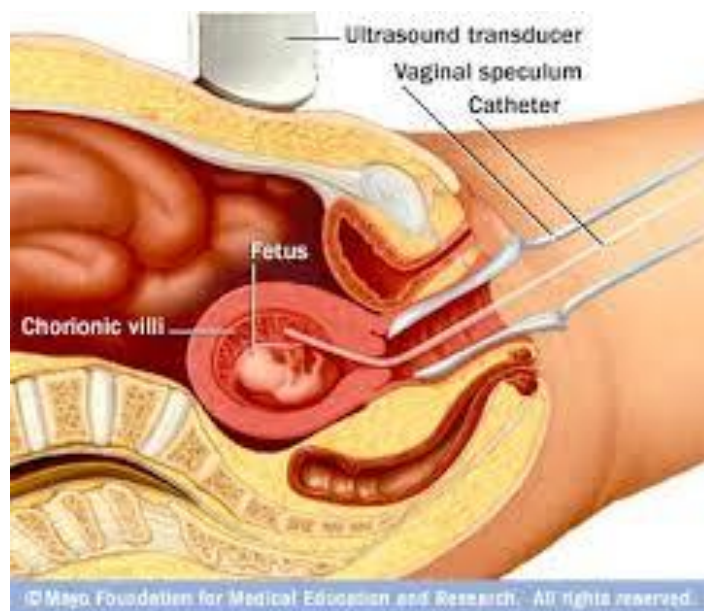


اندیکاسیونهای مشاوره ژنتیک

- ازدواج فامیلی
- سابقه بیماری ژنتیکی نظیر هموفیلی، تالاسمی و غیره در خانواده یا فامیل
- حاملگی در سن ۳۵ سال و بالاتر
- وجود نقایص مادرزادی
- عقب ماندگی ذهنی یا تاخیر در رشد و نمو در خانواده یا فامیل
- کوتاهی بیش از حد قد و سایر اختلالات رشدی
- عدم تکامل اندم های جنسی در سن بلوغ یا تأخیر در بلوغ ثانویه
- نازایی، مرده زایی یا سقطهای مکرر در زنان و عقیمی در مردان
- بروز ناتوانیهای جسمی بدون دلیل در کودکان، نوجوانان و حتی بزرگسالان در خانواده یا فامیل
- اختلالات رفتاری و یادگیری
- سابقه وجود ناشنوایی، نابینایی و غیره در خانواده یا فامیل
- تکرار بعضی بیماریها در فامیل مثل سرطان، دیابت، فشار خون و بیماریهای قلبی



Chorionic Villus Sampling (CVS)





زمان انجام CVS

❖ اواخر سه ماهه اول حاملگی و بیشتر بین ۱۰ الی ۱۲ هفتگی

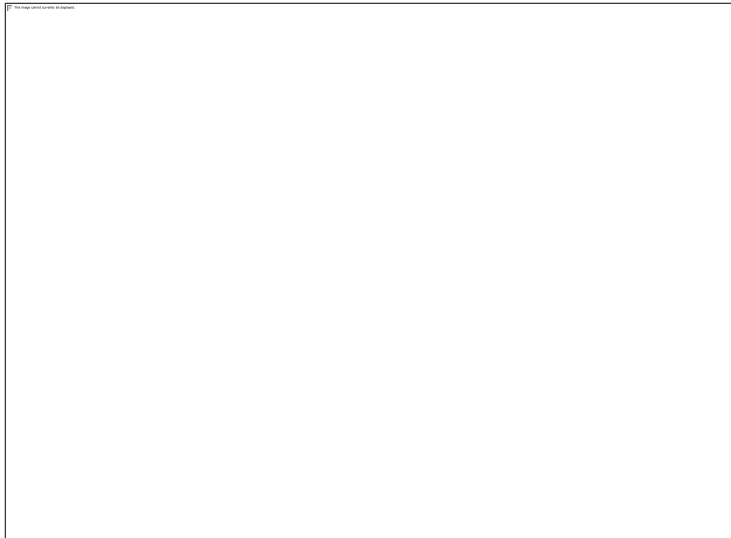
❖ زمان آن نسبت به آمنیوسنتز زودتر اطمینان از سلامت جنین زودتر.....تصمیم سریع تر در رابطه با ادامه یا ختم حاملگی

❖ خطر سقط جنین ۱ الی ۲ درصد



آمنیوسنتز چیست؟

- ❖ تکنیک پزشکی تشخیص قبل از تولد
- ❖ در طی آن مقدار کمی از مایع آمنیون گرفته می شود و مورد بررسی ژنتیکی قرار می گیرد.
- ❖ معمولاً در سه ماهه دوم انجام می گیرد (۱۴ تا ۱۶ هفتهگی)
- ❖ خطر سقط ۰.۵٪ الی ۱ درصد





پیشگیری از حوادث غیر ترافیکی





انواع حادثه:

❖ حوادث ترافیکی

❖ حوادث غیر ترافیکی (سوختگی، برق گرفتگی، مسمومیت و)



❖ بر اساس گزارش سازمان جهانی بهداشت حوادث منجر به مرگ کودکان عبارتند از:

❖ تصادفات رانندگی

❖ غرق شدن

❖ سوختگی

❖ سقوط

❖ مسمومیت



هنگامیکه رسیدن اکسیژن به اندام های حیاتی بدن با اختلال مواجه می شود منجر به خفگی می شود.

❖ علل ایجاد خفگی:

انسداد مجاری هوایی به علت ورود اجسام خارجی یا حساسیت و تورم.

جلوگیری از باز شدن ریه به دلیل وجود مایع در ریه و یا فشار خارجی (مثل فشار جمعیت و یا ماندن زیر آوار)

کم شدن اکسیژن هوای تنفسی مانند دود ناشی از آتش سوزی و وجود گازهای سمی در هوای تنفسی



۱. غرق شدگی:

مهمترین علت خفگی در نوجوانان، خفگی در آب (غرق شدن) است

عدم آشنایی کافی با اصول شناگری

شنا کردن در زمان نامناسب

شنا کردن در مناطق پرخطر و ممنوع

بیماری های فرد مانند بیماری صرع

تشنج، گرفتگی عضلات، مصرف برخی داروها و یا تنگی نفس



SAMATAK.COM



کمک به فرد در حال غرق شدن:

برای نجات فرد در حال غرق شدن ابتدا باید از وسایلی مانند حلقه نجات، تکه چوب یا الوار بلند و طناب بلند کمک گرفت.

کمک مستقیم به فرد در حال غرق شدن باید توسط افرادی صورت گیرد که آموزش نجات غریق دیده

نیروهای امداد و اورژانس ۱۱۵ را از حادثه مطلع کنید.

مهمترین عاملی که عاقبت فرد غرق شده را تعیین می کند، مدت و میزان کمبود اکسیژن است.

پس از خروج مصدوم از آب، در صورت بیهوشی لازم است دهان فرد را چک کرد و در صورت وجود گل و لای، آن را تخلیه کرد.

در صورت اختلال تنفس و ضربان قلب، بلافاصله تنفس مصنوعی و ماساژ قلبی را آغاز کرد.

هشدارها :



- به هیچ وجه تنها و یا در محیط هایی که نجات غریق وجود ندارد، شنا نکنید.
- در آب های عمیق شیرجه نزنید و زیاد به عمق استخرها نروید.
- از شیرجه زدن در آب های غیرایمن و یا آب های کم عمق خودداری کنید.
- در آب و موقع شنا شوخی های خطرناک نکنید.
- پس از مصرف داروهایی که موجب خواب آلودگی یا شل شدن عضلات می شوند، شنا نکنید.
- به هیچ وجه کودک خردسال را در جایی که تشت های آب و لگن ها و یا حوضچه های کوچک وجود دارد، بدون توجه رها نکنید. کودکان خردسال در حوض کوچک و یا وان حمام هم ممکن است غرق شوند، مراقب آنها باشید.
- در حمام و استفاده از وان مراقب کودکان و سالمندان باشید. گاهی افتادن فرد و از دست دادن هوشیاری ممکن است موجب خفگی او حتی در حجم کمی از آب شود.



۲. خفگی به علت ورود جسم خارجی:

گاهی در حین غذا خوردن و یا در کودکان کم سن به دلیل بلعیدن اشیاء، غذا یا جسم خارجی وارد راه تنفسی و فرد دچار حالت خفگی می شود.

در حالت خفگی فرد نمی تواند تنفس و یا صحبت کند، توانایی سرفه کردن ندارد، رنگ صورتش تیره و کبود می شود



راه کارها:

در حالت خفگی ، هنوز مقدار زیادی هوا در ریه ها وجود دارد و با فشار سریع دستها بر روی شکم مصدوم (بین



قفسه سینه و ناف)، ریه ها فشرده می شوند و هغه

خارجی را از ریه خارج می کنند. پشت سر شخص

دست خود را مشت کرده و شست دست را حد فاصل ناف و جناق فرد

دهید، با دست دیگر خود، دست مشت شده را بگیرید و به سمت داخل

بالا فشار دهید. چند بار این کار را تکرار کنید تا جسم خارجی، خارج شود

در کودکان نیز می توان همین حرکت را با احتیاط و ملایمت انجام داد. مراقب باشید میزان فشار به حدی نباشد که

او را از زمین بلند کند.



راه کارها:

در صورتی که این مشکل برای خودتان اتفاق افتاد، می توانید همین حرکت را بر روی خود انجام دهید و یا بر روی جسمی ثابت و افقی (مانند لبه میز، صندلی، نرده، ...) خم شوید و شکمتان را با حرکات سریع به لبه آن فشار دهید.





نکته مهم: در صورتی که شخص مصدوم می تواند سرفه کند، نیازی به کاربرد این روش نیست.



راه کارها:

در شیرخواران از تکنیکی که در بالا توضیح داده شد استفاده نمی شود به جای آن در ابتدا سعی کنید جسم خارجی را (در صورتی که قابل مشاهده است) با گرداندن انگشت در داخل دهان نوزاد خارج نمایید. باید مراقب باشید که این کار شما جسم خارجی را بیشتر در حلق کودک فرو نبرد. در صورتی که با انگشت موفق به خارج کردن جسم خارجی نشدید، مانند شکل، پنج بار با پاشنه دست به پشت نوزاد بزنید. سر نوزاد باید پائین تر از بدنش قرار بگیرد. در صورتی که با استفاده از روشهای قبلی باز هم موفق نشدید، دو انگشت میانی را مانند شکل، در وسط قفسه سینه نوزاد بگذارید و پنج بار به سرعت رو به پایین فشار دهید. سر نوزاد در این حالت نیز باید پائین تر از بدنش قرار بگیرد.





سقوط:

سقوط یکی دیگر از علل معلولیت ها در گروه های سنی مختلف است.

کودکان به دلیل عدم درک از خطر و بی توجهی والدین

نوجوانان و جوانان به علت تحرک زیاد، ماجراجویی و بی احتیاطی

بزرگسالان به دلیل بی احتیاطی و حوادث حین کار

سالمندان به دلیل عدم تعادل و ناتوانی در راه رفتن

سقوط می تواند منجر به شکستگی، ضربه مغزی و یا ضایعات نخاعی شود.



راه کارها:

در هنگام سقوط از ارتفاع تا حد امکان مصدوم را حرکت ندهید و با اورژانس تماس بگیرید. زیرا در صورت شکستگی و یا آسیب به ستون مهره ها، حرکت نامناسب ممکن است باعث صدمات جدی تر شود و یا در مواردی آسیب به نخاع شود.

در صورت شک به شکستگی و عدم دسترسی به اورژانس لازم است عضو آسیب دیده بوسیله تخته و یا وسیله ای محکم، ثابت و بی حرکت شود و فرد هر چه سریعتر به مرکز درمانی رسانده شود.



سوختگی:

❖ سوختگی حرارتی

به علت برخورد با منبع حرارت (آتش)، مایعات و بخارات داغ، اجسام داغ (بخاری، اتو، قابلمه ...)

❖ سوختگی الکتریکی

سوختگی در اثر برق گرفتگی و جریان قوی برق

❖ سوختگی شیمیایی

سوختگی در اثر مواد اسیدی وقلیایی



چهارشنبه سوری یا چهارشنبه سوزی؟!





راه کارها:

منطقه سوخته را حداقل ۲۰ دقیقه زیر جریان آب خنک قرار دهید.

در صورت سوختگی چشم و مخاط، به وسیله مواد شیمیایی، ۲۰ دقیقه، موضع را زیر جریان آب سرد قرار دهید و بلافاصله به پزشک مراجعه کنید.

در صورت سوختگی با مواد شیمیایی، بلافاصله باقیمانده مواد را با آب خنک حداقل به مدت پنج دقیقه از روی پوست بشویید. در سوختگی‌های شیمیایی درآوردن جواهرات و لباس‌های آلوده از اطراف ناحیه سوخته نیز کمک کننده است.

در سوختگی‌های شدید، برداشتن و درآوردن لباس‌های سوخته‌ای که به ناحیه سوخته بدن چسبیده است، اشتباه و خطرناک است. این کار را باید به عهده پرسنل بیمارستانی گذاشت.



پیشگیری از حوادث ترافیکی





❖ کودکان بزرگترین سرمایه ملی هر جامعه ای هستند.

❖ سالانه بیش از ۹،۵۰۰،۰۰۰ کودک زیر ۱۸ سال به علت حوادث می میرند.

❖ بر اساس گزارش سازمان بهداشت جهانی، نرخ مجروحیت ها و معلولیت ها ی حوادث، ده تا بیست برابر نرخ کشته هاست.



❖ حوادث ترافیکی :

❖ شایع ترین علت مرگ و میر پس از بیماری قلبی-عروقی

❖ روزانه ۷۶ نفر (در هر ۲۰ دقیقه ۱ نفر)

❖ در ایران سالانه ۶ میلیارد دلار صرف صدمات این حوادث می شود.

❖ سوانح رانندگی و جاده ای قابل پیش بینی و پیشگیری است.



راه کارها:

- در محل هایی که پیاده رو وجود دارد، هرگز از طول سواره رو عبور نکنید.
- یکی از دلایل تصادف در عابران پیاده استفاده از هدفون و صحبت کردن یا خواندن پیامهای تلفن همراه است. در هنگام عبور از خیابان کاملاً هوشیار باشید.



- همیشه توجه داشته باشید آنطور که شما وسایل نقلیه را می بینید ، رانندگان شما را نمی بینند. پس هیچگاه ناگهانی و با عجله وارد سواره رو نشوید و همواره مطمئن شوید که راننده ها شما را دیده اند.



راه کارها:

- همیشه توجه داشته باشید آنطور که شما وسایل نقلیه را می بینید ، رانندگان شما را نمی بینند. پس هیچگاه ناگهانی و با عجله وارد سواره رو نشوید و همواره مطمئن شوید که راننده ها شما را دیده اند.
- جاده هنگام بارندگی لغزنده و دید رانندگان کمتر می شود. در این شرایط بادقت کامل و رعایت احتیاط لازم از سطح جاده عبور کنید.

در صورت تصادف از جابجایی مصدومین جدا خودداری کنید. تنها در صورتی که مصدومی در خطر بسیار جدی مثل آتش سوزی یا سقوط ... باشد، می توانید با رعایت اصول اولیه ایمنی و ثابت نگه داشتن گردن و ستون مهره ها، وی را جابه جا کنید. گاهی جابجایی غیر اصولی مصدومان، باعث شدیدتر شدن مشکل و ایجاد عوارض جبران ناپذیری در فرد مصدوم می شود، بنابراین سعی کنید به مصدومان در همان وضعیتی که با آنها مواجه شدید کمک کنید و سریعاً پلیس و اورژانس را مطلع کنید