

مروری بر بیماری آرپی

Retinitis Pigmentosa (RP)

عامل ایجاد RP

امروزه عوامل ارثی متفاوتی را در ایجاد بیماری RP دخیل می دانند اما در همه انواع RP، به توانایی واکنش شبکیه در مقابل نور آسیب می رسد. این مشکل می تواند از آسیب به قسمت های مختلف شبکیه نظیر سلول های استوانه ای یا مخروطی و یا در اتصال بین سلول های شبکیه ناشی شود.

زمان ظهور نشانگان

قاعده صریح و روشنی وجود ندارد، اما در بیشتر موارد نشانگان اولیه RP بین سنین ۱۰ تا ۳۰ سالگی بروز می کند.

انتقال RP

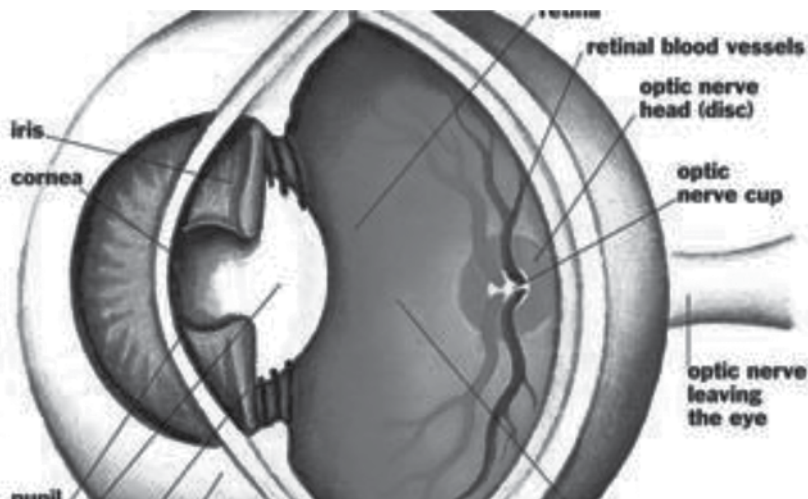
سه راه برای انتقال RP وجود دارد:

- ۱- اتوزومال غالب: این الگوی ارثی هنگامی نمایان می شود که وجود RP در خانواده شناخته شده است و مرد یا زن مبتلا هستند. در این نمونه ها گمان انتقال بیماری از پدر یا مادر به فرزند ۵۰٪ است.
- ۲- اتوزومال نهفته یا مغلوب: در این نمونه ها، پیشینه ی شناخته شده ای از RP در پدر یا مادر وجود ندارد و پدر و مادر به ظاهر سالم هستند. اگر این والدین که هر دو حامل هستند اما نشانگان بیماری در آن ها وجود ندارد، صاحب فرزند شوند احتمال انتقال بیماری به فرزند آن ها ۲۵٪ است.
- ۳- وابسته به کروموزوم X: در این الگوی ارثی تنها مرد به بیماری دچار می شود و زن ها تنها حامل هستند. بعضی از حاملین، ممکن است به شکل خفیفی از بیماری مبتلا باشند. برای مثال مردی که به RP وابسته به کروموزوم X، مبتلاست، بیماری را به فرزندان پسر خود منتقل نمی کند، اما تمام

چشم انسان برای آن که بتواند چیزهای پیرامون خود را ببیند، یکسری سلول های بنیادی دارد، که به آن سلول های مخروطی استوانه ای می گویند. این سلول ها، نور را دریافت می کنند و درک نور را به انسان می دهند. در بیماری آرپی این سلول ها از بین می روند. RP نامی است که به گروهی از بیماری های چشمی ارثی اطلاق می شود. این گروه از بیماری ها، شبکیه را مبتلا می سازد. در بیماری RP کاهش دید، تدریجی اما پیشرونده است. بیشتر، دچار شدگان به RP دید خود را به طور کامل از دست نمی دهند و چه بسا بخشی از دید مفید تا کهنسالی حفظ می شود.

نشانگان RP

شایع ترین نشانه ی آغازین در RP، کاهش دید در تاریکی و مکان های کم نور است. برای نمونه فرد پس از غروب آفتاب و یا در اتاق کم نور به خوبی نمی بیند. نشانه ی دیگر RP، کاهش میدان بینایی است. بدین گونه که دید فرد از دو سو و یا از بالا و پایین کاهش می یابد. بیشتر فقدان دید محیطی، دید تونلی نامیده می شود. این کاهش دید به معنای ابتلای سلول های استوانه ای و بعضی از سلول های مخروطی است. در برخی از گونه های RP، در آغاز دید مرکزی کاهش می یابد. از نشانگان نخستین این کاهش دید، اشکال در خواندن متون چاپی و یا انجام کارهای دقیق است. آنچه در همه ی گونه های RP مشترک است، طبیعت پیشرونده بیماری است اما سرعت پیشرفت بیماری در افراد مختلف، متفاوت است. در بسیاری از انواع RP، نور ساطع از لامپ های روشن مشکل فزاینده ای برای فرد ایجاد می کند. گرچه بعضی از افراد ممکن است تا مراحل پیشرفته بیماری چنین چیزی را تجربه نمایند.



دختران او حامل خواهند شد. هر یک از این دخترها احتمال ابتلای فرزند پسر آن‌ها به بیماری ۵۰٪ و شانس حامل بودن دختر آن‌ها نیز ۵۰٪ است. گاهی تشخیص این الگوی وراثتی در خانواده ای که در طی چند نسل فرزند پسر وجود ندارد، مشکل به نظر می‌رسد.

تشخیص RP

بعضی از انواع RP که با کاهش دید

مرکزی همراهند، به کمک آزمایش چشم قابل تشخیصند. بدین ترتیب که کاهش دید مرکزی موجب عدم توانایی فرد در تشخیص نشانگان تابلو بینایی سنجی می‌شود. اما کاهش دید محیطی یا جانبی چندان مشهود نیست و شخص ممکن است با وجود ابتلا به RP سال‌ها قادر به تشخیص نشانگان تابلو بینایی سنجی باشد.

بهترین روش تشخیص بیماری، معاینه داخلی چشم با استفاده از افتالموسکوپ توسط چشم پزشک است. در چشم سالم، ته چشم به صورت ناحیه ای نارنجی رنگ مشاهده می‌شود. اما این سطح نارنجی رنگ در چشم مبتلا به RP، به وسیله تجمع رنگدانه‌های غیرطبیعی تغییر کرده است. آزمایش‌های دیگر نظیر اندازه‌گیری میدان بینایی و یا آزمایش تطابق با تاریکی نیز روش‌های تشخیصی مفیدی است.

RP و آب مروارید

بسیاری از افراد مبتلا به RP، دچار کاتاراکت می‌شوند. آب مروارید یا کاتاراکت، کدورت عدسی چشم است که در جلوی چشم قرار دارد. بیماران RP، معمولاً در سنین میان‌سالی که به کاتاراکت مبتلا می‌شوند، زمانی که آب مروارید به مرحله خاص می‌رسد، ممکن است چشم پزشک، عمل جراحی را توصیه نماید. در عمل جراحی عدسی به وسیله پیوند جایگزین می‌شود و یا عینک‌های خاص تجویز می‌شوند.

پس از عمل جراحی، بیمار هنوز به RP مبتلاست اما در صورتی که شبکیه زیاد آسیب ندیده باشد، دید محدودی به بیمار بازگردانده می‌شود.

RP و اختلال شنوایی

RP تنها یک بیماری چشمی است، اما بیماری‌های دیگری وجود دارند که امکان دارد فرد مبتلا به RP به ارث ببرد. سندروم آشر (Ushersyndrome) یکی از همین بیماری‌هاست که فرد ضمن ابتلا به RP از نظر شنوایی نیز مشکل دارد.

درمان RP

در حال حاضر درمان قطعی برای معالجه RP و یا جلوگیری از پیشرفت بیماری وجود ندارد. این امر به دلیل فعالیت ژن‌های معیوب است که به ارث رسیده و فعل و انفعالات طبیعی بدن را مختل می‌کند.

اما حدود ۲۰ سال است که تحقیقات سازمان یافته در بسیاری از مراکز جهان در مورد این بیماری انجام می‌شود. جایگاه شمار بسیاری از ژن‌های مسوول در بسیاری از انواع RP مشخص شده و نقص‌های آن‌ها شناسایی شده است. دانشمندان روش‌های تحقیقی بسیاری را به منظور دستیابی به روشی مطمئن دنبال می‌کنند. شواهدی وجود دارد که این امر به رشد دوباره سلول‌ها کمک می‌کند.