



نقش ژنتیک در فلج مغزی

سید حسن تنکابنی*

چکیده

فلج مغزی به مجموعه‌ای از علائم عصبی اطلاق می‌شود که به اختلال در حرکت و وضعیت کودک منجر می‌شود. هنوز در بسیاری از محافل پزشکی فلج مغزی را مترادف آسیب مغزی می‌دانند. امروزه شواهد متعدد علمی نشان داده که حوادث پری‌ناتال در کشورهای پیشرفته به ندرت به عنوان علت فلج مغزی مطرح هستند. مطالعات اخیر نقش پایه‌ای ژنتیک را در بروز فلج مغزی ثابت کرده است و مانند بیشتر بیماری‌های نوروزنتیک، نحوه وراثت چندعاملی (مولتی فاکتوریال) برای آن مطرح شده است. این گونه توارث ناشی از تعامل بین عوامل متعدد محیطی و زمینه‌های متنوع ژنتیکی است. در مراکز پیشرفته، با یک شرح حال و یک الگوریتم تشخیصی دقیق می‌توان به حدود ۷۵٪ علل فلج مغزی پی برد. این مسأله برای بیماران دچار فلج مغزی و خانواده‌هایشان اهمیت بسیار دارد و وظیفه پزشک معالج ایشان است که آگاهی‌های لازم را در مورد علل و احتمال تکرار این عارضه در بارداری‌های بعدی، به خانواده مبتلایان ارائه کند. در این نوشته کوشش بر آن بوده است که آگاهی ابتدایی در مورد عوامل ژنتیکی مؤثر بر بروز فلج مغزی به خوانندگان ارائه شود.

واژه‌های کلیدی: فلج مغزی؛ وراثت؛ ژنتیک

مقدمه

تا کنون تعاریف مختلفی برای فلج مغزی (CP)^۱ ارائه شده است، اما در کل، هویت بالینی آن چند نکته کلیدی را در بر دارد: فلج مغزی (CP) یک بیماری واحد با علت واحد نیست، بلکه شامل مجموعه‌ای از بیماری‌ها است و تظاهرات بالینی متنوعی دارد. منشأ فلج مغزی (CP) دستگاه عصبی مرکزی (CNS) است و آسیب نخستین زمانی رخ داده که مغز نابالغ در حال تکامل بوده است. این عارضه سبب اختلال در حرکت و وضعیت اندام بدن است و حالت پایدار (استاتیک) دارد.

به شکل سنتی و حتی امروزه، برخی فلج مغزی را معادل هرگونه آسیب مغزی پیش از زایمان یا هنگام آن می‌دانند. اما شواهد متعددی نشان داده است که فلج مغزی در بیشتر موارد به مشکلات زایمان مربوط

نیست و علل ژنتیک در بسیاری از موارد نقش کلیدی دارند. در این مقاله از دیدگاه دانش ژنتیک به این عارضه می‌پردازیم.

همه گیرشناسی

شیوع کلی فلج مغزی ۲ در ۱۰۰۰ کودک در زمان ورود به مدرسه است و در ایالات متحده آمریکا بیش از ۱۰۰۰۰۰ مبتلا در سنین زیر ۱۸ سال وجود دارد (۱). میزان بروز فلج مغزی در نوزادان رسیده (ترم)، با وجود پیشرفت‌های متعددی که در زمینه‌های درمان و مداخله در پریناتولوژی اتفاق افتاده است، در دهه‌های اخیر تغییری نداشته و ثابت باقی مانده است (۲). اما میزان بروز فلج مغزی در نوزادان نارس در حال افزایش است. علت این افزایش بهبود بقاء نوزادان نارس است که مدیون پیشرفت‌های فنی و مداخله‌ای بوده است.

اختلالات حرکتی در فلج مغزی مشخصاً بر اساس نوع و توزیع اشکالات

* سید حسن تنکابنی، MD

دانشیار دانشگاه شهید بهشتی، متخصص مغز و اعصاب بیمارستان کودکان مفید، تهران
تلفن: ۲۲۹۰۹۵۵۹ / E.mail: shtonekaboni@yahoo.com