

عنوان مقاله:

گزارش موردی یک اختلال نادر ژنتیکی

محل انتشار:

مجله دانشگاه علوم پزشکی خراسان شمالی، دوره 9، شماره 4 (سال: 1396)

تعداد صفحات اصل مقاله: 5

نویسندگان:

ابراهیم بازخانه - *MD, Maneh and Samalqan County Health and Treatment Center, University of North Khorasan Province, Bojnurd, Iran*

مهسا جعفرزاده حصاری - *MSc, Department of Epidemiology, Maneh and Samalqan County Health Center, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran*

زهرا جهانی - *MD, Maneh and Samalqan County Health and Treatment Center, University of North Khorasan Province, Bojnurd, Iran*

فاطمه جعفرزاده حصاری - *MSc, Department of Parasitology, North Khorasan University of Medical Sciences, Bojnurd, Iran*

معصومه صولتی - *BSc, Department of Midwifery, Maneh and Samalqan County Health Center, University of North Khorasan Province, Bojnurd, Iran*

خلاصه مقاله:

مقدمه: سندرم باردت بیدل (BBS) یکی از اتوزومال های نادر است که اختلالات چندگانه در اندامهای بدن ایجاد میکند و با چاقی شکمی، عقب ماندگی ذهنی، پلی داکتیلی، دیستروفی شبکیه، رتینوپاتی پیگمانته، هیپوگنادیسم و یا هیپوژنیتالایسم و نارسایی کلیه شناخته میشود. علائم و نشانهای این بیماری حتی در میان اعضای یک خانواده و در بین مبتلایان متفاوت است. گزارش مورد: در این مقاله یک پسر ۸ ساله و یک دختر ۱ ساله با نشانه های واضح سندرم باردت بیدل معرفی میگردد. والدین این خواهر و برادر هیچ نسبت فامیلی ندارند. نتیجه گیری: باردت بیدل نشانگان نادر، اغلب فراموش شده یا تشخیص داده نشده است که باید بی درنگ توسط پزشکان متخصص کودکان شناسایی و به موقع به متخصصین چشم، غدد و کلیه ارجاع داده شود. با توجه به وفور بیشتر این سندرم در میان ازدواجهای فامیلی و عدم خویشاوند بودن والدین این کودکان، اهمیت مراجعه به مراکز مشاوره ژنتیک جهت کلیه زوجین بخصوص زوجین دارای شجره فامیلی این بیماری مشخص میگردد.

کلمات کلیدی:

Bardet- Biedl Syndrome, Maneh and Samalqan, Genetic Counselling, سندرم، باردت بیدل، مانه و سملقان

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1889242>



