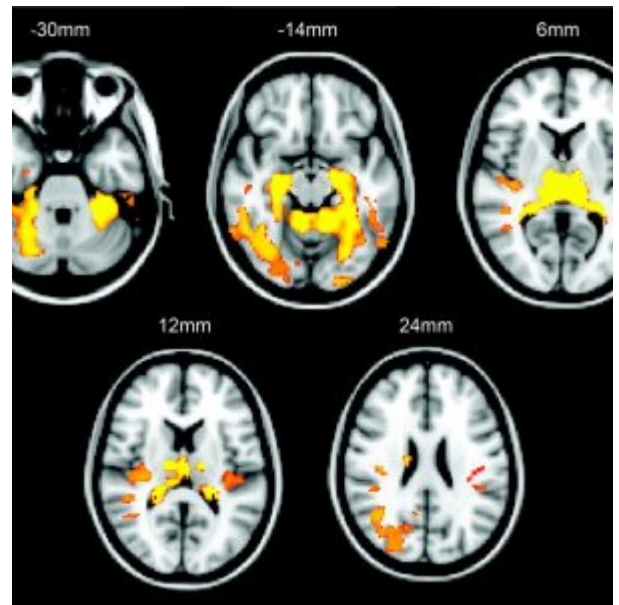


نیمن پیک



نیمن پیک یک بیماری نادر و ارثی است که بر توانایی بدن در متابولیسم چربی (کلسترول و لیپیدها) درون سلول ها تأثیر می گذارد. این سلول ها دچار مشکل شده و با گذشت زمان مرگ سلول رخ می دهد. بیماری نیمن پیک می تواند مغز ، اعصاب ، کبد ، طحال ، مغز استخوان و در موارد شدید ریه ها را تحت تأثیر قرار دهد.

افراد مبتلا به این بیماری علائم مربوط به از دست دادن تدریجی عملکرد اعصاب ، مغز و سایر اندام ها را تجربه می کنند. نیمن پیک می تواند در هر سنی رخ دهد اما عمدتاً کودکان را تحت تأثیر قرار می دهد. این بیماری درمان شناخته شده ای ندارد و گاهی کشنده است. درمان بیماری شامل کمک به بیمار است که با علائم خود زندگی کنند.

علائم

نشانه ها و علائم نیمن پیک شامل:

راه رفتن سخت و ناهمگون.

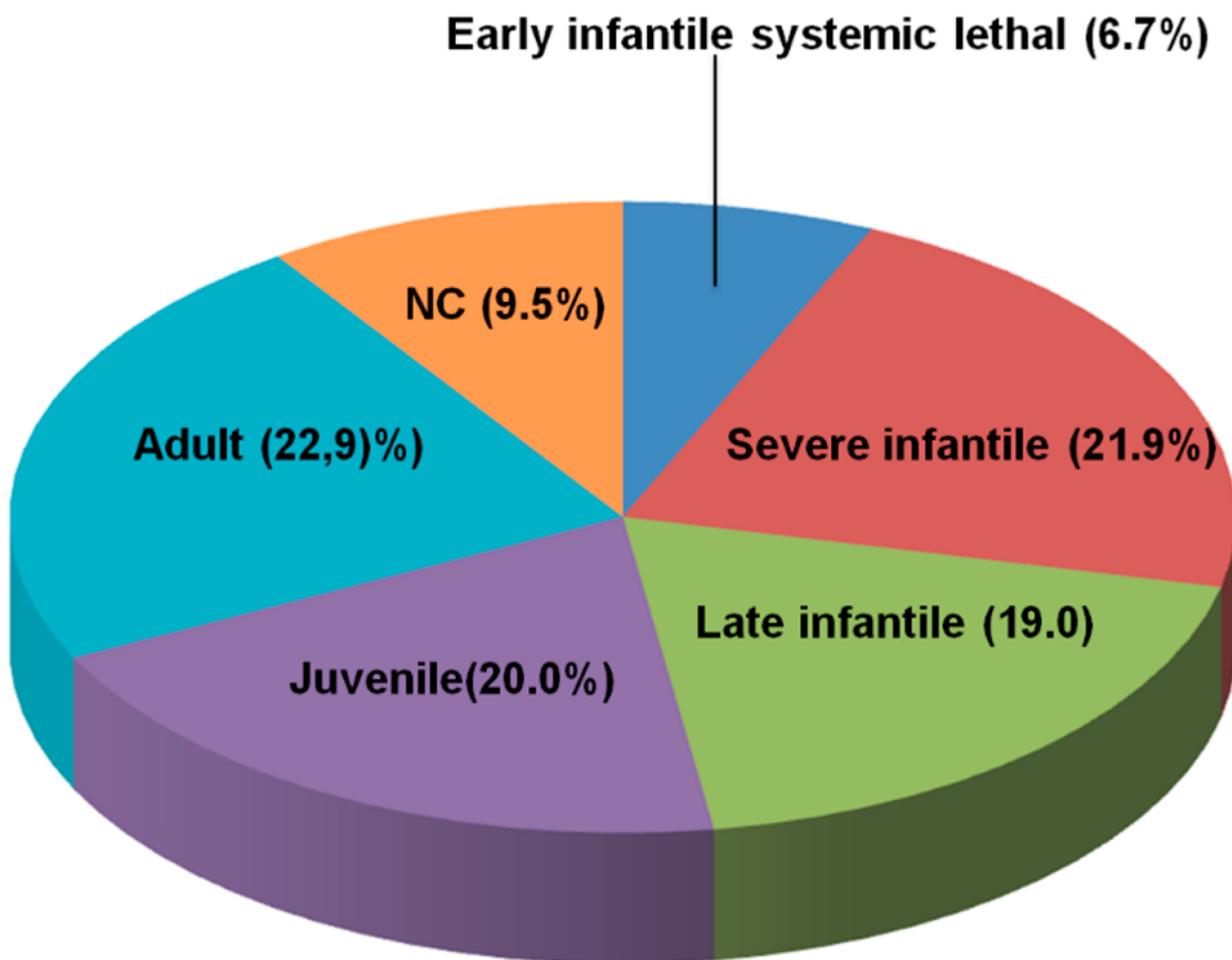
انقباض بیش از حد ماهیچه ها (دیستونیا) یا حرکت چشم.

اختلال خواب.

به سختی غذا خوردن و قورت دادن.

التهاب ریه مکرر.

سه تایپ اصلی نیمن پیک شامل تایپ (A) و (B) و (C) می باشد. نشانه و علایمی که تجربه می کنید وابسته به نوع و وخامت شرایطتان است. برخی از نوزادان تایپ (A) علایم و نشانه ها را در ماه های اول تولد تجربه می کنند. تایپ (B) ممکن است علایم را برای سال ها نشان ندهند و شانس بهتری برای بقا تا بزرگسالی را دارند. بیماران تایپ (C) حتی ممکن است علایم را تا بزرگسالی تجربه نکنند.



چه زمان به پزشک مراجعه کنیم؟

اگر شما یا فرزندتان علائم هشدار دهنده نیمن پیک را مشاهده کردید ، فوراً به پزشک خود مراجعه کنید.

انواع نیمن پیک

تایپ A و B

تایپ A و B ناشی از فقدان یا نقص آنزیمی به نام اسفنگومیلیناز

است. این آنزیم بر توانایی بدن در متابولیسم چربی (کلسترول و لیپیدها) تأثیر می‌گذارد و در نتیجه تجمع چربی در سلول‌ها ایجاد می‌شود.

این امر باعث اختلال عملکرد سلول‌ها و به مرور مرگ سلولی می‌شود. نوع A عمدتاً در نوزادانی رخ می‌دهد که بیماری مغزی شدید و پیشرونده‌ای از خود نشان می‌دهند. هیچ درمانی وجود ندارد، بنابراین اکثر کودکان بیش از چند سال اول زندگی نمی‌کنند. نوع B معمولاً در اواخر دوران کودکی رخ می‌دهد و با بیماری اولیه مغز همراه نیست. اکثر افراد مبتلا به نوع B زنده می‌مانند.

تایپ C

نیم‌نویس یک تایپ C یک بیماری ارثی نادر است. جهش‌های ژنتیکی این تایپ از بیماری باعث تجمع کلسترول و سایر چربی‌ها در کبد، طحال یا ریه‌ها می‌شود. مغز نیز در نهایت تحت تأثیر قرار می‌گیرد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم مریم طهماسبی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم - بخش PND](#))