

بررسی جامع وضعیت بالینی، چالش‌های درمانی، هزینه‌ها و پراکندگی جغرافیایی مبتلایان به آتاکسی تلانژکتازی در ایران

۱. مقدمه، تعریف و علت بیماری

آتاکسی تلانژکتازی (Ataxia-Telangiectasia یا سندرم لویی-بار) یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث اتوزوم مغلوب است که چند ارگان بدن را به طور هم‌زمان درگیر می‌کند. علت اصلی بیماری، جهش در ژن **ATM** بر روی کروموزوم 11q22.3 است. پروتئین ATM نقش کلیدی در ترمیم شکست‌های دو-رشته‌ای DNA و کنترل چرخه سلولی دارد؛ نقص در این پروتئین موجب حساسیت شدید سلول‌ها به پرتوهای یونیزان، پیری زودرس سلولی و اختلال در عملکرد سیستم عصبی و ایمنی می‌شود.

۲. روش‌های تشخیص

- **معاینه بالینی:** بررسی عدم تعادل حرکتی و گشادشدگی عروق (تلانژکتازی).
- **آزمایش‌های آزمایشگاهی:** افزایش سطح آلفا-فوتوپروتئین (AFP) سرم (در بیش از ۹۰٪ بیماران) و کاهش سطح ایمنوگلوبولین‌ها (به‌ویژه IgA و IgG2).
- **آزمایش‌های ژنتیک:** تست NGS (توالی‌یابی نسل جدید) برای شناسایی جهش‌های ژن ATM.
- **سنجش حساسیت به پرتو:** بررسی حساسیت سلولی به اشعه ایکس.

۳. علائم و چالش‌های بیماران

- **علائم عصبی-حرکتی:** آتاکسی (عدم تعادل در راه رفتن)، اختلال حرکات چشمی (آپراکسی چشمی-حرکتی)، دیس‌آرتری (اختلال در گفتار) و نیاز به ویلچر تا سنین نوجوانی.
 - **عوارض ایمنولوژی و تنفسی:** نقص ایمنی ترکیبی، عفونت‌های ریوی مکرر و مزمن، برونشکتازی و نارسایی تنفسی.
 - **مستعد بودن به سرطان:** خطر بالا برای ابتلا به بدخیمی‌ها (به‌ویژه لنفوم و لوسمی).
- چالش‌های اصلی:** تأخیر در تشخیص به دلیل شباهت با فلج مغزی (CP)، افت شدید کیفیت زندگی و وابستگی کامل بیمار به مراقبان.

۴. هزینه‌های دارو و خدمات کمک‌درمانی

نوع خدمت / دارو	توضیحات و نقش درمانی	بار مالی و چالش‌ها
ایمنوگلوبولین وریدی (IVIG)	جایگزینی ایمنوگلوبولین برای کاهش عفونت‌ها	هزینه بالا، نوسانات موجودی و نیاز به تزریق ماهانه مداوم
آنتی‌بیوتیک‌ها و داروهای ریوی	درمان و پیشگیری از عفونت‌های تنفسی مزمن	مصرف طولانی‌مدت و هزینه‌های جانبی داروهای مکمل
توانبخشی (فیزیوتراپی و گفتاردرمانی)	حفظ دامنه حرکتی و توانایی بلع/گفتار	عدم پوشش کامل بیمه‌ای و نیاز به جلسات چندباره در هفته
تجهیزات حرکتی و تنفسی	ویلچر، دستگاه اکسیژن‌ساز و کاف‌اسپیراتور	هزینه‌های هنگفت تهیه و نگهداری تجهیزات

۵. پراکندگی بیماران در ایران

- **شیوع بالا به دلیل خویشاوندی:** به دلیل نرخ بالای ازدواج‌های فامیلی در ایران، شیوع بیماری از میانگین جهانی (۱ در ۴۰,۰۰۰ تا ۱۰,۰۰۰ تولد) بالاتر برآورد می‌شود.
- **تمرکز منطقه‌ای:** بیشترین تراکم مبتلایان ثبت‌شده در استان‌های جنوبی، جنوب‌شرقی و مناطقی با نرخ بالای ازدواج فامیلی (مانند سیستان و بلوچستان، خوزستان، فارس و کرمان) مشاهده می‌شود.
- **داده‌های ثبت بیماران:** اکثر کیس‌های شناسایی‌شده در مرکز تحقیقات ایمنولوژی، آسم و آلرژی بیمارستان مرکز طب کودکان تهران پرونده دارند.

۶. فهرست منابع (References)

1. Taylor, A. M., et al. (2015). *Ataxia-telangiectasia: more than a neurological disease*. The Lancet Neurology, 14(11), 1130-1141.
2. Rothblum-Oviatt, C., et al. (2016). *Ataxia telangiectasia: a review*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 11(1), 159.
3. Rezaei, N., et al. (2010). *Consanguinity and primary immunodeficiencies in Iran*. Journal of Clinical Immunology, 30(1), 1-4.
4. Aghamohammadi, A., et al. (2007). *Clinical outcome of 99 Iranian patients with ataxia-telangiectasia*. BMC Pediatrics, 7(1), 9.