

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ



دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی استان اردبیل

دانشکده پزشکی

پایان نامه جهت اخذ درجه تخصص رشته داخلی

عنوان:

بررسی شیوع آلکاپتونوری (فاز ادراری) در خویشاوندان
بیماران مبتلا به آکرونوزیس بالینی

اساتید راهنما:

دکتر احد اعظمی

استاد مشاور:

دکتر افشان شرقی

نگارش:

دکتر زلیخا ولی زاده

بهار 1394

شماره پایان نامه:

سپاس خدای را که سخنوران، در ستودن او بمانند و شمارندگان، شمردن نعمت های او ندانند و کوشندگان، حق او را گزاردن نتوانند. و سلام و دورد بر محمد و خاندان پاک او، طاهران معصوم، هم آنان که وجودمان و امدار وجودشان است؛ و نفرین پیوسته بر دشمنان ایشان تا روز رستاخیز...

شکر شایان نثار ایزد منان که توفیق را رفیق راهم ساخت تا این پایان نامه را به پایان برسانم. از اساتید فاضل و اندیشمند جناب آقای ان دکتر منوچهر ایرانپور به عنوان استاد راهنما که همواره نگارنده را مورد لطف و محبت خود قرار داده اند، کمال تشکر را دارم.

تشکر و قدر دانی ویژه از جناب آقای دکتر احد اعظمی که به عنوان استاد مشاور همواره که در نگارش این پایان نامه مرا یاری کردند.

تقدیم به مادر عزیزتر از جانم:

مادرم هستی من ز هستی توست تا هستم و هستی دارمت دوست.

غمگسار جاودانی مادر است.

چشم سار مهربانی مادر است.

تقدیم با بوسه بر دستان پدرم :
به او که نمی دانم از بزرگی اش بگویم یا مردانگی سخاوت،
سکوت، مهربانی و

پدرم راه تمام زندگیست

پدرم دلخوشی همیشگیست

تقدیم به همسر فداکارم :

به پاس قدر دانی از قلبی آکنده از عشق و معرفت که محیطی
سرشار از سلامت و امنیت و آرامش و آسایش برای من فراهم
آورده است

همدلی که با واژه ی نجیب و مخرور تلاش ؛ آشنایی دارد و تلاش
راستین را می شناسد و عطر رویایی آن را استشمام می کند و
مرا در راه رسیدن به اهداف عالی یاری می رساند ؛

همو که حس تعهد و مسئولیت را در زندگی مان تللویی خدایی
داده است ؛ این پایان نامه تقدیم همسر مهربانم می گردد.

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
1	فصل اول: کلیات.....
2	1-1: مقدمه و بیان مسأله
3	1-2: تعریف واژه های کلیدی.....
6	1-3: اهداف و فرضیات.....
6	1-3-1: هدف کلی.....
6	1-3-2: اهداف اختصاصی.....
6	1-3-3: فرضیات تحقیق
7	1-3-4: هدف کاربردی
8	فصل دوم: پیشینه تحقیق.....
9	2-1: آلکاپتونوریا.....
13	2-1-1: تظاهرات بالینی توضیح داده شده در آلکاپتونوری.....
13	2-1-2: تشخیص.....
15	2-1-3: درمان.....
19	2-1-4: follow-up بیمار
23	2-1-5: کندروپتوزیس
24	2-1-6: هیستوپاتولوژی
27	2-2: مطالعات مشابه
31	فصل سوم: مواد و روش ها
32	3-1: نوع مطالعه
32	3-2: محیط پژوهش
32	3-3: جمعیت مورد مطالعه و حجم نمونه
32	3-4: روش گردآوری اطلاعات
33	3-5: روش تجزیه و تحلیل داده ها و بررسی آماری
34	3-6: ملاحظات اخلاقی
34	3-7: محدودیت مطالعه
35	3-8: متغیرهای مطالعه

37 فصل چهارم : نتایج
47 فصل پنجم : بحث و نتیجه گیری
48 5-1 : بحث
52 5-2 : نتیجه گیری
52 5-3 : محدودیت های پژوهش
53 5-3 : پیشنهادات پژوهش
54 منابع

فهرست جداول

- جدول 1-4: فراوانی نسبی افراد تفکیک جنسیت.....39
- جدول 2-4: ارتباط بین سن افراد و وجود علایم.....44
- جدول شماره 3-4: ارتباط بین جنس افراد و وجود علایم.....45
- جدول شماره 4-4: ارتباط بین رابطه خانوادگی افراد و وجود علایم.....46

فهرست نمودارها

- نمودار 1-4: فراوانی نسبی افراد تفکیک جنسیت..... 38
- نمودار 2-4: فراوانی افراد به تفکیک محل سکونت..... 40
- نمودار 3-4: فراوانی افراد به تفکیک سطح تحصیلات..... 41
- نمودار 4-4: فراوانی افراد به تفکیک شغل..... 42
- نمودار 5-4: فراوانی وجود علایم در افراد مورد مطالعه..... 43

فهرست علائم اختصاری

DM: Diabetes Mellitus

ESRD: End Stage Renal Disease

IGT: Impaired Glucose Tolerance

IRD: Increased Risk of Diabetes

IMH: Intermediate Hyperglycemia

IAPP: Islet Amyloid Polypeptide

HDL: High Density Lipoprotein

LDL: Low Density Lipoprotein

TG: Triglyceride

CHOL: Cholesterol

ALT: Alanine Amino transferase'

AST: Aspartic Amino transferase'

BMI: Body Mass Index

FPG: Fasting Plasma Glucose

IFG: Impaired Fasting Glucose

IGT: Impaired Glucose Tolerance

TSH: Thyroid Stimulating Hormone

بررسی شیوع آلکاپتونوری (فاز ادراری) در خویشاوندان مبتلا به آکرونوزیس بالینی

چکیده

مقدمه: آلکاپتونوری یکی از بیماریهای متابولیک بافت همبند است که به علت به هم خوردن چرخه متابولیسم فنیل آلانین و تیروزین بوجود می آید. بیماری از نظر توارث اتوزومال مغلوب می باشد هتروزیگوت ها بدون علامت بالینی می باشند و حامل هستند. مرحله آلکاپتونوری از بدو تولد شروع می شود و هیچ علامت بالینی ندارد مگر سیاه شدن ادرار در مجاورت اکسیژن و نورآفتاب. ساده ترین راه تشخیص جستجوی اسید هوموژانتیزیک در ادرار است.

مواد و روش ها: مطالعه به صورت case-series بر روی افراد درجه اول 7 بیمار مبتلا به آکرونوزیس انجام شد. پرسشنامه ای برای بیماران و افراد درجه یک تهیه و پر شد. سپس نمونه ادراری افراد درجه یک بیماران جمع آوری شده و نمونه ها در مقابل نورآفتاب و یا هوای آزاد قرار گرفته و تغییر رنگ ادرار و مدت زمان لازم برای تغییر رنگ ادرار مورد ارزیابی قرار خواهد گرفت. سپس کلیه اطلاعات وارد شده توسط نرم افزار SPSS 21 مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفتند.

نتایج: در این مطالعه 78 نفر از افراد درجه یک بیماران مبتلا به آکرونوزیس شامل پدر، مادر، خواهر و برادر مورد بررسی قرار گرفتند. از میان افراد مورد بررسی 34 بیمار (43/6 درصد) زن و سایر بیماران مرد بودند. میانگین سن ایشان $23/91 \pm 16/68$ سال بود. و 5 نفر (6/4٪) از این افراد دارای علائم بیماری آلکاپتونوری (فاز ادراری) و 73 نفر (93/6٪) هیچگونه علائمی نداشتند.

نتیجه گیری: با توجه به یافته های این مطالعه پیشنهاد می شود مطالعات گسترده تری بر روی شیوع آلکاپتونوری (فاز ادراری) انجام شود و در مطالعات بعدی آزمایشات بیوشیمیایی و ژنتیکی برای بیماران درخواست گردد.

کلمات کلیدی: آلکاپتونوریا، فاز ادراری