

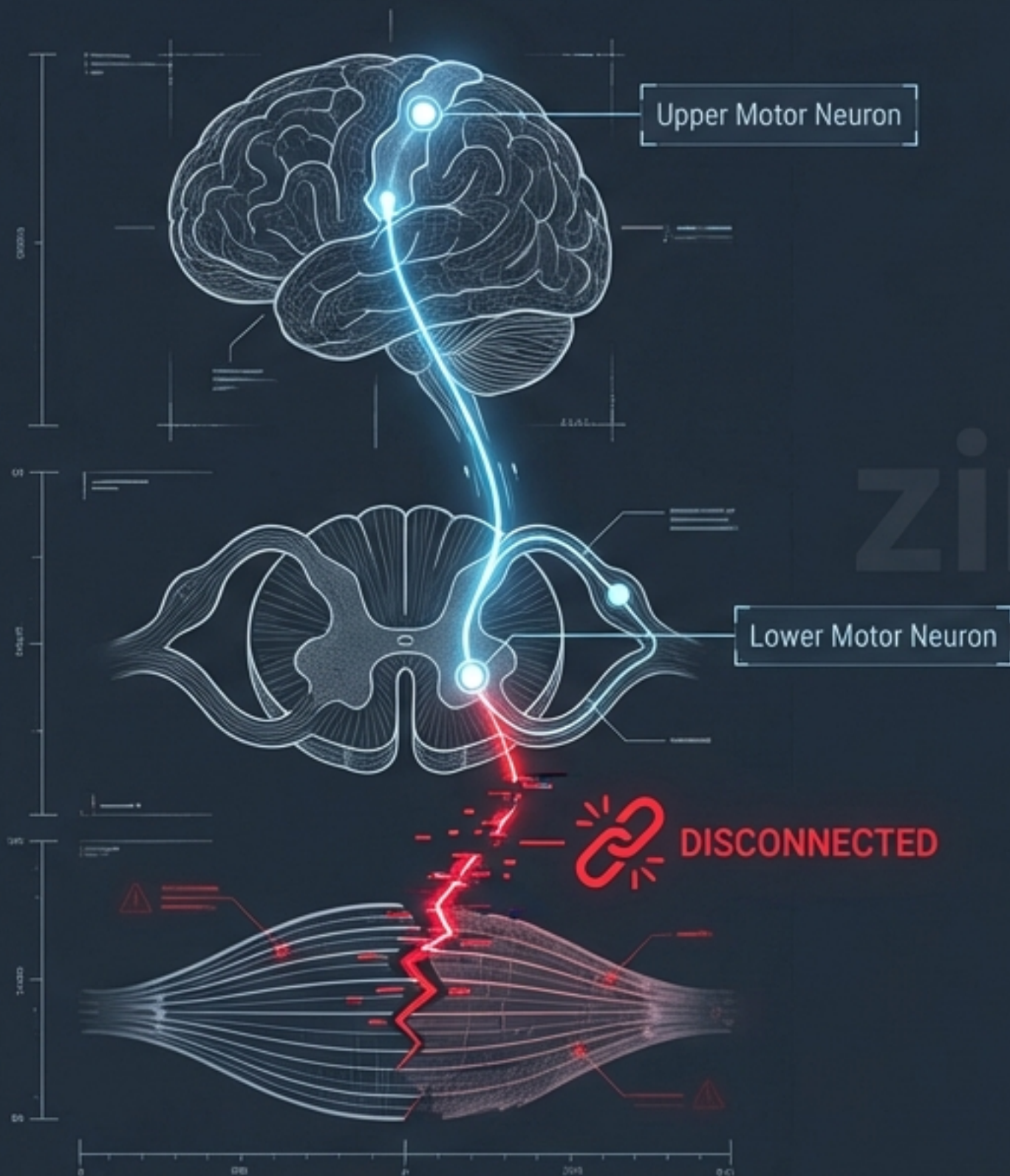
# اسکلروز جانبی آمیوتروفیک: از ژنتیک تا محیط

راهنمای جامع ریسک فاکتورها، معماری ژنتیکی و  
تشخیص زودهنگام



تهیه و تدوین: موسسه علمی-پزشکی زیماد

# آناتومی تخریب: قطع ارتباط مغز و عضله



- تعریف بیماری: یک اختلال نورودژنراتیو (Neurodegenerative) پیش‌رونده که منجر به تخریب انتخابی نورون‌ها می‌شود. می‌شود.

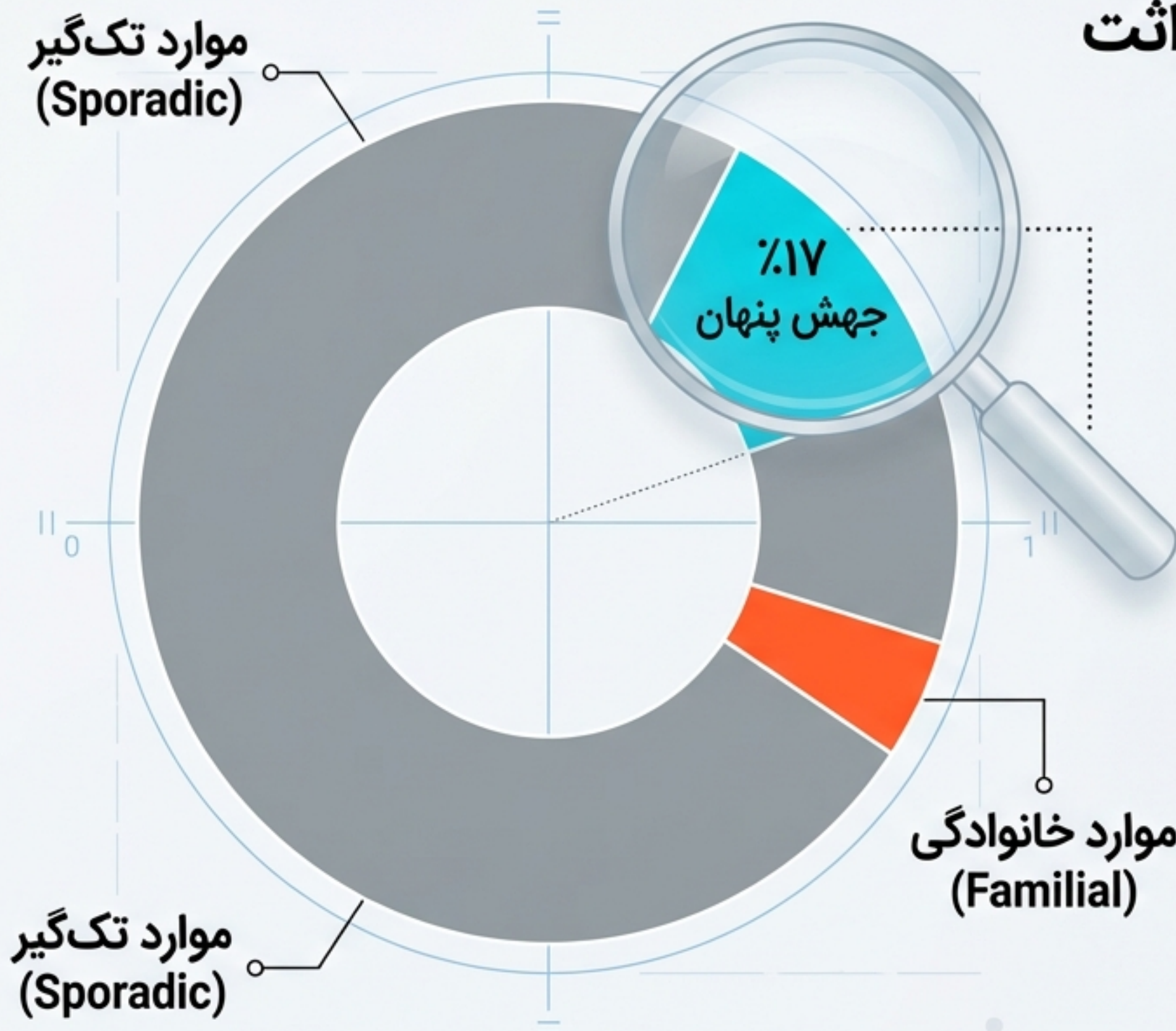
- هدف‌های سلولی:

- نورون‌های حرکتی فوقانی (Upper Motor Neurons) در قشر مغز.

- نورون‌های حرکتی تحتانی (Lower Motor Neurons) در ساقه مغز و طناب نخاعی.

- پیامد بالینی: ناتوانی مغز در ارسال پیام به عضله ← آتروفی عضلانی (Muscle Atrophy) ← فلج تدریجی ← نارسایی تنفسی (Respiratory Failure).

## قانون ۹۰/۱۰: اپیدمیولوژی و الگوهای وراثت



### موارد تک‌گیر (Sporadic ALS):

- ۹۰ تا ۹۵ درصد کل موارد.
- بدون سابقه خانوادگی مشخص.
- سن بروز: اواخر دهه ۵۰ و اوایل ۶۰.
- \*نکته حیاتی\*: ۱۷ درصد از این موارد دارای جهش‌های ژنتیکی پنهان (De novo mutations) هستند.

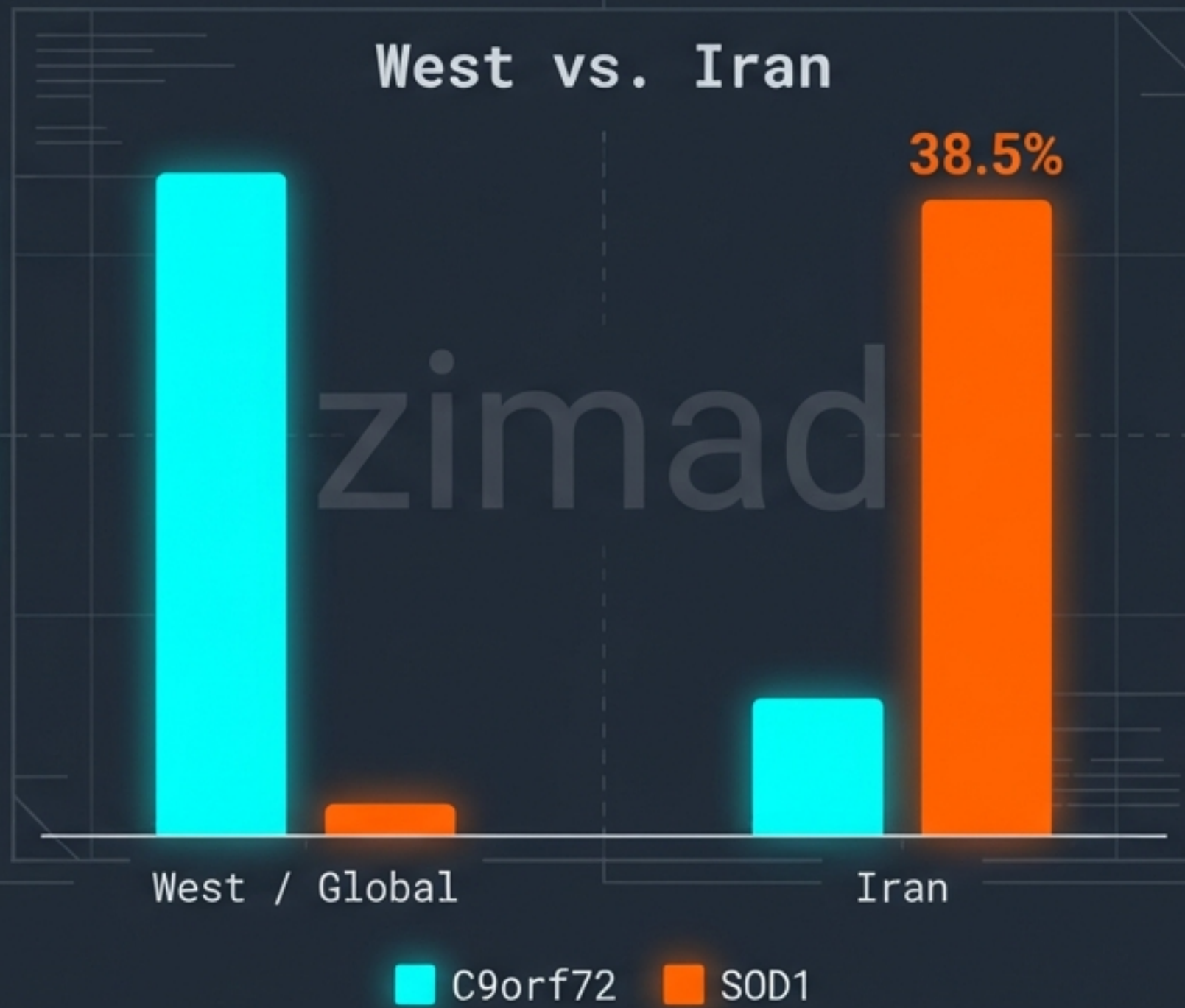
### موارد خانوادگی (Familial ALS):

- ۵ تا ۱۰ درصد موارد.
- الگوی وراثت: اتوزومال غالب (Autosomal Dominant).
- سن بروز: پایین‌تر (اواخر دهه ۴۰).
- خطر برای فرزندان: ۵۰ درصد شانس انتقال ژن معیوب.

# Hero Data

## معماری ژنتیکی: تفاوت بنیادین در جمعیت ایران

West vs. Iran



الگوی جهانی (غرب):

ژن غالب: C9orf72 (تکرار توالی GGGGCC).

ارتباط بالینی: پیوند قوی با زوال عقل فرونتوتمپورال (FTD).

الگوی ایران (یافته‌های زیما):

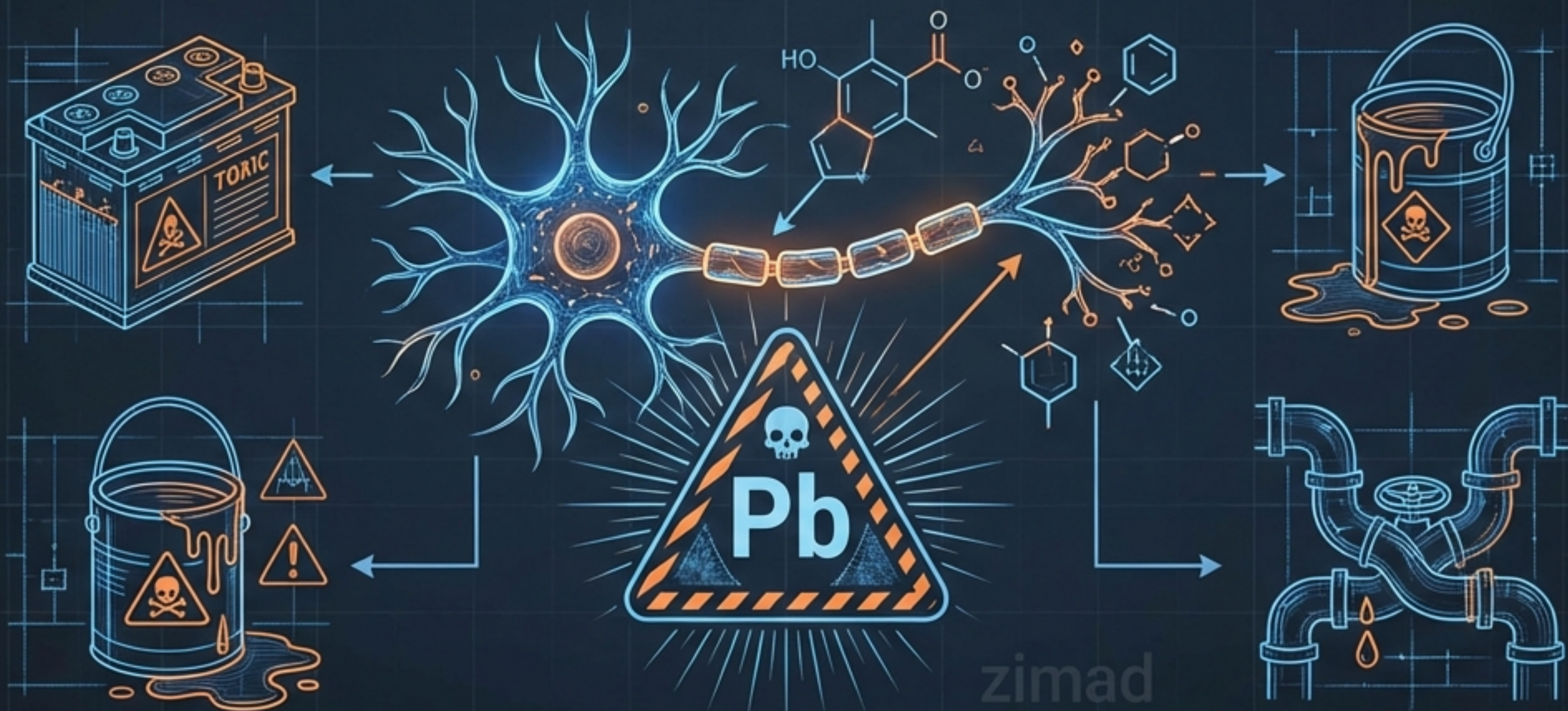
ژن غالب: SOD1 (سوپراکسید دیسموتاز ۱).

آمار کلیدی: ۳۸.۵ درصد از موارد خانوادگی در ایران ناشی از جهش SOD1 است (در برابر ۲۶ C9orf72).

اهمیت درمانی: تایید داروی Tofersen (Qalsody)، توسط FDA برای موارد SOD1-ALS.

# عوامل محیطی: سرب (Lead)، دشمن نامرئی

میزان خطر:	منابع خطر:	مکانیسم تخریب:
مواجهه با فلزات سنگین شانس ابتلا را تقریباً دو برابر می‌کند (Odds Ratio = 1.81 – 2.31).	صنایع رنگ، باتری‌سازی، ریخته‌گری، و لوله‌کشی‌های قدیمی.	1. تقلید از عملکرد کلسیم در انتقال پیام عصبی. 2. ایجاد استرس اکسیداتیو (Oxidative Stress) شدید 3. تجمع در بافت‌های عصبی و تسریع تخریب.




# معمای کهنه‌سربازان: ارتباط خدمت نظامی و ALS




## 1.5x Risk

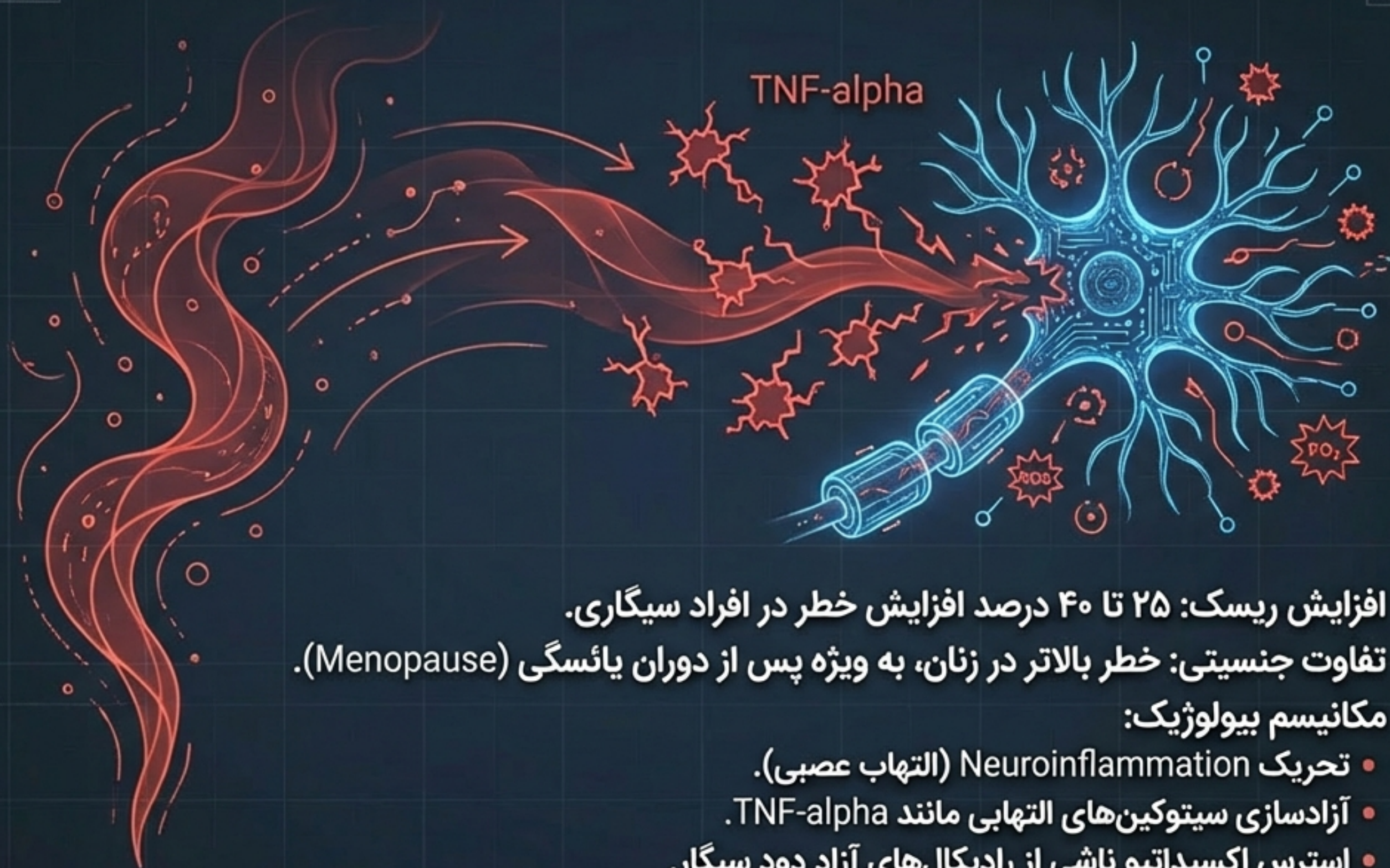
آمار: احتمال ابتلا در کهنه‌سربازان ۱.۵ برابر جمعیت عادی است.

عوامل محرک احتمالی: 

- آسیب‌های مغزی ضربه‌ای (Traumatic Brain Injury - TBI).
- مواجهه با مواد شیمیایی و گازهای سمی در میدان نبرد.
- استرس فیزیکی شدید و فرساینده.

وضعیت قانونی: سازمان VA این بیماری را صد در صد "Service-connected" (مرتبط با خدمت) تلقی می‌کند. 


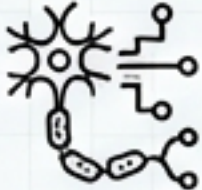
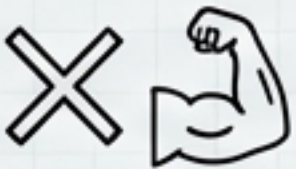



# سبک زندگی: دخانیات و التهاب عصبی



افزایش ریسک: ۲۵ تا ۴۰ درصد افزایش خطر در افراد سیگاری.  
تفاوت جنسیتی: خطر بالاتر در زنان، به ویژه پس از دوران یائسگی (Menopause).  
مکانیسم بیولوژیک:

- تحریک Neuroinflammation (التهاب عصبی).
- آزادسازی سیتوکین‌های التهابی مانند TNF-alpha.
- استرس اکسیداتیو ناشی از رادیکال‌های آزاد دود سیگار.

# رمزگشایی از علائم: تفاوت پرش‌های عضلانی (Fasciculations)

سندرم فاسیکولاسیون خوش‌خیم (BFS)	ALS
<p>علت: استرس، کافئین، خستگی.</p> 	<p>علت: تخریب نورون حرکتی.</p> 
<p>همراهی با ضعف: هرگز.</p> 	<p>همراهی با ضعف: بله (همراه با آتروفی).</p> 
<p>الگو: محدود به یک نقطه (مانند پلک).</p> 	<p>الگو: گسترده و پیش‌رونده + الگوهای Denervation در نوار عصب و عضله (EMG).</p> 

# نشانگرهای زیستی: انقلاب در تشخیص زودهنگام

پروتئین هدف: زنجیره سبک نوروفیلامنت (-Neurofilament Light Chain). NfL.  
عملکرد: این پروتئین پس از آسیب فیبرهای عصبی وارد جریان خون می‌شود.  
کاربرد حیاتی: شناسایی بیماری در افراد پرخطر (ناقلین ژن) حتی قبل از بروز اولین علائم حرکتی.  
پنجره درمانی: امکان آغاز درمان‌های محافظتی در 'دوره طلایی' قبل از تخریب گسترده.



# مدیریت ریسک و راهنمای خانواده‌ها



## غربالگری

اولویت‌بندی آزمایش ژنتیک برای  
جهش SOD1 در خانواده‌های  
ایرانی.



## کاهش خطرات محیطی

حذف سیگار، دوری از سرب و  
آلاینده‌های صنعتی، استفاده از کلاه  
ایمنی (جلوگیری از TBI).



## حمایت نهادی و مشاوره

عضویت در جمعیت حمایت از  
بیماران ALS، و انجام آزمایش  
ژنتیک (Predictive Testing)  
با نظر مشاور ژنتیک.

# منابع و سلب مسئولیت



این محتوا بر اساس آخرین یافته‌های پژوهشی و گزارش‌های علمی تولید شده است.  
تهیه شده توسط: موسسه علمی-پزشکی زیماد (Zimad Institute).  
هوش مصنوعی: این محتوا با استفاده از هوش مصنوعی تولید و تدوین شده است.  
برای اطلاعات بیشتر و دسترسی به منابع کامل به وبسایت ما مراجعه کنید: [zimad.org](http://zimad.org)



Scan for Full Report

[zimad.org](http://zimad.org)