درباره بیماری‌های ژنتیکی چه می‌دانیم؟

بیماری‌های ژنتیکی یا اختلالات ژنتیکی، به مجموعه بیماری‌هایی گفته می‌شود که بر اثر تغییر در ماده ژنتیکی فرد ایجاد و از نسلی به نسل دیگر منتقل می‌شوند.

این بیماری‌ها می‌توانند به صورت تک‌زنی یا چندزنی باشند و در برخی موارد به دلیل جهش‌های زنی و ناهنجاری‌های کروموزومی ایجاد می‌شوند. برخی از رایج‌ترین بیماری‌های ژنتیکی عبارت‌اند از سندرم داون، تالاسمی، سندرم هانتینگتون، بیماری‌های دیستروفی عضلانی و آلبینیسم. برای پیشگیری و درمان بیماری‌های ژنتیکی، ممکن است از روش‌های مختلفی مانند درمان دارویی، درمان ژنتیکی یا درمان جایگزین استفاده شود.

برای تشخیص بیماری‌های ژنتیکی از روش‌های مختلفی استفاده می‌شود. در زیر روش‌های تشخیص بیماری‌های ژنتیکی را بررسی می‌کنیم:

۱. آزمایش‌های ژنتیکی: این آزمایش‌ها شامل بررسی مادہ ژنتیکی فرد می‌شود تا تغییرات و ناهنجاری‌های ژنتیکی را شناسایی کند. این آزمایش‌ها می‌توانند شامل تست‌های جزئیات ژنتیکی، تست‌های کروموزومی، تست‌های سیکل تکثیر و تست‌های سنتز DNA باشند.

۲. آزمایش‌های بیوشیمیایی: این آزمایش‌ها برای اندازه‌گیری سطح مواد شیمیایی خاص در بدن استفاده می‌شوند که می‌تواند نشان‌دهنده وجود بیماری‌های ژنتیکی باشد. برای مثال آزمایش‌های بیوشیمیایی می‌توانند سطح آنزیم‌ها، هورمون‌ها و مواد دیگر را اندازه‌گیری کنند.

۳. آزمایش‌های ناقلی: این آزمایش‌ها برای بررسی وجود ژن‌های ناقل برای بیماری‌های ژنتیکی در افراد استفاده می‌شوند. این آزمایش‌ها می‌توانند به زوج‌هایی که قصد بارداری دارند، کمک کنند تا احتمال انتقال بیماری به فرزندان خود را بسنجند.

۴. آزمایش‌های غربالگری: این آزمایش‌ها برای شناسایی بیماری‌های ژنتیکی در جامعه و جلوگیری از انتقال آنها به نسل بعد استفاده می‌شوند. برای مثال آزمایش‌های غربالگری نوزادان ممکن است شامل تست‌های نوزادان ناقل، تست‌های ترکیبی و تست‌های نوزادان نوشته شده باشد.

۵. تاریخچه خانوادگی و مشاوره ژنتیکی: بررسی تاریخچه خانوادگی و مشاوره ژنتیکی می‌تواند به تشخیص بیماری‌های ژنتیکی کمک کند. این روش شامل جمع‌آوری اطلاعات درباره بیماری‌های ژنتیکی در خانواده، بررسی نشانه‌ها و علائم فرد و مشاوره درباره ریسک بیماری و انتقال آن به نسل بعد است.

با استفاده از این روش‌ها می‌توان بیماری‌های ژنتیکی را تشخیص داد و در صورت لزوم، اقدامات پیشگیری و درمانی مناسب را انجام داد.

درمان بیماری‌های ژنتیکی

درمان بیماری‌های ژنتیکی می‌تواند به وسیله روش‌های مختلفی انجام شود. یکی از این روش‌ها، ژن‌درمانی است که در آن با ترمیم و رفع عیب ژن، بیماری را درمان می‌کنند.

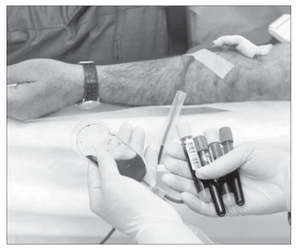
در ژن‌درمانی از بخش‌هایی از DNA (معمولا ژن‌ها) برای درمان بیماری یا جلوگیری از بروز آن استفاده می‌شود. در گذشته، تمام اقسام ژن‌درمانی متکی به نوعی ناقل (وکتور) برای انتقال عامل درمان به درون سلول بودند اما درحال‌حاضر شیوه‌های دیگری نیز عرضه شده‌اند. در ژن‌درمانی، ژن «طبیعی» به درون ژنوم وارد می‌شود تا جایگزین یک ژن بیماری‌زای «غیرطبیعی» شود. یک مولکول حامل که به آن ناقل (vector) می‌گویند، برای واردکردن ژن درمان‌کننده به سلول‌های هدف بیمار مورد استفاده قرار می‌گیرد. پروتئین‌های جدید دارای کارکرد که به وسیله ژن درمان‌کننده ایجاد می‌شوند، سلول را به وضعیت طبیعی بازمی‌گردانند. علاوه بر ژن‌درمانی روش‌های دیگری نیز برای درمان بیماری‌های ژنتیکی وجود دارد که شامل درمان دارویی و درمان جایگزین است.

«بی‌کی‌یو» و ژنتیک

بیماری بی‌کی‌یو یک بیماری ژنتیکی نادر است که به سبب آن اسیدآمینه‌ای به نام فنیل‌آلانین در بدن تجمع می‌یابد. این بیماری از پدر و مادر به فرزند منتقل می‌شود و به علت کمبود نوعی آنزیم در کبد نوزاد به وجود می‌آید. بیماری بی‌کی‌یو می‌تواند باعث اختلال در رشد و توسعه مغزی فرد شود و در صورت عدم درمان می‌تواند منجر به ناتوانی‌های جسمی و ذهنی شود. برای پیشگیری از بیماری بی‌کی‌یو می‌توان از روش‌های مختلفی مانند آزمایش‌های ناقلی، مشاوره ژنتیکی، آموزش و آگاهی‌بخشی، درمان دارویی و درمان ژنتیکی استفاده کرد. برای مثال با استفاده از آزمایش‌های ناقلی، زوج‌هایی که قصد بارداری دارند، می‌توانند احتمال انتقال بیماری به فرزندان خود را بسنجند. همچنین، با مشاوره ژنتیکی، افراد می‌توانند درباره ریسک بیماری‌های ژنتیکی خود و احتمال انتقال آن به نسل بعد آگاهی پیدا کنند. در صورت تشخیص بیماری بی‌کی‌یو می‌توان با استفاده از درمان دارویی یا درمان ژنتیکی، علائم بیماری را کنترل و از پیشرفت آن جلوگیری کرد.

با توجه به آمار موجود در سایت‌های معتبر، شیوع بیماری بی‌کی‌یو در جهان حدود یک در ۱۰ تا ۱۵ هزار نفر است. این بیماری ژنتیکی در ایران نیز شیوع دارد و پیش‌بینی می‌شود که یک در شش هزار نفر در ایران مبتلا به این بیماری باشند. هرچند اطلاعات دقیق و جامع درباره تعداد مبتلایان به این بیماری در سطح جهان وجود ندارد اما با توجه به شیوع نسبتا کم این بیماری، می‌توان نتیجه گرفت که تعداد مبتلایان به بی‌کی‌یو در جهان نیز کمتر از یک درصد جمعیت جهان است. تفاوت بین شیوع بیماری بی‌کی‌یو در ایران و سایر کشورها ممکن است به دلیل عوامل مختلفی باشد. اطلاعات دقیق و جامع درباره شیوع این بیماری در سطح جهان وجود ندارد اما برخی از منابع اطلاعاتی را درباره شیوع بیماری بی‌کی‌یو در ایران ارائه می‌دهند. بر اساس آمارهای رسمی، در ایران حدود سه هزار کودک مبتلا به بی‌کی‌یو زندگی می‌کنند. این آمار نشان می‌دهد که شیوع بیماری بی‌کی‌یو در ایران نسبتا بالاست، اما برای مقایسه شیوع بیماری در ایران و سایر کشورها، نیاز به آمار دقیق و مقایسه جامع داریم که درحال‌حاضر در دسترس نیست. عواملی مانند جمعیت، آگاهی و دسترسی به تشخیص و درمان، وضعیت بهداشت و سیاست‌های بهداشتی ممکن است بر تفاوت در شیوع بیماری بی‌کی‌یو در ایران و سایر کشورها تأثیرگذار باشند. برای دسترسی به اطلاعات دقیق و جامع درباره تفاوت شیوع بیماری بی‌کی‌یو در ایران و سایر کشورها، مطالعات و تحقیقات علمی بیشتری لازم است.

روش‌های درمانی جدید برای بیماری بی‌کی‌یو در ایران هنوز در مراحل تحقیقاتی و توسعه قرار دارند و اطلاعات دقیق در این زمینه محدود است. بااین‌حال، ژن‌درمانی یکی از روش‌های درمانی نوین است که درحال‌حاضر برای برخی از بیماری‌های ژنتیکی در سراسر جهان مورد استفاده قرار می‌گیرد. در ژن‌درمانی، با ترمیم و رفع عیب ژن، بیماری را درمان می‌کنند. این روش شامل واردکردن ژن «طبیعی» به درون ژنوم و جایگزین‌کردن ژن بیماری‌زای «غیرطبیعی» است. برای واردکردن ژن درمان‌کننده به سلول‌های هدف، از مولکول حاملی که به آن ناقل (vector) می‌گویند استفاده می‌شود. این روش درحال‌حاضر در مراحل آزمایشات بالینی و تحقیقات در برخی از کشورها استفاده می‌شود و ممکن است در آینده به‌عنوان یک روش درمانی جدید برای بیماری بی‌کی‌یو نیز مورد استفاده قرار بگیرد.



زندگی با فنیل کتونوری کارسنگی

روایتی از «غیبت یک سرباز در بدن»

عنوان پزشکی این بیماری فنیل کتونوری یا بی‌کی‌یو است که بر اثر تجمع اسیدآمینه فنیل‌آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی به وجود می‌آید. این اجتماع باعث کوچک‌شدن تدریجی در مغز انسان و در نتیجه عقب‌ماندگی ذهنی افراد می‌شود. برخلاف دشواری رایج، عقب‌ماندگی ذهنی سرنوشت نهایی و حتمی تمام بیماران مبتلا نیست و اگر فرد بیمار از همان زمان شیرخوارگی با آنزاعمر پرزیم غذایی خاص خود را دنبال کند، می‌تواند در دیک بخش‌های رشد و زیست سبک به یک انسان کاملا سالم باشد. رابحه مکاریمی مطفریان، فعال حقوق کودک، دراین‌باره توضیح می‌دهد: این بیماری یک بیماری متابولیکی است؛ یعنی آنزیمی در بدن افراد سالم وجود دارد به نام فنیل‌آلانین که در بدن بیمار نیست. وقتی بدن این آنزیم را نداشته باشد، بخش مهمی از غذاهایی که می‌خوریم، شامل تمام پروتئین‌ها و لبنیات، شکسته یا تجزیه نمی‌شوند. فرد درکپر بی‌کی‌یو توانایی تجزیه فنیل‌آلانین موجود در پروتئین و لبنیات و تبدیل آن به تیروزین را نداشته و تجمع اسیدآمینه فنیل‌آلانین در خون باعث آسیب به مغز و سیستم عصبی بیمار خواهد شد. بدون آنزیم لازم برای پردازش فنیل‌آلانین، هنگامی که فرد مبتلا به فنیل کتونوری شیرین‌کننده‌های مصنوعی یا غذاهایی را که حاوی شیرین‌کننده هستند، می‌خورد، تجمع خطرناکی از آلانین در بدن خود ایجاد می‌کند. این تجمع در نهایت می‌تواند منجر به مشکلات جدی سلامتی شود. از این‌رو هرچند این بیماری دسته‌ها و انواع مختلفی دارد، اما مبتلایان به طور کلی همواره باید رژیم غذایی داشته باشند و مواد غذایی کم‌پروتئین دریافت کنند.

فاطمه زارع: داشتن محدودیت غذایی از سنی به بعد برای همه ما متصور است؛ اما آیا ساده است تصور هرگز نچشیدن بخش عظیمی از خوراکی‌ها؟ روتین زندگی خود را این‌طور تصور کنید: حذف کامل منوهای رستورانی، داشتن غذای جداگانه در هر مهمانی، بی‌معنایی اصطلاح مثل هوس‌کردن و نداشتن مطلق تجربه زیادی از خوردنی‌ها. این دنیای محدود مزه‌ای کوچکی است که در صورت نداشتن مراقبت‌های لازم می‌تواند به سایه‌جاها عمیق عقب‌ماندگی ذهنی و جسمی پرت شود. اتاق بیمارستان جایی بود شبیه به همه ما و جیغ جای دنیا. تخت‌های کنار هم. سرم‌های آویزان. گچ سفید. هراژگاهی بزواک جایی که دیوار سفید بود. دریکی از همین روزها بود که خانم پزشک عدد جوان دراویی که با دانشجوهای عمومی سال پایینی درس می‌داد، به کسی از اتاق‌ها رسید. فقط تکراری به نظر می‌رسید. زور زندگی بیشتر بود و هرکس مشغول به خود. بیماران نقشی جنگداته داشتند که وجهی از آن نمونه‌بودن بود. گروه به بالای سر تخت‌ها می‌رفت و هر بیماری با اصطلاحات پزشکی توضیح داده می‌شد. از میان دانشجویان نه همه بلکه عدد کثیر تفری گوش می‌دادند و سعی می‌کردند یاد بگیرند. تلاش سوال بپرسند. بالای سر یکی از تخت‌ها دانشجو چند نوع خود داشت دارد: خیلی از عقب‌ماندگی‌های ذهنی و جسمی محصول تشخیص‌ندادن این بیماری است؛ در همه موارد به عقب‌ماندگی منجر نمی‌شد... کنار این تخت زنی دیده می‌شد که با شنیدن حرف جمله از خرف‌های دکتر چشمانش را ریزتر می‌کرد و کوشید چارش را محکم‌تر می‌گرفت. صحبت‌های گروه تمام‌شدنی نبود و هر موضوع تا رسیدن به آن زندگی خود را به دکرسانید. این زن مادر فرزندی بود که دکترهمین جند دقیقه پیش فرضیه معلولیت حتمی او را رد کرده بود. حالا مسیر را با قدم‌هایی بلند کوتاه کرده بود و اطلاعات بیشتری از بیماری کودکش می‌خواست. حتی برای ایجاد اطمینان خاطر از اینکه توضیحات پزشکی دارد، عزم خود را کرده که به اراده این زن قوی دل نهد و اطلاعات بیشتری از این بیماری نسبتا ناشناخته به او بدهد. این سرآغاز تجلیل جان‌هایی از معلولیت حتمی بود.

عصر که شد مستقیم رفتم بخش کودکان بیمارستان نمازی شیراز. گفتم از صبح تا الان این بچه با چورآب قند زنده مانده؛ این‌طوری از دستم می‌رود؛ نگران سلامتی‌اش هستم. حداقل بچه را بستری کنید تا من شیر را پیدا کنم. ۲۸ ساعت زیر سرم تغذیه ماند تا شیر دارویی بزرگسال پیدا شد؛ آن هم به هزار زور. در آن سال‌ها شیر دارویی جزء اقلام دارویی کمیاب‌شده شده بود که واردات کمی داشت. خانواده‌ها چندان حساسیتی نداشتند و این شیر صرفا در هلال‌احمر تهران به تعداد محدود وجود داشت. از طرف دیگر پزشکان هم که آن‌قدر حساس بودند و به اهمیت و میزان تاثیر شیردرمانی آگاه. به نحوی که هر بار دکتر ما را ویزیت می‌کرد به من می‌گفت خانم عربی یادت باشد که ما بچه‌ام بی‌کی‌یو ندارم و احتمالا درصدی آسیب خواهد شد و تو باید خودت را برای آن آماده کنی.

پسر من از ۱۱ روزگی تا ۱۸ روزگی شیر دارویی خورد. من مدام از دکترها پیگیر بودم که مکمل دیگری نیاز ندارد؟ می‌گفتند نه. اما من می‌دیدم که فرزندم هر روز از روز قبل کسل‌تر است. رفلکس‌های بچه دارد از بین می‌رود. بالاخره مادر دو تا بچه بودم. بچه را با اسهال و استفراغ شدید برگردانده بیمارستان. در بیمارستان که گریه می‌کردم، به من گفتند این حادثه قبل کاملا طبیعی است. داشت بچه مبتلا به بی‌کی‌یو به معنی هرماه میهمان بیمارستان بودن است.

در همین دوره بود که آن خانم دکتر غدد را در بیمارستان شیراز دیدم و حرف‌های او به دانشجویان شد چراغ راه نجات فرزند خودم و دیگران.

آب‌توی سینی

دهه ۸۰ سال‌های ابتدایی دسترسی عمومی مردم به اینترنت بود. سال‌هایی که دیگر همه می‌دانستند اینترنت چیست اما دسترسی خانگی یا شخصی به آن نداشتند. اطلاعات مردم بیشتر از طریق کتاب‌تا تمیس می‌شد و در برخی از استان‌ها کافی‌نت‌ها شبیه به عالمان در هیمان صفحات گوگل جویری پیدا می‌کردند. بیش از غربی انگیزه‌ای برای ابتکار تغییر در روند زیست بیماران بی‌کی‌یو وجود نداشت. تا اینکه دکتر راسکار، کسی که عربی را سرازین گرفت، از شنیدن عربی زبان رسمت خاتر است. او می‌گفت به نوعی ناشی داشتن دومین بچه سالم از توگرفته همین بود که در آن زمان رئیس بنیاد نخبگان شیراز بود ارجاع داد تا از اینترنت استفاده کند و اطلاعات تکمیلی این بیماری را دریابد. حال عربی در گرم‌کار بعد مقابله با بیماری بود. عربی می‌گوید در همین حین که داشتم جریانی جدیدی از این بیماری باب می‌کردم از دختره که در موقع‌ها کانون زبان می‌رفت خواستم روی قوطی شیر درمانی را برایم ترجمه کند. جیز جدید و شگفت‌آوری که دختره گفت بود: «مامان نوشته توجه توجه! این شیر درمانی است و باید در کنار شیر مادر یا شیر خشک به کودک داده شود». اما نزدیک یک ماه بود که پسر من صرفا با همین دارو رو می‌گذراند و در بخش کودک بیمارستان به دلیل اسهال و استفراغ بستری بود.

به همین خاطر بود که در ابتدای گزارش خواهر بزرگ را تحریک خواهم کرد. عربی ماجرا را این‌طور ادامه می‌دهد: من سریع رفتم بیمارستان و با رضایت خودم بچه را مرخص کردم. همان روزهای ابتدایی که گفتند به رضا نسرین شیر من خورده را با اپیول خشک کرده بود تا در دیر دوشیدن نداشته باشم. شیر نداشتم و چون خواننده بود که فنیل شیر مادر کمتر از شیر خشک است. اصرار داشتم که کودکم از شیر مادر تغذیه کند. رفتم خانه مادرم. سه روز کاملا شیر دارویی را قطره کردم و خواهرانم به رضا شیر دادند. بعد از سه روز بچه را بردم آزمایشگاه و آزمایش دادیم. وضعیت فینیلش بد نبود. برایش شرح خسته خریدم و حالا باید دزدره‌ی با شیر دارویی و شیر خشک تغذیه‌اش می‌کردم. درست شبیه به جنگ‌زدن تراژو بود. همیشه در حال کم و زیاد کردن مقدار شیر خشک و شیر دارویی بودم. هر شبه آزمایش می‌دادم تا کم‌کم بفهمم تناسب شیر خشک با شیر دارویی چقدر است. وقتی دیده این روش جواب داد و بچه رشد متناسب با سن خودش را دارد، مصمم شدم رویه‌ام را حفظ کنم. چون فنیل شیر مادر کمتر بود، با راهنمایی یکی از عطاری‌های شهر خودمان که خودم یک ترکیب از رایانه، جوانه گندم و شکر بود، دوباره توانستم شیر خودم را به رضا بدهم. تا هفته‌هایی که دیگر خواننده داشت. چون شیر دارویی را با شبیه به رضا می‌دادم، از هفته‌هایی به بعد در مکیدن شیر از سینه تنبلی می‌کرد؛ همین شد که به خاطر نخوردن رضا شیر دوباره خیلی خسته شد و باز تا ۸ هفته‌هایی از شیر خارج‌ماندن تغذیه شد. در این سن با مشورت قطعی شیر به طور کامل قطع شد و رژیم غذای رضا شروع شد. همه برای بچه‌های مبتلا به فنیل کتونوری یک سرنوشت قطعی متصور بودند؛ معلولیت قطعی ذهنی. حالا که عربی تصمیم گرفته بود خلاف جریان آب حرکت کند. قطب‌نمایی برای او وجود نداشت. نقشه‌ای از پیشی‌ها و بلندی‌های درمانی ایران‌طور نبود. در همان دهه ۸۰ که سال‌های آزمون و خطا بود. رژیم غذایی برای این بیماران وجود نداشت و خانواده‌ها مجبور بودند که به‌صورت تجربی و با آزمایش‌های هفتگی برای کنترل آنزیم فنیل‌آلانین به یک مقدار مساوی از ترکیب شیر درمانی با شیر مادر یا استفاده از توافق هرسه بدهند.

عربی مسیر پیچ‌وخمی را یک طی کرده است. این‌طور ترسیم می‌کند: ارک جا به بعد هرکاری خواستم بکنم دکترها مسئولیتش را گرفته سپردند. من هم همه‌چیز را بادداشت می‌کردم. هر چه می‌خواستم کوچک‌ترین تغییر مثل قطعی یک گرم و زیاد شد اشتوا و تغییر در مقدار ادرار می‌شدم و می‌نوشتم. تمام نشانه‌های قبلی بالا و پایین را پیدا کرده بودم و می‌دانستم در صورت بروز هرکدام باید چه کنم. هر ماه که رضا را برای چکاپ به بیمارستان می‌بردم از دکتر می‌خواستم چهار نسخه آزمایش کار سخختی می‌داند. او می‌گوید: ایجاد سمن در ایران ساده نیست. تشکیل هر انجمن یک بروسه طولانی طاقت‌فرسا دارد که مناسب دارای فرزند بیمار نیست. خانواده درکپر فرزند مریضش خواهد بود. بنابراین کسی این کار را می‌کند که دغدغه دیگری نداشته باشد. در نتیجه انجمن سراسری بیماران فنیل کتونوری بچه دارد و صرفا در هر استان. انجمن استانی بیماران بی‌کی‌یو موجود است که سعی می‌کند مطالبات خانواده‌ها را به کیوش دولتمردان برساند. بخش مهم این مطالبات، شیر دارویی وارداتی است که نیز مرم این افراد برای سالم نگه‌داشتن فرزندانشان است. این افراد به اندازه دیگران تجربه مزه ندارند و به نوعی می‌توان گفت جزء معلولیت جنبایی هستند. دلکنیدن برای اینکه آنها مفهوم تجربی نداشته و از خیلی چیزها محروم هستند. مطفریان درباره تنوع غذایی این بیماران می‌گوید: امروزه درجه محدود هستیم. اما تعدادی کارخانه به همراهی پزشکان متخصص تغذیه سعی می‌کنند مواد دوریع. در اروپا وکان‌بودن نیز برای بچه‌ها به بیمار دیگر تبدیل شده است. این تنوع تا حدی به تنوع محصولات غذایی جهانی برای بی‌کی‌یوها دوریع. در اروپا وکان‌بودن نیز برای بچه‌ها به بیمار دیگر تبدیل شده است. این تنوع محصولات زیستی به این شکل، دارای تنوع بالاتری است که نیاز مبرم این افراد برای سالم نگه‌داشتن فرزندانشان است. این افراد به اندازه دیگران تجربه ما محدودیه به مواد غذایی برخی از کارخانه‌های مخصوص و همچنین فروشگاه مواد غذایی ممتاز هستند. این مطالبات، سالمت فرزند خود را سالمت سند مسئل کفتاری و حرکتی از سایر همسران‌سال‌های خود جلوتر رفته، فهمیده‌اند که موفق شده‌اند. عهدی بین خودم و خدا بسته بودم که اگر توانستم نمی‌گذارم هیچ مادری شبیه به خودم سرگردان اطلاعات و مواد درمان شود. ارجمین‌رو با رضای دوساله به دانشگاه علوم پزشکی شیراز رفتم تا از کسی که غربالگری را به شیراز آورده بود، تشکر کنم. به او گفتم حجم تو باعث حمت من شد. اگر شیراز غربالگری نداشت بعید بود به تهران بروم و آزمایش بدهم. احتمال مشکل کودکم را نمی‌فهمیدم و درمان را هم پیدا نمی‌کردم. ایشان از طرف روی مدرم را رسیکوبیت اعطاکرد تا رضا با همان کت‌دکتری کاغذ را از دستش می‌کیود و متذکر می‌شود که از این خاله‌زاده‌ها اینجا قدغن است.

بعدها در اولین رمانگاهی که در شیراز دایر شد، اتحادنظرش با دکتر درمانگاه در مصرف همزمان شیر دارویی با شیر مادر را صرفا تغذیه با شیر دارویی به مرکو کودک منجر شد. البته این نتیجه تلخ اعتمادها را به اپیشتر کرد و پزشکان توانستند راکت او را از نظر علمی ثابت کرده و به کار بگیرند. با همه این تلاش‌ها، هنوز داریم موادری از فنیل کتونوریا که به معلولیت ذهنی کودک منجر می‌شود. این بیماری گاهی به دلیل خستگی ذهنی و جسمی منتهی خواهد شد. مطفریان دراین‌باره می‌گوید: این بیماری زمانی به کودکان می‌رسد که آنزیم تنظیم فنیل‌آلانین در بدن وجود نداشته باشد. میزان طبیعی فنیل در بدن کودک بین دو تا شش و در بهترین حال ۴.۵ است. درحالی‌که این افراد می‌توانند به شرط رعایت رژیم غذایی فنیل‌آلانین خود را کنترل کنند و افرادی سالم و عادی باشند، در صورت رعایت‌نشدن یا حتی قطع رژیم (که شامل استفاده از شیر درمانی در شیرخوارگی و رژیم کنترل‌شده پروتئین در بزرگسالی است) در معرض دچار به آسیب‌های مغزی بسیار شدید خواهند بود؛ تا جایی که همین امروز شاهد نگهداری بسیاری از مبتلایان در مراکز نگهداری هستیم. از ۳۰ سال پیش راه درمان این بیماری در ایران کشف شد، اما هنوز داریم کودکانی که زیر ۳۰ سال دارند ولی این بیماری منجربه عقب‌ماندگی ذهنی شان شده است. این نتیجه تلخ دو علت اصلی دارد: یک، ناتوانی خانواده در حفظ رژیم کودک و دو، تنبلی و رهاکردن رژیم. گاهی خانواده توانایی حفظ رژیم را ندارد. در برخی از موارد اما خانواده‌ها پس از مدتی که کودک فرایند رشد طبیعی را ادامه می‌دهد، مثل مثل بقیه همسران‌سال‌های خود راه ما می‌رود، حرف می‌زند، مدرسه می‌رود. دین می‌خواند و... به اشتباه فکر می‌کنند فرزندشان شرایط معمول و یکسان با دیگر بچه‌ها را دارد و رژیم بچه را قطع می‌کنند. این در حالی است که این رشد طبیعی تحت‌تاثیر همین رعایت‌نکردن رژیم غذایی است. بنابراین از آنجا که مهم‌ترین اصل در سلامت نگه‌داشتن فرزندان بی‌کی‌یو رعایت رژیم غذایی است. قطع‌نکردن رژیم در هر سنی موجب تجمع فنیل‌آلانین در بدن و اثرات مخرب و سوء بر مغز می‌شود. راستش مسیر به تالیس آسان نبود و نه در ادامه آسان نیز. عربی این‌گونه بیان می‌کند: در همان دهه ۸۰ که سال‌های آزمون و خطا بود، رژیم غذایی برای دو دوره آزمون‌های لازم، همچنان عده‌ای آسیب می‌بینند. علت این آسیب‌ها هم ضعف آموزشی بود و هم مشکلات مالی. حالا بدو کار با شیر دارویی به مسیر: برگزاری کارگاه آموزشی و حمایت مالی از خانواده‌ها. اولین کارگاه آموزشی را در خانه خودم برگزار کردم. ۶۰ نفر از مادران دارای فرزند مبتلا به بی‌کی‌یو مهمانم شدند. انتقال تجربه توسط من و یک خانم ایرانی اسکاتلندی که آن هم فرزند مبتلا داشت. انجام شد. از سال بعد که دانشگاه اعتماد کرد و کارگاه‌ها هر روز شلوغ و شلوغ‌تر شد، حمایت مالی را هم از طریق انجام تمام سپس بگیری کردم. دلخوش چندانی از این شکل فعالیت‌ها نبود و نیست، اما با بیکری. اصرار و پافشاری عربی به ثبت رسید و حمایت مالی خانواده‌ها نیز تا حدی میسر شد. عربی ادامه می‌دهد: ما فقط بیمه بودم در بی‌سالگی ترکیب ۸۰ گرم شیر دارویی، دو وعده شیر مادر و یک وعده غذا سبد تغذیه روزانه مناسبی برای فرزندم است. رضا در ۴۵ روزگی غلت زد؛ از چهار، پنج ماهگی کفترش شروع شد. ۱۰ ماهگی راه افتاد. ۲۲ سالگی بچه هوشی ۱۲۰ داشت و حالا بعد از انصراف از رشته دانشگاهی که دوستش نداشت، منتظر نتایج کنکور اسال است. فرزند زهرا عربی اولین فرزند سالم مبتلا به فنیل کتونوریا است و خوشبختانه تنها نیست. بعد از رضا در تلاش‌های بی‌وقفه عربی حالا افرادی هستند که با داشتن این بیماری سالم‌اند و بعضا با بهره هوشی کامل در المپیادها و مسابقات ملی بقیه هستند.

عربی با ارادهای قوی در عصر بدیرش قضا و قدر جنگید و فرزند خود را سالم بزرگ کرد. احتمالا در ابتدا او را نه فقط تنها می‌گذاشتند که دیوانه یا خیالاتی هم می‌خواندندش. اما جیزی، امیدی در دل او زنده کرده بود که به این بیماری هیچ مشکلی نمی‌شد. زهرا عربی بعد از دیدن فرزند دوساله سالمش تصمیم گرفت به خانواده‌های شبیه به خود کمک کند تا جلوی سایه‌گستران رنج معلولیت بر سر خانواده‌ای را بگیرد. خودش این‌طور می‌گوید: از همان اول تماسم با انجمنها بودند و مدام به من گوشزد می‌کردند که منتظر فرزندی سالم نباشم. اما بعد از اینکه رضا دوساله شد و من مطمئن بودم کودکم سالم است و حتی در برخی از سیکی‌های رشد مثل سیک گفتاری و حرکتی از سایر همسران‌سال‌های خود جلوتر رفته، فهمیدم که موفق شده‌ام. عهدی بین خودم و خدا بسته بودم که اگر توانستم نمی‌گذارم هیچ مادری شبیه به خودم سرگردان اطلاعات و مواد درمان شود. ارجمین‌رو با رضای دوساله به دانشگاه علوم پزشکی شیراز رفتم تا از کسی که غربالگری را به شیراز آورده بود، تشکر کنم. به او گفتم حجم تو باعث حمت من شد. اگر شیراز غربالگری نداشت بعید بود به تهران بروم و آزمایش بدهم. احتمال مشکل کودکم را نمی‌فهمیدم و درمان را هم پیدا نمی‌کردم. ایشان از طرف روی مدرم را رسیکوبیت اعطاکرد تا رضا با همان کت‌دکتری کاغذ را از دستش می‌کیود و متذکر می‌شود که از این خاله‌زاده‌ها اینجا قدغن است.

بعدها در اولین رمانگاهی که در شیراز دایر شد، اتحادنظرش با دکتر درمانگاه در مصرف همزمان شیر دارویی با شیر مادر را صرفا تغذیه با شیر دارویی به مرکو کودک منجر شد. البته این نتیجه تلخ اعتمادها را به اپیشتر کرد و پزشکان توانستند راکت او را از نظر علمی ثابت کرده و به کار بگیرند. با همه این تلاش‌ها، هنوز داریم موادری از فنیل کتونوریا که به معلولیت ذهنی کودک منجر می‌شود. این بیماری گاهی به دلیل خستگی ذهنی و جسمی منتهی خواهد شد. مطفریان دراین‌باره می‌گوید: این بیماری زمانی به کودکان می‌رسد که آنزیم تنظیم فنیل‌آلانین در بدن وجود نداشته باشد. میزان طبیعی فنیل در بدن کودک بین دو تا شش و در بهترین حال ۴.۵ است. درحالی‌که این افراد می‌توانند به شرط رعایت رژیم غذایی فنیل‌آلانین خود را کنترل کنند و افرادی سالم و عادی باشند، در صورت رعایت‌نشدن یا حتی قطع رژیم (که شامل استفاده از شیر درمانی در شیرخوارگی و رژیم کنترل‌شده پروتئین در بزرگسالی است) در معرض دچار به آسیب‌های مغزی بسیار شدید خواهند بود؛ تا جایی که همین امروز شاهد نگهداری بسیاری از مبتلایان در مراکز نگهداری هستیم. از ۳۰ سال پیش راه درمان این بیماری در ایران کشف شد، اما هنوز داریم کودکانی که زیر ۳۰ سال دارند ولی این بیماری منجربه عقب‌ماندگی ذهنی شان شده است. این نتیجه تلخ دو علت اصلی دارد: یک، ناتوانی خانواده در حفظ رژیم کودک و دو، تنبلی و رهاکردن رژیم. گاهی خانواده توانایی حفظ رژیم را ندارد. در برخی از موارد اما خانواده‌ها پس از مدتی که کودک فرایند رشد طبیعی را ادامه می‌دهد، مثل مثل بقیه همسران‌سال‌های خود راه می‌رود، حرف می‌زند، مدرسه می‌رود. دین می‌خواند و... به اشتباه فکر می‌کنند فرزندشان شرایط معمول و یکسان با دیگر بچه‌ها را دارد و رژیم بچه را قطع می‌کنند. این در حالی است که این رشد طبیعی تحت‌تاثیر همین رعایت‌نکردن رژیم غذایی است. بنابراین از آنجا که مهم‌ترین اصل در سلامت نگه‌داشتن فرزندان بی‌کی‌یو رعایت رژیم غذایی است. قطع‌نکردن رژیم در هر سنی موجب تجمع فنیل‌آلانین در بدن و اثرات مخرب و سوء بر مغز می‌شود. راستش مسیر به تالیس آسان نبود و نه در ادامه آسان نیز. عربی این‌گونه بیان می‌کند: در همان دهه ۸۰ که سال‌های آزمون و خطا بود، رژیم غذایی برای دو دوره آزمون‌های لازم، همچنان عده‌ای آسیب می‌بینند. علت این آسیب‌ها هم ضعف آموزشی بود و هم مشکلات مالی. حالا بدو کار با شیر دارویی به مسیر: برگزاری کارگاه آموزشی و حمایت مالی از خانواده‌ها. اولین کارگاه آموزشی را در خانه خودم برگزار کردم. ۶۰ نفر از مادران دارای فرزند مبتلا به بی‌کی‌یو مهمانم شدند. انتقال تجربه توسط من و یک خانم ایرانی اسکاتلندی که آن هم فرزند مبتلا داشت. انجام شد. از سال بعد که دانشگاه اعتماد کرد و کارگاه‌ها هر روز شلوغ و شلوغ‌تر شد، حمایت مالی را هم از طریق انجام تمام سپس بگیری کردم. دلخوش چندانی از این شکل فعالیت‌ها نبود و نیست، اما با بیکری. اصرار و پافشاری عربی به ثبت رسید و حمایت مالی خانواده‌ها نیز تا حدی میسر شد. عربی ادامه می‌دهد: ما فقط بیمه بودم در بی‌سالگی ترکیب ۸۰ گرم شیر دارویی، دو وعده شیر مادر و یک وعده غذا سبد تغذیه روزانه مناسبی برای فرزندم است. رضا در ۴۵ روزگی غلت زد؛ از چهار، پنج ماهگی کفترش شروع شد. ۱۰ ماهگی راه افتاد. ۲۲ سالگی بچه هوشی ۱۲۰ داشت و حالا بعد از انصراف از رشته دانشگاهی که دوستش نداشت، منتظر نتایج کنکور اسال است. فرزند زهرا عربی اولین فرزند سالم مبتلا به فنیل کتونوریا است و خوشبختانه تنها نیست. بعد از رضا در تلاش‌های بی‌وقفه عربی حالا افرادی هستند که با داشتن این بیماری سالم‌اند و بعضا با بهره هوشی کامل در المپیادها و مسابقات ملی بقیه هستند.

عربی با ارادهای قوی در عصر بدیرش قضا و قدر جنگید و فرزند خود را سالم بزرگ کرد. احتمالا در ابتدا او را نه فقط تنها می‌گذاشتند که دیوانه یا خیالاتی هم می‌خواندندش. اما جیزی، امیدی در دل او زنده کرده بود که به این بیماری هیچ مشکلی نمی‌شد. زهرا عربی بعد از دیدن فرزند دوساله سالمش تصمیم گرفت به خانواده‌های شبیه به خود کمک کند تا جلوی سایه‌گستران رنج معلولیت بر سر خانواده‌ای را بگیرد. خودش این‌طور می‌گوید: از همان اول تماسم با انجمنها بودند و مدام به من گوشزد می‌کردند که منتظر فرزندی سالم نباشم. اما بعد از اینکه رضا دوساله شد و من مطمئن بودم کودکم سالم است و حتی در برخی از سیکی‌های رشد مثل سیک گفتاری و حرکتی از سایر همسران‌سال‌های خود جلوتر رفته، فهمیده‌ام که موفق شده‌ام. عهدی بین خودم و خدا بسته بودم که اگر توانستم نمی‌گذارم هیچ مادری شبیه به خودم سرگردان اطلاعات و مواد درمان شود. ارجمین‌رو با رضای دوساله به دانشگاه علوم پزشکی شیراز رفتم تا از کسی که غربالگری را به شیراز آورده بود، تش