

سندرم آلپورت چیست؟

Alport syndrome

سندرم آلپورت یک بیماری ژنتیکی ارثی است که عمدتاً کلیه‌ها، گوش‌ها و چشم‌ها را درگیر می‌کند. این سندرم به دلیل جهش در ژن‌های مرتبط با تولید پروتئین کلاژن نوع IV ایجاد می‌شود که برای ساختار فیلترهای کلیوی (گلومرول‌ها)، گوش داخلی و قسمت‌هایی از چشم ضروری است.

علائم بالینی بیمار مبتلا به سندرم آلپورت عمدتاً شامل مشکلات کلیوی، شنوایی و چشمی است که در ادامه به تفکیک آورده شده است:

• علائم کلیوی:

- وجود خون در ادرار (هماچوری) که معمولاً اولین علامت بیماری است و ممکن است به صورت میکروسکوپی یا قابل مشاهده باشد.
- وجود پروتئین در ادرار (پروتئینوری) که نشان‌دهنده آسیب به واحدهای فیلتراسیون کلیوی است.
- کاهش تدریجی عملکرد کلیه که می‌تواند به نارسایی کلیه منجر شود.
- ورم (ادم) در اندام‌ها، خصوصاً پاها، مچ پا و اطراف چشم به علت احتباس مایعات.
- فشار خون بالا به خصوص در مراحل پیشرفته بیماری.
- علائمی مانند ضعف، خستگی، کاهش اشتها، تهوع، استفراغ و تکرر ادرار در مراحل پیشرفته بیماری کلیوی.

• علائم شنوایی:

- کاهش شنوایی حسی-عصبی دوطرفه که معمولاً در اواخر کودکی یا نوجوانی آغاز می‌شود و ابتدا فرکانس‌های بالا را تحت تأثیر قرار می‌دهد و به تدریج بدتر می‌شود.

• علائم چشمی:

- اختلالات عدسی چشم مانند لنتیکونوس قدامی (تغییر شکل و حالت مخروطی عدسی) که باعث مشکلات بینایی می‌شود.
- نقاط سفید یا زرد روی شبکیه (رتینوپاتی) که معمولاً دید را مختل نمی‌کند اما نشان‌دهنده بیماری است.
- در برخی موارد ممکن است مشکلات بینایی مانند آب مروارید یا تاری دید وجود داشته باشد.

این علائم معمولاً از دوران کودکی شروع شده و بسته به نوع ژنتیکی و شدت بیماری می‌تواند متفاوت باشد. مردان به طور معمول علائم شدیدتری نشان می‌دهند.

سندرم آلپورت معمولاً در دوران کودکی علائم خود را نشان می‌دهد و نیازمند مراقبت تخصصی و پایش عملکرد کلیه، شنوایی و بینایی است.

فرآیند پرستاری در بیماران مبتلا به سندرم آلپورت

۱. ارزیابی (Assessment)

- جمع‌آوری شرح حال کامل از بیمار از جمله علائم فعلی و سوابق خانوادگی (به‌ویژه بیماری‌های کلیوی، کم‌شنوایی و مشکلات چشمی)
- بررسی علائم بالینی: هماچوری (وجود خون در ادرار)، پروتئینوری، ورم (edema)، فشار خون بالا، مشکلات شنوایی و بینایی.
- آزمایش‌های تشخیصی:
 - آزمایش ادرار برای سنجش هماچوری و پروتئینوری.
 - بررسی عملکرد کلیه (آزمایش کراتینین، اوره).
 - سنجش شنوایی (ادیومتري).
 - معاینه چشم (اسلیت‌لامپ) برای بررسی عدسی و شبکیه.

۲. تشخیص‌های پرستاری (Nursing Diagnoses)

- کاهش برون‌ده ادراری مرتبط با اختلال عملکرد کلیه.
- خطر عدم تعادل مایعات بدن به دلیل احتباس مایع و ورم.
- خطر کاهش شنوایی و مشکلات بینایی.
- اضطراب یا نگرانی مربوط به بیماری مزمن و عوارض آتی.

۳. برنامه‌ریزی (Planning)

برنامه‌ی مراقبتی بایستی شامل موارد زیر باشد:

- پایش دقیق و مکرر عملکرد کلیه و یافته‌های آزمایشگاهی.
- ارجاع بیمار به تیم چندرشته‌ای شامل نفرولوژیست، شنوایی‌شناس، چشمپزشک، مشاور ژنتیک و روان‌شناس در صورت نیاز.
- آموزش به بیمار و خانواده در مورد مصرف داروها، پایش فشار خون، محدودیت نمک و پروتئین.
- آماده‌سازی برای گزینه‌های درمانی مانند دیالیز یا پیوند کلیه در مراحل پیشرفته.

۴. مداخلات پرستاری (Nursing Interventions)

- کنترل مایعات و الکترولیت‌ها: پایش ورودی و خروجی مایعات، وزن‌کشی روزانه، محدود کردن نمک و در صورت لزوم مایع.
- پایش فشار خون و تجویز دارو: استفاده از داروهای مهارکننده ACE و ARB برای کاهش پیشرفت بیماری کلیه.
- مراقبت از شنوایی: ارزیابی منظم شنوایی و معرفی به شنوایی‌شناس و تجویز سمعک در صورت نیاز.
- مراقبت از چشم: ارجاع به چشمپزشک و پایش وضعیت عدسی و شبکیه.

- حمایت روانی و اجتماعی: ارائه مشاوره برای مقابله با اضطراب و چالش‌های بیماری مزمن.
- آموزش بیمار و خانواده درباره پیگیری‌های منظم، علائم هشداردهنده (افزایش ورم یا فشار خون)، اهمیت مصرف داروها و مراجعه فوری به مراکز درمانی در وضعیت‌های اورژانسی.

۵. ارزیابی مجدد (Evaluation)

- بررسی تأثیر مداخلات (مانند پایداری فشار خون، کاهش پروتئینوری، حفظ عملکرد کلیه) و نیاز به اصلاح برنامه پرستاری متناسب با وضعیت بالینی جدید.
- ارزیابی مناسب بودن حمایت‌های ارائه شده (شنوایی، بینایی و روانی).

مداخلات پرستاری برای کنترل عوارض شایع سندرم آلپورت

عبارتند از:

- پایش دقیق عملکرد کلیه و کنترل مایعات: شامل کنترل ورودی و خروجی مایعات، وزن کشی روزانه و محدود کردن مصرف نمک و مایعات در صورت لزوم برای پیشگیری از احتباس مایعات و ورم.
- پایش فشار خون و تجویز دارو: مراقبت از فشار خون با استفاده از داروهای مهارکننده ACE یا ARB جهت کاهش پیشرفت بیماری کلیوی.
- مراقبت از شنوایی و بینایی: ارزیابی منظم شنوایی و چشم و معرفی به شنوایی‌شناس و چشمپزشک جهت پیشگیری و مدیریت آسیب‌ها.
- حمایت روانی و اجتماعی: ارائه مشاوره برای کاهش اضطراب و مقابله با چالش‌های بیماری مزمن.
- آموزش بیمار و خانواده: اطلاع‌رسانی درباره مصرف دارو، علائم هشداردهنده، اهمیت مراجعه به موقع و رعایت رژیم‌های محدودکننده نمک و پروتئین.
- ارجاع به تیم چندرشته‌ای: همکاری با نفرولوژیست، شنوایی‌شناس، چشمپزشک و روان‌شناس برای مراقبت جامع.

این مداخلات علاوه بر کمک به کنترل عوارض کلیوی، شنوایی و بینایی، از پیشرفت بیماری جلوگیری می‌کنند و کیفیت زندگی بیمار را بهبود می‌بخشند.

دلیل انجام اسپلنکتومی (برداشتن طحال) در بیمار مبتلا به سندرم آلپورت

معمولاً مرتبط با مشکلات هماتولوژیک مانند ترومبوسیتوپنی (کاهش پلاکت خون) است که ممکن است در این بیماران به دلیل اختلالات ژنتیکی و تأثیرات بیماری ایجاد شود.

سندرم آلپورت می‌تواند در مواردی با کاهش پلاکت خون همراه باشد که گاهی به دلیل تجمع پلاکت‌ها در طحال (هیپراسپلنسم) رخ می‌دهد. در این شرایط، اسپلنکتومی انجام می‌شود تا پلاکت‌ها آزاد شوند و تعداد پلاکت‌ها در خون افزایش یابد. همچنین، در برخی موارد، اگر درمان دارویی مثل کورتون یا IVIG برای بهبود ترومبوسیتوپنی مؤثر نباشد، اسپلنکتومی به عنوان یک گزینه درمانی مطرح می‌شود.

بنابراین، در بیماران سندرم آلپورت که دچار عوارضی مانند ترومبوسیتوپنی مقاوم به درمان دارویی هستند، اسپلنکتومی ممکن است برای بهبود وضعیت خونی و پیشگیری از خونریزی‌ها انجام شود.

در نهایت، اسپلنکتومی در این بیماران باید با رعایت مراقبت‌های ویژه و واکسیناسیون پیش از عمل انجام شود تا از عوارض عفونی پس از برداشتن طحال جلوگیری شود.

مراقبت پرستاری بعد از عمل جراحی اسپلنکتومی (برداشتن طحال) در بیمار دچار سندرم آلپورت

۱. مدیریت درد و ناراحتی

- استفاده از داروهای مسکن طبق تجویز پزشک و آموزش بیمار به مصرف منظم داروها
- تشویق به فعالیت‌های سبک و راه رفتن آرام برای کاهش درد و نفخ

۲. مراقبت از زخم جراحی

- تمیز و خشک نگه داشتن محل برش‌ها
- رعایت دقیق دستورالعمل تعویض پانسمان
- هشدار به بیمار برای گزارش هرگونه قرمزی، تورم، چرک یا درد غیرمعمول
- جلوگیری از فعالیت‌های سنگین و بلند کردن اجسام که به زخم فشار وارد کند

۳. فعالیت و استراحت

- حفظ تعادل بین استراحت و افزایش تدریجی فعالیت بر اساس توصیه پزشک
- راه رفتن آرام و حرکت پاها برای جلوگیری از لخته شدن خون و عوارض ریوی مانند عفونت ریه‌ها
- انجام ورزش‌های تنفسی (تنفس عمیق و سرفه کنترل شده با حمایت دست یا بالش روی محل عمل)

۴. رژیم غذایی و مایعات

- شروع تغذیه با مایعات شفاف پس از بازگشت حرکت دودی روده و دفع گاز
- پرهیز از مصرف مواد نفاخ و نوشیدنی‌های گازدار

- مصرف مکرر مایعات، سبزیجات و میوه تازه برای جلوگیری از یبوست

۵. پیشگیری از عفونت

- تزریق واکسن‌های پیشگیرانه (مانند پنوموواکس) قبل یا پس از عمل به دلیل کاهش عملکرد ایمنی بعد از اسپلنکتومی
- آموزش بیمار درباره اهمیت رعایت بهداشت و مراقبت از علائم عفونت (تب، درد، ورم، قرمزی در محل عمل)
- توصیه به بیمار برای داشتن کارت هشدار وضعیت اسپلنکتومی برای اطلاع‌رسانی به کادر درمان در موارد ضروری

۶. پایش‌های بالینی

- کنترل وضعیت شمارش پلاکت خون
- پیگیری و نظارت بر علائم حیاتی و وضعیت عمومی بیمار

این مراقبت‌ها به کاهش عوارض پس از اسپلنکتومی، پیشگیری از عفونت‌های جدی و تسریع بهبودی کمک می‌کند.

منابع:

۱. European Renal Association - European Dialysis and Transplant Association (ERA-EDTA) / ERA-EDTA Registry and ERKNet (European Rare Kidney Disease Reference Network)
 ۲. Alport Syndrome Foundation (یک مؤسسه غیرانتفاعی تخصصی در حمایت از بیماران آلپورت)
 ۳. UpToDate - Clinical Resource
-