



واقعیت هایی درباره دیستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال

(Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy)



دوستان عزیز :

بیماری دیستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال (Facioscapulohumeral muscular dystrophy [FSHD]) سالهای بسیاری بخشی از زندگی خانواده‌ام بوده است.

پدر پدربزرگم مبتلا به FSHD بود و ۱۰۲ سال عمر کرد! از پنج فرزند خانواده مادرم ۳ نفر، از جمله مادرم ، مبتلا به این بیماری بودند که بیماری مادرم در دهه سی زندگی او تشخیص داده شد. هنگامی که ۹ ساله بودم پدر و مادرم از « لبخند کج و کوله » ام فهمیدند که من هم مبتلا به این بیماری هستم. این کتابچه به منظور دادن اطلاعات پایه در مورد FSHD به شما تهیه شده است تا بتوانید تا حد ممکن زندگی لذت‌بخش و پر باری را برای خود فراهم آورید . با استفاده از این اطلاعات شما یا فرزندتان می‌توانید برای تغییرات آینده آماده شوید و برای به حداقل رسانیدن بسیاری از آثار بیماری مجهز گردید. من با درک چگونگی اثر بیماری به شکل های گوناگون بر خودم توانسته ام زندگی شخصی و حرفه ای پر بار و ارزشمندی داشته باشم .

شما هم می‌توانید ، همانند من شیوه هایی را برای ایجاد موازنه میان انجام کارهای بسیار سخت و بسیار آسان ایجاد کنید. هرگز فکر نکنید که دنیا به آخر رسیده است! با مطالعه این کتابچه مطالب دلگرم‌کننده‌ای درباره FSHD خواهید آموخت .درمان ها و روش هایی برای اغلب علائم و مشکلات ناشی از بیماری وجود دارند . بیماری طول عمر را کاهش نمی‌دهد و پیشرفت آن در اکثر مبتلایان بسیار کند است و به شما فرصت آمادگی و تطبیق با شرایط و تغییرات جدید را می‌دهد . برخلاف برخی دیگر از اشکال دیستروفی عضلانی ، این نوع از دیستروفی عضلانی مشخصا عملکرد قلب و تنفس را تهدید نمی‌کند.

برنامه ی پژوهشی انجمن دیستروفی عضلانی آمریکا (MDA) پیوسته در جهت بر داشتن گام هایی برای یافتن درمان های بهتر و بهبودی کامل بیماری است . MDA یاور شگفت‌انگیزی برای من برای مبارزه با این بیماری بوده است. اگر چه چالش هایی را پیش رو دارید ، لطفا بخاطر داشته باشید که: تنها نیستید. شما میتوانید با FSHD زندگی خوبی داشته باشید .

پُل تاپکین

لیک‌آند، فلوریدا



پُل تاپکین

دیسٹروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال کاپولوهیومرال (Facioscapulohumeral muscular dystrophy) چیست؟



دیسٹروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال (FSHD) یک اختلال عضلانی ژنتیکی است که در آن عضلات صورت، شانه‌ها و قسمت بالای بازوان از جمله مناطقی هستند که بیش از همه گرفتار میشوند.

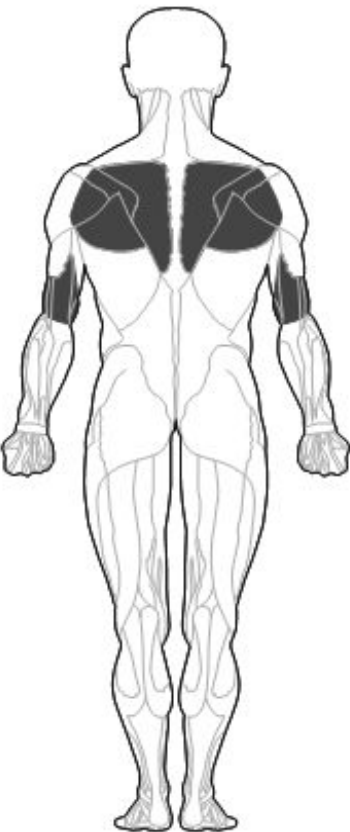
این نام طولانی بر گرفته از فاسیز (*fancies*)، واژه‌ی لاتین و اصطلاح پزشکی برای صورت (*face*)؛ اسکاپولا (*scapula*)؛ واژه‌ی لاتین و اصطلاح آناتومیکی برای شانه (*shoulder*)؛ و هیومروس (*humerus*)؛ واژه‌ی لاتین برای قسمت بالای بازو و اصطلاح آناتومیکی برای استخوانی که از شانه تا آرنج کشیده شده است، می‌باشد. واژه دیستروفی عضلانی به معنای از بین رفتن پیشرونده عضلات، همراه با ضعف پیشرونده و اتلاف (از دست رفتن توده) عضلات است. در FSHD، ضعف از همه جدی‌تر صورت، شانه‌ها و قسمت بالای بازوان را تحت تاثیر قرار می‌دهد، اما معمولاً بیماری موجب ضعف در دیگر عضلات نیز می‌شود.

از آنجا که FSHD بیماری است که معمولاً بسیار به آرامی پیشرفت می‌کند و بندرت قلب یا سیستم تنفسی را گرفتار می‌کند یک بیماری تهدید کننده زندگی به شمار نمی‌آید. اکثر افراد مبتلا به این بیماری طول عمر عادی دارند.

چه عاملی باعث FSHD می‌شود؟

FSHD تقریباً همیشه با یک نقص ژنتیکی (جهش) همراه است که به کوتاه‌تر شدن بیش از حد معمول قطعه دی.ان.ای (DNA) در کروموزوم ۴ می‌انجامد. این قطعه بخشی از یک ژن خاص نیست، اما با این وجود به نظر می‌رسد که در پردازش درست ماده ژنتیکی مداخله می‌کند.

تعداد اندکی از افراد دارای اختلالی هستند که دقیقاً شبیه FSHD است اما قطعه کوتاه در کروموزوم ۴ را ندارند. دلیل ژنتیکی اختلال آنها هنوز مشخص نشده است.



آیا اشکال متفاوتی از FSHD وجود دارند؟

برخی متخصصان FSHD را به دو شکل بروز یابنده در بالغین و بروز کننده در کودکی تقسیم می‌کنند. شکل بروز یابنده در بالغین (که شامل شکلی از FSHD است که در نوجوانی شروع میشود) بسیار شایع تر است. در هر دو نوع FSHD، ضعف عضلات صورت می‌تواند در کودکی آغاز شود. گهگاه، دیگر علائم FSHD در ابتدای دوران کودکی نمایان می‌شوند. این نوع FSHD، یعنی نوع بروز کننده در کودکی، عموماً با در نظر گرفتن ضعف عضلانی دوره شدید تری دارد و گاه بر شنوایی و بینایی نیز اثر می‌گذارد. شواهد اولیه حاکی از آن است که شکل بروز کننده در کودکی با قطعه بزرگتری از DNA از دست رفته همراه است.

چه اتفاقی برای فرد مبتلا به FSHD می‌افتد؟

سن بروز، پیشرفت و شدت FSHD به میزان گسترده‌ای متفاوت است.

معمولاً، علائم در دوران نوجوانی خود را نشان می‌دهند، و اکثر مبتلایان در سن ۲۰ سالگی متوجه برخی از مشکلات می‌شوند، اگرچه ضعف در برخی عضلات می‌تواند حتی در کودکی و یا حتی در دهه ۵۰ سالگی آشکار گردد. در برخی افراد بیماری به حدی خفیف است که بیمار متوجه هیچگونه علائمی نمی‌شود. در چنین مواقعی ممکن است بیمار بودن فرد تنها هنگامی که عضوی دیگر از اعضا خانواده به علت ابتلا به شکل شدید تر بیماری به پزشک مراجعه می‌نماید تشخیص داده شود.

معمولاً، افراد تا وقتی که عضلات شانه یاساق پای آنها درگیر نشده و مشکل در بلند کردن دستها یا بالا و پایین رفتن از پله‌ها نداشته باشند به پزشک مراجعه نمی‌کنند. در بسیاری از بیماران، چنانچه به دقت از آنها سؤال شود، می‌توانند داشتن علائمی در کودکی، چون بیرون زدگی عضلات شانه‌ای یا مشکل در پرتاب توپ را بخاطر آورند. در بسیاری از موارد، این افراد می‌گویند که تاکنون هرگز نتوانسته‌اند سوت بزنند یا بادکنک باد کنند یا حتی در نوشیدن نوشیدنی با نی نوشیدن نوشیدنی مشکل داشته اند، اما شاید این مشکلات را مربوط به دیستروفی عضلانی نمی‌دانسته‌اند. در اکثر افراد مبتلا به FSHD پیشرفت بیماری بسیار کند است. ممکن است زمانی



باربارا ویلیامز از کلکاماس اورگان، ابتدا علائم FSHD را در دوران کودکی داشت. عمل جراحی که اخیراً بر روی وی انجام شد سبب کاهش درد و استفاده بهتر از بازوی راست در او شد. این خانم پس از انجام عمل جراحی برای ثابت ساختن استخوان شانه

به درازی ۳۰ سال طول بکشد تا بیماری به صورت جدی ناتوان کننده شود ، و این اتفاق برای همه مبتلایان رخ نمی دهد . تخمین زده می شود که حدود ۲۰ درصد افراد مبتلابه FSHD در نهایت برخی مواقع از صندلی چرخدار استفاده نمایند .

ضعف عضلات صورت

غالباً "ضعف عضلات صورت اولین علامت FSHD است ، اما ممکن است فرد مبتلا به محض به وجود آمدن متوجه آن نشود . معمولاً این موضوع توسط فرد دیگر یا یک پزشک به وی گفته می شود .

عضلاتی که بیش از همه درگیر میشوند آنهایی هستند که چشمها و دهان را احاطه می کنند . برای این بیماران جمع کردن لبها و گرفتن کارایی بیشتر از دهان مشکل است ، و همین دلیل مشکل باد کردن بادکنک ، استفاده از نی نوشیدن نوشیدنی و سوت زدن توسط این بیماران است .

آنچه موجب نگرانی است ضعف عضلات چشم است ، که می تواند سبب بسته نشدن کامل چشمان فرد در طول شب گردد . با پیشرفت بیماری ، گاه چشم ها می توانند طی شب دچار خشکی شوند ، که می تواند باعث جراحت آنها شود. بیدار شدن هنگام صبح با احساس وجود سنگریزه در چشم ، سوزش یا خشکی چشم ممکن است نشانه ای از بسته نشدن کامل آنها باشد . استفاده از چشم پوشانه یا پارچه سیاه رنگ پوشاننده چشم ها به هنگام خواب می تواند ضرورت یابد .

ضعف عضلات شانه

اکثر مبتلایان به FSHD متوجه ضعف در ناحیه شانه -scapulae- بعنوان اولین علامت وجود یک اشکال می شوند .

استخوانهای شانه بطور معمول نسبتاً " در جای خود ثابت هستند . این ها به عنوان تکیه گاهی عمل می کنند که به عضلات بازو امکان می دهند تا به عنوان اهرم برای بلند کردن اشیاء ، از جمله وزن خودشان ، عمل نمایند .



ضعف عضلات صورت میتواند استفاده از نی نوشیدن نوشیدنی و حتی لبخند زدن را مشکل سازد .



به علت وجود ضعف در شانه ها و پشت ، عضلاتی که به طور عادی از پشت دیده نمی شوند در FSHD قابل رویت هستند . این مرد همچنین الگوی مشخص نا متقارن ضعف را ، همراه با چرخش شانه و اسکولیوز خفیف نشان می دهد .

در FSHD عضلاتی که شانه‌ها را سر جای خود نگاه می‌دارند ضعیف می‌شوند و امکان می‌دهند که این استخوانها بیش از حد حرکت نمایند. استخوانهای شانه بیرون می‌زنند و طی حرکت خود به سمت گردن بالا می‌روند، که به این حالت *بال‌گونه* کتفی (*scapular winging*) گفته می‌شود، چرا که استخوان بیرون زده شبیه بال پرنده‌گان به نظر می‌آید.

حالت اهرم‌گونه تا حدی از بین می‌رود. اغلب ضعف در هر دو طرف بدن یکسان نیست.

در مراحل اولیه شخص مبتلا به FSHD متوجه چیزهایی مانند قادر نبودن به پرتاب توپ به نحو کارآمد می‌شود. رفته رفته بلند کردن دستها تا بالای سر برای شانه کردن موهای سر یا رساندن دستها به قفسه‌های بلند یا آویختن اشیاء مشکل می‌شود. این مشکلات به دلیل ضعف عضلات اطراف شانه‌ها و قسمت بالای بازوان پیش می‌آیند.

ضعف عضلات تحتانی ساق پا

با پیشرفت FSHD عضلات جلویی و جانبی قسمت پایین ساق پاها ضعیف می‌گردند. اینها عضلاتی هستند که به ما امکان بالا آوردن قسمت جلوی پا هنگام راه رفتن را می‌دهند به نحوی که از پنجه‌ها سکندری نخوریم.

وقتی این عضلات ضعیف می‌شوند، پا در حال راه رفتن بجای جلو آمدن سر جای خود می‌ماند و گاه سبب سکندری خوردن می‌شود. به این وضعیت *افتادگی پا* (*Foot Drop*) گفته می‌شود.

پزشک ممکن است به فرد بگوید: “روی پاشنه‌های پاهای خود راه برو، مثل پنگوئن” تا قدرت این عضلات بلند کننده پا را بیازماید.

هنگام پرسشهای پزشکی فرد ممکن است بگوید که “موقع راه رفتن احساس می‌کنم پایم گیر می‌کند” یا “احساس می‌کنم پاهای خودم به من پشت پا می‌زنند تا زمین بخورم.” داشتن مشکل با پله‌ها و سطوح ناصاف معمول است.



این خانم می‌تواند به دلیل ابتلا به FSHD آشکارا پای راست خود را به عقب بکشد.

همه مبتلایان به FSHD دارای مشکل ضعف عضلات تحتانی ساق پا نیستند .

ضعف عضلات شکمی

دربسیاری از افراد مبتلابه FSHD ضعف عضلات شکمی ایجاد می‌شود . این ضعف می‌تواند در مراحل اولیه بیماری ایجاد گردد . با پیشرفت ضعف عضلات شکمی ، در فرد بیمار لوردوز (*lordosis*)، که نوعی انحنای شدید در ناحیه کمر (تحتانی) ستون فقرات است ، ایجاد می‌شود .



لوردوز در FSHD شاخص است .

ضعف عضلات سرینی

در برخی اشخاص ، ضعف عضلات سرینی که لگن خاصره را احاطه می‌نمایند (پزشکان به آن کمر بند لگنی می‌گویند) نیز دیده می‌شود . این وضعیت برای همه مبتلایان اتفاق نمی‌افتد . بنظر می‌رسد این نوع ضعف ، اگر رخ دهد ، در بیشتر مواقع در میانسالی بروز می‌کند . ضعف عضلات سرین باعث ایجاد مشکل هنگام بلند شدن از روی صندلی یا طی کردن پله‌ها می‌شود و می‌تواند به نیاز از استفاده از صندلی چرخدار، بویژه برای مسافتهای طولانی ، بیانجامد . بعضی مواقع عضلات فوقانی ساق پا نیز درگیر این بیماری می‌گردند . ضعف عضلات کمر بند لگنی می‌تواند باعث راه رفتن اردک وار شود و به ایجاد لوردوز که اغلب در FSHD دیده می‌شود یاری رساند .

در کودکان مبتلا به FSHD ضعف عضلات سرین اولین چیزی است که والدین متوجه آن می‌شوند ، چرا که باعث ایجاد مشکل هنگام راه رفتن و دویدن می‌شود .

ضعف نا برابر (نا متقارن) عضلات

در اکثر افراد مبتلا به FSHD ، ضعف ، دستکم اندکی ، بین نیمه چپ و نیمه راست بدن متفاوت است . در برخی اشخاص مبتلا به FSHD این تفاوت بین طرفین بدن می‌تواند بسیار چشمگیرتر باشد . دلیل این عدم تقارن ، که در اغلب انواع دیستروفی عضلانی مشاهده نمی‌شود، روشن نیست .

آیا FSHD اثرات دیگری غیر از ضعف دارد؟

آری . در FSHD مسائل دیگری هم علاوه بر ضعف عضلانی وجود دارند که باید در نظر گرفته شوند .

درد و التهاب

التهاب عضلات - تهاجمی که توسط انواع خاصی از سلولهای سیستم ایمنی انجام می شود- در برخی از دیستروفیهای عضلانی اتفاق می افتد و می تواند در برخی افراد مبتلا به FSHD گسترده باشد .

به این دلیل ، گاه FSHD می تواند با نوع دیگری از بیماری عضلانی بنام پلی مایوزیت (polymyositis) ، نوعی بیماری غیرژنتیکی که در آن عضلات موردتهاجم سیستم ایمنی قرار می گیرند ، اشتباه گرفته شود. یک تفاوت مهم در این است که پلی مایوزیت با پردنیزون ، یک داروی کورتیکواستروئیدی که باعث سرکوب التهاب می شود ، قابل درمان است در حالی که بنظر نمی رسد پردنیزون بتواند دوره FSHD را تغییر دهد . عوارض جانبی فراوان این دارو باعث می شود که مصرف آن برای فرونشاندن ناراحتی عملی نباشد .

درد در FSHD همچنین ممکن است ناشی از شیوه ای باشد که عضلات ضعیف شده با استفاده از آن ساختمان های بدن ، مانند ستون مهره ها و شانه ها ، را از محورشان به خارج می کشند .

اختلالات مفاصل و ستون مهره ها

هنگامی که ضعف عضلانی شدید و طولانی باشد ، می تواند به سفتی مفاصل در یک مکان بیانجامد . این سفتی را همکشی (contracture) می نامند . در FSHD ، اگر همکشی به وجود آید ، احتمالاً " در مفاصل قوزک پا ایجاد می شود .

ستون فقرات در واقع از مفاصل زیادی در بین مهره ها تشکیل شده است . ستون مهره ها به شکلی طراحی شده است که ، تا حدودی مانند عروسکهای فنری ، انعطاف پذیر است ، بنابراین وقتی عضلات احاطه کننده ستون مهره ها دچار ضعف می گردند ، این ستون از محور خود خارج می شود .

انحنای محوری اغلب باعث بروز لوردوز ، یا فرورفتگی کمر (swayback) می‌گردد ، اما می‌تواند به بروز اسکولیوز (scoliosis)، که در آن ستون مهره ها به قسمت جانبی بدن انحنای پیدا می‌کنند ، مانند حرف S ، نیز بیانجامد . اسکولیوزی که گاه در FSHD رخ میدهد معمولاً شدید نیست .

از دست رفتن جزئی شنوایی

گاه از دست رفتن شنوایی در FSHD بروز می‌کند ، اما معمولاً خفیف است و بیشتر بر دریافت صداهای زیر اثر می‌گذارد . این حالت آنقدر خفیف است که مورد توجه قرار نمی‌گیرد مگر آن که آزمایش دقیق انجام گیرد (برای مثال ، بعنوان بخشی از یک مطالعه) . برخی متخصصین حتی این موضوع را زیر سوال برده اند که آیا از دست رفتن شنوایی در FSHD بروز یابنده در بزرگسالی دارای شیوع کمترنسبت به بزرگسالان به طور عام است یا خیر . هنگامی که از دست رفتن شنوایی در FSHD رخ میدهد ، دلیل روشنی ندارد .

وقتی FSHD در دوران کودکی آغاز می‌شود از دست رفتن شنوایی برای صداهای دارای گستره های زیرتر می‌تواند شدیدتر از FSHD بروز یابنده در بزرگسالی باشد . دلیل این موضوع نیز روشن نیست .

اختلالات در شبکیه چشم

برخی اختلالات در رگهای خونی شبکیه ، « پرده » قرار گرفته در پشت چشمها که تصاویر بصری در آن بازتاب می‌یابند ، اغلب در افراد مبتلا به FSHD شناسایی می‌گردند . خوشبختانه ، افراد بسیار معدودی دچار مشکل دید ناشی از این عارضه می‌شوند ، اما باید حتماً توسط یک چشم پزشک مورد پایش قرار گیرند . به دلایل نامشخص این مشکل عموماً " در FSHD بروز یابنده در کودکی شایعتر است . منشأ مشکل شبکیه چشم در هر دو شکل این بیماری بخوبی شناخته نشده است .

عملکرد قلبی و تنفسی



عملکرد قلب در FSHD بایستی بررسی شود .

از آنجا که عضو جامعه مبتلایان به دیستروفی عضلانی هستید ممکن است درباره گرفتاری شدید قلبی یا ریوی که در انواع خاص دیستروفی عضلانی شایع است چیزهایی شنیده باشید . اگر چه گرفتاری قلبی گاه می تواند یک عامل برای FSHD به شمار رود ، اما بندرت حاد است و اغلب تنها با استفاده از آزمایش تخصصی قابل کشف است . اخیراً برخی متخصصان پایش عملکرد قلبی را در مبتلایان به FSHD توصیه می نمایند .

به همین ترتیب ، مشکلات تنفسی ناشی از ضعف عضلات دستگاه تنفسی در FSHD به اندازه بعضی از دیستروفی های عضلانی دیگر شایع نیست . انجام آزمایش عملکرد ریوی در فواصل معین در مورد برخی از بیماران ممکن است توصیه گردد .

چه مشکلاتی در این بیماری پیش نمی آیند؟

همانگونه که در مقالات پزشکی خوانده اید یا با خانواده های درگیر دیستروفی عضلانی گفتگو نموده اید ، ممکن است چیز هایی در مورد بروز ناتوانیهای یادگیری یا سایر انواع نقایص ذهنی شنیده باشید . این مشکلات در FSHD بروز نمی کنند .

همچنین ممکن است از افراد دچار صدمات نخاعی یا سایر اختلالات دستگاه عصبی شنیده باشید که دچار از دست رفتن حس لامسه ، ناتوانی کنترل ادرار و مدفوع ، یا مشکلات در رابطه جنسی شده اند . این مشکلات نیز با FSHD همراه نمی باشند .

چگونگی تشخیص FSHD ؟

امروزه قابل اعتمادترین راه تشخیص FSHD انجام آزمایش برای بخش بسیار کوچک از دست رفته DNA در کروموزوم ۴ است . این آزمایش ، که بر روی سلولهای خونی انجام می پذیرد ، روش بسیار دقیقی برای تشخیص FSHD تلقی می گردد ، هر چند هرگونه ژن خاص مرتبط با این بیماری شناسایی نگردیده است .

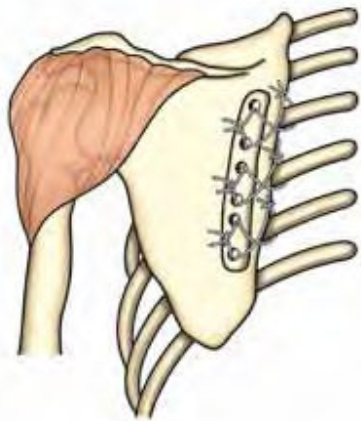
در مورد افرادی که سابقه خانوادگی داشته و علائم بیماری را نشان می دهند ،



متخصصین بیماری عصبی-عضلانی در کلینیک MDA در تشخیص FSHD مجرب هستند .



بریس های مخصوص قسمت پایین ساق
پا مانع پایین افتادن پا و سکندری خوردن
بیمار در حین راه رفتن می گردند .



افراد دچار FSHD که حد اقل دارای یک
عضله دلتوئید قدرتمند هستند (در قسمت
بالای بازو) ممکن است برای انجام عمل
جراحی که در آن شانه (کتف) به پشت
قفسه سینه مهار می شود ، انتخاب شوند ،
که این کار به عضله دلتوئید امکان می دهد
که دارای عملکرد اهرم گونه لازم برای بالا
کشیدن بازو گردد .

آزمایش DNA تمامی آن چیزی است که باید انجام شود تا تایید نماید که آیا
FSHD در آنها به وجود می آید یا خیر .

اما ، در بسیاری از موارد ، افراد بدون سابقه خانوادگی مشکوک به داشتن FSHD یا
برخی دیگر از اختلالات عصبی-عضلانی هستند . در چنین مواردی ابتدا آزمایشات
ارزانتر و دارای ویژگی کمتر نسبت به آزمایش DNA FSHD می توانند انجام
پذیرند .

یک آزمایش آزمایش اندازه گیری میزان کراتین کیناز (*creatin kinase*) است .
این آزمایش ، که باز هم بر روی نمونه خون انجام می گیرد ، مقدار آنزیمی تحت عنوان
کراتین کیناز را در خون اندازه گیری می نماید . وقتی سلولهای عضله تخریب می شوند
، آنگونه که در دیستروفی های عضلانی و برخی دیگر از اختلالات اتفاق می افتد ،
مقدار کراتین کیناز یا CK افزایش می یابد . قبلاً به کراتین کیناز، کراتین فسفوکیناز
یا CPK گفته می شد .

نوع دیگر آزمایش تشخیصی/الکترومایوگرام ، یا EMG ، است. این آزمایش که تاحدی
ناراحت کننده نیز هست ، شامل وارد کردن سوزنهای بسیار ظریف به میزان اندک به
داخل عضلات و اندازه گیری فعالیت الکتریکی در عضلات می باشد .

یک آزمایش سرعت رسانش عصب (*Nerve Conduction Velocity*) ، یا NCV
نیز ممکن است انجام پذیرد . این آزمایش شامل اندازه گیری چگونگی انتقال پیام های
سریع از یک قسمت عصب به قسمت دیگر آن می باشد . پیام های عصبی با استفاده از
الکترودهای سطحی (همانند آنهایی که در انجام الکتروکاردیوگرام بکار می روند) اندازه
گیری می شوند ، و آزمایش فقط کمی ناراحت کننده است .

شیوه تشخیصی دیگری که گاهی اوقات انجام می گیرد بیوپسی عضلانی است . در این
روش ، قطعه کوچکی از عضله ، معمولاً از بازو یا ساق پا ، برداشته می شود . پزشکان
می توانند از یک نمونه بیوپسی ، که میتواند انواع بسیاری از آزمایشات بیوشیمیایی
برای آشکار ساختن اختلالات سلولی و مولکولی که حاکی از وجود اختلالات عضلانی
خاص و غیر محتمل بودن دیگر اختلالات عضلانی است بر روی آن انجام گیرد ،
اطلاعات زیادی در دسترس قرار دهند.

امروزه بیوپسی های عضلانی کمتری نسبت به گذشته انجام می گیرند ، بویژه هنگامی که آزمایش DNA برای یک بیماری که پزشک مظنون به آن است که آن بیماری عامل ایجاد علائم بالینی است - آنگونه که در مورد FSHD این امکان وجود دارد . اما ، نمونه های بیوپسی عضله به نحوی مبرم برای درک ارتباط بین نتیجه DNA و آنچه واقعاً درون عضله رخ می دهد ، مورد نیاز می باشند .

امروزه انجام بیوپسی عضله کمترین ناراحتی و سختی را دارد و معمولاً با بی حسی موضعی انجام می پذیرد . چنانچه پزشک از شما درخواست انجام بیوپسی برای مقاصد پژوهشی را کرد قطعاً ملزم به پذیرش آن نمی باشید . اما ، اگر اینکار را بپذیرید به پژوهش برای یافتن درمان جهت FSHD شتاب خواهید داد !

آیا FSHD همیشه با سایر بیماریها اشتباه گرفته می شود؟

FSHD می تواند با پلی مایوزیت ، که نه یک بیماری ژنتیکی و نه نوعی دیستروفی عضلانی است ، اشتباه گرفته شود . این بیماری همچنین می تواند با بیماری های خاص دستگاه عصبی که اختلالات عضلانی نمی باشند نیز اشتباه گرفته شود . مراجعه به یک متخصص مغز و اعصاب ، که در اختلالات عصبی-عضلانی تخصص دارد در یک مرکز پزشکی بزرگ ، و دارای امکانات کامل تشخیصی ، امکان تشخیص درست بیماری را افزایش خواهد داد .

بهتر است تشخیص هایی که سالها پیش داده شده اند (برای مثال ، در مورد اعضاء مسن تر خانواده) مورد بازبینی قرار گیرند . بسیاری از آزمایش های DNA و دیگر رویکردهای تشخیصی طی سالهای دهه ۹۰ در دسترس قرار گرفته اند .

آیا هیچگونه درمان پزشکی برای FSHD وجود دارد؟

متأسفانه ، تعداد این درمان ها نسبتاً محدود است و هیچ یک مختص این بیماری نیستند . هیچگونه درمانی که بتواند سبب متوقف سازی یا از بین بردن اثرات بیماری گردد وجود ندارد ، اما درمان ها و توصیه هایی برای کمک به تخفیف بسیاری از علائم بیماری وجود دارند .

داروهای ضد التهاب موسوم به داروهای ضد التهابی غیراستروئیدی (non-steroidal anti-inflammatories) یا NSAIDs اغلب برای بهبود راحتی و تحرک بیمار تجویز می شوند . اینها همان داروهایی هستند که توسط بسیاری از مبتلایان به التهاب مفاصل و سایر بیماری های التهابی نیز مصرف می شوند .

داروی آزمایشی MYO-029 بر روی بیماران مبتلا به FSHD و سایر دیستروفی های عضلانی مورد آزمایش قرار گرفته است . این دارو برای جلوگیری از فعالیت یک پروتئین طبیعی محدودکننده رشد عضلات در نظر گرفته شده است .

کمک مکانیکی و جراحی

روشهای جراحی برای تثبیت استخوانهای شانه (scapulae) از طریق اتصال آن ها به دنده ها به برخی از مبتلایان به FSHD کمک رسانیده است .

در این روش استخوانهای شانه (scapulae) به دنده ها ثابت می شوند تا حرکت ننمایند . بیمار مقداری توان اهرم گونه برای بلند نمودن اشیاء در بازوی سمتی از بدن که مورد عمل جراحی قرار گرفته است را به دست می آورد ، چرا که شانه ها دیگر به اطراف حرکت نمی کنند . گرچه این نوع عمل جراحی ممکن است در عمل گستره حرکت بازو را کاهش دهد (زیرا استخوان شانه نمی تواند بطور عادی بیچرخد) ، اما ممکن است توانایی عملکردی بازو بهتر شود، چرا که حالا دیگر نقطه اهرم گونه بازو ثابت است . آنچه دارای اهمیت است آن است که به جراحی مراجعه شود که کاملاً با FSHD آشنا باشد و تجربه انجام این نوع عمل جراحی موشکافانه را داشته باشد .

فیزیوتراپیست ها اغلب استفاده از لوازمی چون پشتیبانی کننده های پشت ، کرسرها ،

کمربندها و سینه‌بندهای خاص را برای افراد مبتلا به FSHD توصیه می‌کنند. این پشتیبانی‌کننده‌ها به بهبود عملکرد عضلات ضعیف شونده در بالا و پایین پشت کمک می‌نمایند.

بریس‌های (braces) قسمت پایین ساق پا که تحت عنوان اورتوزهای ساق به مچ پا (ankle-foot orthoses) یا AFOs نامیده می‌شوند می‌توانند عضلات ضعیف شونده در قسمت پایین ساق پا را که باعث سکندری خوردن و زمین خوردن افراد مبتلا به FSHD می‌گردند مورد پشتیبانی قرار دهند. این ابزارها می‌توانند توسط پزشک یا فیزیوتراپیست پیشنهاد شوند و می‌توان مدلهای دست‌ساز یا سفارشی آنها را خریداری نمود. برخی افراد معتقدند استفاده از کفشهای سبک و ساقدار می‌تواند در پشتیبانی از پا، لاقل در مراحل اولیه ضعف عضلات، همانند AFO کمک کند.

فیزیوتراپیست‌ها به افراد دچار FSHD توصیه می‌کنند که در مقابل استفاده از این نوع ابزارها به خاطر ترس از « تنبل » شدن عضلاتشان مقاومت نکنند. آن‌ها می‌گویند، کرس‌پشتیبان یا AFO می‌تواند در تحرک و استقامت به آنها کمک کند، و پشتیبانی از عضله در موقعیت عادی آن می‌تواند به بیمار در استفاده موثرتر از نیروی باقیمانده اش یاری رساند.

ماساژ یا گرمای مرطوب (برای مثال، از بسته‌هایی که می‌توانید آن‌ها را در در مایکروویو قرار دهید) نیز برای مقابله با ناراحتی ناشی از FSHD خوب هستند.

ورزش

از آنجا که نقص بنیادین دقیقی که باعث از بین رفتن عضلات در FSHD می‌گردد هنوز مشخص نشده است، دادن توصیه‌های دقیق در مورد ورزش مشکل است.

اما، فیزیوتراپیست‌هایی که سال‌ها با مبتلایان به FSHD سر و کار داشته‌اند می‌گویند که به نظر می‌رسد ورزش در حد اعتدال به بیمار آسیب نمی‌زند و حتی ممکن است، لاقل در مورد عضلاتی که به شدت ضعیف نشده‌اند، کمک‌کننده باشد.

آنها توصیه می‌کنند که ورزش نباید باعث گرفتگی، درد قابل ملاحظه یا خستگی زیاد



ماساژ و فیزیوتراپی می‌توانند برای مبتلایان به FSHD سودمند باشند.

عضله شود . برنامه ورزشی برای فرد مبتلا به FSHD بایستی تحت نظر یک شخص حرفه ای ، مانند یک فیزیوتراپیست یا کاردرمانگر ، که دارای تجربه در زمینه اختلالات عصبی-عضلانی هستند اجرا شود . برنامه باید بر ورزش دادن عضلاتی که هنوز نسبتاً قدرتمند هستند متمرکز باشد و به عضلاتی که ضعیف شده اند استراحت بدهد . این هدف میتواند با قرار گرفتن عضله در موقعیت مکانی دقیق و انطباق با برنامه‌های ورزشی استاندارد بر آورده شود .

رژیم غذایی

رژیم غذایی شناخته شده خاصی برای کمک به FSHD یا هر نوع دیگر دیستروفی عضلانی وجود ندارد .

با پزشک کلینیک خود درباره توصیه های وی در مورد یک رژیم غذایی خاص برای خودتان و توصیه های وی برای استفاده از مکمل های غذایی مشورت کنید . برخی پزشکان استفاده از مکمل غذایی کراتین را برای افراد دارای اختلالات عضلانی پیشنهاد می کنند ، اما استفاده از این مکمل بایستی با دقت و تحت نظارت پزشکی انجام گیرد .

آیا بیماری در خانواده ها وجود دارد ؟

قطعاً FSHD می تواند در خانواده ها وجود داشته باشد . در چنین وضعیتی ، قطعه کوچکی از DNA در کروموزوم ۴ که کوتاهتر از حد معمول است در یک الگوی اتوزومال (غیرجنسی) غالب به ارث می رسد ، بدین معنی که تنها یک جهش از این نوع (از هر یک از والدین) می تواند سبب ایجاد بیماری گردد . این قطعه DNA تغییر یافته می تواند به صورت خودبه خود در یک کودک طی رشد او در داخل رحم مادر نیز ایجاد شود .

FSHD می تواند هم در خانم ها و هم در آقایان به وجود آید . در تعداد اندکی از افراد مبتلا به این بیماری جهش کروموزوم ۴ متداول شناسایی نمی گردد . در اکثر افراد مبتلا با انجام آزمایش ژنتیک می توان وجود FSHD را تشخیص داد .

بیماری FSHD یکی از اختلالات بیشمار ژنتیکی است که معتقدند در آن موزاییکی



یک حمایت کننده پشت کمرست گونه که در زیر لباسها پوشیده می شود می تواند در نگه داشتن شانه ها و پشت در حالت توازن بهتر کمک کننده باشد .

شدن سلول زایا (Germline Mosaicism) رخ می دهد . منظور از Germline (سلول زایا) همان سلولهای تخمک و اسپرم هستند . در این پدیده، برخی ، ولی نه تمامی ، سلولهای اسپرم یا تخمک در یکی از والدین حامل جهش بخصوصی است .

در خانواده‌های دارای بیش از یک فرزند مبتلا به FSHD اما فاقد سابقه خانوادگی ، این احتمال وجود دارد که یکی از والدین دارای موزاییکی شدن سلول زایا باشد و نطفه کودکان مبتلا با سلول های تخمک یا اسپرم حامل جهش FSHD بسته شده باشد . در این وضعیت ها والدین هیچگونه علائمی ندارند ، و ، چنانچه آزمایش بر روی سلول های خون آن ها انجام شود ، این سلولها جهش را نشان نمی دهند .

اطلاعات بیشتر در این زمینه را می توان در کتابچه MDA ، تحت عنوان : «واقعیت هایی درباره ژنتیک و بیماریهای عصبی-عضلانی» یافت .

برای کمک گرفتن جهت دانستن وضعیت خاص خانواده و برنامه ریزی برای فرزندان بعدی خود ، بهترین راه دیدار با یک مشاور ژنتیک است . شما می توانید برای مراجعه به مشاور ژنتیک از پزشک کلینیک خود راهنمایی بگیرید .

پژوهش های MDA برای درمان و رهایی از بیماری

سایت اینترنتی MDA در برنامه خود بطور دائم با آخرین اطلاعات در مورد بیماریهای عصبی-عضلانی بروز رسانی می شود . می توانید آخرین اخبار پژوهشی را در www.mda.org/whatsnew مشاهده نمائید .

پژوهشگران پشتیبانی شونده توسط MDA به درک بهتر بنیان مولکولی FSHD یاری رسانیده اند و در حال حاضر آنچه در پژوهش بر روی درمان آموخته اند به کار می گیرند .

در سال ۱۹۹۰ ، نقص ژنتیکی زیر بنایی عامل ایجاد بیماری در کروموزوم ۴ جا یابی گردید . بسیاری از پژوهشگران اینگونه تصور می کردند که ژنی را خواهند یافت که ، هنگامی که دچار نقص شود ، به ایجاد علائمی می انجامد که از نقطه نظر بالینی به

عنوان FSHD شناخته می‌گردند .

در سال های اخیر کشف شده است که جهش های ژن دیستروفین در کروموزوم X عامل دیستروفی های عضلانی دوشین و بکر می باشند ، و باور بر این بود که ژنتیک FSHD نیز مشابه این دو بیماری باشد .

اما ، اینگونه نبود. هیچگونه ژنی در ناحیه کروموزوم ۴ که مشخص شده است در افراد مبتلا به FSHD کوتاه میشود یافت نگردید . بجای آن ، رشته کوتاه شده DNA در بخشی از کروموزوم یافت شد که هیچ ژنی در آنجا وجود ندارد . عملکرد این نوع DNA موضوعی موشکافانه برای گروه های پژوهشی در تمام دنیا می باشد . یافته های اخیر حکایت از آن دارند که DNA دچار نقص در کروموزوم ۴ ممکن است نقش مهمی در گفتن این موضوع به سلول داشته باشد که کدامیک از ژنها باید به پروتئین ها پردازش یابند و کدام نباید پردازش شوند . تمام سلولها ژنهایی در خود دارند که "روشن" هستند (در دسترس هستند تا برای تولید پروتئین پردازش گردند) و ژنها ی دیگری که "خاموش" می باشند (برای پردازش در دسترس نمیباشند) . این تنظیم ژنی همانی است که یک نوع سلول را از نوع دیگر - برای مثال ، یک سلول عضله را از یک سلول استخوان- متمایز می سازد .

در سال ۲۰۰۲، دانشمندان پشتیبانی شونده توسط MDA دریافتند که قطعه کوتاه شده DNA در کروموزوم ۴ ممکن است جایگاهی را که در آن بطور معمول یک سیستم متوقف کننده مولکولی «می نشیند» و مانع روشن شدن نابجای ژنهای خاصی می شود حذف نماید .

در سال ۲۰۰۹ پژوهشگران حمایت شونده توسط MDA دریافتند که قطعاتی از یک ژن موسوم به DUX4 بطور غیر عادی در سلولهای مبتلا به FSHD فعال میگردند ، که به تولید پروتئینهای بالقوه سمی می انجامد .

به نظر می رسد برقرارساختن دوباره سیستم متوقف سازی عادی یا استفاده از روشی دیگر برای بلوکه کردن ژنهای به خطا فعال شده یا پروتئینهای ساخته شده توسط آن ها ، مسیری احتمالی برای درمان نهایی FSHD باشد .

ممکن است عوامل دیگری نیز در FSHD دخالت داشته باشند. برخی از پژوهشگران می‌گویند، که قطعه کوتاه‌شده DNA در کروموزوم ۴ ممکن است شکل کروموزوم را تغییر دهد و به برهم کنش‌های آن با ژنهای دور دست و یا با پوششی که هسته هر سلول را احاطه می‌کند اثر گذارد.

منبع: www.mda.org

مترجم: بهرنگ شیخ زنوزی

ویراستار علمی: دکتر علیرضا روانبخش

کپی برداری از این مطلب با ذکر نام انجمن حمایت از مبتلایان به دیستروفی و نام (مترجم و ویراستار) محترم بلامانع است.