



واقعیت هایی در مورد
دیستروفی عضلانی دوشن و بکر



دوستان عزیز

زمانی که من و همسر من ، پس از ۴ ساله شدن پسرمان " مایک " (Mike) ، دریافتیم که اومبتلا به دیستروفی عضلانی است ، در خود شکستیم . امیدها و رویاهایمان برای مایک - بازی های ورزشی ، فارغ التحصیلی از دانشگاه ، دوست یابی - همگی عوض شدند .

من ، شش ماه اول را در اندوهی دایمی گذراندم اما یک روز ، از خواب بیدار شدم و دانستم که باید واقعیت را بپذیریم . با انجمن دیستروفی آمریکا (Muscular Dystrophy Association ; MDA) و دیگر والدین کودکان دچار DMD تماس گرفتیم. از آن زمان تاکنون ، چیزهای زیادی آموخته ایم ، که بسیاری از آنها خیلی امیدوار کننده اند . ما آرامش درونمان را با چالش پیش رویمان ، و یک زندگی خانوادگی ارزشمند ، دوباره بدست آورده ایم .

طبیعی است هنگام تشخیص بیماری در فرزندان ، در هم بشکنید ، اما من و همسر من به شما اطمینان می دهیم که می توانید از عهده فشار های جسمی و احساسی که پیش رو دارید ، بر آید ؛ اگر گام های کوچکی بردارید ، اولویت ها را در نظر بگیرید ، و به نیازهای خانواده خود توجه نمایید .

ممکن است متوجه شوید که دیگران سعی دارند محدودیت هایی برای فرزندان ایجاد کنند . هنگامی که پزشک متخصص کودکان در مورد شرکت یا عدم شرکت مایک در فعالیت های ورزشی سوال کرد و پاسخ من منفی بود ، پرسید چرا او بازی نمی کند ؟ بدون آنکه بفهمم ، محدودیت برای پسر من ایجاد کرده بودم . به پزشک نگفتیم که شاهد عشق مایک به ورزش بیسبال بوده ایم ، ورزشی که ۳ سال به آن پرداخته بود .

اطلاعاتی که از MDA و دیگر خانواده ها به دست آوردیم کمک زیادی به ما کرد . متن زیر ، که توسط MDA تهیه شده است ، مقدمه ای است بر دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر ، به منظور کمک به آشنایی شما با نیازهای امروز فرزندان و درک برخی تغییراتی که در راهند . با مطالعه این متن مطالب نوید بخشی را خواهید آموخت : اینکه بیماری فرزندان « گناه » شما نیست ... اینکه دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر طی سالیان متمادی پیشرفت می کنند و به خانواده تان

فرصت می دهند که خود را با تغییرات سازش دهند ... و اینکه پیوسته درمان های بهتری برای هر یک از جنبه های بیماری به وجود می آیند .

امروزه جامعه با با دید گاه بسیار بازتری با افراد دچار ناتوانایی های جسمانی بر خورد می کند ، و دنیایی سرشار از ابزار های تکنولوژیکی به فرزندان در انجام تکالیف مدرسه ، بازی ، و کار یاری می رساند .

به مرور، افراد الهام بخش و مثبت اندیش را پیرامون خود خواهید یافت . عشق خود را را به فرزندان ارزانی دارید تا نیروگیریید . هرگز امیدها و رویاهایتان را از دست ندهید . پسر من ازدانشگاه فارغ التحصیل شد ، و توسط همسالانش پذیرفته شد . او با خودش کنار آمده است . او بیشتر از آنچه که من به او فکر کنم ، به من فکر می کند .

پس از پشت سر گذاشتن ترس و ازهم پاشیدگی درونیتان ، درخواهید یافت که زندگی هنوز دارای لذت های زیادی برای افراد خانواده تان می باشد .

سوزان نورتون

استندیش ، ماین

دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر چه هستند ؟

دیستروفی های عضلانی ، اختلالات ژنتیکی هستند که با تحلیل و ضعف پیشرونده عضلات که با تغییرات میکروسکوپی در عضله شروع می شوند مشخص می گردند . همچنانکه عضلات با گذشت زمان تحلیل می روند ، قدرت عضلانی فرد بیمار نیز کاهش می یابد .

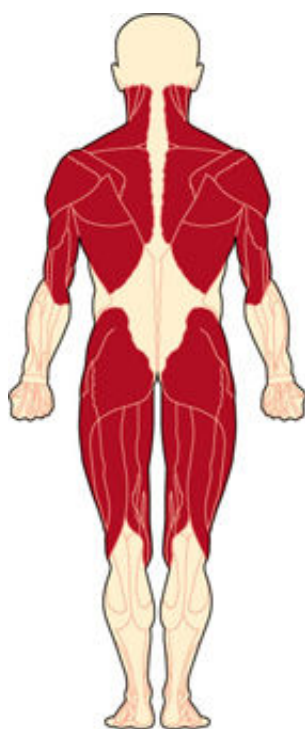
دیستروفی عضلانی دوشن (Duchenne Muscular Dystrophy ; DMD) اولین بار طی سالهای ۱۸۶۰ ، توسط عصب شناس فرانسوی بنام گیلوم بنیامین آماند دوشن (Guillaume Benjamin Amand Duchenne) توصیف شد . دیستروفی عضلانی بکر (BMD) طی سالهای ۱۹۵۰ ، بعنوان گونه دیگری از DMD توسط پزشک آلمانی بنام پیترامیل بکر (Peter) Emil Becker (شرح داده شد .

در DMD ، پسرهای مبتلا شروع به نشان دادن علائم ضعف عضلانی از ۳ سالگی می نمایند . بیماری به تدریج سبب ضعف عضلات اسکلتی ، یا ارادی ، در بازوها ، پاها ، و تنه می گردد . در اوایل نوجوانی یا حتی زودتر ، ماهیچه های قلبی و تنفسی پسر بیمار نیز ممکن است گرفتار گردند .

BMD گونه بسیار خفیف تر DMD می باشد . علائم آن در نوجوانی یا اوایل جوانی ظاهر می شوند ، و روند پیشرفت آن آهسته تراست و پیش بینی پذیری کمتری نسبت به DMD دارد . (اگرچه BMD و DMD تقریباً به طور انحصاری پسرها را گرفتار می کنند ، اما در موارد نادر ، می توانند در دختران نیز رخ دهند .)

علت دیستروفی دوشن و بکر چیست ؟

تا سال های دهه ۱۹۸۰ اطلاعات اندکی در باره ی هر نوع دیستروفی عضلانی وجود داشت . در سال ۱۹۸۶ ، پژوهشگران حمایت شونده توسط انجمن دیستروفی عضلانی آمریکا ژنی را شناسایی نمودند ، که هنگامی که معیوب می گردد - مشکلی که تحت عنوان جهش شناخته می شود - باعث ایجاد DMD خواهد شد . در سال



دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر، در مراحل اولیه ، بر شانه ها و عضلات بالای بازوها وعضلات سرین وران ها اثر می گذارند . این ضعف ها به ایجاد مشکل در بلند شدن از زمین ، بالارفتن از پله ها ، ایجاد تعادل و بالا بردن شانه ها می انجامند

۱۹۸۷ ، پروتئین مرتبط با این ژن شناخته شد و دیستروفین (Dystrophin) نام گرفت .

ژن ها حاوی رمز ها ، یا دستورالعمل هایی برای پروتئین ها هستند ، و پروتئین ها اجزاء بیولوژیکی بسیار مهم در تمامی اشکال زندگی می باشند . DMD هنگامی رخ می دهد که یک ژن خاص در کروموزوم X قادر به تولید پروتئین دیستروفین نباشد . BMD نتیجه ی بروز جهش های مختلف در همین ژن است . افراد مبتلا به BMD مقداری دیستروفین دارند ، اما یا کافی نیست و یا کیفیت نا مطلوبی دارد . داشتن مقداری از دیستروفین سبب حفاظت عضلات افراد دچار دیستروفی عضلانی بکر در مقابل تحلیل عضلانی ، به وخامت یا سرعت آنچه که در افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن رخ می دهد ، می شود.

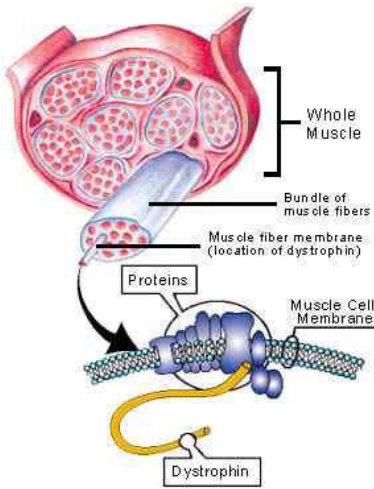
ضمنا" ، مصرف یا عدم مصرف غذاهای حاوی پروتئین ، نمی تواند باعث جایگزینی دیستروفین از دست رفته گردد .

در عضلات ارادی افراد مبتلا به DMD یا BMD چه اتفاقی می افتد ؟

سیر پیشرفت DMD تقریباً" به خوبی قابل پیش بینی است . کودکان مبتلا به این اختلال ، غالباً" راه رفتن را با تاخیر یاد می گیرند. در کودکان نوپا ، ممکن است والدین متوجه بزرگی عضله پشت ساق پا ، یا هایپرتروفی کاذب (Pseudohypertrophy) آن بشوند .

کودک پیش دبستانی مبتلا به DMD ، ممکن است دست و پا چلفتی به نظر آید و به دفعات زمین بخورد . همچنین ممکن است والدین متوجه شوند پسرشان در بالا رفتن از پله ها ، بلند شدن از زمین یا دویدن مشکل دارد .

کودک ممکن است هنگامی که به سن مدرسه رفتن می رسد ، روی پنجه یا قسمت های توپ مانند پاهای خود راه برود ، همراه با چرخش مختصر هنگام راه رفتن . راه رفتن او به شیوه ی اردک (Waddling gate) و متزلزل است و می تواند به آسانی زمین بخورد . او برای حفظ تعادل خود شکم خود را جلو می دهد و شانه های خود را عقب می کشد . او در بالابردن بازوان خود نیز مشکل دارد .



عضلات از دسته هایی (Bundles) از رشته ها (سلول ها ؛ Cells) ساخته شده اند . گروهی از پروتئین های دارای وابستگی متقابل در طول غشای (Membrane) احاطه کننده ی هر رشته (Fiber) به حفظ خصوصیت کاری عضله کمک می نمایند . هنگامی که یکی از این پروتئین ها ، دیستروفین ، وجود نداشته باشد ، نتیجه ی آن بروز دیستروفی عضلانی دوشن است ؛ وجود دیستروفین دارای کیفیت نا مطلوب یا مقدار ناکافی آن موجب ایجاد دیستروفی عضلانی بکر می شود .

بسیاری از کودکان مبتلا به DMD ، بین ۷ تا ۱۲ سالگی توانایی راه رفتن را ازدست می دهند . در سالهای نوجوانی ، ممکن است در فعالیت هایی که با استفاده از بازوها ، پاها یا تنه انجام می شوند نیاز به یاری گرفتن از دیگران و یا پشتیبانی مکانیکی داشته باشند .

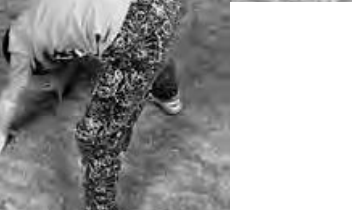
دیستروفی عضلانی بکر

در اغلب موارد ، دیستروفی عضلانی بکر ، تا دوران نوجوانی یا حتی بزرگسالی ؛ احتمالاً زمانی که جوان احساس می کند نمی تواند از عهده ی کلاسهای تربیت بدنی یا آموزش نظامی برآید ، تشخیص داده نمی شود . وی برای جبران ضعف عضلات خود، شروع به راه رفتن به شیوه ی اردک می نماید ، روی پنجه پاهایش راه می رود یا شکم خود را جلو می دهد .

الگوی تحلیل عضلات در BMD ، همچون دوشن ، معمولاً از عضلات سرین و ناحیه ی لگن ، ران ها و شانه ها شروع می شود . اما در BMD ، میزان تحلیل عضلانی از یک فرد تا فرد دیگر تفاوت زیادی دارد . برخی مردان در دهه ۳۰ سالگی یا بالاتر از آن نیاز به صندلی چرخ دار پیدامی کنند ، در حالیکه برخی ، سالهای سال با کمک وسایل کمکی جزئی، مثلاً "عصا، امور خود را می گذرانند .

چه آزمایش هایی برای تشخیص DMD و BMD مورد استفاده قرار می گیرند ؟

پزشک معمولاً برای تشخیص هر یک از اشکال دیستروفی عضلانی ، با گرفتن تاریخچه ی خانوادگی و انجام معاینات فیزیکی کار را شروع می کند . پزشک می تواند با استفاده از این داده ها به اطلاعات زیادی ، از جمله الگوی ضعف عضلات ، دست یابد . گرفتن تاریخچه و معاینه فیزیکی گام بزرگی به سوی رسیدن به تشخیص ، حتی پیش از انجام هر گونه آزمایش های تشخیصی پیچیده ، است . از آنجا که بیماری های دیگری نیز هستند که علائم همانند DMD و BMD دارند ، رسیدن به



پسرهای مبتلا به DMD به دلیل ضعف عضلات پا ، شیوه ای خاص در بلند شدن از زمین ، موسوم به شگرد گاور (Gower's Maneuver) آنان ابتدا بر روی دست ها و زانوان خود بلند می شوند ، سپس قسمت پشت را بالا می آورد ، آنگاه دست های خود را بر روی پاهای خود « راه » می برند تا قسمت بالای بدن خود را بالا آورند .

تشخیص جدی دارای اهمیت است . اغلب دیستروفی عضلانی بکربا دیستروفی عضلانی کمربند تنه ای (Lim – Girdle Muscular Dystrophy) یا آتروفی عضلانی نخاعی (Spinal Muscular Atrophy) اشتباه گرفته می شود . بدین دلیل ، پیش از آن که تصور شود که مساله واقعا " BMD است انجام آزمایش ژنتیک و بیوپسی عضله حایز اهمیت می باشد .

پزشک همچنین می خواهد مشخص نماید که آیا ضعف عضله ناشی از وجود مشکل در خود عضلات است یا در اعصاب کنترل کننده ی آن ها . وجود مشکلات در اعصاب کنترل کننده ی عضلات ، یا نورون های حرکتی ، که خاستگاه آن ها طناب نخاعی و مغز می باشد وبه تمامی عضلات گسترده می شوند ، می تواند موجب ضعفی شود که شبیه یک مشکل عضلانی به نظر می آید اما در واقع اینگونه نیست .

در اوایل فرایند تشخیص بیماری پزشکان اغلب یک آزمایش خون به نام اندازه گیری میزان CK را درخواست می نمایند . CK مخفف کراتین کیناز (Creatin Kinase) است ، که آنزیمی است که از عضله ی تخریب شده به بیرون نشت می کند . هنگامی که میزان CK در نمونه ی خون بالا رفته باشد ، معمولا " بدان معناست که عضله در اثر فرآیندی غیرمعمول ، نظیر دیستروفی عضلانی یا التهاب ، در حال تخریب است . بنابراین ، میزان بالای CK حاکی از آن است که خود عضلات علت احتمالی ضعف می باشند ، اما نمی گوید که دقیقا " کدام بیماری عضلانی ممکن است وجود داشته باشد .

در دسترس بودن آزمایش های تشخیصی DNA ، که با استفاده از سلول های خون یا سلول های عضله اطلاعات دقیقی در اختیار قرار می دهند، گسترش یافته است . شما می توانید از پزشک یا مشاور ژنتیک بپرسید که چه آزمایش هایی در دسترسند . از آنجا که بسیاری از مردان مبتلا به BMD (وبرخی از مردان دچار DMD) پدر خواهند شد ، مسلم است که این موضوع حایز اهمیت است که بدانیم فرد مبتلا به کدام بیماری ارثی می باشد . همچنین ، آزمایش می تواند بر روی خواهران افراد مبتلا به DMD و BMD انجام شود تا مشخص گردد که آیا ناقلین بیماری هستند یا خیر ، یعنی می توانند دارای فرزندان دچار اختلال باشند یا خیر .

پزشک ممکن است برای مشخص نمودن این موضوع که چه اختلالی عامل ایجاد مشکل است در خواست انجام بیوپسی (*Biopsy*) عضله، یعنی برداشتن نمونه ای از عضله از طریق جراحی، نماید. با بررسی این نمونه پزشک می تواند تا حد زیادی بگوید که در واقع چه اتفاقی در داخل عضله در حال روی دادن است. تکنیک های مدرن می توانند از بیوپسی برای تمایز دیستروفی های عضلانی از اختلالات التهابی عضلانی و دیگر اختلالات عضلانی و نیز تمایز بین اشکال مختلف دیستروفی، استفاده کنند.

انجام دیگر آزمایش ها بر روی نمونه ی بیوپسی می تواند اطلاعاتی را مبنی بر این که کدامیک از پروتیین های عضلانی در سلول های عضله حضور دارند، و این که آیا این پروتیین ها به مقادیر طبیعی و در مکان های درست قرار دارند یا خیر، در اختیار قرار دهند. این کار می تواند مشخص سازد که آیا بیماری DMD است (بدون هیچگونه دیستروفین) یا BMD (با مقداری دیستروفین)

برای درمان DMD یا BMD چه می توان کرد؟

به برکت پیشرفت های پزشکی در بسیاری از زمینه ها، درمان های بسیار خوبی برای مقابله با تمامی اثرات دیستروفی های عضلانی دوشن و بکر در دسترس قرار گرفته اند. این درمان ها هر زمان رو به بهتر شدن هستند. استفاده از درمان های حاضر می تواند به تامین رفاه و عملکرد جسمانی بیماران کمک نماید و امید به زندگی را در آنان ارتقا دهد.

هم کشی ها

شدت اثرات DMD و BMD را می توان با حفظ انعطاف بدن، راست نگه داشتن قامت و حفظ تحرک بدن، تا آنجا که ممکن است، به حداقل رسانید. روشهای چندی برای رسیدن به این مقصود وجود دارند:



بریس ها، یا « اورتوز ها »، می توانند هنگامی که عضلات ضعیف هستند پشتیبانی دهند.

به موازات تحلیل عضله ، غالبا" در فرد مبتلا به دیستروفی ، مفاصل دچار فشردگی می شوند ، که تحت عنوان هم کشی ها (Contractures) نامیده می شوند، که در صورت عدم درمان تشدید می گردند ، و باعث ناراحتی و محدودیت حرکتی و انعطاف پذیری می شوند . هم کشی ها می توانند برزانوها ، کشاله ران ، پاها ، آرنج ها ، مچ ها ، و انگشتان اثر گذارند .

اما ، شیوه های بسیاری برای به حداقل رساندن و به تعویق انداختن هم کشی ها وجود دارند . گستره ای از تمرینات حرکتی ، که طبق یک برنامه منظم انجام می گیرند ، می توانند با جلوگیری از کوتاه شدن زود هنگام زردپی ها (Tendons) هم کشی ها را به تعویق اندازند . نکته ی مهم آن است که یک فیزیوتراپیست به شما آموزش دهد که چگونه این تمرینات را به درستی انجام دهید .

استفاده از بریس ها (Braces) در قسمت های پایین پاها نیز می تواند به کشیدگی و انعطاف پذیری اندام ها کمک کند ، و شروع هم کشی ها را به تاخیر اندازد .

هنگامی که هم کشی ها پیشرفته شده باشند ، ممکن است با انجام عمل جراحی سبب تخفیف آن شد . یک روش رهاسازی زردپی ، که به نام جراحی طناب پاشنه (Heel Cord Surgery) نیز نامیده می شود، غالبا" در زمانی که کودک هنوز راه می رود ، به منظور درمان هم کشی های قوزک و سایر قسمت های پا انجام می شود. معمولا" کودک پس از انجام این عمل ، نیاز به پوشیدن بریس در قسمت پایین پا دارد .

انحنای ستون مهره ها

در پسر های جوان دچار DMD ، به تدریج ستون مهره ها می تواند به شکل منحنی در آید . ممکن است ستون مهره ها از سویی به سوی دیگر انحنای پیدا کند به پهلو خم شود (Scoliosis) یا بطرف جلوه شکل « قوزمانند » انحنای پابد (Kyphosis) . اسکولیوز معمولا" هنگامی پدید می آید که پسر مبتلا شروع به استفاده از صندلی چرخ دار به شکل تمام وقت می نماید . انحنای به شکل « فرو رفتگی کمری »



گستره ای از تمرینات حرکتی به تاخیر در ایجاد هم کشی ها کمک می کنند .

(Swayback) که گاه در بیمارانی که هنوز راه می روند مشاهده می گردد تحت عنوان لوردوز (Lordosis) نامیده می شود .

اسکولیوز شدید می تواند در نشستن ، خوابیدن ، و حتی نفس کشیدن اختلال ایجاد کند ، بنابراین باید معیارهایی را برای جلوگیری از بروز آن مد نظر قرار داد . نحوه ی انجام تمرینات ورزشی برای تاحد امکان راست نگهداشتن کمروتوصیه در مورد شیوه ی نشستن و خوابیدن را میتوان از فیزیوتراپیست کسب کرد .

عمل جراحی برای راست کردن ستون مهره ها در بر گیرنده ی وارد کردن یک میله فلزی قلاب دار به داخل ستون مهره ها می باشد . جراحی برای نوجوانان مبتلا به DMD ، معمولاً در هنگام بلوغ انجام می شود .

داروها

مشخص شده است که داروهای متعلق به گروهی بنام کورتیکواستروئیدها (Corticosteroids) در آهسته تر کردن روند پیشرفت DMD موثرند (یافته های مبنی بر اثر یا عدم تاثیر کورتیکواستروئیدها بر BMD وجود ندارند) .

درسال ۲۰۰۵ ، آکادمی عصب شناسی آمریکا (the American Academy of Neurology) ، توصیه هایی در مورد استفاده از این داروها در مبتلایان به DMD منتشر ساخت . نتایج این توصیه ها شامل موارد زیر می باشند :

- پردنیزون (Prednisone) (قابل دسترس در ایالات متحده) و دفلازاکورت (Deflazacort) (معمولاً غیر قابل دسترس در ایالات متحده) در درمان DMD سودمند هستند . نتایج هفت مطالعه ی دارای کیفیت بالا نشان داده اند که مصرف این داروها سبب افزایش قابل ملاحظه ی قدرت ، عملکرد عضلانی زمان دار (مثلاً "مدت زمانی که طول می کشد تا یک پسر از پله ها بالا رود) و عملکرد تنفسی بیمار می گردد .
- میزان موثر ابتدایی داروها عبارتند از : 0.75 میلی گرم به ازای هر کیلوگرم وزن بدن پسر بچه در هر روز برای پردنیزون ، یا 0.9 میلی گرم به ازای هر کیلوگرم وزن پسر بچه در هر روز برای دفلازاکورت .

- چنانچه با این دوز مصرفی اثرات جانبی بیش از حد ، نظیر افزایش قابل توجه وزن ، ابتلا به آب مروارید ، نازک شدن استخوان ها (پوکی استخوان) (Osteoporosis) یا مشکلات رفتاری ، رخ دهند باید دوز مصرفی کاهش یابد . شایع ترین اثرات جانبی این داروها ، افزایش وزن و ایجاد صورت گرد و پف آلود می باشند .
- هنوز پژوهشگران نمی دانند که آیا دفلازکورت اثرات جانبی کمتری نسبت به پردنیزون دارد یا خیر .

سن مطلوب برای شروع درمان با کورتیکواستروئیدها مشخص نشده است . برخی پزشکان معتقدند که باید تجویز کورتیکواستروئیدها را هر چه زود تر پس از تشخیص بیماری شروع کرد ، درحالی که دیگر پزشکان ترجیح می دهند تا زمانی که پسر بچه دچار مشکلاتی در راه رفتن شود منتظر بمانند . پیش از شروع درمان با کورتیکواستروئیدها ، پزشک و خانواده باید درباره ی فواید مورد انتظار و اثرات جانبی احتمالی دارو گفتگویی سنجیده با یکدیگر داشته باشند .

غالباً " همراه با پردنیزون ، مکمل کلسیم و ویتامین D برای خنثی کردن اثرات آن بر استخوان ها تجویز می شوند .

معمولاً " یک رژیم کم کالری ، و دارای میزان پایین سدیم (کم نمک) برای کمک به مقابله با اضافه وزن و احتباس مایعات که در مصرف کورتیکواستروئیدها دیده می شود توصیه می گردد .

گاه داروهای کاهش دهنده ی بار کاری قلب برای DMD و BMD توصیه می شوند

بریس ها ، چارچوبه های ایستادن ، و صندلی های چرخ دار

. بریس ها ، که " اورتوز ها " (Orthoses) نیز نامیده می شوند ، پشتیبان قوزک پا و پا هستند یا تا زانو کشیده می شوند . گاه اورتوزهای قوزک پا- پا فقط برای پوشیدن در شب ها تجویز می شوند تا هنگامی که بچه خواب است از پایین افتادن پا جلوگیری نمایند و تاندون آشیل را کشیده نگه دارند .

ایستادن به مدت چند ساعت در روز ، حتی با داشتن حداقل وزن موجب داشتن گردش خون بهتر ، استخوان های سالم تر ، و ستون مهره های راست تر می گردد . استفاده از یک واگرمخصوص ایستادن یا چارچوبه ی مخصوص ایستادن (Standing Frame) ، می تواند به مبتلایان به DMD یا BMD کمک نماید تا بایستند . برخی از صندلی های چرخ دار قابلیت بلند و کوتاه شدن را دارند و می توانند به حالت ایستاده در آیند .

دیر یا زود ، تمامی پسران دچار DMD نیازمند استفاده از صندلی چرخ دار می شوند . بسیاری از آنان در ابتدا فقط در مدرسه یا مکان هایی که وسایل نقلیه در آن ها رفت و آمد نمی کنند از صندلی چرخ دار استفاده می نمایند و به مقداری راه رفتن در خانه ادامه می دهند . در دوشن ، برای کودک استفاده ی تمام وقت از صندلی چرخ دار از سن حدود ۱۲ سالگی امری عادی است . اگرچه کودک و والدین ممکن است از صندلی چرخ دار به عنوان نماد ناتوانی هراس داشته باشند ، اما اکثر استفاده کنندگان در می یابند که با استفاده از آن ، واقعا "دارای تحرک بیشتر ، انرژی بیشتر ، وعدم وابستگی بیشتر نسبت به زمانی هستند که کوشش می کنند بر روی پاهای بسیار ضعیف خود راه بروند .

دیگروسایل کمکی مربوط به تحرک و وضعیت /استقرار می توانند به مراقبت کنندگان از مبتلایان به DMD و BMD ، کمک کنند . از جمله ی ساده ترین این وسایل ، یک تخته ی مخصوص نقل و انتقال جهت کمک به فردی است که در اطراف صندلی چرخ دار حرکت می نماید . بالابرها ی مکانیکی ، صندلی های مخصوص زیردوش حمام و تختخواب های الکترونیکی نیز می توانند مورد استفاده قرار گیرند .

DMD و BMD چه آسیب های دیگری به بدن می رسانند ؟

درد و حس

شما ممکن است خیال خود را از دانستن این موضوع که تحلیل عضلانی در دوشن و بکر معمولاً " به خودی خود درد آور نیست ، راحت کنید . برخی از مبتلایان ،

گرفتگی عضلات در برخی از اوقات را گزارش می نمایند ؛ این گرفتگی ها می توانند با مصرف مسکن های تهیه شونده بدون ارایه نسخه ی پزشک برطرف شوند .

همچنین ، از آنجا که دیستروفی عضلانی به طور مستقیم بر اعصاب اثر ندارد ، افراد مبتلا به این اختلالات حس لامسه و دیگر حس های طبیعی خود را حفظ می کنند . آنان معمولاً بر عضلات صاف ، یا غیرارادی ، مثانه و روده خود نیز کنترل دارند و عملکرد های جنسی عادی دارند .

قلب

عضلات قلب نیز همانند عضلات اندام های بدن ، می توانند به واسطه ی فقدان دیستروفین ضعیف شوند . با گذشت زمان ، و گاه قبل از نوجوانی ، آسیبی که در اثر DMD به قلب وارد شده ، می تواند تهدید کننده زندگی باشد . این سیستم بایستی به طور دقیق ، معمولاً به وسیله ی یک متخصص قلب کودکان ، پایش گردد .

افراد دچار DMD و BMD غالباً ، به دلیل کمبود دیستروفین ، دچار کاردیومیوپاتی (Cardiomyopathy) - ضعف عضله قلب - می شوند . لایه ی عضلانی قلب (مایوکارد ؛ Myocardium) ، همانند آنچه که در ماهیچه های اسکلتی رخ می دهد ، تحلیل می رود ، و فرد را با احتمال خطر نارسایی قلبی کشنده روبرو می سازد .

برخی مبتلایان به BMD ، دچار گرفتاری خفیف عضلات اسکلتی ولی مشکلات قلبی شدید هستند .

در سال ۲۰۰۵ آکادمی پزشکی کودکان آمریکا (the American Academy of Pediatrics)، توصیه هایی را برای مبتلایان به DMD و BMD و ناقلین این بیماری ها انتشار داد .

آکادمی توصیه می نماید که در مورد افراد مبتلا به DMD یک ارزیابی کامل قلبی توسط یک متخصص در اوایل کودکی شروع شود و مجدداً " سالی یکبار تا سن ۱۰



برای پسرهای مبتلا به DMD باید به طور منظم اکو کاردیوگرام انجام شود .

سالگی تکرارگردد . پس از آن ، ارزیابی باید هرساله ، یا به هنگام بروز علائم قلبی نظیر احتباس مایعات یا کوتاهی تنفس انجام گیرد .

درمورد مبتلایان به BMD ، توصیه می شود که ارزیابی ها ، در ۱۰ سالگی شروع شوند واز آن به بعد حد اقل سالی یکبار انجام شوند .

ناقلین BMD و DMD دارای احتمال خطر کاردیومیوپاتی در حد بیش از میانگین می باشند . آکادمی پیشنهاد می نماید که ناقلین باید در اواخر نوجوانی یا اوایل بزرگسالی ، یا اگر نشانه های بیماری بروز نمودند زودتر، مبادرت به ارزیابی کامل قلبی نمایند و بایستی ارزیابی را از ۲۵ تا ۳۰ سالگی شروع کنند و هر پنج سال یکبار تکرار نمایند .

شواهد اولیه ای وجود دارند مبنی بر این که مهارکننده های آنزیم تغییر دهنده ی آنژیوتانسین (ACE ; Angiotensin Converting Enzyme) و بتا بلاکرها (Beta blockers) می توانند روند تحلیل عضله قلب را در DMD و BMD آهسته نمایند مشروط به این که تجویز داروها بلافاصله پس از ظهور نا هنجاری ها در اکوکاردیوگرام (تصویربرداری اولترا ساند قلب) اما پیش از رخ دادن علائم ، شروع شود .

برخی مبتلایان به BMD که دچار مشکلات قلبی شدید هستند، اما از وضعیت سلامت عمومی خوبی برخوردارند ، با پیوند قلب به نحو موفقیت آمیزی درمان شده اند .

عملکرد تنفسی

پس از آن که پسر مبتلا به DMD به سن حدود ۱۰ سالگی می رسد ممکن است دیافراگم و دیگر عضلاتی که ریه ها را به کار می اندازند ، ضعیف شوند ، و کارایی ریه ها را از نظر دم و بازدم کم نمایند . ممکن است پسر بچه ها و مردان جوانان مبتلا به DMD از کوتاهی نفس خود شکایت نکنند . مشکلاتی که ممکن است بیانگر عملکرد تنفسی ضعیف باشند شامل : سردرد ها ، کند ذهنی ، مشکل در تمرکز یا بیدار ماندن و کابوس شبانه می باشند .



تهویه ی غیر تهاجمی می تواند کیفیت خواب را بهبود بخشد .

هر شخص دارای سیستم تنفسی ضعیف مستعد دچار شدن به عفونت های بیشتر و مشکل در سرفه کردن نیز می باشد . یک سرماخوردگی ساده می تواند به سرعت به ذات الریه پیشرفت نماید . در عفونت ها ، آن چه دارای اهمیت است این است که پیش از آن که یک فوریت تنفسی رخ دهد ، درمان بی درنگ انجام گیرد .

زمانی که توانایی تنفس نزول می کند ، خانواده می تواند یک وسیله کمکی برای سرفه کردن تهیه نماید یا روش های کمک به سرفه کردن و عاری نگه داشتن سیستم برونشیاال از ترشحات را بیاموزد . می توان با درما نگر تنفسی یا متخصص ریه برای کسب اطلاعات مورد نیاز مشاوره کرد .

در پاره ای موارد ، ممکن است تهویه ی کمکی برای تامین گردش هوای کافی جهت دم و بازدم مورد نیاز باشد .

معمولاً اولین گام در استفاده از تهویه کمکی استفاده از یک وسیله ی غیرتهاجمی است ، یعنی وسیله ای که استفاده از آن نیازمند هیچگونه کار جراحی نیست . شخص هوای تحت فشار را از طریق ماسک ، قطعه ی بینی یا قطعه ی دهانی دریافت می نماید . اگر تهویه ی شبانه روزی ضرورت داشته باشد ، امکان استفاده از تهویه ی غیر تهاجمی بصورت تمام وقت ، زیر نظریزشک دارای دانش کافی در این کار، وجود دارد . برخی از مردان جوان ، تبدیل از حالت غیر تهاجمی به تهاجمی ، که بدین معنی است که طی فرایندی موسوم به تراکیوستومی (Tracheostomy) با عمل جراحی مدخلی در نای ایجاد میشود، که به هوا امکان می دهد بطور مستقیم وارد نای شود ، را انتخاب می نمایند .

تأثیرات ذهنی

حدود یک سوم از پسران دچار DMD دارای درجاتی از ناتوانی در یادگیری هستند ؛ هرچند معدودی از آنان به شدت دچار عقب ماندگی ذهنی می باشند . پزشکان معتقدند ممکن است اختلالات دیستروفین در مغز عامل کاستی های شناختی و رفتاری باشند . مشکلات یادگیری که در برخی از مبتلایان به DMD و BMD



حدود یک سوم پسرهای مبتلا به DMD دچار ناتوانی در یادگیری هستند .

مشاهده می شوند در سه عرصه کلی رخ می دهند : دقت در تمرکز ، یادگیری و حافظه کلامی ، و برهم کنش های هیجانی .

کودکان مشکوک به داشتن ناتوانی در یادگیری می توانند توسط یک متخصص رشد کودکان یا روانشناس اعصاب کودکان از طریق بخش آموزش های ویژه ی سازمان مدرسه یا سیستم ارجاع پزشکی مورد ارزیابی قرار گیرند . چنانچه ناتوانی در یادگیری تشخیص داده شود ، می توان بی درنگ مداخلات آموزشی و روانشناختی را شروع نمود . ممکن است متخصص تمرین ها یا تکنیک هایی را که می توانند به بهبود این کاستی ها کمک نمایند توصیه کند ، و مدرسه نیز می تواند امکانات کمکی ویژه برای یادگیری را فراهم نماید .

آیا رژیم های غذایی یا تمرینات ورزشی خاص می توانند در DMD و BMD کمک نمایند ؟

رژیم غذایی

بسیاری از مردم ، هنگامی که عبارت " فقدان یک پروتئین " را می شنوند ، منطقا می پرسند : " آیا باید پروتئین بیشتری بخورم ؟ " متاسفانه خوردن پروتئین بیشتر هیچگونه تاثیری برهیچیک از پروتئین هایی که در دیستروفی عضلانی ار دست رفته اند نمی گذارد .

هیچ محدودیت یا افزودگی خاص رژیم غذایی برای کمک به DMD یا BMD شناخته نشده است . اغلب پزشکان رژیم غذایی مشابه با سایر پسر بچه های در حال رشد را ، البته با کمی اصلاحات ، توصیه می نمایند .

مجموعه ی کم تحرکی و عضلات شکمی ضعیف می تواند به یبوست شدید بیانجامد ، بنابراین رژیم غذایی باید سرشار از فیبر و مایعات باشد ، همراه با مقادیر بالای میوه و سبزیجات تازه .

درمورد پسرهایی که از صندلی های چرخ دار برقی استفاده می نمایند ، پردنیزون مصرف می کنند یا آنهایی که خیلی فعال نیستند ، احتمالا باید دریافت کالری تا

حدی محدود شود تا وزن را پایین نگه دارد . چاقی تنش بیشتری بر عضلات ضعیف شده ی اسکلتی و قلبی وارد می آورد . پزشکان دریافته اند که یک رژیم غذایی کم کالری هیچگونه اثر زیانباری بر عضلات ندارد .

کسانی که پردنیزون مصرف می نمایند و افرادی که مشکلات قلبی دارند ممکن است نیاز به رژیم غذایی دارای محدودیت از نظر سدیم داشته باشند .

تمرینات ورزشی

تمرینات ورزشی می توانند به ساخته شدن عضلات اسکلتی کمک کنند ، سیستم قلبی - عروقی را سالم نگه می دارند ، و به داشتن احساس بهتر بودن کمک می نمایند . اما در دیستروفی عضلانی تمرینات ورزشی خیلی زیاد می توانند به عضله آسیب رسانند . با پزشک خود در مورد اینکه بهترین میزان انجام تمرینات ورزشی چقدر است ، مشورت نمایید . شخص مبتلا به DMD یا BMD می تواند در حد متوسط تمرینات ورزشی را انجام دهد اما نباید به مرز خستگی برسد .

برخی کارشناسان شنا و تمرینات ورزشی آبی (آب درمانی) را به عنوان روشی مفید برای حفظ هر چه ممکن تر خاصیت کشیدگی عضلات بدون این که تنش بی جایی بر آن ها وارد آید می دانند . توان شناور ماندن بر روی آب به حفاظت عضلات در مقابل برخی از انواع صدمات و آسیب های عضلانی کمک می کند . پیش از اجرای هرگونه برنامه ورزشی ، اطمینان حاصل کنید که یک ارزیابی قلبی را انجام داده باشید .

فیزیوتراپی و کاردرمانی

معمولاً یک برنامه فیزیوتراپی بخشی از درمان DMD و BMD به شمار می رود . پزشک شما را برای انجام یک ارزیابی دقیق و در یافت توصیه های مربوطه نزد فیزیوتراپیست خواهد فرستاد .



برخی کارشناسان شنا و تمرینات آبی را توصیه می کنند .

اهداف اصلی فیزیوتراپی عبارتند از برقراری امکان بیشتر حرکت مفاصل و جلوگیری از هم کشی ها و اسکولیوز .

کاردرمانی بر فعالیت ها و عملکردهای خاصی متمرکز است ، درحالیکه فیزیوتراپی بر قابلیت حرکت ، و در جایی که امکان پذیر باشد ، تقویت گروه عضلات بزرگ تاکید می نماید . کاردرمانی می تواند به فرد در انجام کار ، تفریح ، یا امور زندگی روزمره مانند رانندگی ، لباس پوشیدن ، یا استفاده از کامپیوتر کمک نماید.

چگونه خانواده ها و کودکان ، با DMD یا BMD کنار بیایند ؟

هنگامی که یکی از اعضای خانواده به DMD یا BMD مبتلاست ، تمامی اعضای آن خانواده درگیر نیاز های مراقبتی و واکنش های عاطفی وی می شوند . بسیاری از افراد از منابع مذهبی کمک و پشتیبانی دریافت می نمایند ؛ خانواده های دارای تجربیات مشابه ، از کتابهای خودیاری یا مشاوره ی حرفه ای بهره مند می گردند . این منابع معمولاً موارد زیر را پیشنهاد می دهند :

برای کودک

- به پرسش های کودکان خود در مورد بیماری با صداقت ، و با زبانی قابل درک ، پاسخ دهید .
- همواره براین باور باشید که کودک شما فردی است ، که بیماری تنها یک جنبه از زندگی وی را تشکیل می دهد .
- بر کارهایی که کودک توانایی انجامش را دارد تاکید نمایید و بگذارید خودش راه هایی را برای انجام آنچه می خواهد پیدا کند . کودکان اغلب راه های خلاقانه ای برای شرکت در فعالیتهای ورزشی و سایر سرگرمی ها پیدا می کنند .

- با وی همانند دیگر فرزندان خود رفتار کنید ، نظم و ترتیب ، مسئولیت پذیری ، امید و عشق را حاکم کنید .
- بیش از حد نیازاز وی مراقبت نکنید و نگذارید وابسته شود .
- مشغولیات متعارف خانوادگی ، از جمله استفاده از تعطیلات ، را به اجرا گذارید .

برای خانواده

- تراز احساسات و تنش های یکدیگر را گرامی بدارید ؛ مهربان و شکیبا باشید .
- موجب بروزی نظمی ها در برنامه منظم زمان بندی شده ی مسئولیت های مراقبتی از کودک نگردید .
- با بیماری همانند یک روز در یک مقطع زمانی ، یک بحران در یک مقطع زمانی ، یک سال در یک مقطع زمانی برخورد نمایید . بر مشکلات آینده تمرکز نکنید .
- از کوششی که می نمایید و دشواری وظیفه تان به خود ببالید .
- یک گروه پشتیبان تشکیل دهید و هنگام نیازاز آنان کمک بگیرید .
- از تمامی منابع موجود کسب اطلاعات نمایید .

آیا بیماری در خانواده جریان دارد ؟

هنگامی که به والدین گفته می شود فرزند شما دچار یک بیماری ژنتیکی همچون DMD یا BMD است ، غالبا" با شگفتی می پرسند ، « اما این بیماری در خانواده ما جریان ندارد ، پس چگونه می تواند ژنتیکی باشد ؟ »

DMD می تواند در یک خانواده جریان داشته باشد باشد ، حتی چنانچه تنها یک نفر در خانواده ی بیولوژیکی مبتلا به آن باشد . این موضوع می تواند به دلیل شیوه های توارث بیماری های ژنتیکی باشد .

هم DMD و هم BMD با الگوی وابسته به X به ارث می رسند . این بدان معناست که ژنی که گاه حاوی جهش عامل بروزاین بیماری هاست بر روی کروموزم X قرار دارد .

هر پسر یک کروموزم X از مادر و یک کروموزم Y از پدر خود به ارث می برد ، که این دلیل مذکر بودن اوست . دخترها دو کروموزم X دریافت می کنند ، که هریک از یکی از والدین است .

پسری که از مادری زاده می شود که دارای جهش در ژن دیستروفین موجود بر روی یکی از دو کروموزم X خود است ، ۵۰ درصد احتمال به ارث بردن ژن معیوب و ابتلا به DMD یا BMD را دارد . هریک از دخترهای این مادر نیز ۵۰ درصد احتمال به ارث بردن جهش و ناقل شدن را دارند . معمولاً "ناقلین هیچگونه علامتی از بیماری ندارند اما می توانند کودکی دارای جهش یا بیماری داشته باشند . ناقلین DMD و BMD با احتمال خطر ابتلا به کاردیومیوپاتی روبرو هستند .

چگونه یک خانواده ی با هیچگونه سابقه ی ابتلا به DMD یا BMD می تواند ناگهان دارای پسری مبتلا به بیماری شود ؟ دوتوجیه احتمالی می تواند برای این موضوع وجود داشته باشد :

جهش ژنی که به بروز DMD یا BMD می انجامد ممکن است درخانم های یک خانواده در برخی نسل ها وجود داشته است بدون آنکه کسی بداند . شاید هیچ پسری با این بیماری دنیا نیامده باشد ، یا ، حتی اگر پسری در نسلهای پیشین به این بیماری مبتلا شده است ممکن است وابستگان ندانسته باشند که به کدام بیماری مبتلا شده است .

احتمال دوم آنست که پسر مبتلا به DMD یا BMD دارای جهش ژنی جدیدی باشد که در یکی از سلولهای تخمک مادرش رخ داده است . (از آنجا که این جهش

در سلولهای خونی مادر وجود ندارد ، شناسایی آن از طریق آزمایش استاندارد شناسایی ناقلین امکان پذیر نمی باشد .)

هنگامی که یک مادر فرزندی مبتلا به DMD یا BMD به دنیا می آورد ، همیشه این احتمال وجود دارد که بیش از یکی از سلولهای تخمک وی ، دارای جهش در ژن دیستروفین باشند ، که سبب می شود وی از نظر انتقال جهش به فرزند دیگر خود دارای احتمال خطر بیش از میانگین باشد .

هنگامی که جهش جدید به پسر یا دختری منتقل شده باشد ، وی می تواند آن را به نسل بعدی منتقل سازد .

مرد مبتلا به DMD یا BMD نمی تواند ژن معیوب را به پسر خود انتقال دهد زیرا به پسر خود کروموزم Y می دهد ، نه کروموزم X . اما مطمئناً بیماری رابه دختران خود انتقال می دهد ، زیرا هر دختر تنها کروموزم X را از پدر خود به ارث می برد . بنابراین چنین دخترانی ناقل خواهند بود ، و هریک از پسران آن ها ، ۵۰٪ احتمال ابتلا به بیماری را خواهند داشت ، و الی آخر .

یک راه خوب برای کسب اطلاعات بیشتر در مورد الگوی توارث در خانواده ی شما گفتگو با پزشک یا مشاور ژنتیک است .

خانم ها و DMD

چرا معمولاً دخترها مبتلا به DMD یا BMD نمی شوند؟ هنگامی که یک دختر ، ژن معیوب دیستروفین را از یکی از والدین خود به ارث می برد ، معمولاً یک ژن دیستروفین سالم نیز از والد دیگر خود دریافت می دارد ، که به وی پروتیین کافی برای محافظت او از بیماری می دهد . مردانی که جهش را به ارث می برند ، به بیماری دچار می شوند زیرا ژن دوم دیستروفین برای جبران ژن معیوب را ندارند .

گرچه معمولاً دختران گرفتار اثرات کامل DMD یا BMD نمی گردند ، اما برخی از خانم های دارای ژن معیوب ، تا حدودی تحت تاثیر آن قرار می گیرند . تعداد

اندکی از خانم های دارای جهش ناقلین تظاهردهنده هستند ، که معمولاً " شکل خفیفی از بیماری را دارا هستند .

درمورد این خانم ها ، کمبود دیستروفین ممکن است باعث داشتن عضلات ضعیف تر در پشت ، پاها ، یا بازوها شود که به آسانی خسته می شوند . حتی برخی از آنان ممکن است به صندلی چرخ دار یا دیگر وسایل کمک حرکتی نیاز پیدا نمایند . ناقلین تظاهر دهنده ممکن است مشکلات قلبی داشته باشند ، که می توانند خود را با کوتاهی نفس یا ناتوانی در انجام تمرینات ورزشی متوسط نشان دهند . اگر مشکلات قلبی درمان نشوند ، می توانند کاملاً " جدی ، و حتی تهدید کننده ی زندگی باشند .

عقلانه است که برای هر خانم بالقوه ناقل DMD یا BMD ، گستره ای کامل از آزمایش های تشخیصی برای بررسی وضعیت وی انجام شود . آنگاه ، اگر ناقل باشد ، انجام ارزیابی های منظم از قدرت بدنی و پایش قلبی پیایی می تواند به سامان دهی هر علامتی که ممکن است رخ دهد کمک نماید .

پژوهش های MDA برای درمان (Treatment) و علاج قطعی (Cure)

از سال ۱۹۸۶ ، که پژوهشگران وابسته به MDA ژنی را کشف کردند ، که هنگامی که معیوب باشد ، به ایجاد DMD و BMD

خواهد انجامید ، دانشمندان کوشیده اند با همکاری این انجمن به درک بهترین بیماری ها اهتمام ورزند . از سال ۲۰۰۷ ، پژوهشگران MDA پیگیر راه های متعدد یافتن شیوه هایی برای متوقف کردن یا از بین بردن تخریب عضلانی در این اختلالات می باشند .

پژوهشگران حمایت شونده توسط MDA موفق به ساختن یک ژن دیستروفین کارآمد بدون جهش DMD شده اند ، و در حال حاضر مشغول آزمودن ایمن بودن آن در یک کارآزمایی بالینی کوچک در پسرهای مبتلا به بیماری می باشند .

در رهیافتی دیگر ، پژوهشگران پشتیبانی شونده به وسیله ی MDA در یک کمپانی بیوتکنولوژی در حال آزمایش بر روی PTC124 ، دارویی که شیوه ی « خواندن » ساختار های ژنتیکی توسط سلول های عضلانی را تغییر می دهد ، در پسران مبتلا به DMD هستند . در چیزی حدود ۱۵ درصد از پسران دچار این بیماری ، یک پیام توقف مولکولی در فاصله ی بسیار نزدیک به ساختار های مربوط به ساخته شدن پروتیین کامل دیستروفین به وجود می آید . آنچه سبب می گردد که PTC124 وادار نماید که سلول ها نادیده انگاری نمایند همین پیام است .

گروهی دیگر از دانشمندان حمایت شونده از سوی MDA در حال انجام کار های تجربی بر روی نوکلئوتیدهای بی معنی ، ترکیباتی که بدین منظور طراحی شده اند که سلول ها را به پرش از روی هر نوع خطای ژنتیکی وادارند ، و نه فقط پیام توقف می باشند . این ترکیبات در مرحله آزمودن آزمایشگاهی هستند ، و یک کارآزمایی بالینی آزمایشی در این زمینه در هلند نتایج امید بخشی را نشان داده است .

افزون بر این ها ، گروه های دیگری از دانشمندان MDA در حال استفاده از سلول های بنیادی برگرفته از عضله ، رگ های خونی یا مغز استخوان برای بازآفرینی عضلات در الگوهای آزمایشگاهی DMD می باشند .

به علاوه ، برخی از گروه ها در حال آزمودن تمهیداتی برای افزایش تولید یوتروفین ، که بسیار شبیه دیستروفین است اما در افراد دچار DMD یا BMD به صورت عادی تولید می شود ، هستند . شواهد آزمایشگاهی نشان دهنده ی آنند که مقادیر بالای یوتروفین می تواند تا حدودی کمبود دیستروفین را جبران نماید .

مترجم : س . صفوی پور

ویراستار علمی : دکتر علیرضا روانبخش

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