



واقعیت هایی درباره ی
دیستروفی های عضلانی لیمب گردل
Limb – Girdle muscular)
(dystrophies;LGMDs



دوستان عزیز:

زمانی که ۴ ساله بودم پدر و مادرم مرا نزد یک پزشک متخصص بردند تا بدانند چرا به شیوه ای غیر عادی راه می‌روم. آن‌ها فهمیدند که من مبتلا به دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل شده‌ام.

با شنیدن این تشخیص، ما نیز همانند بسیاری از شما، یکه خوردیم و هراسان شدیم. پدر و مادرم از این تعجب کردند که چرا من به این بیماری دچار شده‌ام؛ در خانواده‌ی ما هیچ‌گونه سابقه‌ای از این بیماری وجود نداشت. اما، همانگونه که در این متن توضیح داده می‌شود، LGMD ناشی از هریک از چندین نوع نقص ژنتیکی نادر است که ممکن است افراد حتی از وجود آن در بدن خود بی‌خبر باشند. این بدان معناست که شما یا والدین‌تان باعث بروز چنین اتفاقی نبوده‌اید، و بیماری را از کسی نگرفته‌اید.



مندی فان بنتویسن

خانواده‌ام باید اطلاعات زیادی در مورد دیستروفی عضلانی کسب می‌کردند و خود را بسیار با شرایط موجود، هم از نظر جسمانی و هم از لحاظ روانی، تطبیق می‌دادند. دنیای ما در بر گیرنده‌ی مراجعه به پزشک، استفاده از بریس‌های پا، فیزیوتراپی و پرسش‌های بسیاری گردید. اما رفته رفته، دیستروفی عضلانی بخشی از زندگی ما شد و ما با آموختن آنچه که می‌توانستیم با آن کنار آمدیم. به برکت داشتن والدین با اراده، خواهرفداکار و همکاری انجمن دیستروفی عضلانی، دوران کودکی شگفت‌انگیزی را گذراندم.

من از دانشکده فارغ‌التحصیل شدم و اکنون در صنعت تلویزیون در لوس آنجلس مشغول به کار هستم. هنگام کار، مسافرت و تفریح با دوستان برای کمک به خود به صورت مقطعی از صندلی چرخ‌دار و اسکوتر استفاده می‌کنم.

امیدوارم با خواندن داستان زندگی من به این آگاهی برسید که ابتلا به دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل به معنای پایان فرصت‌ها و رویاهایتان نیست. زندگی با عضلاتی که روز به روز ضعیف‌تر می‌شوند آسان نیست اما با این وضعیت نیز می‌توانید زندگی پربراری داشته باشید.

هیچیک از مبتلایان به LGMD سرگذشت یکسانی ندارند، اما اغلب آنهایی که با آنها آشنا شدم مانند من زندگی پرمشغله و با نشاطی داشته‌اند. من یک نویسنده، یک پزشک، یک کنترل‌کننده‌ی رفت و آمد هوایی، تعدادی آموزگار، مدیران مدارس و دانشکده‌ها، یک مشاور املاک، یک مدیر آژانس مسافرتی را می‌شناسم – که همگی مبتلا به دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل هستند.

بسیاری از این افراد باهوش ، فعال ، مستقل و متأهل هستند ، و برخی از آن ها دارای فرزندان و نوه هایی می باشند .

امروزه افرادی چون ما که مبتلا به LGMD هستیم پشتوانه های زیادی داریم . افراد دچار ناتوانی بیش از گذشته فرصت ها یی برای پیشرفت و استفاده از توانمندی های خود دارند .

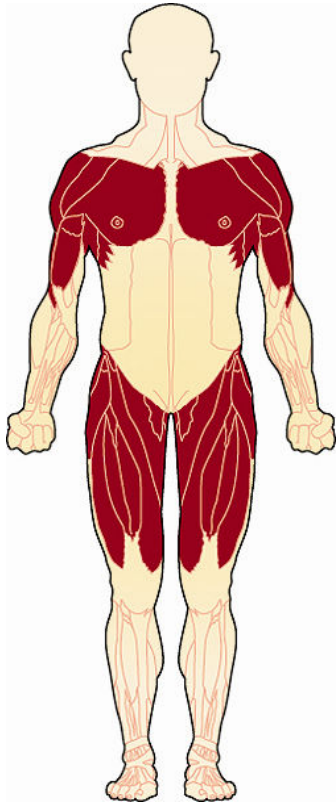
مندی فان بنتویسن
لوس آنجلس

دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل چیست؟

دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل در واقع یک بیماری نیست. این عارضه مجموعه‌ای از اختلالات است که بر عضلات ارادی، بطور عمده عضلات پیرامون سرین و شانه‌ها - کمر بند لگنی و شانه‌ای - که به نام کمر بند های اندام ها نیز شناخته می شوند اثر می گذارد.

ممکن است واژه ی **پروکزیمال (Proximal)** را شنیده باشید که برای توضیح عضلاتی که در LGMD بیشتر از همه تحت تاثیر قرار می گیرند به کار می رود. عضلات پروکزیمال آن هایی هستند که از همه به مرکز بدن نزدیک تر می باشند؛ عضلات دیستال به آنهایی گفته می شود که دورتر از مرکز بدن هستند (برای مثال، عضلات دست ها و پاها). عضلات دیستال (Distal) در LGMD، اگر تحت تاثیر هم قرار بگیرند، دیرگرفتار می شوند.

با گذشت زمان (معمولاً سالهای زیاد)، شخص مبتلا به LGMD توده و قدرت عضلات خود را از دست می دهد. در نهایت، به ویژه برای مسافت های طولانی، ممکن است نیاز به صندلی چرخ دار یا اسکوتر پیدا کند. LGMD می تواند در کودکی، نوجوانی، جوانی و حتی دیرتر شروع شود. هر دو جنس بطور مساوی گرفتار میگردند. برخی پزشکان می گویند هنگامی که دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل در دوران کودکی آغاز شود پیشرفت آن معمولاً سریع تر است و بیماری ناتوان کننده ترمی باشد. آنان می گویند وقتی بیماری در دوران نوجوانی و جوانی شروع شود عموماً چندان شدید نیست و به آهستگی پیشرفت می نماید.



LGMD به طور عمده بر عضلات پیرامون سرین و شانه ها اثر می گذارد.

اشکال دیستروفی عضلانی لیمب گردل کدام ها هستند؟

حداقل ۱۹ نوع LGMD وجود دارند ، و بر اساس نقص های ژنتیکی که به نظر می رسد باعث ایجاد آنها می شوند طبقه بندی می گردند (به "اشکال شناخته شده ی دیستروفی عضلانی لیمب گردل" در همین متن بنگرید) . از سال ۲۰۰۷ ، پانزده ژن خاص که به تولید پروتئین های عضله می انجامند و هنگامی که دچار نقص شوند به عنوان علل بی چون و چرای LGMD تلقی می شوند ، شناسایی گردیده اند .

ژنهای قرار گرفته بر روی کروموزوم های هریک از سلول ها در بدن ، رمزها ، یا دستورالعمل هایی برای تولید پروتئینهای مختلف بدن می باشند . ژنهای مرتبط با LGMD به طور طبیعی پروتئین هایی را تولید می کنند که برای عملکرد عضله ضروری هستند . هنگامی که به دلیل وجود نقص در یکی از این ژنها ، مشکلاتی در این پروتئین ها به وجود می آید ، رشته های عضلانی کار خود را به درستی انجام نمی دهند . بتدریج عضلات به حدی ضعیف می شوند که فرد علائم دیستروفی عضلانی لیمب گردل را تجربه می کند . به دلیل آن که LGMD پیشرونده است ، عضلات به ضعیف تر شدن طی دوره ی زندگی فرد مبتلا ادامه می دهند .

6 تا از این ژنها ، که وقتی دچار نقص می گردند ، موجب ایجاد LGMD می شوند به تولید پروتئین هایی می انجامند که در غشای سلول عضله قرار دارند . (غشا غلافی نازک است که هر سلول عضله را احاطه می کند ، و آن را از آسیب دیدن در زمان انقباض عضلانی محافظت می نماید) . چنانچه هریک از این پروتئین ها به دلیل نقص در ژن مربوط به آن ها وجود نداشته باشد ، ممکن است غشا مقداری از کیفیت های "جذب کنندگی تنش" خود را از دست بدهد و کار سخت تری را در حفاظت سلول عضله از آسیب دیدگی طی چرخه های طبیعی انقباض و استراحت داشته باشد .

در LGMD ممکن است غشای عضله " تراوا " نیز گردد ، و به موادی که قرار است در یک طرف یا طرف دیگر غشا قرار گیرند اجازه ی ورود یا خروج دهد . پروتئین های غشا ، هنگامی که به درستی ساخته شده باشند و در مکان های طبیعی خود قرار گرفته باشند ، ممکن است عملکردهای ضروری دیگری را نیز در سلول انجام دهند ؛ اگر یکی یا بیش از یکی از این چند پروتئین ها وجود نداشته باشند ممکن است این عملکردها دچار اشکال شوند . اما ، تمامی پروتئین های مرتبط با LGMD در غشا قرار ندارند . برای مثال کالپین-۳ (Calpain-3) احتمالاً در بخش

اصلی سلول عضله قرار دارد و میوتیلین (Myotilin) و تِلْتونین (Telethonin) در قسمتی از سلول عضله قرار گرفته اند که امکان انقباض و استراحت عضله را فراهم می کنند .

انواع LGMD عموماً با اعداد و حروفی طبقه بندی می شوند که بیانگر آنند که کدام ژن در ایجاد آن ها دخیل است و یا مظنون به دخالت در آن ها است و این که آیا اختلال به صورت غالب به ارث می رسد یا مغلوب ، بدین معنی که آیا برای ایجاد آن به یک ژن دچار نقص نیاز است یا دو ژن دچار نقص . (به بخش "آیا LGMD در خانواده شیوع دارد؟" در همین متن بنگرید) برخی پزشکان LGMD را براساس اینکه کدام پروتئین در آن وجود ندارد یا دستخوش کمبود شده است ، البته چنانچه آن پروتئین شناخته شده باشد ، طبقه بندی می نمایند . برای مثال ، یک شکل ممکن است کمبود ساکروگلیکان - آلفا (*alpha-sarcoglycan deficiency*) نامیده شود و نوعی دیگر کمبود ساکروگلیکان - بتا (*beta-sarcoglycan deficiency*) . ممکن است اصطلاح دیستروفی عضلانی لیمب - گردل در آینده منسوخ شود و اصطلاحات اختصاصی تری جایگزین آن گردند .

سرعت پیشروی LGMD در چه حدی است؟

هنوز پیش بینی دوره ی LGMD در یک فرد امکان پذیر نگردیده است . برخی از اشکال اختلال آنقدر پیشرفت می نمایند که توانایی راه رفتن طی چند سال از دست می رود و موجب ناتوانی جدی می گردد ، در حالی که پیشرفت اشکال دیگر اختلال طی سال های طولانی بسیار آهسته است و حد اقل ناتوانی را سبب می شود . در حال حاضر پیشرفت هر یک از انواع LGMD را نمی توان با اطمینان پیش بینی کرد ، اگرچه دانستن جهش ژنتیکی بنیادین بیماری می تواند سودمند باشد .

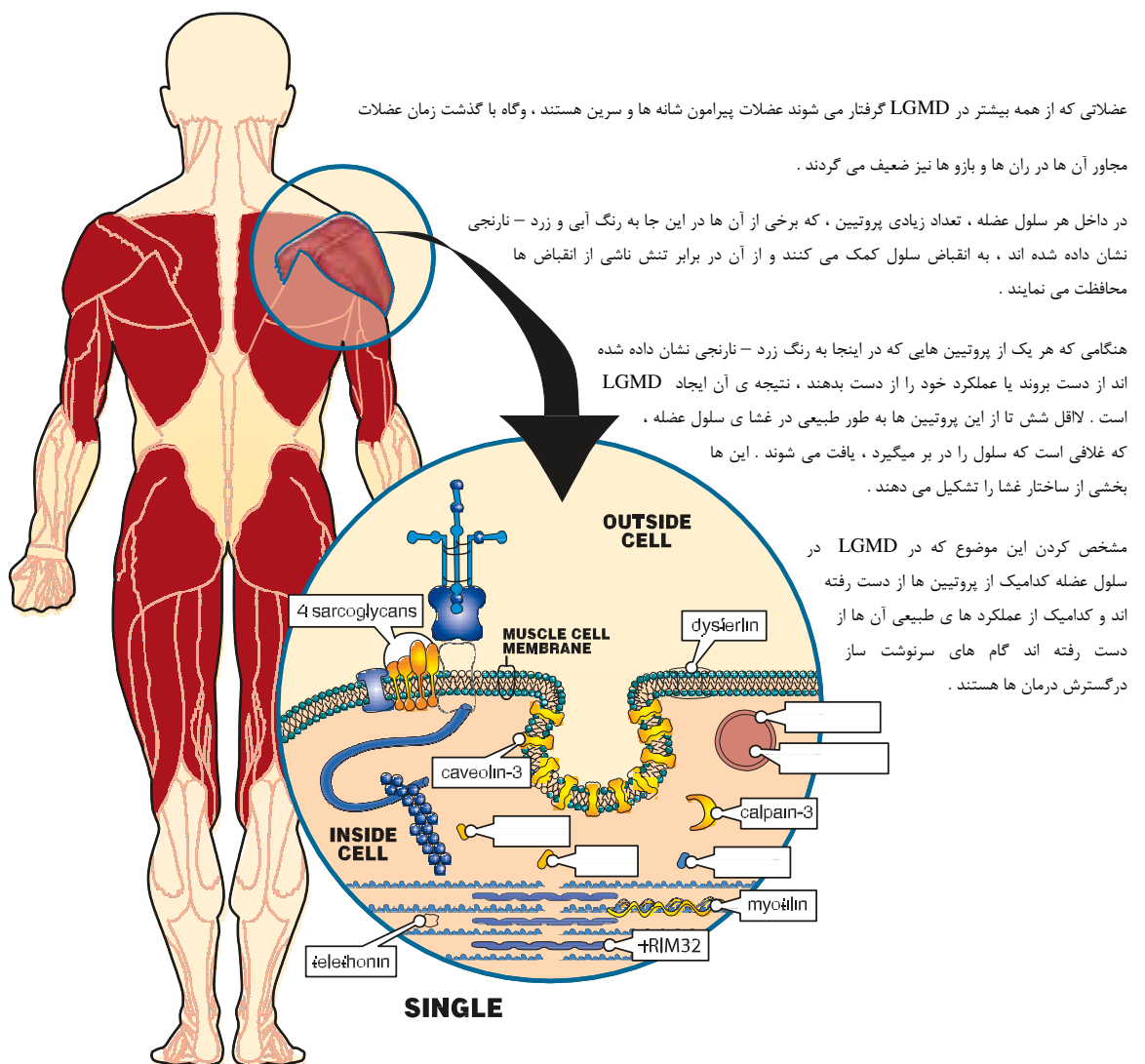
در طول بیماری چه اتفاقاتی رخ می دهند؟

غالباً ، افراد مبتلا به LGMD در ابتدا متوجه وجود مشکل هنگامی که شروع به راه رفتن " اردک وار " به دلیل ضعف عضلات سرین و ران می نمایند می شوند . آنها ممکن است در بلند شدن از روی صندلی ، بلند شدن از روی توالی فرنگی یا بالارفتن از پله ها دچار مشکل شوند .



از دست دادن نهایی توانایی راه رفتن در LGMD معمول است ، اما برخی از افراد نسبت به سایرین زمان طولانی تری راه می روند .

ضعف در ناحیه ی شانه‌ها ممکن است بالای سر بردن دست‌ها ، کشیده نگه داشتن بازوان و حمل اشیاء سنگین را مشکل سازد . ممکن است رفته رفته بالای سر نگه داشتن دستها برای انجام کارهایی چون شانه کردن موها ، یا چیدن اشیا در طبقات بالایی قفسه‌ها مشکل شود . برخی افراد متوجه مشکل تر شدن تایپ کردن با کامپیوتر و صفحه کلیدهای دیگر می‌شوند و امکان دارد حتی در غذا خوردن دچار مشکل گردند .



با پیشرفت ضعف عضلانی وسایل کمکی مانند عصا یا وسیله ی دسته بلند بردارنده اشیا می توانند کارها را آسان تر کنند .

زمانی که ضعف در کمر بند لگنی و ران ها باعث زمین خوردن های مکرر می گردد استفاده از صندلی چرخ دار برقی یا اسکوتر می تواند موجب راحتی شود . افرادی که LGMD آن ها به این مرحله می رسد اغلب در می یابند که وقتی از این وسیله ی نقلیه استفاده می کنند مقدار زیادی از استقلال خود را باز می یابند و بسیار کمتر خسته می شوند .

در LGMD قلب نیز ممکن است گرفتار شود ، اما اغلب موارد گرفتاری آن به فراوانی موارد وقوع آن در برخی دیگر از اشکال دیستروفی عضلانی نیست . مشکلات قلبی می توانند به دو شکل باشند - **ضعف عضله قلب (کاردیومیوپاتی; cardiomyopathy)** و انتقال غیر طبیعی پیام ها ی تنظیم کننده ی ضربان قلب (**اختلالات رسانش الکتریکی; conduction abnormalities** یا **آریتمی ها; arrhythmias**) . قلب باید از نظر این عوارض پایش گردد . در مواقع لزوم ، می توان از دارو یا ادواتی (مانند ضربان سازها; Pacemaker) برای درمان استفاده نمود .

با گذشت زمان عملکرد تنفس نیز می تواند کاهش یابد ، و این نیز ، بایستی مرتب پایش شود . ادواتی وجود دارند که می توانند به تقویت عملکرد تنفسی یاری رسانند .

چه قسمت ها یی از بدن در LGMD گرفتار نمی شوند؟

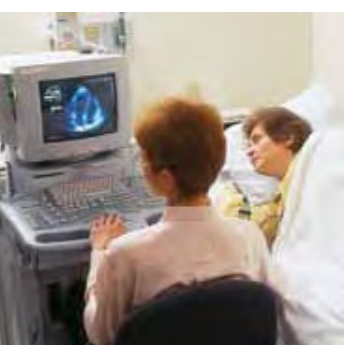
در LGMD ، همانند سایر دیستروفی های عضلانی ، عضلات ارادی گرفتار می گردند . این ها عضلاتی هستند که از آن ها برای حرکت دادن دست ها و پا ها ، گردن، تنه و دیگر قسمت های بدن که تحت کنترل ارادی هستند استفاده می کنید .

عضلات غیر ارادی ، به استثنای قلب (که نوع ویژه ای از عضله غیر ارادی است) در LGMD گرفتار نمی شوند .

عملکردهای گوارش ، روده ، مثانه و عملکرد جنسی ، که به وسیله ی عضلات غیر ارادی انجام می شوند ، طبیعی باقی می ماند.



استفاده از صندلی چرخ دار یا اسکوتر ، مانند آن چه که این پزشک مبتلا به LGMD از آن استفاده می کند ، هنگامی که ضعف در کمر بند لگنی و ران ها موجب زمین خوردن های متوالی می شود ، راحتی بخش می گردد .



انجام اکوکاردیو گرام (تصویر برداری فرا آوایی از قلب) می تواند برای پایش قلب در LGMD مورد استفاده قرار گیرد .

درد شدید جزء اصلی LGMD نیست ، اگرچه گاه محدودیت تحرک به درد عضلات و مفاصل می‌انجامد . انجام تمرینات ورزشی برای نرم نگه داشته شدن مفاصل ، حرکت به اطراف تا حد امکان ، حمام آبگرم و استفاده از داروها ، در صورت لزوم ، می‌توانند این نوع ناراحتی را به حداقل رسانند .

در LGMD ، مغز ، هوش و حواس گرفتار نمی‌شوند . افراد مبتلا به LGMD می‌توانند ، همانند افراد فاقد دیستروفی عضلانی ، بیاندیشند ، ببینند ، بشنوند ، و حواس را احساس کنند .

چه آزمایش هایی برای تشخیص LGMD مورد استفاده قرار می گیرند؟

در تشخیص هر یک از انواع دیستروفی عضلانی ، پزشک معمولاً کار را با گرفتن پیشینه ی بیمار و خانواده وی و با معاینات فیزیکی شروع می‌کند . با استفاده از این اطلاعات می توان چیز های زیادی آموخت ، از جمله الگوی ضعف عضلانی . با گرفتن پیشینه و معاینات فیزیکی می توان مسیری طولانی را ، حتی قبل از انجام هر نوع آزمون آزمایشگاهی ، به سوی تشخیص طی کرد .

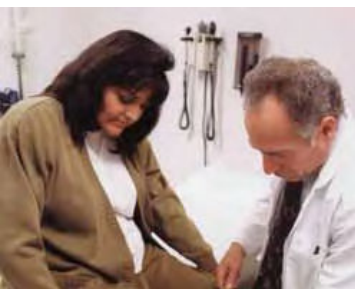
همچنین پزشک می‌خواهد این موضوع را تعیین کند که ضعف بیمار در نتیجه ی وجود مشکلی در خود عضلات است یا اینکه مشکل در اعصابی است که آنها را کنترل می‌کنند . اشکالات در اعصاب کنترل کننده ی - عضله ، یا **اعصاب حرکتی** ، که از طناب نخاعی سرچشمه می گیرند و به تمامی عضلات می‌رسند می‌توانند باعث بروز ضعفی گردند که شبیه یک مشکل عضلانی به نظر می‌رسد اما در واقع اینگونه نیست .

معمولاً ، منشاء ضعف می‌تواند با معاینات فیزیکی بطور دقیق شناسایی گردد . گاه آزمایش خاصی که **الکترو مایوگرافی (Electromyography)** نامیده می‌شود ، انجام می‌پذیرد . در این نوع آزمایش فعالیت الکتریکی عضله اندازه‌گیری می شود و اعصاب تحریک می‌شوند تا ببینند منشاء مشکل کجا ست . الکترومایوگرافی ناراحت کننده است اما معمولاً خیلی دردناک نیست .

سنجش رسانایی الکتریکی هم نوع دیگری از آزمایش است که انجام آن هم باعث ایجاد ناراحتی می‌شود اما معمولاً خیلی دردناک نیست.



LGMD ، هوش ، حواس یا شوق برای چالش را تضعیف نمی کند .



معمولاً فرایند تشخیصی با گرفتن پیشینه و معاینه ی فیزیکی شروع می‌شود .

پزشکان ، در ابتدای فرایند تشخیص ، اغلب یک آزمایش ویژه‌ی خون به نام اندازه گیری میزان سی‌کی (CK Level) در خواست می نمایند . سی‌کی (CK) مخفف **کراتین کیناز (Creatine Kinase)** ، آنزیمی که به خارج از عضله ی آسیب‌دیده نشت می‌شود ، است . زمانی که میزان سی‌کی در نمونه ی خون فردی افزایش نشان دهد ، معمولاً بدین معناست که عضله توسط فرآیند ی غیر طبیعی مانند دیستروفی یا التهاب عضلانی در حال تخریب است . بنابراین ، میزان بالای سی‌کی حاکی از آن است که عضلات خود علت احتمالی ضعف هستند ، اما به طور دقیق نمی‌گویند که ممکن است کدام اختلال عضلانی وجود داشته باشد .

امروزه ، آزمایش دی.ان.ای (DNA) برای یافتن نقایص ژنتیکی که مشخص شده اند عامل LGMD هستند برای چندین شکل از بیماری در دسترسند و به سرعت در حال گسترش می‌باشند . چنانچه به نوع خاصی از LGMD مظنون شوند ممکن است ، در مرحله ی نسبتاً اولیه ی فرایند تشخیصی ، آزمایش دی.ان.ای با استفاده از یک نمونه ی خون ، غالباً پیش از آن که پزشک به فکر روش تهاجمی تری بیفتد ، انجام شود .

در برخی موارد برای پزشک لازم است که انجام **بایوپسی (biopsy)** ، برداشتن نمونه ای کوچک از عضله ی بیمار با عمل جراحی ، را در خواست کند . پزشکان با بررسی این نمونه ، می‌توانند چیزهای زیادی در مورد آنچه که واقعا در داخل عضلات رخ می‌دهد ، بگویند . با استفاده از تکنیک های گوناگون می‌توان دیستروفی عضلانی را از اختلالات التهابی و دیگر اختلالات تمایز داد . انجام آزمایش های خاص بر روی بایوپسی ممکن است در میان اشکال متفاوت دیستروفی نیز تمایز قایل گردد .

همچنین با انجام آزمایش هایی بر روی نمونه ی بایوپسی می‌توان اطلاعاتی در مورد این که کدامیک از پروتئین های عضلانی در سلولهای عضله وجود دارند و این که آیا به میزان کافی و در جایگاه درست خود قرار گرفته‌اند یا خیر به دست آورد . این آزمایش می‌تواند به پزشک و بیمار بگوید که چه اشکالی در پروتئین های سلولی وجود دارد و ژن های نامزد احتمالی مسئول بروز مشکل را پیش بینی نماید . اما ، ارتباط میان پروتئین های از دست رفته در بایوپسی عضله و نقایص ژنتیکی دقیق نیست .

آیا مشخص نمودن نوع ژنتیکی LGMD فرد بیمار اهمیت دارد؟

در حال حاضر ، آزمایش های ژنتیکی برای تعیین نوع دقیق LGMD فرد مبتلا تنها برای برخی اشکال LGMD به شکل تجاری در دسترسند . اگر سر نخ هایی از این که کدام ژن در ایجاد بیماری دخالت دارد (با استفاده از اعضاء خانواده که قبلاً "آزمایش بر روی آن ها انجام شده است ، یافته های بایوپسی یا علائمی که به روشنی با یک یا دو نوع از LGMD مرتبط بوده اند) وجود داشته باشند ، ممکن است انجام آزمایش دی . ان . ای برای شناسایی دقیق نقص ژنی عملی باشد . اما ، چنانچه چنین سر نخ هایی وجود نداشته باشند ، آزمایش برای بیش از یک دو جین نقایص ژنتیکی در دسترسند اما فوق العاده پرهزینه می باشند .

به هر حال ، فهمیدن الگوی وراثتی ممکن است برای برنامه ریزی خانوادگی حائز اهمیت باشد . پیشینه ی خانوادگی شما می تواند در مشخص ساختن الگوی وراثتی اختلال شما سود مند باشد .

درمان LGMD ، اساساً در تمامی اشکال بیماری یکسان است ، و به طور عمده در بر گیرنده ی فیزیوتراپی و کار درمانی ، استفاده از وسایل کمکی و پایش برای عوارض قلبی و تنفسی می باشد . نقص ژنتیکی دقیق فرد تفاوت اندکی در این مداخلات ایجاد می کند .

آیا رژیمهای غذایی خاص می توانند در LGMD سودمند باشند؟

در حال حاضر ، هیچگونه محدودیت یا افزودگی خاص رژیمی غذایی که برای LGMD سودمند باشد شناخته نشده است .

بسیاری از افراد ، هنگامی که لفظ " فقدان پروتئین " به گوش آنان می رسد ، به طور منطقی می پرسند " آیا باید پروتئین بیشتری مصرف کنم ؟ " متأسفانه ، مصرف پروتئین بیش از نیاز های طبیعی هیچ تأثیری بر هیچیک از پروتئین های از دست رفته در LGMD ندارد . این موضوع درست است که با خوردن مثلاً " یک استیک ، بسیاری از پروتئینهای عضلانی (از گاو) وارد بدن می گردند . سپس بدن این پروتئینها را به اجزای تشکیل دهنده ی آن ها تجزیه می کند و از آن ها برای ساختن پروتئین های مورد نیاز خود استفاده می نماید . اما شخصی که فاقد ساختار های

ژنتیکی برای ساختن این پروتئین های جدید است هر چقدر هم که پروتئین مصرف کند نخواهد توانست آنها را بسازد .

پزشک ممکن است رژیم های غذایی کاهش دهنده یا ثابت نگهدارنده ی وزن برای برخی افراد مبتلا به LGMD توصیه نماید . داشتن اضافه وزن زیاد فشار بیشتری بر روی عضلاتی که قبلاً "ضعیف شده اند وارد می آورد .

آیا تمرینات ورزشی خاصی که بتوانند سودمند باشند وجود دارند؟

معمولاً " وجود یک برنامه ی فیزیوتراپی بخشی از درمان برای LGMD است . ممکن است پزشک فرد مبتلا را برای ارزیابی دقیق و گرفتن برنامه ی تمرینات فردی به بخش فیزیوتراپی بفرستد .

اهداف اصلی فیزیوتراپی عبارتند از : امکان تحرک بیشتر مفاصل و جلوگیری از **همکشی ها** (*Contractures*) (جمود مفاصل) . این مشکلات می توانند هنگامی که محدودیت حرکت وجود دارد ایجاد شوند ، و برای راحتی و کارآیی بیمار مهم است که از بروز آن ها اجتناب شود .

پزشکان و درمانگران نگرش های نسبتاً متفاوتی درمورد ارزش نسبی یا خطر رژیم های ورزشی در افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی دارند . در LGMD ، انواع معینی از تمرینات ورزشی تنش آفرین در واقع ممکن است تخریب عضلانی را تسریع نمایند .

برخی کارشناسان ، شنا و تمرینات آبی را به عنوان شیوه ای مناسب برای حفظ انعطاف پذیری عضلات تا حد ممکن بدون ایجاد تنش بیجا بر روی آن ها ، توصیه می کنند . خاصیت شناوری آب به حافظت در مقابل انواع معینی از کشیدگی ها و آسیبهای عضلانی کمک می نماید . پیش از شروع برنامه ی تمرینات ورزشی ، باید از داشتن ارزیابی قلبی مطمئن شد . به علاوه نباید تنها شنا کرد .

کار درمانی بیشتر بر فعالیتهای و اعمال خاص ، به ویژه استفاده از دست ها ، تمرکز دارد در حالی که فیزیوتراپی بر تحرک و (جایی که امکان دارد) تقویت گروه های عضلات بزرگ تأکید دارد . همچنین پزشک می تواند بیمار را به بخش کاردرمانی ، جایی که بیمار می تواند در مورد کارهای مربوط به حرفه ، سرگرمی یا زندگی روزمره ی خود کمک هایی دریافت دارد ، بفرستد . برای مثال



برخی کارشناسان شنا و تمرینات آبی را برای حفظ قابلیت کشش عضلات توصیه می نمایند .



یک هدف مهم فیزیوتراپی دادن قابلیت حرکت بیشتر به مفاصل است .

، نگهدارنده های بازو می توانند خستگی کارهایی چون استفاده از کامپیوتر یا آراستن موی سر را کم کنند .

اشکال شناخته شده ی دیستروفی عضلانی لیمب گِردِل

نوع	الگوی وراثتی	ژن یا کروموزوم
LGMD1A	اتوزومال غالب	ژن مایوتیلین (Myotilin gene)
LGMD1B	اتوزومال غالب	ژن لامین ای/سی (Lamin A/C gene)
LGMD1C	اتوزومال غالب	ژن کاواولین (Caveolin gene)
LGMD1D	اتوزومال غالب	کروموزوم ۷ (Chromosome 7)
LGMD1E	اتوزومال غالب	کروموزوم ۶ (Chromosome 6)
LGMD1F	اتوزومال غالب	کروموزوم ۷ (Chromosome 7)
LGMD1G	اتوزومال غالب	کروموزوم ۴ (Chromosome 4)
LGMD2A	اتوزومال مغلوب	ژن کالپین-۳ (Calpain-3 gene)
LGMD2B	اتوزومال مغلوب	ژن دیسفرلین (Dysferlin gene)
LGMD2C	اتوزومال مغلوب	ژن سارکوگلیکان گاما (Gamma-sarcoglycan gene)
LGMD2D	اتوزومال مغلوب	ژن سارکوگلیکان آلفا (Alpha-sarcoglycan gene)
LGMD2E	اتوزومال مغلوب	ژن سارکوگلیکان بتا (Beta-sarcoglycan gene)
LGMD2F	اتوزومال مغلوب	ژن سارکوگلیکان دلتا (Delta-sarcoglycan gene)
LGMD2G	اتوزومال مغلوب	ژن تِلْتونین (Telethonin gene)
LGMD2H	اتوزومال مغلوب	ژن ت آر آی ام ۳۲ (TRIM32)
LGMD2I	اتوزومال مغلوب	ژن افکا آرپی (FKRP gene)
LGMD2J	اتوزومال مغلوب	ژن تیتین (Titin gene)
LGMD2K	اتوزومال مغلوب	ژن پی اُم تی ۱ (POMT1 gene)
LGMD2L	اتوزومال مغلوب	ژن فوکوتین (Fukutin gene)

این اشکال LGDM از اوایل دهه ی ۱۹۹۰ تا کنون شناسایی شده اند. بی تردید با پیشرفت پژوهش ها اشکال بیشتری کشف خواهند شد .

هنگامی که به بیماران گفته می شود یک مشکل ژنتیکی چون LGMD دارند ، آنان غالباً با بهت زندگی می پرسند : ”اما این بیماری در خانواده ی ما شیوع ندارد ، پس چگونه می تواند ژنتیکی باشد؟“

LGMD می تواند در خانواده شیوع داشته باشد ، حتی اگر فقط یک نفر در خانواده ی بیولوژیکی به آن مبتلا باشد . این به دلیل شیوه های توارث بیماریهای ژنتیکی است .

LGMD می تواند به یکی از دو شیوه ی بنیادین ، تحت عنوان الگوی اتوزومال غالب (*autosomal dominant*) و الگوی اتوزومال مغلوب (*autosomal recessive*) به ارث رسد ”انواع شناخته شده ی LGMD ذکر شده در جدول بالا “ نشان می دهد که کدامیک از انواع ازهر الگو پیروی می نمایند .

واژه ی اتوزومال بدین معناست که ژنهای دخیل در بیماری بر روی کروموزوم های X یا Y قرار ندارند و بنابراین ، حق تقدمی برای زنان یا مردان ندارند .

در بیماری های با الگو های وراثتی غالب ، شخصی که بیماری را توسط یک ژن دچار نقص از یکی از والدین به ارث می برد ، علائم بیماری را بروز می دهد . والد مورد نظر نیز مبتلا به آن بیماری خواهد بود .

در بیماری های با الگو های وراثتی مغلوب ، شخص باید دو ژن دچار نقص را – یکی از هر یک از والدین – به ارث ببرد تا علائم بیماری در وی ظاهر گردند . علائم بیماری در والدین دیده نمی شود .

نوع مغلوب LGMD می تواند در یک شخص بدون هیچگونه پیشینه ی خانوادگی نمایان شود . دیگر افراد خانواده ممکن است ناقلینی بوده باشند که هیچگونه علایمی از بیماری ندارند . ناقلین (*carriers*) دارای نقص ژنتیکی (جهش) در یک کروموزوم هستند و می توانند دارای فرزند مبتلا باشند ، اما تنها در صورتی که والد دیگر نیز ناقل باشد . پس ، غیر عادی نیست اگر ناقلین یک بیماری نادر مغلوب تا وقتی که بیماری در خانواده شان به وجود نیامده است ندانند که ناقلند . بجاست مسائل را اندکی پیچیده تر سازیم و بگوییم که ، فرد مبتلا به LGMD ممکن است دارای جهش ژنتیکی جدید خاصی باشد (هر چه نباشد ، باید از جایی شروع کنند) ، بنابراین ممکن

است واقعاً هیچگونه پیشینه ی خانوادگی یا حتی ناقل بیماری در خانواده وجود نداشته باشد . اما ، هر گاه یک فرد به یک بیماری ژنتیکی مبتلا شد ، حتی اگر جهش برای وی **خودانگیخته** (جدید) باشد ، آنگاه می تواند این جهش را به هریک از فرزندان خود انتقال دهد ، و بدین گونه ژن مربوط به بیماری وارد خانواده می شود .

جزئیات احتمالات خطر برای هر شکل خاص LGMD بستگی به بسیاری از روش ها دارد ، از جمله اینکه دقیقاً کدام شکل از LGMD تشخیص داده شده است . شیوه ی مناسب برای کسب آگاهی بیشتر گفتگو با پزشک یا مراجعه به مشاور ژنتیک می باشد .

پژوهش های MDA برای درمان و علاج قطعی

وب سایت MDA در برنامه ی خود پیوسته با آخرین اطلاعات درباره ی بیماری های عصبی - عضلانی به روز رسانی می شود. آخرین اخبار پژوهشی را در www.mda.org مشاهده کنید .

پژوهشگران پشتیبانی شونده توسط MDA ، در سر تا سر سال های دهه ی ۱۹۹۰ و اولین دهه ی قرن بیست و یکم ، تعداد متعددی از ژن ها را شناسایی کردند ، که هنگامی که دچار نقص شوند ، باعث ایجاد LGMD می گردند .

کار شناسایی ژن ، به همراه پژوهش برای تعیین عملکرد دقیق این ژن ها برای آن که بتوان عملکرد آن ها را خنثی کرد و عملکرد زهرآگین آن ها را مهار نمود ، تا به امروز ادامه یافته است .

در اشکال مغلوب LGMD ، احتمال دارد بتوان ژن جدیدی را جایگزین ژنی که کارش را درست انجام نمی دهد ، نمود . این نوع مداخله - ژن درمانی - در یک کارآزمایی آزمایشی بر روی افراد دچار شکل کمبود سارکولیکان آلفای (LGMD (alpha-sarcoglycan-deficient) نویدبخش بوده است .

در اشکال غالب LGMD ، جلوگیری از عملکرد زهرآگین با استفاده از تدابیری چون "بی معنی" (antisense) ، که سلولها را از تفسیر اطلاعات ژنتیکی باز می دارد ، ممکن است بتواند در آینده یک شیوه ی درمانی شود .

برخی از جهش های ژنتیکی ، تحت عنوان "کدون های توقف زود هنگام " باعث می شوند که سلول ها پیش از آن که یک پروتئین کاملاً عملکردی ساخته شود خواندن ساختار های ژنتیکی را



متوقف سازند . داروئی که سبب می‌شود سلول‌ها این کدون‌های توقف را " از آغاز تا پایان " بخوانند در حال آزمایش بر روی نوع دیگری از دیستروفی عضلانی (دوشین) است و ممکن کار بردهایی در LGMD داشته باشد .

برخی از جهش‌های ژنتیکی دی . ان . ای را اضافه نموده یا بر می‌دارند و شیوه ای را که سلول‌ها به واسطه ی آن اطلاعات را در ژن تفسیر می‌نمایند تغییر می‌دهند . در دیستروفی عضلانی دوشین کارآزمایی‌های بالینی بر روی ترکیباتی که باعث می‌شوند سلول‌ها را وادارند تا این نواحی دی . ان . ای دارای - خطا را برچینند ("پرش اکزونی" (Exon Skipping) در دست اقدام هستند ؛ ممکن است این پژوهش برای درمان LGMD نیز مطرح باشد .

روش پژوهشی دیگر جلوگیری از کار یک پروتئین طبیعی موسوم به مایوستاتین (Myostatin) است که ترمزی برای رشد عضله به حساب می‌آید. این ترفند توان بالقوه ی آن را دارد که بیماری‌های گوناگونی را که در آن‌ها رشد یا پایداری عضله دچار کاستی است درمان نماید .

اما تدبیر دیگر برای آن که عضلات آزار دیده توان خود را باز یابند استفاده از سلول‌های بنیادی است . سلول‌های بنیادی سلول‌های مرحله ی ابتدایی و انعطاف‌پذیری هستند که می‌توانند رشته‌های عضلانی بالغ را به وجود آورند . این سلول‌ها را می‌توان در بافت عضله و دیگر قسمت‌های بدن یافت و دانشمندان مشغول به کارند تا مشخص نمایند کدامیک از سلول‌ها برای انجام آزمایش بر روی افراد مبتلا به LGMD و سایر بیماری‌ها سالم‌ترین و مؤثرترین هستند .

پژوهشگران پشتیبانی شونده توسط MDA در سراسر دنیا به یافتن هر راهی که ممکن است به درمان بالقوه ی LGMD بیانجامد ادامه می‌دهند .

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.



امی در هشت سالگی متوجه شد که مبتلا به دیستروفی عضلانی لیمب گردل است و شروع به استفاده از صندلی چرخ دار در نوجوانی نمود . وی در حال حاضر ازدواج کرده است ، به تدریس زبان اسپانیایی در دبیرستان می‌پردازد و دارای نشان ملی افتخار برای تدریس بوده است و در سال ۲۰۰۳ به عنوان در یافت کننده ی جایزه ی ملی دستیابی به موفقیت شخصی توسط MDA دست یافته است .