



واقعیت هایی در باره ی

بیماری اسپاینال ماسکولار آتروفی (اس ام ای)



## دوستان عزیز

من علائم بیماری SMA (ضعف عضلانی نخاعی) را از کودکی داشتم. زمانی که اکثر کودکان شروع به راه رفتن می کردند، والدینم متوجه شدند که من هنگام سینه خیز رفتن، سرم به طور ناخودآگاه به زمین برخورد می کند. پزشکان تشخیص میوتونی مادرزادی دادند و پیش بینی کردند که من بیشتر از ۸ سال زنده نمانم. وقتی ۱۴ ساله شدم تشخیص قبلی جای خود را به هایپوتونی مادرزادی داد.



جری فرو

این تشخیص هم؛ زمانی که من آماده ورود به دانشگاه می شدم، یعنی ۱۸ سالگی، به SMA (ضعف عضلانی نخاعی) تغییر یافت. هرچند این تغییرات هیچ تاثیر جدید و مثبتی در شرایط من ایجاد نمی کرد ولی برای درک بهتر بیماری ای که SMA نامیده می شد، مفید بود.

این جزوه آموزشی برای درک و آشنایی بهتر شما با علل، علائم و روند پیشرفت انواع مختلف بیماری SMA طراحی شده است. امید است که این اطلاعات با ایجاد آگاهی از اینکه تشخیص SMA مانع از یک زندگی کامل و رضایت بخش نمی شود، شما را در برنامه ریزی برای آینده تان و به دست آوردن انگیزه، کمک کند.



جری فرو با همسرش، شریل، و  
فرزندانش ژاکوب و شری در سال  
۱۹۹۹

از زمانی که رسماً آموختم SMA دارم، مدرک کارشناسی و ارشد خود را گرفتم و هم اکنون در یک مطب خصوصی به عنوان مشاور بهداشت روانی فعال هستم. من و همسرم-شریل- دو فرزند داریم و من از کارهایی چون آهنگسازی و کامپیوتر لذت می برم.

من به هیچ وجه از قوانین مستثنی نیستم. بیماران SMA در همه ابعاد جامعه منجمله علم، هنر، قانون، مدیریت و آموزش حضور دارند. کودکانی که SMA دارند به احتمال زیاد کودکانی باهوش، خلاق و افرادی می شوند که علی رغم چالش های پیش رو در جامعه حضور پر رنگی دارند.

همان طور که شما در این جزوه خواهید آموخت، پیشرفت های بزرگی در درمان SMA و حرکت به سمت درمان آن ایجاد شده است. پزشکی، کامپیوتر و تجهیزات کمکی حتی خردسالان را هم قادر می سازد تا ضعف عضلاتشان را جبران کنند. با وجود اینکه برخی از انواع SMA باعث کاهش طول عمر می شود، روش های جدید تهویه و تغذیه تا حد امکان گسترش یافته است و تحقیقات جدید برای درمان به طور پیوسته و رضایت بخش انجام می شود.

انجمن دیستروفی عضلانی (MDA) حامی تحقیقات برای SMA می باشد.

بیش از نیم قرن پیش که من کودک بودم، دنیا برای معلولین بسیار بیشتر از اکنون دلسرد کننده بود. امروزه علم پزشکی، تکنولوژی، خدمات بهداشتی و قوانین ما را در دستیابی به همه ی توانایی هایمان یاری می رساند.

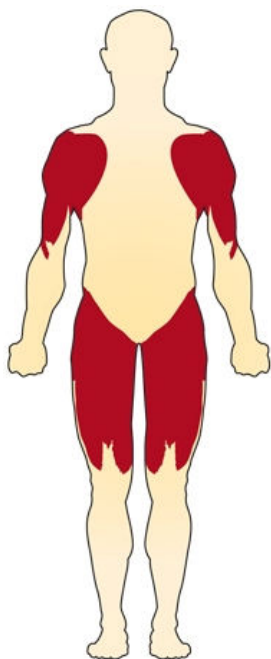
اگر بخواهم توصیه ای به شما داشته باشم، آن این است که اجازه دهید به جای تشخیص پزشکی که به شما داده می شود، تجربه ی خودتان محدودیت ها و توانایی های زندگیتان را مشخص کند. نقاط قوت و عزم و ایمان خود را تقویت و یا کودک خود را به این کار تشویق کنید .

من در تمام زندگی ام رویاپرداز نامیده می شدم و در به انجام رساندن رویاهایم احساس لذت را یافته بودم. این می تواند برای شما و یا خانواده تان هم اتفاق افتاده باشد.

جری فرو، فلوریدا

## ضعف عضلانی نخاعی ( SMA ) چیست؟

جلو



ضعف عضلانی نخاعی (SMA) یک بیماری ژنتیکی است که بخشی از سیستم عصبی را تحت تاثیر قرار می دهد که حرکات ارادی عضله را کنترل می کند. بیشتر سلول های عصبی که عضله را کنترل می کنند ، در طناب نخاعی قرار گرفته اند که لغت spinal در نام این بیماری به آن ها اطلاق می شود. بیماری SMA یک بیماری عضلانی است زیرا تاثیر اولیه ی آن بر روی عضلات است، که در آن عضلات سیگنالی را از سلول های عصبی دریافت نمی کنند. SMA Atrophy اصطلاح پزشکی است که برای لاغر و چروک خوردن ماهیچه ی غیر فعال و از کار افتاده به کار می رود.

SMA شامل از دست دادن سلول های عصبی به نام نورون های حرکتی در نخاع است و در دسته بیماری های نورون حرکتی (موتورنورون) قرار می گیرد.

تنوع بسیار زیادی در حوزه و شدت SMA در افراد مختلف وجود دارد.

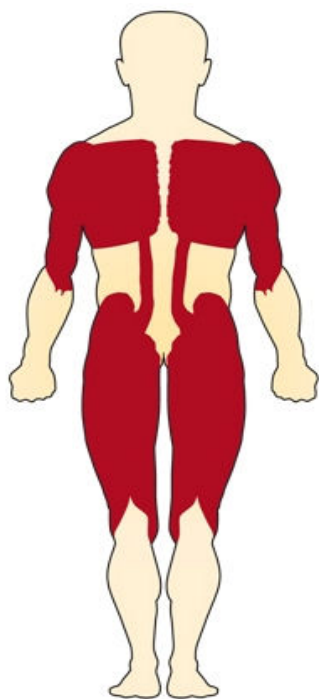
## علت این بیماری ( SMA ) چیست؟

اکثر نوع های SMA ناشی از کمبود پروتئین نورون حرکتی ای است که SMN نامیده می شود و برای بقای نورون های حرکتی لازم است.

این پروتئین ، همانطور که از نام آن بر می آید ، به نظر می رسد که برای عملکرد عصب حرکتی نرمال ضروری باشد. شواهد اخیر نشان می دهند که کمبود SMN می تواند سلول های ماهیچه را نیز به طور مستقیم تحت تاثیر قرار دهد.

نوع های دیگری از بیماری SMA وجود دارد که به پروتئین SMN ارتباطی ندارند.

ت



در بیماری اس ام ای عضلات نزدیکتر به مرکز بدن (عضلات پروگزیمال) بیشتر از عضلات دورتر از مرکز بدن (عضلات دیستال) درگیر میشود

## انواع بیماری SMA

### SMA ی مرتبط با SMN

SMA ی مرتبط با SMN معمولا به ۳ دسته تقسیم می شود. نوع اول زود رس که شدید ترین نوع است و نوع سوم که کمترین شدت را دارد ، دیررس ترین می باشد. برخی از پزشکان نوع چهارمی را هم برای SMA ی متوسط یا خفیف در نظر گرفته اند که در دوران بزرگسالی شروع می شود.

همه ی این نوع ها به نقص ژنتیکی (جهش) بر روی کروموزوم شماره ۵ ارتباط دارد که بر روی مقدار پروتئین SMA ای که می تواند تولید شود تاثیر می گذارد. به طور کلی، سطح بالاتر از پروتئین SMN شدت بیماری SMA را کاهش می دهد. برای آگاهی از اینکه این جهش ها چگونه منجر به SMA می شود ، قسمت " آیا این بیماری وراثتی است ؟" را مطالعه کنید.

### SMA بی ارتباط با پروتئین SMN

انواعی از بیماری SMA نیز وجود دارد که به پروتئین SMN ارتباطی ندارند و ناشی از جهش های کروموزوم شماره ۵ نیستند.

### ضعف عضلانی نخاعی - جمجمه ای

نوعی از بیماری SMA که معمولا SBMA نامیده می شود، ناشی از یک نقص ژنی بر روی کروموزوم X است. این نوع از SMA ، که به آن بیماری کندی نیز می گویند، تقریبا با SMA ی نوع کروموزوم شماره ۵ متفاوت است.

### چه اتفاقی برای فرد مبتلا به SMA ی مرتبط با SMN می افتد؟

شدت این نوع از SMA تقریبا وابسته به زمان شروع علائم است که آن هم وابسته به میزان پروتئین SMN ای است که در نورون حرکتی وجود دارد. هرچه علائم دیرتر ظهور کنند و SMN بیشتری در نورون وجود داشته باشد، نوع بیماری خفیف تر می باشد.

با این وجود بیشتر پزشکان طیفی از شدت را برای این نوع از SMA در نظر می گیرند و از پیش بینی قطعی سن امید به زندگی خودداری می کنند. تحقیقات اخیر این انعطاف پذیری در بیماری را تایید می کنند.

### نوع اول SMA (بیماری وردنیگ - هافمن (Werdnig-Hoffmann))

کودکان دارای SMA ای که در ماه های اول تولد بسیار ضعیف هستند و در خردسالی مشکلات تنفسی، بلع و مکیدن دارند، به احتمال زیاد شانس داشتن یک تشخیص پزشکی خوب را ندارند. در گذشته گفته می شد این کودکان بیشتر از ۲ سال زنده نمی مانند. امروزه این نظریه هنوز باقی است، البته با وجود تکنولوژی هایی که عمل تنفس و بلع را انجام می دهند، آنها می توانند چندین سال زندگی کنند.

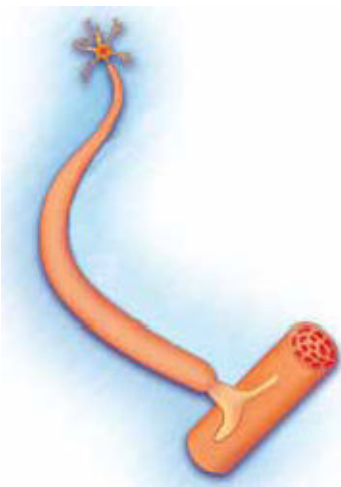
ونتیلاتورهای مکانیکی (ونتیلاتورهای امروزی بر خلاف ریه های مصنوعی و دستگاه های سنگین دهه های گذشته ، قابل حمل هستند. ) و مری های مصنوعی که مستقیماً به شکم می روند (و نه به پایین گلو) ، می توانند باعث افزایش طول عمر شوند.

رشد ذهنی و عاطفی و احساسات در بیماری SMA کاملاً نرمال است.

### نوع دوم SMA (SMA متوسط)

تشخیص نوع دوم SMA این امکان را به والدین و کودکان می دهد تا هرچند طول عمر کمتر از حد نرمال است اما با این وجود برای آینده خود برنامه ریزی کنند. این نوع از SMA در کودکی شروع می شود ولی عموماً بعد از دوره خردسالی است. بعضی منابع سن شروع را برای نوع دوم SMA ۶ تا ۱۸ ماهگی اعلام کردند و برخی دیگر هر کودکی را که بتواند بدون کمک بنشیند بعد از آنکه در حالت نشسته قرار داده شد، در این نوع از SMA جای می دهند.

در نوع دوم SMA ، عضلاتی که به مرکز بدن نزدیک ترند (عضلات پروگزیمال) ، معمولاً بیشتر و یا حداقل زودتر از عضلات دورتر از مرکز بدن تحت تاثیر قرار



موتور نورون ها یا همان سلول های عصبی کنترل کننده ماهیچه ها بیشتر در طناب نخاعی واقع شده اند. تصویر رابط طولانی سیمی شکل، بین موتورنورون ها و عضلات اندام ها و تنه ارتباط برقرار میکند. به صورت نرمال سیگنال هایی که از نورون ها به عضلات ارسال میشود علت انقباض عضلات می باشد. در بیماری اسپاینال ماسل آتروفی ، موتور نورون ها از بین رفته و عضلات قادر به منقبض شدن نیستند.



بسیاری از کودکان مبتلا به این بیماری می تواند از کاردرمانی و تکنولوژی کمکی سود ببرند.



اسکولیوز یک مشکل شایع در این بیماران می باشد و باید اصلاح شود.

می گیرند. برای مثال عضله های ران از عضلات ساق پا و پا ضعیف تر هستند. همچنین پا ها قبل از دست ها متمایل به ضعیف شدن هستند. اگرچه دست ها سرانجام ضعیف می شوند ولی معمولاً آنها بیشتر از سایر نقاط بدن قوی می مانند و اگر هم ضعیف شوند، معمولاً آنقدر قوی هستند که از آن ها بتوان برای تایپ و یا سایر کارهای ساده زندگی مدرن استفاده کرد.

کودکان مبتلا به SMA نوع ۲ از فیزیوتراپی و همه ی تجهیزات کمکی تا حد زیادی برخوردار هستند. تجهیزات کمکی برای راه رفتن و ایستادن مانند وسایل کمکی سبک وزن (زانو بند، مچ بند و...) و انواع عصا ها، امکان تحرک هر چه بیشتر را به فرد می دهند.

بیشتر کودکان می توانند از ویلچر برقی و سایر وسایل حمل و نقل برقی از سنین پایین، حدوداً ۳ سالگی، بسته به بلوغ فکری و دید کلی آنها به زندگی، استفاده کنند. بسیاری از محققین مشاهده کرده اند که کودکان مبتلا به SMA به نظر می رسد که به طور غیر عادی ای باهوش هستند و بخشی از تحقیقات این مشاهده را تایید می کنند.

خطر اصلی در نوع دوم SMA مربوط به ضعف عضلات لازم برای تنفس است. توجه دقیق و به موقع به عمل تنفس و بیماری ها و عفونت ریه در سراسر زندگی ضروری است. پزشک شما می تواند با آموزش دادن نحوه ی حفظ سلامت تنفسی، من جمله نظافت ترشحات و استفاده از دستگاه تهویه کمکی، به شما کمک کند.

مشکل عمده دیگر در SMA نوع ۲، انحنای غیر طبیعی ستون فقرات است که معمولاً یک انحنای جانبی است و اسکولیوز (scoliosis) نامیده می شود.

اسکولیوز معمولاً در اثر ضعف ماهیچه هایی که از نخاع (که یک ستون منعطف است) حمایت می کنند اتفاق می افتد. اسکولیوز می تواند بسیار زجرآور باشد و ظاهر بدن کودک (و یا فرد بالغ) را تخریب کند. بعضی از مطالعات نشان داده



اغلب بیماران مبتلا به نوع ۳ اس ام ای توانایی راه رفتن را تا بلوغ حفظ میکنند.



ابزار شبیه ریچرز می تواند در شروع بلوغ بیماران جهت جلوگیری از ضعف عضلات کمک کننده باشد.

اند که انحنای ستون فقرات در صورتی که بسیار شدید باشد میتوانند در عمل تنفس اختلال ایجاد کند.

در کودکان مبتلا به SMA انحنای غیر عادی ستون فقرات از سال های ابتدایی زندگی شروع می شود و تا رسیدن زمان مناسب عمل، با استفاده از بریس های مخصوص از ستون فقرات مراقبت و نگهداری می شود.

جراحان عموماً عمل ستون فقرات را بعد از رشد کامل فرد انجام می دهند. آن ها همچنین عملکرد ریوی کودکان و سرعت پیشرفت انحنای ستون فقرات را نیز مد نظر می گیرند.

امید به زندگی در بیمارانی که از کودکی مبتلا به SMA هستند، متنوع است. امروزه انتظار می رود که آن ها تا دوران جوانی و حتی بیشتر زنده بمانند.

### **SMA نوع ۳ (SMA ی خفیف) یا (بیماری کوگلبِگ \_ ولاندر)**

#### **(Kugelberg-Welander)**

بعضی منابع معتقدند که این نوع SMA بعد از ۱۸ ماهگی، و در هر زمانی بعد از آن، شروع می شود در حالی که برخی دیگر بر این باورند که نوع سوم SMA پس از راه افتادن کودک، حداقل پنج قدم مستقل، شروع می شود.

علی رغم اینکه برخی افراد مبتلا به این نوع از SMA، در نوجوانی توان خود را برای راه رفتن از دست می دهند، بیشتر افراد تا ۳۰ یا ۴۰ سالگی قادر به راه رفتن هستند.

توجه دقیق به مسائل تنفسی و انحنای ستون فقرات همچنان مهم است. استفاده از تجهیزات کمکی من جمله ویلچر های برقی، وسایلی تسهیل کننده استفاده از کامپیوتر و... معمولاً در نوع سوم SMA ضروری است. برخی از افراد فقط به عصا و صندلی های قابل حمل و ویلچر برای مسافت های طولانی تر و در مکان هایی چون فرودگاه ها و فروشگاه ها نیاز دارند.



افراد مبتلا به نوع خفیف SMA می توانند تا زمان بزرگسالی زنده بمانند و موفقیت های دانشگاهی و شغلی در این افراد متداول است.

### **SMA نوع ۴ (شروع بیماری در بزرگسالی)**

نوع چهارم SMA خفیف ترین نوع محسوب می شود با این توضیح که همانطور که از اسم دسته آن بر می آید، در دوره بزرگسالی شروع می شود. بعضی از پزشکان نوع سوم و چهارم یا نوع دوم و سوم را با هم ترکیب می کنند. (یک دسته در نظر می گیرند).

### **برای مبتلایان به انواع دیگر SMA چه اتفاقی می افتد؟**

نوع های دیگر SMA، که به کمبود پروتئین SMN ارتباط ندارند، از نظر شدت و ماهیچه هایی که بیشتر تحت تاثیر قرار می گیرند، بسیار متنوع اند. بعضی از انواع SMA، مانند نوع مرتبط به پروتئین SMN، بر روی عضلات پروگزیمال (نزدیک به مرکز بدن) اثر می گذارند در حالی که نوع های دیگر غالباً بر روی عضلات دیستال (عضلاتی که دورتر از مرکز بدن اند)، اوایل شروع بیماری، اثر می گذارند. دست و پاها معمولاً در اوایل این بیماری تحت تاثیر قرار می گیرند.

در افرادی که اختلالی با منشاء نامعلوم روی عصب های حرکتی نخاع و قسمت پایین مغز اثر می گذارد، شرایط به پیشرفت ضعف و تحلیل رفتن عضلانی بر می گردد. گاهی این شرایط عصب های حرکتی در قسمت بالایی مغز درگیر می کند که سپس شبیه به بیماری ALS می شود ولی همیشه این طور نیست.

در حالی که همه ی نوع های شناخته شده SMA ظاهراً ژنتیکی هستند، آن ها از نقص ژن های مختلف نتیجه می شوند و الگوهای وراثتی و پیامد های مختلفی دارند.

اگر تشخیص پزشکی برای شما و یا فرزندتان SMA نامرتبط به پروتئین SMN است، باید با یک پزشک و یا شاید یک مشاور ژنتیکی برای آگاهی از SMA ای که به آن مبتلا هستید، مشورت کنید.

### **SMA چگونه درمان می شود؟**

بزرگترین مشکل بالقوه SMA، به خصوص در نوع کروموزوم ۵، تقریباً به ترتیب وخامت عبارتند از:

- ضعف عضلات تنفسی
- ضعف عضلات مرتبط با عمل بلع
- ضعف عضلات پشتی و انحنای پیشرونده ستون فقرات
- واکنش های غیر عادی به داروهای شل کننده عضله

این مشکلات را می توان، و لازم است، درمان و یا پیشگیری کرد.

### **ضعف عضلات تنفسی**

در SMA های بسیار شدید و مرتبط به SMN و در برخی از نوع های دیگر، ضعف عضلات تنفسی یک مشکل عظیم است و علت اکثر فوت ها در نوع اول و دوم SMA می باشد. وقتی عضلات تنفسی ضعیف می شوند، هوا در درون و خارج از ریه ها به خوبی جابجا نمی شود و عواقب جانبی پس از آن بر روی سلامت عمومی بدن اثر می گذارد. علائم ضعیف شدن عضلات تنفسی، سردرد، بی خوابی در شب ها، خواب آلودگی بیش از حد، تمرکز کم، عفونت قفسه سینه و سرانجام آسیب های قلبی و نارسایی تنفسی است.

در SMA نوع ۱، عضلات بین دنده ای بسیار ضعیف هستند در حالی که عضله دیافراگم تقریباً قوی می ماند. این امر باعث می شود کودکان هنگام تنفس



ضعف عضلات تنفسی در این کودک مبتلا به نوع ۱ بیماری اس ام ای منجر به استفاده از ونتیلاسیون با ماسک در اکثر مواقع شده است.

شکمشان را بیشتر از قفسه سینه حرکت دهند و منجر به گلابی شکل شدن بدن این کودکان می شود.



ونتیلایسون (سیستم تهویه) غیر تهاجمی میتواند از طریق ماسک یا دهانگیر عمل کند.

والدین نوزادانی که مبتلا به SMA نوع ۱ اند، با این سوال مواجه اند که آیا راهی برای تداوم زندگی کودکانشان، که انتظار نمی رود بیش از ۲ سال زنده بمانند، وجود دارد. در سال های اخیر، دسترسی بیشتر دستگاه های پرتابل و موثر تهویه شرایط بهتری را برای والدین ایجاد کرده است. بعضی از این کودکان بیش از چندین سال زنده مانده اند و وارد دوره نوجوانی شده اند.

برای مبتلایان به SMA که کمتر تحت تاثیر شدید قرار گرفته اند، نوع های متنوعی از تجهیزات کمک تنفسی موجود است. بسیاری از پزشکان استفاده از تجهیزات تهویه ای غیر تهاجمی را توصیه می کنند. این وسایل هوا (معمولا هوای اتاق و نه هوای غنی شده با اکسیژن) را تحت فشار به داخل ماسک می فرستند.

این نوع سیستم ها در شکل های مختلف هستند و می توانند ساعات زیادی در طول شبانه روز و در مواقع ضروری استفاده شوند. آن ها را می توان به راحتی هنگام خوردن، آشامیدن، صحبت کردن و یا در مواقعی که تنفس نرمال امکان پذیر است، از روی دهان و بینی برداشت. بعضی افراد سیستم تهویه فشار معکوس را ترجیح می دهند. این سیستم یک وکیوم متناوب، دور بدن یا قفسه سینه، برای کمک به انقباض و انبساط ریه هاست که همانند ریه های مصنوعی دهه های قبل (ریه آهنی) کار می کنند با این تفاوت که بسیار سبک تر هستند.

برای افرادی که بیشتر تحت تاثیر قرار گرفته اند، استفاده از تجهیزات تنفسی کمکی که از طریق عمل تراکئوستومی (عملی که در آن یک سوراخ در نای ایجاد می شود.) محیا می شوند، پیشنهاد می گردد.

فشار تحت فشار از طریق محل تراکئوستومی وارد لوله هوا می شود. معمولا خوردن و آشامیدن و صحبت کردن با وجود لوله تراکئوستومی امکان پذیر است،



یک دستگاهی ست که در حین سرفه کردن میتواند به پاک کردن ترشحات ریوی کمک کند.

ولی ممکن است نیازمند تغییراتی باشد. این نگرانی وجود دارد که کودکانی که قبل از سخن گفتن تحت عمل تراکتوستومی قرار می گیرند، با مشکلاتی برای یادگیری حرف زدن مواجه شوند.

موضوع مهم دیگر در مراقبت های تنفسی در بیماری SMA، از بین بردن ترشحات تنفسی - گاهی با استفاده از ابزار مکانیکی مخصوص - و تا جایی که امکان دارد، جلوگیری از عفونت می باشد.

### ضعف عضلات بلع

ضعف عضلات دهان و گلو مشکلاتی در بلع، به ویژه برای مبتلایان به نوع شدید SMA، ایجاد می کند. کودکان مبتلا به نوع ۱ SMA معمولاً برای بلع و مکیدن با مشکل مواجه هستند که این موضوع در گذشته منجر به مرگ آنها می شد. ضعف در مکیدن منجر به کم آبی بدن و تغذیه ضعیف می شود در حالی که ضعف در بلع علاوه بر موارد فوق منجر به انسداد راه هوا (نای) از طریق غذا یا آب و عفونت دستگاه تنفسی از طریق آنها می شود. اصطلاح پزشکی این نوع استنشاق، آسپیریشن است.



به علت اینکه بیماری اس ام ای عضلات بلعیدن را درگیر میکند، این کودک از طریق تیوب گاستروستومی تغذیه میشود.

امروزه کودکانی که نمی توانند غذا را قورت دهند، از روش های جایگزینی چون لوله گاستروستومی (لوله g) استفاده می شود. تجهیزات جدید به گونه هستند که می توان لوله را هنگامی که استفاده نمی شوند از شکم جدا کرد. غذاهای مایع از طریق سرنگ یا پمپ تغذیه وارد لوله می شوند. برخی افراد خودشان غذایشان را در دهان خورد می کنند.

برخی از کسانی که از لوله ی گاستروستومی استفاده می کنند، از دهان خود نیز برای خوردن و آشامیدن استفاده می کنند. اگر مشکل اصلی ضعف عضلات مربوط به جویدن باشد، عمل خوردن را دشوار و زمان بر می کند؛ بنابراین بهتر است برای لذت بردن از خوردن و تغذیه اضافی از دهان و برای بدست آوردن کالری های اساسی از لوله گاستروستومی استفاده شود. از طرف دیگر اگر علت



اصلی استفاده از لوله برای خوردن غذا و مایعات باشد، قطعاً ایمن تر است که از دهان استفاده نکنیم.

در بیماری SBMA (ضعف عضلانی نخاعی - جمجمه ای) ، ضعف عضله جویدن و بلع منجر به خطر خفگی می شود. باید با یک متخصص بلع برای تعیین ایمن ترین راه غذا خوردن مشورت شود و در موارد ضعف شدید از لوله گاستروستومی استفاده شود.

### ضعف عضلات پشتی

ضعف عضلات پشت که معمولاً وظیفه انعطاف پذیری و رشد ستون فقرات را بر عهده دارند، مشکل اصلی در SMA ای است که در کودکی شروع می شود. اگر این ضعف اصلاح نشود کودک ممکن است دچار انحراف جانبی (اسکولیوز) یا به سمت جلو (کیفوز) و یا هر دو در ستون فقرات شود. برخی افراد حتی دچار (pretzel) انحراف گره شکل می شوند که خوابیدن و نشستن راحت را غیر ممکن می سازد.



برخی از پزشکان معتقدند از آنجایی که انحراف شدید ستون فقرات به ریه فشار وارد می کند، عملکرد دستگاه تنفس را دچار مشکل می کند. در SMA ی شدید، نمی توان میزان کاهش تنفسی را حتی بدون وقوع انحراف معین کرد، بنابراین سهم انحرافات در ایجاد نقصان در عملکرد آن نا مشخص است. معمولاً استفاده از بریس های کمربند و انواع کمرست برای نگه داشتن کودک در یک وضعیت مشخص در طول رشد ستون فقرات، تجویز می شود. (مانند حائلی که برای یک نهال درخت قرار می دهیم). هر چند که این وسایل مشکل را حل نمی کنند ولی پروسه به انحراف کشیده شدن ستون فقرات را کاهش می دهد که این امر مطلوب می باشد.

این دختر بچه ی مبتلا به نوع ۲ اس ام ای ، در زمان شروع راه رفتن از بریس پشتی استفاده کرده است. در ۹ سالگی تحت عمل جراحی اصلاح انحنای ستون فقرات قرار گرفته و یک بریس موقتی در زمان ریکاوری بعد از جراحی پوشیده است.

در اکثر موارد تنها راه حل، عمل صاف کردن ستون فقرات است که در صورتی که وضعیت تنفسی کودک مناسب باشد، می توان انجام داد. پزشکان اغلب تمایل دارند این عمل را زمانی انجام دهند که ستون فقرات رشد کامل خود را

کرده باشد که در این صورت تکنیک های عمل بسیار ساده تر خواهند شد. از طرف دیگر، آنها نمی توانند تا کامل شدن رشد صبر کنند چرا که وضعیت تنفسی امکان دارد رو به وخامت رود. بنابراین زمان این عمل خیلی مشخص نیست و به شرایط هر فرد بستگی دارد. پزشک شما می تواند شما را در این تصمیم گیری راهنمایی کند.

### بیپوشی

فرد مبتلا به SMA ای که باید تحت عمل جراحی قرار گیرد، لازم است نسبت به موارد ویژه ای احتیاط کند. تیم جراحی، مخصوصا متخصص بیپوشی کاملا با بیماری SMA آشنایی داشته باشد.



در زمانی که بیماران تحت بیپوشی قرار میگیرند باید احتیاط های خاص و ویژه ای صورت گیرد.

گاهی به ویژه در مراحل اولیه SMA، سلول های ماهیچه ای که سیگنال های عصبی را دریافت نمی کنند، از آنجایی که می خواهند به عصب دسترسی پیدا کنند، به طور غیر عادی توسعه پیدا می کنند. این ناهنجاری ها منجر به واکنش های خطرناکی به داروهای شل کننده عضلانی که در طول عمل مورد استفاده قرار می گیرند، می شود. پزشکان با آگاهی از این موضوع و استفاده از داروهای جایگزین می توانند این مشکل را برطرف کنند.

### رژیم غذایی

برخی افراد نگران اند و میخواهند بدانند که آیا تغذیه ی ویژه ای باعث تاثیر روی SMA می شود؟ شواهد اندکی وجود دارد که داشتن رژیم غذایی خاص را در SMA مفید می دانند.

بعضی از والدین فکر می کنند رژیم غذایی با پروتئین زیاد و یا بعضی از مواد غذایی خاص به قوی شدن ماهیچه های کودکان کمک می کند. درست است که کودکان مبتلا به SMA نیاز به مواد غذایی خوب و مفید دارند ولی هیچ مدرکی دال بر آن که رژیم غذایی ویژه ای را لازم بدانند، وجود ندارد و در واقع گاهی برخی از این رژیم ها می توانند مضر باشند.

برای مثال رژیم غذایی که رژیم عنصری نامیده میشود و متشکل از آمینو اسیدهاست، برای کودکان مبتلایی که بافت ماهیچه ای کمی دارند، مشکل ایجاد می کند. کارشناسان می گویند اگر بافت ماهیچه به اندازه کافی موجود نباشد تا آمینو اسید را مصرف کند، مقدار آن در خون افزایش می یابد.

برای بعضی از کودکان به جای ۳ وعده غذای زیاد در روز، بهتر است تعداد وعده های غذایی بیشتر و مقدار آن کمتر باشد.

بعضی از کودکان و بیشتر بزرگسالان مبتلا به SMA به دلیل آنکه نمی توانند به نسبت کالری دریافت شده فعالیت موثری داشته باشند دچار اضافه وزن می شوند. با راهنمایی های پزشک و یا متخصص تغذیه باید وزن را تحت کنترل قرار داد چرا که در سلامتی، ظاهر فرد و برای کسانی برای جابجایی نیاز به کمک دارند، موثر است.

بعضی از پزشکان مکمل هایی از جمله کراتین و یا کوآنزیم Q10 را برای دستیابی به مواد غذایی مورد نیاز تجویز می کنند.

پزشکان می توانند شما را برای ماده غذایی مورد نیاز خود یا فرزندتان راهنمایی کنند.

### **ورزش های مناسب**

بیشتر پزشکان برای سلامت جسمانی و روحی بیماران مبتلا به SMA از آن ها می خواهند تا جایی که می توانند فعالیت فیزیکی داشته باشند.

مراقبت از مفاصل و جلوگیری از آسیب و یا سفت شدن آن ها، انعطاف پذیری بدن برای حفظ جریان گردش خون و به ویژه در کودکان حرکت کردن در حد توان برای کشف محیط پیرامون خود، بسیار مهم است.

انجام حرکات ورزشی در استخر آب گرم (۸۵ الی ۹۰ درجه سانتی گراد) می تواند بسیار مفید باشد. فرد مبتلا به SMA نباید به تنهایی شنا کند و مراقبت های ایمنی باید رعایت شود.



ورزش درمانی برای منعطف نگه داشتن مفاصل بیماران بسیار مهم است.

برخی از کارشناسان فیزیوتراپی این سوال را مطرح کرده اند که آیا منطقی است از عصب حرکتی ای که در حال کاهش است توقع کاری را داشته باشیم که در حالت نرمال تعداد بیشتری عصب آن را انجام می دهند؟ تحقیقات باید تعیین کنند که آیا برای این نظریه برنامه ورزشی خاصی باید طراحی کرد. برخی معتقدند نمی توان از آن اعصاب کار بیشتری کشید در حالی که برخی دیگر معتقدند ورزش دادن آن ها باعث می شود عصب های حرکتی باقی مانده فعال شوند.

برنامه های فیزیوتراپی و کار درمانی می توانند در آموزش شناخت بهترین راه استفاده از ماهیچه ها و نحوه انجام موثر کارهای روزانه، کودکان و بزرگسالان را راهنمایی کنند.



کار درمانی می تواند به این بیماران در یادگیری نوشتن و استفاده از کامپیوتر و انجام کارهای روزمره کمک کننده باشد.

امروزه تجهیزات کمکی متنوع می توانند حتی کودکان را قادر سازند با وجود عضلات بسیار ضعیف به کشف جهان هستی بپردازند. واکرها، وسایل حمل و نقل متنوع و بریس ها (اصطلاح پزشکی آن orthoses است) می توانند به ایستادن و حرکت فرد کمک کند. فیزیوتراپ ها می توانند به والدین و معلمان برای ایجاد یک محیط مناسب برای مدرسه کودکان مبتلا کمک کنند.

بعضی از خانواده ها وسایلی را با قابلیت های ویژه مانند انواع عصا با ارتفاع قابل تنظیم طراحی کرده اند.

وسایل کمکی ویژه برای نوشتن، نقاشی کردن، استفاده از کامپیوتر یا تلفن و ریموت ها الکترونیکی برای کنترل محیط اطراف (برای مثال دمای اتاق، لامپ، تلویزیون و...) برای مبتلایان به SMA مفید است.



## نحوه تشخیص SMA

اولین مرحله در تشخیص بیماری های عصبی - عضلانی ، معمولا معاینه جسمی و سابقه خانوادگی و یک سری تست های بدون درد برای تشخیص SMA از سایر بیماری های مشابه مانند دیستروفی عضلانی می باشد.

ممکن است پزشک یک آزمایش خون ساده برای آگاهی از میزان آنزیم کراتین کیناز (CK) انجام دهد. این آنزیم از عضله در حال تخریب نشت می شود. زیاد بودن CK در خون مضر نمی باشد و تنها نشانه ای از تخریب عضله است.

اگر پزشک مشکوک به SMA باشد قطعا یک تست ژنتیکی را تجویز می کند چرا که این تنها راه بی درد و دقیق برای تشخیص SMA مرتبط با SMN از SMA نخاعی - جمجمه ای است. (SBMA)

تست ژنتیکی تنها نیاز به یک نمونه خون دارد. تست ژنتیکی برای SMA مرتبط با SMN و SBMA به آسانی در دسترس است در حالی که این تست برای انواع نادر SMA تنها در مطالعات وجود دارد، اگرچه این تست ها با پیشرفت علم گسترش پیدا می کنند. در آینده نزدیک تست های ژنتیکی با جزئیات بالا با هدف پیش بینی سطح بیماری مورد استفاده قرار می گیرند.

اگر فردی از اعضای خانواده مشکوک به SMA می باشد، مشورت با یک مشاور ژنتیکی بسیار مفید می باشد.

علائم و سن شیوع SBMA و SMA ی بزرگسالان با علائم سایر بیماری های عصب حرکتی بسیار شباهت دارد، بنابراین گاهی تشخیص آن ها در آزمایشات اولیه مشکل است. دانستن اینکه شما از کدام بیماری رنج می برید بسیار مهم و با ارزش است، زیرا ALS (بیماری که سلول های عصبی مغز و نخاع را تحت تاثیر قرار می دهد). بیماری ای است که روند سریع تری نسبت به SBMA و SMA دارد.



معاینه بالینی یک کلید تشخیصی بیماری اس ام ای می باشد.



آزمون سرعت هدایت عصب، یک قسمت از مراحل تشخیص بیماری اس ام ای است.

در موارد نادر، پزشک از فرد مبتلا به SMA می خواهد تا یک بیوپسی از بافت ماهیچه ران وی گرفته شود تا زیر میکروسکوپ بررسی کنند.

تست دیگری که امکان دارد نیاز باشد، تست سرعت هدایت عصبی (تستی که بر اساس آن سرعت انتقال سیگنال در طول اعصاب بررسی می شود) و فعالیت الکتریکی ماهیچه (که الکترومایوگرافی یا EMG نامیده می شود) می باشد. تست سرعت هدایت عصبی احساسی شبیه به یک شوک الکتریکی خفیف دارد و در EMG سوزن های کوچکی وارد عضلات می شوند.

### ضعف عضلانی - جمجمه ای چیست؟

ضعف عضلانی - جمجمه ای یا SBMA بعد از آنکه ویلیام کندی در سال ۱۹۶۸ این بیماری را به طور کامل معرفی کرد، بیماری کندی نیز نامیده شد. همچنین این بیماری گاهی ضعف عضلانی - بصل النخاعی نیز نامیده می شود.

این بیماری نوعی از SMA است. صفت پیازی (bulbar) مربوط به قسمت پیازی شکل پایینی مغز است که حاوی سلول های عصبی ای است که ماهیچه های صورت، دهان و گلو را کنترل می کنند.

SBMA شامل ضعف عضلات بازو و پا به ویژه عضلاتی که به مرکز بدن نزدیک ترند، نیز می باشد. در این بیماری گرفتگی و اسپاسم عضلات نیز اتفاق می افتد.

### برای فرد مبتلا به SBMA چه اتفاقی می افتد؟

SBMA معمولاً روی مردان ۳۰ تا ۵۰ سال اثر می گذارد، اگرچه علائم را می توان در پسران جوان ۱۵ ساله یا حتی پیر مرد ۶۰ ساله هم دید. در زنان اندکی که مبتلا به این بیماری می شوند علائم معمولاً خفیف هستند.

SBMA با سایر انواع SMA که زمان شروع آن ها در دوره بزرگسالی است متفاوت است. بر خلاف بیشتر انواع SMA که در بزرگسالی شیوع پیدا می



بیماران بالغ اغلب با استفاده از کنترل های دستی خاص قادر به رانندگی هستند.



اس بی ام ای معمولا مردان بین سن ۳۰ تا ۵۰ را درگیر میکند.

کنند، درگیری عضلات پیازی در SBMA موثر است. ضعف عضلات بلع منجر به خفگی با آب یا غذا می شود و یا باعث ورود آن ها به ریه ها می شود که منجر به عفونت آن می شود.

ضعف در عضلات گلو می تواند تنفس هنگام خواب را مشکل سازد. ونتیلاتور ها که هوا را تحت فشار وارد ریه می کنند می توانند در این شرایط موثر باشند.

ضعف ماهیچه های صورت اعمالی چون خندیدن را مشکل و انتقال احساسات از طریق حالات صورت را غیر ممکن می سازد.

SBMA همانند سایر انواع SMA ی شایع در بزرگسالی، باعث ضعیف شدن اندام می شود. این ضعف ابتدا در راه رفتن در طول یک مسافت و یا بالا رفتن از پله ها احساس می شود. روند این بیماری بسیار آرام است. با گذشت زمان استفاده از عصا برای مسافت های کم و اسکوتر یا ویلچر برای مسافت های طولانی تر مناسب است.

جنبه دیگری از SBMA که در سایر نوع های SMA صدق نمی کند آن است که مردان مبتلا به این بیماری با افزایش سایز سینه (gynecomastia) و کاهش باروری و لاغری (shrinkage) بیضه ها روبه رو هستند. این علائم که سرنخ های مهمی برای علت بیماری هستند به نحوه شکست سلول ها در پردازش هورمون های مردانه ارتباط دارند که به آندروژن معروف است.

### ریشه اصلی SBMA چیست؟

نقص ژنتیکی در کروموزوم SMBA X بخش گسترده ای از DNA است که trinucleotide repeat (نوکلئوتیدهای سه تایی) نامیده می شود و در ژنی که حامل عملکرد ساخت یک پروتئین به نام گیرنده آندروژن میباشد، وجود دارد. وقتی گیرنده آندروژن DNA اضافی دارد، از مقداری که باید باشد بلند تر است و ممکن است چسبنده باشد. گیرنده آندروژن ناقص نمی تواند هورمون

های مردانه را در مسیر مناسب جایجا کند و مانع از عملکرد درست عصب های حرکتی می شود.

### آیا SBMA در زنان گسترش می یابد؟

از آنجایی که SBMA بیماری مرتبط با کروموزوم X است، معمولاً روی مردان تاثیر می گذارد. اگر چه گاهی زنان هم دچار این بیماری به صورت خفیف می شوند.

کروموزوم X دومی که زنان دارند، معمولاً برای محافظت آن ها از همه جنبه های بیماری کافی است. اگر چه زنانی که (آن هایی که، هر چند کمتر از مردان، آندروژن تولید و مصرف می کنند) نقص ژن گیرنده آندروژن را روی یک کروموزوم X دارند، می توانند دچار گرفتگی عضلانی و اسپاسم به ویژه در سنین ۶۰ یا ۷۰ سالگی، شوند. تفاوت هورمونی بین زنان و مردان هم می تواند به کاهش شدت بیماری در زنان کمک کند.

### آیا این بیماری وراثتی است؟

هنگامی که مردم می فهمند یکی از اعضای خانواده بیماری ژنتیکی دارد، معمولاً با خود فکر میکنند چگونه این قضیه رخ می دهد در حالی که در کل اعضای خانواده اتفاق نمی افتد.

کروموزوم ۵ نوع SMA (معمول ترین نوع) یک الگوی وراثتی به نام "اتوزومال نهفته" را دنبال می کند، که این الگو معمولاً خانواده ها را غافلگیر می کند.

بیماری های نهفته، نیازمند ۲ ژن معیوب هستند - معمولاً هر دو ژن معیوب از والدین گرفته می شود اما گاهی یک ژن معیوب از یکی از والدین و دیگری زمانی که جنین در حال شکل گیری است، رخ می دهد - قبل از آنکه بیماری خود را بروز دهد.

افرادی که تنها یک ژن معیوب بیماری های نهفته را دارند ، " ناقل " نامیده می شوند و معمولاً نشانه ای از بیماری را ندارند.



در این خانواده دو کودک از ۶ کودک، مبتلا به بیماری اس ام ای هستند چون آنها یک ژن نقص دار از هر والد به ارث برده اند. بقیه کودکان می توانند حامل اس ام ای باشند که امکان دارد در آینده به کودکانشان انتقال دهند.



اس ام ای حتی زمانی که سابقه خانوادگی وجود ندارد هم می تواند بروز کند.

معمولاً خانواده ها در مورد اینکه عضوی از آنها ناقل باشد ، خبر ندارند تا زمانی که یک بچه با بیماری نهفته به دنیا بیاید . تمام کروموزوم ها بجز  $X$  و  $Y$  که جنسیت را تعیین می کنند ، را با نام اتوزوم شماره گذاری می کنند .

اگر هر دو والدین ؛ ناقل  $SMN$  وابسته به  $SMA$  باشند احتمال ریسک اینکه کودک بیمار به دنیا بیاید ، ۲۵ درصد است و این مقدار تغییر نمی کند و مهم نیست چه تعداد از کودکان خانواده قبلاً تحت تاثیر قرار گرفته اند.

تست های ژنتیکی برای کروموزوم  $5 SMA$  به طور گسترده برای جنین های مشکوک به بیماری در دسترس است.

تست های ژنتیکی در حال گسترش اند و به سرعت در حال تغییر اند. بهترین کار قبل از اقدام به تست ، صحبت با یک مشاور ژنتیکی است.

زنان ۲ کروموزوم  $X$  دارند و مردان یک کروموزوم  $X$  و یک  $Y$  . زنانی که یک ژن معیوب بر روی یک کروموزوم  $X$  دارند ، معمولاً به عنوان ناقل یک بیماری وابسته به  $X$  در نظر گرفته می شود. (اگرچه بعضی وقت ها می توانند به طور خفیف بیمار باشند). در مقابل، مردان  $X$  دوم را برای محافظت آن ها در برابر تاثیر کامل ژن معیوب بر کروموزوم  $X$  و نشان دادن تاثیر این ژن معیوب را ندارند .

مردانی که ژن معیوب وابسته به  $X$  را به ارث میبرند ، بیمار محسوب می شوند. هر فرزند پسر زنی که ناقل بیماری وابسته به  $X$  است ، با احتمال ۵۰ درصد ژن معیوب را به نسل بعدی انتقال می دهد و باعث توسعه بیماری می شود. هر فرزند دختر با احتمال ۵۰ درصد بیماری را به ارث می برد و خود ناقل آن میشود.

برای تشخیص  $SBMA$  تست ژنتیک از طریق آزمایش خون امکان پذیر است.

وبسایت MDA دائما با آخرین اطلاعات درباره بیماری های عصبی عضلانی در حال به روز رسانی است و شما میتوانید اخبار آخرین تحقیقات را در [www.mda.org](http://www.mda.org) ببینید .

در دهه اخیر تحقیقات ؛ تصویر کروموزوم ۵ وابسته به SMA را بطور قابل ملاحظه ای روشن کرده است .



یکسری شرایط خاص در ارتباط با نسل شناسی SMN وابسته به کروموزوم ۵ SMA وجود دارد و این مسئله محققانی با فرصت ویژه جهت مداخله، تربیت کرده است .

از سال ۱۹۹۵ دانشمندان دریافتند که ژن اصلی که تعیین می کند که آیا فرد ناقل SMA است یا خیر ، ژنی برای پروتئین SMN است . ژن SMN از دو نسخه متفاوت به نام SMN1 (یا SMN-T) و SMN2 (یا SMN-C) تشکیل شده است .

مولکول های پروتئینی ساخته شده از ساختار ژن SMN1 بلندتر آنهایی هستند که از ساختار ژن SMN2 تشکیل شده اند.

این ساختارهای بلندتر (تمام قد) برای بقاء بیشتر و عملکرد حرکت عصبی ضروری به نظر می رسند .

ژن SMN2 می تواند مقدار مشخصی از SMN های تمام قد را تامین کند اما نه به اندازه کافی. خوشبختانه بسیاری از مردم نسخه های متعددی از ژن های SMN2 را بر روی یک یا هر دو کروموزوم ۵ خود دارند . این ژن های SMN2 مازاد می توانند تاثیر ژن های معیوب SMN1 را کاهش دهند.

بسیاری از استراتژی های درمانی SMA بر پایه ی افزایش تولید SMN کافی از ژن SMN2 پایه گذاری شده اند .



آلکس در سال ۱۹۹۵ متولد شد. او مبتلا به اس ام ای نوع دو می باشد. او در اکثر مواقع از بریس مخصوص پا و برای مسافت طولانی از ویلچر استفاده می کند

دیگر روش ها شامل روش های معمول تر برای کمک به حرکت عصبی برای بیشتر زنده ماندن در شرایط نامطلوب است .

داروهایی که بر پایه ی فاکتورهای عصبی درمانی (واکنش های طبیعی بدن که یک اثر مثبت بر روی سلول عصبی دارند ) و مواد شیمیایی آنابولیک (ساخت بافت) زیر حد مطلوب هستند.

هم چنین کراتین - ماده ای که ممکن است به عضله یا سلول عصبی کمک کند تا آسان تر تولید انرژی نماید - در حال مطالعه است.

در SBMA ، تحقیقات بر روی استراتژیهای جلوگیری از تغییر حالت توده های غیر معمول یافت شده ی داخل سلول تمرکز شده است. در این حالت راه هایی برای جلوگیری از فعالیت هورمون های مردانه ؛ روش هایی برای تاثیر بر روش خوانده شدن ساختارهای ژنتیکی توسط سلول ها ست.

دانشمندان بر روی برنامه های تحقیقاتی سراسر جهان MDA که منجر به تحقیق بر پتانسیل درمان SMA می شود سرمایه گذاری می کنند.

منبع: [www.mda.org](http://www.mda.org)

مترجم ها : مهسا حسینی طالقانی و سعیده حسینی

ویراستار علمی: دکتر نسیم غلامی قاراب

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