

# تشخیص و مراقبت از دیستروفی عضلانی دوشن

کتابچه راهنمای خانواده





تقدیم به همسر مهربان و پسر عزیزم

عنوان و نام پدیدآور:	تشخیص و مراقبت از دیستروفی عضلانی دوشن (کتابچه راهنمای خانواده) / مولف UPPMD ... [ و دیگران ]؛ مترجم فرهاد بیات؛ ویراستاران علمی سیروس زینلی، غلامرضا زمانی تهران: آفتاب گرافیک، ۱۳۹۰. ۶۰ص، مصور (رنگی). جدول. ۹۷۸-۹۶۴-۸۹۸۳-۴۶-۳
مشخصات نشر:	عنوان اصلی:
مشخصات ظاهری:	The diagnosis and management of duchenne muscular dystrophy a guide for families
شابک:	واژه نامه.
یادداشت:	دیستروفی عضلانی دوشن
یادداشت:	موضوع:
موضوع:	دیستروفی عضلانی دوشن -- تشخیص
شناسه افزوده:	بیات، فرهاد، - ۱۳۴۶ - ، مترجم
شناسه افزوده:	زینلی، سیروس، ۱۳۳۸ - ، ویراستار
شناسه افزوده:	زمانی، غلامرضا، ۱۳۴۲ - ، ویراستار
شناسه افزوده:	پروژه‌های مشترک والدین در دیستروفی عضلانی
شناسه افزوده:	United Parent Projects Muscular Dystrophy
رده بندی کنگره:	/d۹ت۵ ۱۳۹۰.RJ۴۸۲
رده بندی دیویی:	۶۱۶/۷۴۸
شماره کتابشناسی ملی:	۲۴۸۰۱۷۱

نام کتاب:	تشخیص و مراقبت از دیستروفی عضلانی دوشن (کتابچه راهنمای خانواده)
مؤلف:	MDA, PPMD, TREAT-NMD, UPPMD
مترجم:	مهندس فرهاد بیات (انستیتو باستور ایران)
ویراستاران علمی:	دکتر سیروس زینلی (متخصص ژنتیک مولکولی از انستیتو باستور ایران) دکتر غلامرضا زمانی (متخصص نوروماسکولار از دانشگاه علوم پزشکی تهران)
ویراستاران ادبی:	رحیم توسلیان (بژوهشگاه رویان) دکتر حبیب الله مسعودی فرید و دکتر سوسن اکبراغلی (سازمان بهزیستی)
صفحه آرا:	محمد ابرقویی (آتلیه انتشارات آفتاب گرافیک)
نوبت چاپ:	اول
سال چاپ:	۱۳۹۰
تیراژ:	۲۰۰۰ جلد
قیمت:	۳۰۰۰۰ ریال
چاپ:	مییانا
شابک:	۹۷۸-۹۶۴-۸۹۸۳-۴۶-۳
ناشر:	آفتاب گرافیک   تهران، انتهای خیابان شهید بهشتی، خیابان عبادی، کوچه نعیمی، پلاک ۲۷، واحد سوم



▲ کلیه حقوق مادی و معنوی این اثر متعلق به مترجم بوده و هر گونه کپی برداری از آن پیگرد قانونی دارد.

# فهرست

- ۰۶ مقدمه
- ۰۷ نحوه استفاده از کتابچه راهنما
- ۱۳ تشخیص
- ۱۶ مراقبت از سیستم عصبی عضلانی، حفظ قدرت و عملکرد عضلات
- ۲۷ مراقبت‌های توانبخشی، فیزیوتراپی و کاردرمانی
- ۳۱ مراقبت‌های ارتوپدی، محافظت از استخوان‌ها و مفاصل
- ۳۳ مراقبت از سیستم ریوی و عضلات تنفسی
- ۳۶ مراقبت از قلب و سیستم قلبی
- ۳۸ مراقبت‌های سیستم گوارشی، تغذیه، بلع و سایر مسائل دستگاه گوارش
- ۴۱ مراقبت‌های روانی-اجتماعی، کمک در یادگیری و رفتار
- ۴۵ ملاحظات ضروری در هنگام نیاز به جراحی
- ۴۸ نکات حائز اهمیت در وضعیت‌های اورژانس
- ۵۰ اختصارات
- ۵۱ فهرست واژگان و یا اصطلاحاتی که ممکن است با آنها مواجه شوید
- ۵۶ سایر اطلاعات مفید

## توجه

اطلاعات و توصیه‌های این راهنما نباید جایگزین خدمات پزشک یا ارتباط بین بیمار و پزشک گردد. توصیه‌های ارائه شده می‌توانند به موازات دستورات پزشک متخصص مورد استفاده قرار گیرند. در همه زمینه‌های مرتبط با سلامت فرد دیستروفی به ویژه مواردی که احتیاج به تشخیص و مراقبت‌های دقیق و مشخص پزشکی دارند باید با پزشک متخصص مشورت گردد. هر اقدامی از جانب شما مبتنی بر اطلاعات این راهنما صرفاً نظر به صلاحدید خودتان است.

## ۱. مقدمه

و اعلام کرده‌اند که در مراحل مختلف سیر دیستروفی، هر روش، چه اندازه «لازم»، «مناسب» و یا «غیر مناسب» است. در نهایت با جمع بندی بیش از ۷۰ هزار نظریه متفاوت از توصیه‌های پیشنهادی، خطوط راهنمای «بهترین رویه‌های» مراقبتی از دوشن ترسیم شده است.

این متخصصان تاکید کرده‌اند بهترین نوع مراقبت دوشن، رویکردی چند تخصصی است که در آن، اطلاعات حاصل از داده‌های متخصصان در زمینه‌های مختلف جمع‌آوری شده و یک پزشک یا متخصص آنها را ساماندهی می‌کند. با توجه به اینکه وضعیت هر فرد متفاوت از دیگران است، فرد دوشن و خانواده وی باید با این متخصص تعامل داشته باشند تا مراقبت‌های بالینی ویژه فرد به وی پیشنهاد شود.

راهنمای حاضر اطلاعات اساسی مورد نیاز برای مشارکت فعال در چنین برنامه‌ای را در اختیار تان قرار می‌دهد. پزشک یا متخصص هماهنگ کننده باید از تمامی مسائل بالقوه دیستروفی عضلانی دوشن آگاه باشد و برای مراقبت‌های همه جانبه، دسترسی کاملی به اقدامات اساسی مورد نیاز و نتایج حاصل از آزمایش‌های سایر متخصصان داشته باشد. نوع اقدامات مورد نیاز با گذشت زمان تغییر خواهد کرد. این راهنما کلیه سرفصل‌ها و محدوده‌های مرتبط با دیستروفی عضلانی دوشن را به شما نشان خواهد داد (شکل ۱- صفحه ۸). تمامی تخصص‌ها در مراحل سیر دیستروفی مورد نیاز شما نیستند ولی دسترسی به آنها در موارد اضطراری لازم است و فرد هماهنگ کننده باید بتواند در صورت نیاز با آنها در تماس باشد.

این راهنما خلاصه نتایج یک هم‌اندیشی جهانی در خصوص مراقبت‌های پزشکی از دیستروفی عضلانی دوشن است. تلاشی که توسط مراکز پیشگیری و کنترل بیماری‌های ایالات متحده (CDC) با همکاری نهادهای حمایتی از بیماران و شبکه TREAT-NMD صورت گرفته است. توصیه‌هایی بر پایه جمع بندی نظرات جامع ۸۴ متخصص بین‌المللی در زمینه تشخیص و مراقبت از دوشن که طیف وسیعی از تخصص‌ها را در بر می‌گیرد. این افراد روش‌های مراقبتی معمول در دوشن را به طور مستقل از یکدیگر «امتیاز دهی»

### مراجع مورد استفاده در نگارش این راهنما:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, *Lancet Neurology* 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, *Lancet Neurology* 2010, 9(2) 177-189.

مقالات اصلی از آدرس زیر قابل دریافت هستند:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-andmanagement-of-DMD/>

## ۲. نحوه استفاده از کتابچه راهنما

**قدم به قدم با دیستروفی عضلانی دوشن (شکل ۱)**  
از آنجا که وضعیت بالینی فرد مبتلا به دوشن با گذشت زمان تغییر می‌کند، پزشکان و متخصصان «مراحل» کلیدی را در سیر پیشرفت این وضعیت در نظر می‌گیرند. با اینکه این مراحل بیشتر جنبه انتزاعی دارند، متخصصان توصیه‌های مراقبتی خود را با توجه به آنها ارائه کرده‌اند. به کارگیری این مراحل برای آشنایی با اقدامات توصیه شده مورد نیاز در هر مقطع زمانی و انتظاراتی که باید در هر مرحله از کادر درمانی داشت، می‌تواند اثربخش باشد.

### دوران قبل از شروع علائم بالینی

در اغلب موارد دوشن تا مرحله قبل از شروع علائم بالینی تشخیص داده نمی‌شود مگر اینکه سابقه‌ای از دیستروفی در خانواده وجود داشته و یا آزمایش خون برای مقاصد دیگری انجام شده باشد. تقریباً همیشه علائمی از تاخیر در راه افتادن یا زبان باز کردن وجود دارد ولی این علائم چنان خفیف هستند که در این مرحله یا تشخیص داده نمی‌شوند و یا به آنها توجهی نمی‌گردد.

این راهنما حاوی مطالب فراوانی است و می‌توان آن را به دو صورت مورد استفاده قرار داد. بعضی از خانواده‌ها ترجیح می‌دهند روی بخش‌هایی از اطلاعات متمرکز شوند که مربوط به وضع فعلی فرزندشان است و بعضی دوست دارند از ابتدا و تا حد ممکن با تمامی جنبه‌های دیستروفی عضلانی دوشن آشنا شوند.

در شکل ۱ مراحل مختلف دیستروفی عضلانی دوشن از دید متخصصان تشریح شده و می‌توان ملاحظه کرد که نوع مراقبت‌های مورد نیاز با گذشت زمان چگونه تغییر می‌کند. سپس در صورت تمایل می‌توان به راحتی به بخش‌هایی از راهنما مراجعه کرد که مرتبط به وضع فعلی فرد است. در انتهای راهنما دو بخش مرجع آسان وجود دارد: مواردی که قبل از انجام عمل جراحی باید به خاطر داشت و نکاتی که هنگام بروز وضعیت اورژانس باید لحاظ کرد. رنگ فصول مختلف این راهنما با رنگ قسمت مربوط به هر فصل در شکل ۱ منطبق است. واژه نامه انتهای راهنما مفهوم لغات و عبارات فنی نامانوس مرتبط با دیستروفی عضلانی دوشن را توضیح می‌دهد که در متون مختلف به کار رفته و یا توسط کادر پزشکی استفاده می‌شوند.



«این کتابچه، راهنمایی برای جنبه‌های پزشکی دیستروفی عضلانی دوشن است اما همواره به یاد داشته باشید که مراقبت‌های پزشکی، همه جوانب قضیه نیست. باور کلی بر این است که با به حداقل رسانیدن مشکلات پزشکی، پسران می‌توانند زندگی خود را ادامه دهد و شما نیز زندگی خودتان را داشته باشید. به خاطر داشته باشیم اغلب کودکان دوشن بچه‌های شادی هستند و خانواده‌ها بعد از تحمل ضربه روحی ناشی از تشخیص ابتدایی، به خوبی با وضعیت جدید سازگاری می‌یابند.»

الیزابت وروم

سرپرست سازمان پروژه‌های دیستروفی عضلانی والدین متحد

## ابتدای دوره راه رفتن

**عضلات تنفسی و قلب:** احتمال بروز مشکلات تنفسی و قلبی در این مقطع بعید بوده اما بهتر است بررسی‌های لازم در هر بار ملاقات پزشک متخصص صورت پذیرد تا خط زمینه با ثباتی ایجاد شود (چیزی که برای کودکان معمول است). نمایش فعالیت قلب در مرحله تشخیص و سپس هر دو سال یک بار تا رسیدن به سن ۱۰ سالگی توصیه می‌شود. بعد از ۱۰ سالگی، کنترل‌ها باید تناوب بیشتری پیدا کند. انجام واکسیناسیون پنوموکوک و آنفولانزا بسیار مهم است.

## انتهای دوره راه رفتن

در **انتهای فاز راه رفتن**، پیاده روی به مراتب دشوارتر می‌شود و برای بالا رفتن از پله و یا بلند شدن از زمین مشکلات بیشتری وجود دارد.

**یادگیری و رفتار:** حمایت مستمر از جانب پزشک متخصص در تمامی مقوله‌های مرتبط با یادگیری و رفتار مفید است و باید بتواند فرد را از نظر روحی برای زمانی که توانایی راه رفتنش را از دست می‌دهد آماده سازد (فصل ۱۰).

**فیزیوتراپی:** توانبخشی بیشتر معطوف به استمرار در حفظ دامنه‌های حرکتی و استقلال فرد است (فصل ۵). اگر سفتی بیش از حد مفاصل مانع ادامه عملیات فیزیوتراپی شود، لازم است تا ارزیابی توسط متخصص ارتوپدی صورت پذیرد. تهیه و استفاده از ویلچر نیز می‌تواند به ادامه استقلال و راحتی فرد کمک کند.

**استروئیدها:** تصمیم‌گیری در خصوص رژیم استروئید، عوارض جانبی، کنترل وزن و رژیم غذایی موضوعاتی است که باید در این مقطع با کادر درمانی مورد بحث و بازبینی قرار گیرند. ارزیابی‌های مرتب شش ماهه قدرت و عملکرد ماهیچه از اهمیت فراوانی برخوردار است. برای کنترل وزن باید هر گونه استعداد و یا تمایل به کاهش یا افزایش وزن مد نظر قرار گیرد و اقدامات اصلاحی لازم در صورت وجود هر گونه مشکلی، انجام شود (فصل ۹).

**ماهیچه‌های تنفسی و قلبی:** احتمال بروز مشکلات عمده قلبی و تنفسی (فصول ۷ و ۸) در این مقطع کم ولی ارزیابی دائمی قلب و ماهیچه‌های تنفسی لازم است. اکوکاردیوگرام و سایر آزمایش‌های مرتبط، بعد از ده سالگی باید به صورت

پسرها در **ابتدای دوره راه رفتن** علائمی از خود نشان می‌دهند که برای دیستروفی عضلانی دوشن «کلاسیک» تلقی می‌گردد: علامت گاورز (که در آن فرد برای بلند شدن از زمین، باید کف دست‌ها را روی ران‌ها بگذارد و به آنها فشار وارد کند)، راه رفتن اردکی و یا روی نوک انگشتان پا. در این مرحله هنوز توانایی در بالا رفتن از پله وجود دارد ولی به جای گذاشتن یک پا روی هر پله، باید ابتدا پای دوم بالا بیاید و به پای اول ملحق شود.

این فاز و دوره قبل از آن زمان‌هایی هستند که احتمالاً تشخیص دوشن در آنها انجام می‌شود (فصل ۳).

**تشخیص:** تغییرات در ماده وراثتی یا جهش‌های ژنتیکی که منجر به دیستروفی عضلانی دوشن می‌شود توسط آزمون‌های ویژه‌ای قابل شناسایی است. تفسیر نتایج آزمون باید توسط متخصص صورت گرفته و تاثیر نوع نقص ژنتیکی روی فرد و سایر اعضاء خانواده شرح داده شود.

**یادگیری و رفتار:** پسران مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن در حیطة یادگیری و رفتار نسبت به سایرین با مشکلات بیشتری مواجهند. بخشی از این مسئله به خاطر تاثیر دیستروفی روی مغز و بخشی دیگر به خاطر ایجاد محدودیت‌های فیزیکی است. برخی از داروها مانند استروئیدها نیز تاثیر گذارند. حمایت خانواده در این زمینه نقش مهمی دارد و شاید لازم باشد نظرات متخصصان به کار گرفته شود.

**فیزیوتراپی:** گروه فیزیوتراپی (فصل ۵) در این فاز باید تمرین‌هایی را شروع کند که باعث حفظ فعالیت معمولی عضلات شود و گرفتگی مفاصل را به حداقل برساند. این گروه باید بتواند تمرین‌هایی را آموزش دهد که کودک را آماده ورود به مدرسه کند و باعث باقی ماندن وی در فعالیت‌های گروهی شود.

**استروئیدها:** این فاز، زمان مناسبی برای آشنایی با گزینه‌هایی مانند استروئیدهاست (فصل ۴). استفاده از این دارو باید برای زمانی برنامه‌ریزی شود که مهارت‌های حرکتی کودک شروع به کاهش می‌کند. در برنامه‌ریزی برای مصرف استروئید، ابتدا باید واکسیناسیون کامل انجام شود و خطرات احتمالی ناشی از عوارض جانبی دارو پیش‌بینی و به حداقل برسد. به عنوان مثال، استفاده از راهنمای کنترل وزن ممکن است در این مقطع مفید باشد.



## انتهای دوره ناتوانی در راه رفتن

در انتهای فاز ناتوانی در راه رفتن عملکرد اندام‌های بالاتنه و حفظ وضعیت مناسب مرتباً سخت‌تر شده و پیچیدگی در اوضاع فرد محتمل‌تر می‌شود.

فیزیوتراپی: با توجه به نظر فیزیوتراپیست جهت بالا بردن استقلال فرد و مشارکت وی در فعالیت‌ها، می‌توان از وسایل کمکی استفاده کرد. انطباق لازم برای ایجاد توانایی در غذا خوردن، آشامیدن، دستشویی رفتن، به تخت خواب رفتن و غلت زدن باید صورت پذیرد.

استروئیدها: ادامه درمان با استروئید، وضعیت تغذیه و کنترل وزن در این مقطع باید توسط کادر پزشکی بررسی شده و به بحث گذاشته شود.

ماهیچه‌های تنفسی و قلبی: کنترل شش ماه یک بار و مرتب عملکرد قلب و شش‌ها توصیه شده و ممکن است مراقبت و مراجعات بیشتری مورد نیاز باشد.

بسیاری از جوانان مبتلا به دوشن دوران بلوغ خود را کامل زندگی می‌کنند. برنامه‌ریزی مناسبی برای زندگی یک فرد بالغ تحت حمایت ولی در عین حال مستقل به همراه تمامی چالش‌ها و فرصت‌هایش باید صورت پذیرد.

**بخش‌های بعدی به همان ترتیبی که در شکل ۱ شرح داده شده است، مرتبط با ده دامنه مختلف مراقبتی در دوشن هستند.**

سالانه انجام شود. در صورت بروز هرگونه تغییری در وضعیت فرد، توصیه‌های لازم توسط پزشک انجام خواهد شد.

## ابتدای دوره ناتوانی در راه رفتن

در ابتدای فاز ناتوانی در راه رفتن استفاده از ویلچر لازم است. ممکن است در آغاز، فرد بتواند خودش ویلچر را حرکت دهد و وضعیت نشستنش مناسب باشد (فصل ۵).

**یادگیری و رفتار:** علیرغم افت بدنی، تشویق و حمایت بیشتری در جهت تقویت استقلال فرد لازم است تا وی را آماده مشارکت در فعالیت‌های مدرسه و فعالیت‌های تفریحی طی دوران بلوغ کند.

**فیزیوتراپی:** توجه به سفتی اندام‌های بالا تنه (شانه، آرنج، مچ و انگشتان) و به همان میزان لزوم استفاده از وسایل کمکی برای سر پا ایستادن، اهمیت فوق‌العاده‌ای دارد. انحراف ستون فقرات (اسکولیوز) به دلیل استفاده گسترده از استروئیدها بسیار کمتر شده ولی به دلیل ناتوانی در راه رفتن، مراقبت‌های لازم در این مقطع باید صورت پذیرد. در برخی موارد ایجاد اسکولیوز بسیار سریع است و می‌تواند طی چند ماه اتفاق بیافتد (فصل ۶). به دلیل وضعیت پاهای و احتمال ایجاد درد یا ناراحتی، انتخاب کفش مناسب محدودتر می‌شود و ممکن است استفاده از وسایل ارتوپدی لازم شود.

**استروئیدها:** ادامه درمان با استروئیدها بخش مهمی از مراقبت این مرحله است (فصل ۴)، چه درمان از قبل شروع و چه در این مقطع آغاز شده باشد.

**ماهیچه‌های تنفسی و قلبی:** کنترل سالانه عملکرد قلب بسیار مهم است و هرگونه زوالی باید به سرعت تحت مداوا قرار گیرد (فصل ۸). عملکرد سیستم تنفسی بعد از ناتوانی در راه رفتن مستقل، احتمالاً کاهش می‌یابد و برای کمک در تنفس و ایجاد سرفه، باید اقدامات لازم صورت گیرد (فصل ۷).

شکل ۱  
محدوده های مختلف مراقبتی  
مورد نیاز در هر مرحله از دوشن

<p><b>مرحله ۵:</b> انتهای دوره نا توانی در راه رفتن</p>	<p><b>مرحله ۴:</b> ابتدای دوره نا توانی در راه رفتن</p>	<p><b>مرحله ۳:</b> انتهای دوره راه رفتن</p>	<p><b>مرحله ۲:</b> ابتدای دوره راه رفتن</p>	<p><b>مرحله ۱:</b> بدون علائم</p>
<p>عملکرد اندام فوقانی و حفظ تعادل در وضعیت بدن مرتباً محدودتر می شود.</p>	<p>ممکن است تا مدتی بنواند خود را به جلو بکشد. قادر به حفظ وضعیت است. احتمال بروز انحراف در ستون قدرات وجود دارد.</p>	<p>راه رفتن اردکی، پیر زخم، فقدان توانایی در بالا رفتن از پله و برخاستن از روی زمین</p>	<p>علامت کارورز، راه رفتن اردکی، احتمال راه رفتن روی نوک پا، توانایی در بالا رفتن از پله</p>	<p>در صورت سنجش تصادفی OK و یا وجود سابقه در خانواده، احتمال تشخیص در این مرحله وجود دارد. احتمال تاخیر در رشد، اما قاعد علائم اختلال در راه رفتن.</p>
<p>احتمالاً تشخیص تا این مرحله به انجام می رسد مگر اینکه به دلایل دیگری مثل تاخیر در ظهور علائم پاتولوژی، به تعویق افتاده باشد.</p>	<p>با توجه به روند پیشرفت دیستروفی که از روی آزمون زنتیک قابل پیش بینی است، باید ارزیابی های لازم مرتباً انجام پذیرد. توصیه می شود این ارزیابی ها شش ماه یک بار انجام شده و در طی آنها عملکرد، قدرت و محدوده حرکتی کنترل گردند. با تعریف فاز دیستروفی و بررسی نیاز به ادامه روند درمان با استروئید، مراقبت از عوارض جانبی میسر می شود. تکمیل گردد.</p>	<p>نیاز به اقدامات تشخیصی و مشاوره زنتیک دارد</p>	<p>لازم است پیش بینی و برنامه ریزی برای تکامل آنی کودک صورت پذیرد. برنامه واکسیناسیون تکمیل گردد.</p>	<p>ضمن تحصیل و انجام حمایت های روحی، باید اقدامات لازم برای حفظ کتشم عضلات و به حداقل رساندن کوتاهی ماهیچه ها انجام شود. تشویق به فعالیت، انجام ورزشهای مناسب، حمایت از عملکرد و مشارکت در فعالیتها باید صورت پذیرد. باید ابزار کمکی مناسب تدارک دیده شود.</p>
<p>ضمن ادامه اقدامات قبلی، باید وولچر، صندلی و عصا فراهم شده و از آنها برای فراهم آوردن حداکثر استقلال در فعالیتها، عملکرد و مشارکت در فعالیت های روزانه استفاده شود.</p>	<p>مراقبت از سیستم عصبی عضلانی</p>	<p>مراقبت های توانبخشی (فیزیوتراپی و کار درمانی)</p>	<p>تشخیصی</p>	

مراقبت‌های ارتوپدی، کمک به مشکلات استخوان‌ها و مفاصل

به ندرت جراحی ارتوپدی مورد نیاز خواهد بود.

در موارد خاصی برای آزاد سازی تاندون آشیل و برطرف کردن مشکل کوتاه شدن برخی از ماهیچه‌ها، انجام عمل جراحی لازم است.

مراقبت در مشاهده اسکولیوز باید صورت گیرد. در برخی از حالات جراحی اتصال ستون خلفی لازم می‌گردد. اقدامات ممکن باید برای مناسب سازی وضعیت پاها روی ویلچر انجام پذیرد.

مراقبت از سیستم روی و عملات تنفسی

عملکرد سیستم تنفسی در این مرحله طبیعی است. برنامه واکسیتاسیون از جمله واکسن‌های ۲۳ ظرفیتی پنومو کوک و اینفلوآنزا کامل شود.

احتمال کمی در بروز مشکلات تنفسی وجود دارد. روند وضعیت باید کنترل گردد.

احتمال بروز اختلالات تنفسی افزایش می‌یابد. ارزیابی‌های تنفسی باید شروع شود.

احتمال بروز نارسایی تنفسی بیشتر می‌شود. بررسی‌های دقیق سیستم تنفسی و انجام مداخلات لازم باید صورت پذیرد.

مراقبت از قلب و سیستم قلبی

ادامه ارزیابی‌ها مشابه با عملیات فاز قلبی انجام شود. احتمال بروز مشکلات قلبی با افزایش سن بیشتر می‌گردد. حتی در مواردی که علائمی مشاهده نشود کنترل سیستم قلبی لازم است. با کاهش عملکرد قلب، باید مداخلات استاندارد ارزیابی نارسایی‌های قلبی صورت پذیرد.

عملکرد سیستم قلبی می‌بایست تا رسیدن به سن ده سالگی با فواصل حداکثر ۲۴ ماهه و بعد از آن به صورت سالیانه، کنترل گردد.

اگر دیورتیک‌ها در زمان تشخیصی یا در ۶ سالگی انجام شوند.

مراقبت‌های سیستم گوارش، تغذیه، بلع و سایر مسائل دستگاه گوارش

کنترل افزایش وزن مناسب با سن صورت پذیرد. در صورت افزایش یا کاهش وزن بیش از اندازه، باید رژیم غذایی مورد ارزیابی قرار گیرد.

به احتمال بروز نارسایی در بلع توجه گردد.

مراقبت‌های روانپزشکی، کمک در یادگیری و رفتار

حمایت خانواده، ارزیابی و اقدامات لازم برای رشد، یادگیری و رفتار باید صورت پذیرد.

ارزیابی و مداخلات لازم برای یادگیری، رفتار و انطباق، تسهیل استقلال فردی و رشد اجتماعی انجام شود.

برنامه روزی برای گذار به نیازهای مرحله بلوغ لازم است.



## ۳. تشخیص

### مراقبت در زمان تشخیص

**مشکل در عملکرد عضلات:** معمولاً یکی از افراد خانواده متوجه می‌شود که یک چیزی در بچه درست نیست. پسران مبتلا به دوشن دیرتر از همسالان خود شروع به راه رفتن می‌کنند. عضله‌های ساق پا در آنها بزرگ است و برای دویدن، پریدن و بالا رفتن از پله مشکل دارند. به سادگی زمین می‌خورند و احتمالاً مایل به راه رفتن روی نوک انگشتان پا هستند. به علاوه ممکن است تاخیر در زبان باز کردن هم وجود داشته باشد. یکی از علائم کلاسیک دوشن حرکت یا علامت «گاورز» است که طی آن کودک برای برخاستن روی پاها باید از دست و بازوی خود برای «راه رفتن» کمک بگیرد تا به حالت مستقیم بایستد. این امر به خاطر ضعف عضلات نشیمن‌گاه و ران‌هاست (شکل ۲).

**مقادیر بالای پروتئین ماهیچه‌ای کراتینین CK نیاز در آزمایش خون.** مقادیر بالای CK در خون باید فوراً به پزشک نوروماسکولار گزارش شود تا تشخیص مورد تأیید قرار گیرد. مقادیر بالای CK در سایر ناراحتی‌های عضلانی نیز وجود دارد و بالا بودن CK به تنهایی جهت تأیید دوشن کافی نیست.

**مقادیر بالای «آنزیم‌های کبدی» AST و ALT در آزمایش خون.** مقادیر بالای این آنزیم‌ها در آزمایش خون معمولاً همراه با ناراحتی‌های کبدی است ولی دیستروفی‌های عضلانی نیز می‌توانند باعث افزایش آنها شوند. بالا رفتن غیر منتظره مقدار این آنزیم‌ها در کنار افزایش مقدار CK می‌تواند شک به وجود دیستروفی عضلانی را افزایش دهد و تشخیص آن را ساده‌تر کند. انجام بیوپسی کبد توصیه نمی‌شود.

**تأخیر در تکلم:** کودکان مبتلا به دوشن معمولاً تکامل گفتاری کندتری نسبت به کودکان هم سن خود دارند و در برخی موارد اولین نشانه‌های شک به دوشن به همین دلیل است (فصل ۱۰).

### تأیید تشخیص دوشن

دوشن ناشی از یک نقص ژنتیکی است، علت بوجود آمدن دوشن ناشی از یک نقص ژنتیکی است. علت به وجود آمدن آن بروز جهش ژنتیکی یا تغییر در ماده وراثتی یک ژن به نام دیستروفین یا DMD است. تشخیص آن معمولاً باید

یافتن علت اصلی هر اختلال پزشکی تشخیص نامیده می‌شود. زمانی که پزشک مشکوک به دوشن شده باشد تشخیص دقیق بسیار مهم است. منظور از مراقبت در این مقطع، تشخیص در کوتاه‌ترین زمان ممکن است. با انجام تشخیص سریع همه اعضای خانواده می‌توانند طی مشاوره ژنتیک با روند عمومی دوشن و روش‌های مراقبتی آشنا شوند. مراقبت مناسب، حمایت دائم و آموزش باید برای خانواده فردی که دیستروفی دارد تأمین شود. در بهترین حالت، تشخیص توسط پزشک متخصص بیماری‌های نوروماسکولار انجام می‌شود که قادر به معاینه بالینی کودک است و می‌تواند تجویزهای مورد نیاز را ارائه کند. معمولاً پشتیبانی و حمایت از خانواده به دنبال تشخیص ابتدایی توسط مشاوره‌های ژنتیکی انجام می‌پذیرد.

### وقتی که باید به دوشن مشکوک شد

تردیدهای اولیه به وجود دوشن غالباً با یکی از سه علامت زیر شکل می‌گیرد (حتی اگر مورد مشابهی قبل از خانواده وجود نداشته باشد):

### نکات مهمی که باید به خاطر داشت:

۱. تشخیص آغازین مرحله مهمی است چون شما و پزشکتان را قادر می‌سازد برای آینده فرزندان برنامه‌ریزی مناسبی انجام دهید.
۲. پزشکان با آزمون CK به تنهایی قادر به تشخیص دوشن نیستند. اگر مقدار CK فرزندان بالاست، برای تأیید تشخیص ابتدایی دوشن پزشک باید آزمایش ژنتیک درخواست کند.
۳. شما تنها نیستید. به پزشکتان مراجعه کنید تا پاسخ سوالاتتان را بدهد. با یک مشاور ژنتیک، مشاوره کنید.
۴. در این مقطع تماس با انجمن‌ها یا سازمان‌های مرتبط می‌تواند کمک زیادی بکند. در صورت نیاز به انجمن دیستروفی ایران [www.dystrophy.ir](http://www.dystrophy.ir) و یا پایگاه اطلاعاتی دوشن و بکر ایران [www.duchenne.ir](http://www.duchenne.ir) مراجعه کنید.

عضله انجام پذیرد. حتی در صورتی که بیوپسی، وجود دوشن را تأیید کند کماکان انجام آزمایش ژنتیک ضروری است تا بتوان تغییرات ویژه ایجاد شده در ماده وراثتی یا جهش‌های ژنتیکی منجر به دوشن را دقیقاً مشخص کرد.

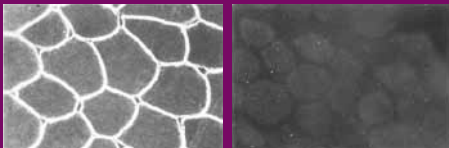
تکنیک‌های مورد استفاده در آزمایش بیوپسی، ایمونوسایتوشیمی و ایمونوبلاتینگ هستند. این تکنیک‌ها برای تشخیص مقدار دیستروفین در عضله انجام می‌شوند و می‌توانند در تمایز دوشن از حالت ملایم‌تر دیستروفی یعنی بکر کمک کنند.

### شکل ۳

بیوپسی عضله. سمت چپ: ماهیچه معمولی دارای دیستروفین در دیواره فیبرهای عضله، سمت راست: عضلات دیستروفی که فاقد دیستروفین هستند.

طبیعی

دوشن



توسط آزمایش ژنتیک روی نمونه خون مورد تأیید قرار بگیرد اما بعضی اوقات ممکن است آزمایش‌های دیگری نیز انجام شوند. پیش‌زمینه‌ای در مورد آزمایش‌های ژنتیک در کادر ۱ آمده است.

## آزمایش‌ها

### ۱. آزمایش ژنتیک

حتی اگر وجود دوشن توسط بیوپسی عضله تأیید شده باشد انجام آزمایش ژنتیک همواره لازم است. آزمایش‌های ژنتیکی، اطلاعات ویژه و کاملی را در مورد تغییر یا جهش‌های ژنتیکی در ماده وراثتی فراهم می‌کنند. تأیید تشخیص ژنتیکی به دلایل زیادی اهمیت دارد. آزمایش‌ها مشخص می‌کنند که آیا فرد برای کارآزمایی‌های بالینی جهش ویژه مناسب است یا خیر و به خانواده کمک می‌کند تا در مورد تشخیص‌های پیش از تولد بعدی و بارداری‌های احتمالی آتی تصمیم‌گیری کند.

**زمانی که جهش دقیق یا تغییر در ماده وراثتی ژن دیستروفین مشخص شد، ناقل بودن مادران را می‌توان مشخص کرد. اطلاعات حاصل برای سایر اعضای مونث خانواده مادری (خواهر، دختر، خاله و دختر خاله) اهمیت دارد و امکان تشخیص ناقل بودن آنها را فراهم می‌سازد.**

آزمایش ژنتیک و انجام مشاوره ژنتیک به خانواده‌ها کمک می‌کند تا مفهوم نتایج حاصل از آزمون را درک کنند و تأثیرات بالقوه این نتایج را روی اعضای خانواده بفهمند.

### ۲. آزمایش بیوپسی عضله

ممکن است آزمایش بیوپسی عضله توسط پزشکتان تجویز شود. مفهوم جهش ژنتیکی در دیستروفی عضلانی دوشن عدم توانایی بدن در تولید پروتئین دیستروفین و یا تولید مقدار ناکافی از آن است و آزمایش بیوپسی عضله می‌تواند اطلاعاتی در مورد میزان دیستروفین موجود در سلول‌های عضلانی فراهم کند (شکل ۳).

در صورت انجام آزمایش ژنتیک و تأیید دوشن شاید انجام آزمایش بیوپسی عضله لازم نباشد. با این وجود ممکن است در برخی مراکز تشخیص دوشن با انجام آزمون بیوپسی

### ۳. سایر آزمایش‌ها

کودک مشکوک به دوشن بودند. متخصصان معتقدند که این آزمون‌ها برای ارزیابی دوشن مناسب یا ضروری نیستند.

در گذشته آزمایش‌های الکترومیوگرافی و سرعت هدایت عصبی (تست سوزن) بخشی از ارزیابی‌های سنتی روی

## کادر ۱

### چرا تأیید ژنتیکی مهم است

#### مشاوره ژنتیک و آزمایش ناقلین:

#### داشتن شرایط مشارکت در کارآزمایی‌های بالینی:

در حال حاضر کارآزمایی‌های بالینی متعددی در زمینه دوشن در حال انجام است که به سمت جهش‌های ژنتیکی خاصی هدف‌گیری شده‌اند. انجام آزمون ژنتیک بدین لحاظ با اهمیت است که داشتن شرایط مشارکت در این کارآزمایی‌ها را مشخص می‌سازد. برای سهولت مشارکت احتمالی در کارآزمایی‌های بالینی می‌توان در بانک‌های اطلاعاتی مربوطه ثبت نام کرد. مهم‌ترین نکته در آزمایش ژنتیک، روش مورد استفاده است که باید منطبق بر استانداردهای جاری باشد و بتواند جهش ژنتیکی دقیق را مشخص سازد. اگر آزمایش ژنتیک صورت گرفته و نتوانسته باشد جهش ژنتیکی را دقیقاً مشخص کند شاید لازم شود آزمایش‌های دیگری نیز انجام شوند. این موضوع باید با متخصص در میان گذاشته شود. جهش ژنتیکی دقیق برای ثبت در بانک‌های داده لازم است.

- در برخی مواقع جهش‌های ژنتیکی منجر به دوشن، به طور تصادفی در کودک ظاهر می‌شوند. این حالت جهش خودبخودی یا جدید نامیده می‌شود. در سایر حالات، جهش از مادر به کودک منتقل می‌شود.
- اگر مادری دارای جهش ژنتیکی باشد، «ناقل» خوانده می‌شود و می‌تواند آنرا به سایر فرزندان منتقل کند. پسرنانی که جهش ژنتیکی به آنها منتقل می‌شود مبتلا به دوشن هستند در حالی که دختران، ناقل خواهند شد. اگر مادر تحت آزمون قرار گرفته و مشخص شود که دارای جهش ژنتیکی است می‌تواند تصمیم‌گیری آگاهانه‌ای برای بارداری‌های بعدی خود اتخاذ کند. با آزمایش افراد مونث فامیل (خواهر، خاله و دختر خاله) می‌توان مشخص کرد که آیا هر یک از آنها در خطر داشتن فرزند دوشنی هستند یا خیر.
- حتی زمانی که یک زن ناقل نباشد اندکی احتمال خطر در بارداری‌های بعدی وجود دارد، چون ممکن است جهش ژنتیکی در رحم یا تخمک‌های وی ایجاد گردد. این حالت «جهش در سلولهای زایشی» نامیده می‌شود.
- یک ناقل ممکن است طی سال‌های بعدی در معرض خطر ابتلا به ضعف قلبی و یا حتی ضعیف شدن پاها باشد. دانستن وضعیت ناقلی می‌تواند آگاهی لازم را به فرد بدهد و با دریافت توصیه‌های مناسب وی را برای مواجهه با خطرات احتمالی آماده کند.
- با مراجعه به متخصص مشاوره ژنتیک تمامی موارد فوق با جزئیات بیشتری برایتان توضیح داده خواهد شد.



## ۴. مراقبت از سیستم عصبی عضلانی، حفظ قدرت و عملکرد عضلات

### چه ارزیابی‌هایی باید انجام شوند و چرا؟

مراجعه می‌کنید باید دائماً از مقیاس‌های مشخص خود برای سنجش وضعیت استفاده کند. ممکن است در هر مرحله از دیستروفی مقیاس‌های متفاوتی مورد نیاز باشد.

**فعالیت‌های روزمره زندگی:** چنانچه فردی برای حفظ استقلال خود در انجام کارهای شخصی احتیاج به کمک‌هایی داشته باشد، بررسی فعالیت‌های روزمره زندگی به کادر پزشکی این امکان را می‌دهد تا کمک‌های لازم را ارائه کنند.

### موارد مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. عضلات بدن فرزندان به علت فقدان دیستروفین به مرور ضعیف‌تر خواهند شد.
۲. برخی از انواع تمرین‌ها و خستگی‌ها می‌توانند تخریب عضلات را تشدید کنند.
۳. پزشک متخصص روند تضعیف عضلات را می‌داند و قادر است به فرزندان در ورود به مرحله بعدی کمک کند.
۴. دانستن نحوه کارکرد عضلات فرزندان برای پزشک متخصص بسیار مهم است. چون شروع درمان مناسب در زودترین زمان ممکن را میسر می‌سازد.

### درمان‌های دارویی برای کنترل عوارض عضلانی

تحقیقات زیادی در حال حاضر در زمینه داروهای جدید برای دوشن در دست انجام است. در این راهنما متخصصان تنها مواردی را توصیه کرده‌اند که مستندات علمی کافی درمانی برای آنها وجود دارد. این توصیه‌ها در آینده زمانی که شواهد و مستندات جدید (مانند نتیجه کارآزمایی‌های بالینی در دست اجرا) مشخص شوند تغییر خواهند کرد.

با وجود اینکه انتظار می‌رود در آینده انتخاب‌های درمانی بیشتری در دسترس قرار گیرد، در حال حاضر تنها درمان

کنترل مرتب فرزندان توسط یک پزشک متخصص الزامی است. این کار باید توسط شخصی انجام شود که تجربه کافی برای نمایش وضع معمولی و تشخیص تغییرات را داشته و بتواند هرگونه اوضاع غیر عادی محتاج به آزمون‌های دیگر را شناسایی کند. اهمیت موضوع در این است که بدین‌گونه امکان تصمیم‌گیری سریع در مورد درمان‌های جدید در بهترین زمان ممکن و قبل از فوت وقت فراهم شده و تا حد اکثر مقدار ممکن پیش‌بینی و جلوگیری از مشکلات بعدی میسر می‌شود. بهتر است مراجعه به دکتر برای کنترل عادی هر شش ماه یک بار و به فیزیوتراپیست و یا مرکز کاردرمانی در حدود هر چهار ماه یک بار انجام پذیرد.

آزمایش‌هایی که برای پایش وضعیت دوشن در هر مرکز درمانی و یا مطب انجام می‌شود ممکن است متفاوت باشد. مهمترین نکته بررسی منظم وضعیت فرد به نحوی است که امکان انجام مداخله درمانی مناسب را فراهم کند. ارزیابی‌های دوره‌ای باید شامل آزمایش‌هایی باشند که سیر پیشرفت دیستروفی را نشان بدهند، از جمله:

**تست قدرت عضله:** قدرت عضلات با روش‌های گوناگونی قابل اندازه‌گیری است. طی این اندازه‌گیری‌ها باید بتوان تغییرات احتمالی در نیروی تولیدی توسط مفاصل مختلف را سنجید.

**محدوده حرکتی مفاصل مختلف:** این آزمون‌ها به منظور بررسی روند پیشرفت کوتاه شدن عضلات یا سفتی مفاصل و برای تجویز حرکات کششی مناسب و یا درمان‌های دیگر انجام می‌شوند.

**آزمون‌های زمانی:** بسیاری از مراکز درمانی به صورت مرتب زمان فعالیت‌های مختلف مانند بلند شدن از زمین، طی کردن یک مسافت معین و یا بالا رفتن از چند پله را ثبت می‌کنند. این آزمون‌ها نحوه پیشرفت دیستروفی و پاسخ دهی فرد به درمان‌ها را مشخص می‌سازد.

**مقیاس‌های عملکرد توان حرکتی:** مقیاس‌های متفاوتی برای این ارزیابی وجود دارد ولی مرکزی که همیشه به آنجا



دارد، زمانی که تکامل حرکتی کودک متوقف می‌شود اما هنوز شروع به پسرقت نکرده است. این زمان معمولاً بین ۴ تا ۶ سال است. استفاده از استروئیدها برای کودکانی که هنوز تکامل حرکتی در آنها متوقف نشده، به ویژه کودکان زیر دو سال، توصیه نمی‌شود.

**تکمیل برنامه واکسیناسیون کشوری قبل از شروع استفاده از استروئید و زدن واکسن آبله مرغان توصیه می‌شود.**

**شروع درمان با استروئید برای کودکان و مردان جوانی که دیگر قادر به راه رفتن مستقل نیستند موضوعی است که باید شخصاً در مورد آن تصمیم گرفت و بهتر است در خصوص آن با در نظر گرفتن عوامل خطرزایی که از قبل وجود داشته‌اند با پزشک متخصص صحبت کرد.** در مورد پسرانی که مصرف استروئید قبل از فقدان توانایی در راه رفتن شروع شده، بسیاری از متخصصان تداوم استفاده حتی در زمان ناتوانی در راه رفتن را توصیه می‌کنند. هدف از ادامه درمان در این افراد حفظ قدرت بالاتنه و کاهش خطر بروز اسکولیوز و به تعویق انداختن زوال عملکرد سیستم‌های تنفسی و قلبی است.

### موارد مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. استروئیدها تنها داروهای شناخته شده‌ای هستند که قادرند روند تضعیف ماهیچه را کند نمایند.
۲. همواره به پزشکان و افراد کادر درمانی خاطر نشان کنید که فرزندان از استروئید استفاده می‌کند. این موضوع وقتی که فرزندان به عمل جراحی احتیاج دارد و یا دارای عفونت یا زخم باشد بسیار مهم است چون استروئید سیستم ایمنی بدن را تضعیف می‌کند.
۳. هرگز استفاده از استروئید را به یک باره قطع نکنید.
۴. فرزندان باید توسط متخصصی که دارای تجربه درمان با استروئید است مرتباً کنترل شود. پزشک متخصص عوارض جانبی احتمالی استفاده از استروئید را به شما گوشزد می‌کند و خطرات بالقوه را برایتان مشخص می‌سازد.

دارویی برای عوارض اسکلتی ماهیچه‌ای دوشن که به نظر متخصصان شواهد علمی کافی برای اثبات تاثیر درمانی آنها وجود دارد و توصیه می‌شود، درمان با استروئید است. درمان با استروئیدها به طور مفصل در این بخش توضیح داده شده‌اند. در بخش‌های بعدی به درمان‌های دارویی موجود برای سایر عوارض دیستروفی مانند مشکلات قلبی، می‌پردازیم.

### درمان با استروئید، راهنمای قدم به قدم

- استروئیدها در بسیاری از وضعیت‌های پزشکی مورد استفاده قرار گرفته‌اند و تجربه زیادی برای کاربرد آنها در دنیا وجود دارد. شکی نیست که استروئید برای بسیاری از پسران دوشن اثربخش است ولی این اثربخشی باید با توجه به عوارض جانبی احتمالی دارو مورد استفاده واقع شود. استفاده از استروئید در دوشن بسیار مهم است و باید با کلیه اعضاء خانواده در این خصوص قبلاً صحبت شود.

### اصول اولیه

- **استروئیدها (که گلوکوکورتيكوئید، GC یا کورتيكواستروئید نیز نامیده می‌شوند) تنها داروهای شناخته شده موثر در به تاخیر انداختن روند ضعف عضلات و نقصان در عملکرد حرکتی دوشن به شمار می‌آیند.** هدف از کاربرد استروئید افزایش مدت راه رفتن مستقل، افزایش مشارکت کودک در فعالیت‌های روزمره و در مراحل بعدی، به حداقل رسانیدن مشکلات تنفسی، قلبی و ارتوپدی است. استروئید خطر ابتلا به اسکولیوز (انحراف ستون فقرات) را نیز کاهش می‌دهد.
- **پیشگیری و توجه به عوارض جانبی استروئیدها باید پیش بینی شود.** قبل از شروع مصرف استروئید باید از وخیم تر نشدن اوضاع مطمئن شد و از بروز مشکلات احتمالی ممانعت به عمل آورد. عوارض جانبی استفاده از استروئیدها متفاوت است. این عوارض در جدول ۱ فهرست شده‌اند.

### شروع و خاتمه استفاده از استروئیدها

- **بهترین زمان برای شروع درمان با استروئید زمانی است که عملکرد توان حرکتی در فاز آستانه قرار**



### رژیم‌های درمانی متفاوت با استروئیدها

به میزان دسترسی به آنها، هزینه دارو برای خانواده، نحوه مصرف و عوارض جانبی آن دارد. پردنیزولون ارزان تر و به فرم‌های قرص و مایع در دسترس است. دفلازاکورت به تصور افزایش وزن کمتر توسط برخی افراد به پردنیزولون ترجیح داده می‌شود.

برای شروع مصرف دارو رژیم مصرفی روزانه مناسب‌تر از رژیم یک روز در میان است. اطلاعات حاصل از کارآزمایی‌های بالینی جاری و آتی ممکن است این توصیه‌ها را تغییر دهند.

یکی از موضوعات گمراه کننده در مبحث دوشن، دوزها و رژیم‌های درمانی متفاوت استروئید است که توسط پزشکان تجویز می‌شود. نتیجه این تفاوت‌ها سردرگمی فرد و مواجهه با اطلاعات دارویی و رژیم‌های درمانی غیر یکسان است. راهنمایی‌های زیر مسیر روشنی را برای کاربرد موثر استروئیدها بر اساس ارزیابی‌های مستمر عملکرد دارو و عوارض جانبی آن مشخص می‌سازد (کادر ۲).

- **پردنیزولون (پردنیزولون) و دفلازاکورت** دو نوع از استروئیدهایی هستند که به طور گسترده برای کنترل دوشن استفاده می‌شوند. **باور غالب بر این است که هر دو دارو کارکردی مشابه دارند و هیچ کدام به طور بارزی بهتر از دیگری نیست.** کارآزمایی‌های هدفمند روی این دو دارو حائز اهمیت بوده و کمک خواهند کرد تا در آینده درک بهتری نسبت به آنها داشته باشیم.
- انتخاب اینکه کدامیک از این دو دارو مصرف شود بستگی

مشهود است، برنامه تنظیمی «نجات عملکرد» می‌بایست آغاز شود. دوز دارو تا حداکثر مورد نظر بالا برده می‌شود و سپس فرد بعد از دو تا سه ماه مجدداً تحت ارزیابی قرار می‌گیرد تا هر گونه اثر مثبتی مشخص گردد.

• اگر مصرف دارو در حالی آغاز شود که کودک دیگر قادر به راه رفتن نیست، اجماع نظری در مورد دوز بهینه دارو وجود ندارد. میزان اثر بخشی دارو در جلوگیری از بروز اسکولیوز یا پایدار سازی عملکرد سیستم‌های قلبی و تنفسی نیز در این حالت مشخص نیست. اینها زمینه‌هایی هستند که احتیاج به پژوهش‌های بیشتری دارند.



### دوزهای آغازین و ادامه درمان با استروئیدها

- برای شروع درمان با استروئیدها، مصرف صبحگاهی پردنیزولون و یا دفلازاکورت برحسب هر کیلو از وزن بدن به ترتیب ۰/۷۵ و یا ۰/۹۰ میلی‌گرم به ازای هر کیلوگرم وزن در روز توصیه شده است. بعضی از کودکان تا چند ساعت بعد از مصرف دارو عوارض جانبی رفتاری کوتاه مدتی را از خود بروز می‌دهند (بیش فعالی، تغییر خلق). در چنین حالاتی مصرف عصرانه دارو احتمالاً از برخی عوارض ناخواسته خواهد کاست.
- در کودکانی که قادر به راه رفتن هستند معمولاً دوز دارو تا زمان افزایش وزن به ۴۰ کیلوگرم همگام با افزایش وزن کودک بیشتر می‌شود. حداکثر دوز پردنیزولون معمولاً تا حدود ۳۰ و دفلازاکورت ۳۶ میلی‌گرم در روز است.
- کودکانی که مدت طولانی استروئید مصرف کرده ولی دیگر قادر به راه رفتن نیستند معمولاً وزنی بالای ۴۰ کیلوگرم پیدا می‌کنند برای این کودکان کاهش دوز مصرف پردنیزولون تا ۰/۳ الی ۰/۶ میلی‌گرم بر کیلو در روز اشکالی ندارد. با وجودی که این دوز مصرفی کمتر از مقدار مجاز حداکثر ۳۰ میلی‌گرم در روز است اما سود رسانی قطعی دارو در این وضعیت به اثبات رسیده است.
- تصمیم‌گیری در ارتباط با ادامه درمان با استروئید بسته به توانی است که باید در رشد کودک، کیفیت پاسخ مثبت بدن به دارو و میزان سنگینی عوارض جانبی برقرار شود. لذا این تصمیم می‌بایست در هر بار مراجعه به مطب جهت کنترل وضعیت کودک با توجه به نتایج آزمون‌های انجام پذیرفته و اینکه آیا عوارض جانبی باعث بروز مشکلات غیر قابل کنترل یا تحملی شده اند یا خیر، مورد بازبینی قرار گیرد.
- در کودکانی که دوز نسبتاً پائینی از استروئید (کمتر از دوز آغازین بر اساس هر کیلو وزن بدن) مصرف شده و کاهش شدید قدرت عضلانی و حرکتی

### مراقبت‌های درمانی هنگام استفاده از استروئیدها

- در صورت بروز عوارض جانبی غیر قابل کنترل یا تحمل، کاهش تقریبی ۲۵ الی ۳۵ درصد از دوز مصرفی دارو توصیه می‌شود و بهتر است به منظور بررسی عوارض جانبی دارو یک ماه بعد از کاهش دوز، ارزیابی مجددی به صورت تماس تلفنی یا مراجعه به مطب پزشک متخصص صورت پذیرد.
- اگر برنامه دوز روزانه منجر به بروز عوارض جانبی غیر قابل کنترل یا تحمل شده و با کاهش دوز مصرف دارو وضعیت بهتر نشود، بهتر است رژیم درمانی به یک رژیم متناوب تغییر یابد.
- تا وقتی که بی‌فایده بودن کاهش دوز مصرفی و یا رژیم متناوب امتحان نشده باشد درمان با استروئید حتی در صورت بروز عوارض جانبی غیر قابل کنترل یا تحمل نباید قطع شود. این توصیه برای کلیه افراد صادق است. چه آنها که می‌توانند راه بروند و چه آنها که دیگر قادر به راه رفتن نیستند.
- در صورتی که علیرغم کاهش دوز مصرفی و یا تبدیل مصرف از روزانه به متناوب، عوارض جانبی غیر قابل کنترل یا تحمل بهبود نیابند، درمان با استروئید باید قطع شود. این تصمیم می‌بایست به صورت موردی و بعد از مشورت با خانواده و کودک اخذ گردد. استروئیدها هیچ‌وقت نباید به صورت ناگهانی قطع شوند.



زمانی که کودک درمان طولانی مدت با استروئید را آغاز می‌کند مراقبت دقیقی روی عوارض جانبی دارو باید صورت گیرد. با وجود اینکه در حال حاضر مصرف استروئید مهمترین درمان برای دوشن محسوب می‌شود اما مصرف مقطعی آن بر اساس تجویز پزشک و یا خانواده توصیه نمی‌شود و صرفاً باید تحت نظر پزشک با تجربه و طی دوره درمانی مناسب مصرف شود.

### سایر داروها و مکمل‌های رژیمی

- متخصصان طیفی از سایر داروها و مکمل‌ها را نام می‌برند که گاهی اوقات برای درمان دوشن مورد مصرف قرار می‌گیرد. این افراد داده‌های منتشره برای هر دارو را بررسی و امکان توصیه به مصرف هر کدام را بر اساس نتایج ارائه شده ارزیابی کرده‌اند. حاصل ارزیابی‌ها نتیجه‌گیری زیر است:
  - مصرف **اکساندرولون** که یک استروئید آنابولیک است، توصیه نمی‌شود.
  - ایمنی بوتوکس برای درمان یا پیشگیری از سفتی مفاصل در دوشن مورد مطالعه قرار نگرفته و لذا توصیه نمی‌شود.
  - تائید مثبت برای مصرف فراگیر کراتین وجود ندارد. کارآزمایی بالینی کنترل شده اتفاقی کراتین در دوشن تاثیر مفید قابل توجهی از خود نشان نداده است. در صورت مشاهده علائمی از مشکلات کلیوی در فردی که کراتین مصرف می‌کند، استفاده از این مکمل باید
- فورا قطع شود.
- در ارتباط با سایر مکمل‌ها و یا داروهای تجویزی شواهد علمی کافی منتشر نشده و لذا در حال حاضر هیچ یک توصیه نمی‌شوند. از جمله این مواد می‌توان به کوآنزیم Q10، کارنیتین، آمینواسیدها (گلوتامین، آرژینین)، ضد التهاب‌ها و آنتی‌اکسیدانها (روغن ماهی، ویتامین E، عصاره چای سبز، پنتوکسیفیلین) و سایر عصاره‌های گیاهی اشاره کرد.
- توافق نظر بر این است که نیاز به تحقیقات بیشتری در این زمینه وجود دارد. مشارکت موثر خانواده‌ها در فعالیت‌هایی مانند بانک‌های داده و کارآزمایی‌های بالینی که به واسطه آنها دانش جدید تولید می‌گردد توصیه می‌شود.

### استروئیدها تنها داروهای توصیه شده توسط

متخصصان اند. با توجه به اینکه برخی از داروها و مکمل‌های قید شده در کادر ۴ به طور گسترده‌ای مورد مصرف قرار می‌گیرند ذکر این نکته ضروری است که شواهد کافی مبنی بر کارایی و ایمنی این مواد در دسترس نیست. قبل از توقف مصرف و یا افزودن دارو و یا مکملی به رژیم درمانی، حتما با پزشک خود مشورت کنید.

خلاصه‌ای از مداخلات مورد نیاز و عوارض جانبی عمده استروئیدها که باید تحت مراقبت قرار بگیرند، در جدول ۱ (صفحه بعد) آمده است. از جمله مولفه‌های موثر در تصمیم‌گیری برای افزایش و یا حفظ دوز مصرف دارو، نحوه پاسخ به درمان، وزن، رشد، وجود عوارض جانبی و قابلیت کنترل آنهاست.

## جدول ۱

## عوارض جانبی استروئیدها: مراقبت ها و مداخلات توصیه شده

برخی از مهمترین عوارض جانبی مصرف طولانی مدت استروئید در کودکان رو به رشد در اینجا فهرست شده‌اند. توجه به این نکته حائز اهمیت است که افراد مختلف پاسخ‌های بسیار متفاوتی به استروئید از خود نشان می‌دهند. نکته کلیدی در موفقیت درمان با استروئیدها آگاهی نسبت به عوارض جانبی بالقوه دارو و سعی در اجتناب یا در صورت امکان به حداقل رسانیدن آنهاست. در صورتی که عوارض جانبی دارو غیر قابل کنترل یا تحمل باشد، باید دوز مصرفی کاهش یابد. در صورتی که این اقدام موثر واقع نشود، قبل از اینکه درمان با استروئید کاملاً قطع شود، می‌بایست دوز مصرفی دارو را بیشتر کاهش داد و یا رژیم دوز مصرفی را عوض کرد.

عوارض جانبی	نکات و مراقبت‌ها	موارد نیازمند به توجه و مشورت با پزشک
افزایش متعارف وزن بدن، چاقی	قبل از شروع درمان با استروئید باید رژیم غذایی مناسبی برای تمامی اعضاء خانواده فراهم و هشدار لازم مبنی بر احتمال افزایش اشتها داده شود.	تغذیه خانواده باید به نحوی باشد که مانع هرگونه افزایش وزنی شود. توصیه‌های رژیمی و تغذیه‌ای مناسب برای کل اعضا خانواده را دنبال کنید.
علائم گوشینگوئیدی (ماه چهرگی)	به مرور زمان گرد شدن صورت و گونه‌ها آشکارتر می‌شود.	مراقبت دقیق رژیم غذایی و کنترل میزان مصرف قند و نمک جلوی افزایش وزن را گرفته و ممکن است علائم گرد شدن صورت را کاهش دهد.
رشد بیش از حد مو در بدن (پرمویی)	ارزیابی بالینی	این مسئله معمولاً به آن اندازه وخیم نیست تا باعث لزوم تغییر در داروهای مصرفی شود.
جوش بلوغ، التهاب قارچی پوستی، زگیل	در سنین بلوغ قابل توجه‌ترند.	درمان‌های اختصاصی را به کار ببرید (داروهای موضعی). اگر فرد به دلیل این مشکلات تحت فشار شدید روحی روانی قرار ندارد، سعی نکنید بلافاصله رژیم درمانی با استروئید را تغییر دهید.
عقب ماندگی در رشد	حداقل هر شش ماه یک بار قد را به عنوان بخشی از مراقبت‌های عمومی، اندازه‌گیری کنید. (حتی بدون مصرف استروئید، قد در مبتلایان به دوشن تمایل به کوتاه شدن دارد.)	از فرزند خود بپرسید آیا کوتاهی قدش برایش مهم است. اگر جواب مثبت بود با متخصص غدد مشورت کنید تا در صورت نیاز کنترل کاملی صورت بپذیرد.

موارد نیازمند به توجه و مشورت با پزشک	نکات و مراقبت‌ها	عوارض جانبی
<p>صحبت کردن دربارهٔ بلوغ را تشویق کنید. از فرزند خود بپرسید آیا هرگونه تاخیری در بلوغ برایش مهم است. در صورتی که این موضوع برای خود یا فرزندتان اهمیت دارد با متخصص غدد مشورت کنید تا در صورت نیاز ارزیابی کاملی صورت گیرد.</p>	<p>به رشد و نمو کودک توجه کنید. هرگونه سابقهٔ خانوادگی در بلوغ دیررس را مشخص کنید.</p>	<p>بلوغ دیررس</p>
<p>قبل از شروع درمان با استروئید در صورت لزوم می‌بایست این مشکلات اولیه به کمک دارو اصلاح شوند. مثلاً مشاوره یا درمان بیش‌فعالی و نقص در تمرکز، دارای اهمیت است. تغییر ساعت مصرف استروئید به ساعات دیرتری در روز احتمالاً مفید خواهد بود. این نکته را با پزشک متخصص در میان بگذارید، حتی ممکن است به تشخیص پزشک، مشاوره‌های سلامت رفتاری لازم باشد.</p>	<p>وضعیت اولیهٔ خلق و خو، علائم بیش‌فعالی و نقص در تمرکز کودک را مشخص کنید. آگاه باشید که این موارد اغلب به طور موقتی در شش هفته اول درمان با استروئید بدتر می‌شوند.</p>	<p>تغییرات رفتاری نامطلوب</p>
<p>قبل از شروع درمان با استروئید واکسن آبله مرغان کودک را بزنید، اگر این واکسن قبلاً زده نشده از تماس یا نزدیکی با فرد مبتلا خودداری و توصیه‌های پزشکی را رعایت کنید.</p> <p>در صورت وجود سل در ناحیه‌ای که زندگی می‌کنید، رعایت مراقبت‌های ویژه در این زمینه لازم است.</p> <p>با پزشک مشورت کنید تا برایتان مشخص کند چنانچه در مصرف استروئید وقفه افتاد به چه ترتیبی باید عمل شود. به عنوان مثال وقتی که دفلازاکورت کمپاب شده و باید به طور موقت پردنیزولون مصرف شود و یا در صورتی که به علت بیماری یا روزه گرفتن احتیاج به تزریق درون وریدی باشد.</p> <p>در صورت نیاز به جراحی و یا بروز یک بیماری عمده، مصرف <b>دوز تحت تنش</b> متیل پردنیزولون تحت نظر پزشک می‌بایست در نظر گرفته شود.</p> <p>در صورت روزه گرفتن می‌توان دارو را به صورت درون وریدی استفاده کرد.</p>	<p>از خطر احتمال ابتلا به عفونت‌های جدی و لزوم توجه به عفونت‌های هر چند جزئی آگاه باشید.</p> <p>به تمام پرسنل درمانی اطلاع بدهید که کودکان استروئید مصرف می‌کند و در صورتی که کارت هشدار استروئید دارید آن را همیشه به همراه داشته باشید.</p> <p>کودک در حال درمان طولانی مدت و مستمر با استروئید در صورت بدحالی نباید بیش از ۲۴ ساعت بدون مصرف استروئید بماند.</p>	<p>کاهش قدرت سیستم ایمنی و غدد فوق کلیوی</p>

موارد نیازمند به توجه و مشورت با پزشک	نکات و مراقبت‌ها	عوارض جانبی
<p>در صورت فشار خون بالا، در اولین قدم باید نمک مصرفی و وزن فرد کاهش یابد. در صورتی که این اقدام مفید واقع نشود شاید پزشک، درمان با بتا بلوکرها و یا احتمالاً ACE را در نظر بگیرد.</p>	<p>در هر جلسه مراجعه به پزشک متخصص، باید افزایش فشار خون کنترل شود.</p>	<p>افزایش فشار خون</p>
<p>در صورت مثبت بودن تست قند ادرار، ممکن است آزمایش خون لازم باشد.</p>	<p>در هر جلسه مراجعه به پزشک متخصص، قند و ادرار با نوار کنترل شود. در صورت افزایش حجم ادرار و یا تشنگی مفرط، موضوع را با پزشک در میان بگذارید.</p>	<p>عدم تحمل گلوکز</p>
<p>از مصرف داروهای ضد التهاب غیر استروئیدی مانند آسپرین، ایبوپروفن و ناپروکسن بپرهیزید. در صورت بروز علائم، می‌توان از داروهای دیگر و ضد اسیدها استفاده کرد.</p>	<p>علائم وجود برگشت مایع معده (سوزش) را بررسی کنید.</p>	<p>ورم معده، برگشت شیره معده</p>
<p>از مصرف داروهای ضد التهاب غیر استروئیدی مانند آسپرین، ایبوپروفن و ناپروکسن بپرهیزید. در صورت بروز علائم، می‌توان از داروها و ضد اسیدها استفاده و با متخصص دستگاه گوارش مشورت کرد.</p>	<p>مراقب هر گونه درد معده ناشی از تخریب احتمالی مخاط باشید. در صورت وجود کم خونی یا سابقه آن، وجود خون در مدفوع را کنترل کنید.</p>	<p>زخم معده</p>
<p>در صورتی که آب مروارید تشکیل و قدرت دید را تحت تأثیر قرار دهد می‌توان دفلازاکورت را با پردنیزولون تعویض کرد. با چشم پزشک مشورت کنید. آب مروارید تنها در صورت تحت تأثیر قرار دادن قدرت دید، نیاز به درمان دارد.</p>	<p>معاینه سالانه چشم توصیه می‌شود.</p>	<p>آب مروارید</p>



موارد نیازمند به توجه و مشورت با پزشک	نکات و مراقبت‌ها	عوارض جانبی
<p>شاید مصرف مکمل بسته به میزان ویتامین-د خون، لازم باشد. سه ماه بعد از شروع استفاده از مکمل، سطح ویتامین-د را مجدداً کنترل کنید. فعالیت‌هایی که مستلزم تحمل وزن هستند می‌توانند مفید باشند. از کافی بودن کلسیم در رژیم غذایی اطمینان حاصل کنید و در صورتی که مقدار آن کافی نیست از مکمل استفاده کنید.</p>	<p>تاریخچه‌ای از شکستگی‌های استخوان را به دقت تهیه کنید. سنجش سالانه DEXA برای کنترل دانسیته استخوان باید صورت گیرد. اندازه‌گیری سالانه سطح ویتامین-د خون (ترجیحاً در انتهای زمستان) و دادن مکمل ویتامین-د<sup>۳</sup> در صورت پائین آمدن سطح آن، توصیه میشود. متخصص رژیم درمانی باید مقدار کلسیم و ویتامین-د مصرفی را ارزیابی کند.</p>	<p>کاهش مواد معدنی استخوان و افزایش خطر شکستگی استخوان‌ها</p>
<p>از تمرینات شدید یا غیر متعارف مانند دویدن در شیب به سمت پائین و یا ترامپولین (ژیمناستیک بروی خرک و حرکات زمینی) بپرهیزید. مصرف مایعات به مقدار مناسب مهم است. آزمایش کلیه در صورت بروز این وضعیت لازم است.</p>	<p>چنانچه بعد از ورزش هرگونه تغییر رنگ غیر عادی در ادرار مشاهده شد باید تست میوگلوبین در ادرار انجام شود.</p>	<p>میوگلوبین اوره (به دلیل وجود قطعات شکسته شده پروتئین ماهیچه، ادرار به رنگ تیره در می‌آید. این حالت باید با آزمایش در آزمایشگاه کنترل شود).</p>





## ۵. مراقبت‌های توانبخشی، فیزیوتراپی و کاردرمانی



فرد دوشن می‌شود. از جمله این عوامل می‌توان به کاهش قابلیت اتساع ماهیچه‌ها در اثر عدم استفاده از آنها، قرار گرفتن در وضعیت‌های خاص و یا عدم توازن قدرت ماهیچه‌های دور یک مفصل ( قوی‌تر بودن ماهیچه‌های یک طرف نسبت به طرف دیگر) اشاره کرد. حفظ دامنه حرکات مناسب و تقارن در تمامی مفاصل دارای اهمیت فراوانی است. این امر به حفظ بهترین عملکرد ممکن کمک می‌کند و مانع ایجاد تغییر شکل‌های دائمی می‌شود. در ضمن از بروز فشار کششی شدید روی پوست نیز ممانعت خواهد کرد.

افراد مبتلا به دوشن نیازمند اقدامات مختلف توانبخشی هستند. بخش عمده این اقدامات توسط فیزیوتراپیست و کاردرمانگر انجام می‌شود اما ممکن است افراد دیگری همچون متخصص توانبخشی، ارتوپدی، تامین کننده ویلچر و سایر ابزاری که به نشستن کمک می‌کنند و جراح متخصص ارتوپدی نیز مورد نیاز باشند.

**توجه به قابلیت کشش ماهیچه‌ها و پیشگیری از خشکی مفاصل بخشی کلیدی در مراقبت‌های توانبخشی است.**

**هدف نرمش‌های کششی، حفظ عملکرد و راحتی فرد است. برنامه تمرینات کششی توسط فیزیوتراپیست تحت نظر قرار می‌گیرد ولی این کار باید بخشی از برنامه‌های روزمره خانواده شود.**

عوامل متعددی منجر به ایجاد سفتی و یا خشکی مفاصل در

## کادر ۵

سفارشی ساخته شود و از خرید آن به صورت آماده خودداری گردد. بعد از فقدان توانایی در راه رفتن، اسپلینت مخصوص روز ترجیح دارد. این اسپلینت در کودکانی که هنوز قادر به راه رفتن هستند توصیه نمی‌شود.

شاید اسپلینت‌های بلند (آرترهای زانو و قوزک پا یا KAFOs) در مرحله‌ای که راه رفتن بسیار سخت و یا غیر ممکن می‌شود مفید باشند. اسپلینت بلند احتمالاً به کنترل سفت شدن مفاصل، طولانی‌تر شدن مرحله راه رفتن و ممانعت از ایجاد اسکولیوز کمک میکند. با شروع زمانی که کودک دیگر قادر به راه رفتن نیست، برنامه‌های ایستادن (در قاب مخصوص یا صندلی برقی دارای استند) توصیه می‌شود.

برای افرادی که انگشتان دست‌هایشان دچار خم شدگی دائمی شده، اسپلینت‌های مخصوص دست توصیه می‌شوند.

جراحی در برخی حالات به منظور افزایش توان فرد در راه رفتن توصیه می‌شود. با این وجود تاکید می‌شود که این رویکرد باید به صورت اختصاصی به کار گرفته شود.

### توجه به قابلیت کشش ماهیچه‌ها و انقباض مفاصل

- فرد کلیدی برای پیشگیری از خشکی مفاصل، فیزیوتراپیست شماسست. در بهترین حالت فیزیوتراپیست باید حدوداً هر چهار ماه یک بار فرد را ارزیابی و گزارش وضعیت وی را به متخصص ارسال کند. تمرینات کششی باید حداقل ۴ الی ۶ بار در هفته انجام شود و بخشی از فعالیت‌های روزمره خانواده باشد.
- شاید برای انجام حرکات کششی موثری که بتوانند برخلاف سیر دیستروفی و شکل‌گیری انقباض در عضلات و مفاصل عمل کنند نیاز به تکنیک‌های مختلفی باشد. فیزیوتراپیست می‌تواند آموزش لازم را انجام دهد، از جمله این حرکات کششی استفاده از اسپلینت و وسایل کمکی برای ایستادن است.
- حرکات کششی مرتب روی قوزک، زانو و مفصل ران بسیار مهم اند. با گذشت زمان، حرکات کششی منظم روی دست‌ها مخصوصاً انگشتان، مچ، آرنج و شانه‌ها لازم می‌شود. بخش‌های دیگری که نیاز به حرکات کششی دارند برای هر فرد متفاوت‌اند و با معاینه مشخص می‌شوند.
- اسپلینت مخصوص شب (آرتر قوزک پا یا AFOs) می‌تواند در کنترل انقباض قوزک پا و کاهش سفت شدن آن کمک کند. این وسیله باید به صورت

سریع‌تر یک ویلچر برقی توصیه می‌شود. بهتر است ویلچر برقی به نحوی تنظیم و متناسب شود تا نهایت راحتی در وضعیت نشستن و تقارن در فرم بدن حاصل شود. در صورت دسترسی، برخی متخصصان دستگاه برقی کمکی برای ایستادن را نیز توصیه می‌کنند.

به مرور زمان حفظ قدرت دست‌ها اهمیت بیشتری می‌یابد و فیزیوتراپیست یا کاردرمانگر می‌تواند ابزار های

### ویلچر، ابزار کمکی برای نشستن و سایر وسایل

- طی مراحل ابتدایی راه رفتن، برای مسافت‌های طولانی، به کارگیری یک رورونک یا ویلچر می‌تواند قدرت کودک را حفظ کند. زمانی که کودکان شروع به استفاده از ویلچر برای مسافت‌های طولانی‌تر کند مراقبت دقیق از نحوه نشستن اهمیت بیشتری می‌یابد و معمولاً باید ویلچر را تنظیم کرد.
- به مرور که راه رفتن سخت‌تر می‌شود، تهیه هر چه



مناسبتی را برای حفظ استقلال حداکثری معرفی کند. بهتر است فعالانه با این موضوع مواجه شد و با زمان کافی به فکر تهیه ابزار و وسایلی بود که می‌توانند حداکثر استقلال و مشارکت را برای فرد فراهم کنند.

- شاید در انتهای دوره‌ای که فرد هنوز قادر به راه رفتن است و طی دوره زمین‌گیری، وسایل کمکی اضافی برای بالا رفتن از پله، حمل و نقل، خوردن و آشامیدن، غلت زدن در تخت خواب و حمام کردن لازم باشند.

## کادر ۶

### درمان درد

شل‌کننده‌های عضلات و داروهای ضد التهاب (توصیه می‌شوند. برهم کنش با سایر داروها (مانند استروئیدها و داروهای ضد التهاب غیر استروئیدی، NSAIDs) و عوارض جانبی وابسته مخصوصاً آنهایی که ممکن است کارکرد قلب یا سیستم تنفسی را دچار مشکل کنند می‌بایست مد نظر قرار گیرد.

- به ندرت ابزار و وسایل ارتوپدی در ده‌های شدید و غیر قابل کنترل ایجاد می‌کنند، چنانچه درد به هیچ طریق دیگری قابل مهار نباشد باید به فکر جراحی بود. اگر در افرادی که استروئید مصرف می‌کنند کمر درد خاصی دیده شود پزشک با دقت فراوان باید به دنبال شکستگی‌های ستون فقرات باشد، شکستگی‌هایی که عموماً به داروهای با پایه فسفونات به خوبی پاسخ می‌دهند.

پرسش درباره وجود درد در پسران و مردان جوان دارای دیستروفی عضلانی دوشن جهت مقابله صحیح با آن اهمیت فراوانی دارد. متأسفانه دانش ما در ارتباط با درد در دوشن بسیار اندک است و تحقیقات بیشتری در این زمینه لازم است. در صورتی که پسران در بدنش درد احساس می‌کند باید این موضوع را به عنوان یک مشکل به پزشک وی بگوئید.

- **برای مراقبت موثر درد باید علت آنرا فهمید،** در این صورت پزشکان قادر خواهند بود تجویزهای متناسبتی را ارائه کنند.
- با توجه به اینکه وضعیت‌گیری نامناسب و ناتوانی در گرفتن وضعیت راحت، درد فراوانی ایجاد می‌کند، ساخت ارتزهای سفارشی و مناسب برای نشستن، خوابیدن، جابجایی و همچنین رویکردهای دارو درمانی استاندارد (مانند





## ۶. مراقبت‌های ارتوپدی، محافظت از استخوان‌ها و مفاصل

### پیشگیری

- به وضع قرار گرفتن بدن توجه دائمی داشته باشید: از ایجاد انقباضات غیر متقارن در پسرانی که هنوز قادر به راه رفتن هستند باید جلوگیری شود و برای استقرار روی ویلچر اصول صحیح نشستن رعایت و ابزارهای کمکی استفاده شوند. کمک به استقرار وضعیت متقارن ستون فقرات و نشیمن‌گاه و کشیدگی ستون مهره‌ها اهمیت زیادی دارد. استفاده از پوشش محافظ ستون فقرات برای به تعویق انداختن جراحی خوب نیست ولی چنانچه انجام جراحی مقدور نباشد و یا بهترین انتخاب نباشد استفاده از این محافظ‌ها توصیه می‌شود.

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. مبتلایان به دوشن به ویژه در صورت مصرف استروئید، استخوان‌های ضعیفی دارند.
۲. برای برخورداری از استخوان‌هایی قوی، فرزندان باید مقادیر مناسبی از ویتامین - د و کلسیم در بدن خود داشته باشد.
۳. با توجه به اینکه اسکولیوز می‌تواند به سرعت تشکیل شود پزشک می‌بایست بعد از فقدان توانایی راه رفتن، ستون فقرات فرزندان را به خصوص اگر هنوز در حال رشد باشد به دقت نظر بگیرد.
۴. هنگام نیاز به جراحی ستون فقرات، کلید موفقیت، یافتن یک جراح متبحر و توجه ویژه به عضلات قلبی و تنفسی است.
۵. اگر فرزندان درد کمر دارد، باید توسط پزشک معاینه شود.

در مبتلایان به دوشن که استروئید مصرف نمی‌کنند تا ۹۰ درصد احتمال بروز اسکولیوز وجود دارد. (انحراف ستون فقرات به مرور شدیدتر می‌گردد). مصرف روزانه استروئید احتمال بروز اسکولیوز را کاهش می‌دهد و یا حداقل ظهور آنرا به تعویق می‌اندازد. اصلاح موثر اسکولیوز نیاز به موارد زیر دارد:

### مراقبت

- **مراقبت از ستون فقرات میبایست با ملاحظه اسکولیوز باشد. معاینات بالینی در ویژه‌های دوره‌ای پزشک طی مدتی که کودک قادر به راه رفتن است باید انجام بگیرد و در صورتی که اسکولیوز مشاهده شود به کمک عکس اشعه ایکس نحوه پیشرفت آن تحت ارزیابی قرار بگیرد. در دوره‌ای که کودک دیگر قادر به راه رفتن نیست، ارزیابی دقیق اسکولیوز در هر بار ویزیت باید صورت بگیرد**
- **رادیوگرافی ستون فقرات زمانی که فرد وابسته به ویلچر می‌شود باید انجام بگیرد و به عنوان ملاکی برای ارزیابی‌های بعدی استفاده شود. در این حالت رادیوگرافی اشعه ایکس ویژه از دو زاویه برای مشاهده کامل ستون فقرات مورد نیاز است. در صورت وجود مشکل، رادیوگرافی‌های اشعه ایکس بعدی باید حداقل سالی یک بار انجام گیرد. فاصله بیش از یک سال بین عکس برداری‌ها ممکن است فرصت ارزیابی و تشخیص اسکولیوز در حال تشکیل را از بین ببرد. بعد از توقف رشد کودک، تصویر برداری اشعه ایکس تنها در صورتی لازم است که تغییر بالینی بارزی مشاهده شود.**

## درمان

کارکرد پائین تنه و احتمال تشکیل انقباضات دائمی توجه داشت

### سلامت عمومی استخوان‌ها

- درمان با استروئید با خطر کاهش تراکم استخوان و احتمال ایجاد شکستگی‌ها در ستون فقرات همراه است. شکستگی در ستون فقرات معمولاً در کودکانی که استروئید مصرف نمی‌کنند دیده نمی‌شود. سنجش تراکم استخوان می‌تواند با آزمایش خون، اسکن استخوان و سایر تصویربرداری‌های اشعه ایکس صورت پذیرد (کادر ۷ را ببینید). این حیطه یکی از بخش‌هایی است که تحقیقات بیشتری را می‌طلبد تا مولفه‌های مربوطه برای تثبیت بهترین روش، تعریف شوند.

## کادر ۷

### حفظ سلامت استخوان‌ها

عواملی که منجر به ایجاد استخوان‌هایی ضعیف می‌شوند عبارتند از:

- کاهش تحرک
- ضعف عضلات
- درمان با استروئید
- تجویزهای موجود:
- ویتامین-د: اگر کاهش شدید در میزان آن مشخص شود، باید به فکر تجویز مکمل به کودک بود.
- کلسیم: بهترین فرم ارائه آن از طریق رژیم غذایی است ولی چنانچه مقدار دریافتی توسط بدن با رژیم غذایی کافی نباشد، باید به فکر مصرف مکمل بود.
- فسفونات‌ها: برای شکستگی‌های ستون فقرات فسفونات‌های درون وریدی توصیه می‌شوند.

- اگر انحاء ستون فقرات (زاویه کوب) کودک در حال رشد که استروئید مصرف نمی‌کند به بیش از ۲۰ درجه برسد جراحی اتصال ستون فقرات خلفی لازم می‌شود. هدف از این جراحی حفظ بهترین حالت فیزیکی بدن برای راحتی و عملکرد بهتر است. زمانی که کودک استروئید مصرف می‌کند خطر زوال تدریجی کمتر است و تصمیم‌گیری برای عمل جراحی می‌تواند حتی تا انحاء ستون فقرات بیش از ۴۰ درجه، به تعویق انداخته شود.
- در صورت تمایل به دانستن جزئیات، مشاوره با دکتر جراح بر سر نوع عمل جراحی و مسائل بعدی بسیار مهم است.

### توجه به سلامت استخوان‌ها

- سلامت استخوان‌ها چه در دوران راه رفتن و چه در دوران زمین‌گیری برای مبتلایان به دوشن دارای اهمیت است. این افراد در تمامی سنین به صورت طبیعی استخوان‌های ضعیفی دارند که در صورت مصرف استروئید ضعیف‌تر می‌شوند. چگالی مواد معدنی استخوان پائین می‌آید و خطر شکستگی استخوان بیش از افراد عادی است.

### درمان شکستگی استخوان‌های بلند

- یک پای شکسته می‌تواند به مفهوم از دست دادن دائمی توانایی در راه رفتن برای مبتلایان به دوشن باشد. به همین خاطر، گزینه عمل جراحی در چنین وضعیتی مطرح است تا فرد هر چه سریع‌تر بتواند بروی پاهایش بایستد. در صورت بروز شکستگی، وضعیت را سریعاً به فیزیوتراپیست کودکان اطلاع دهید.
- در صورت شکستن پای کودکی که هنوز قادر به راه رفتن است، تثبیت داخلی (پایدار سازی سریع شکستگی با عمل جراحی) برای از سرگیری راه رفتن و حفظ بیشترین شانس برای ادامه توانایی در تحرک، لازم است.
- در کودکانی که قادر به راه رفتن نیستند یک پای شکسته می‌تواند با بستن اسپلینت یا گچ گرفتن به طرز ایمنی درمان شود ضمن اینکه باید به وضعیت



## ۷. مراقبت از سیستم ریوی و عضلات تنفسی

کودکان معمولاً تا وقتی که قادر به راه رفتن هستند مشکلی برای تنفس یا سرفه کردن نخواهند داشت. با افزایش سن، عضلات سیستم تنفسی ضعیف‌تر می‌شوند و مبتلایان به دوشن به علت سرفه کم یا ضعیف، بیشتر در معرض خطر عفونت‌های سینه قرار می‌گیرند. در مراحل بعدی مشکلات تنفسی در حین خواب ایجاد می‌شود و شاید احتیاج به ابزارهای کمکی برای تنفس در طی روز نیز پیدا شود. با توجه به اینکه این مشکلات به ترتیب ظاهر میشوند، رویکردی فعال و برنامه‌ریزی شده برای بهداشت سیستم تنفسی از طریق مراقبت صحیح، اقدامات پیشگیرانه و تجویزهای درمانی لازم، امکان پذیر است. کادر درمانی شامل پزشک و فیزیوتراپیست باید با مهارت لازم برای تهیهٔ غیرتهاجمی و فنون لازم برای افزایش مقدار هوای ورودی به شش‌ها (بازیابی حجم شش) و کمک دستی یا مکانیکی برای سرفه کردن، اقدام کنند.

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. همیشه نسخه‌ای از آخرین آزمایش‌های تنفسی کودکان را برای نشان دادن به پزشکان وی همراه خود داشته باشید.
۲. فرزندان هرگز نباید داروهای بیهوشی استنشاقی یا سوکسینیل کولین دریافت کنند.
۳. کارکرد سیستم تنفسی فرزندان باید قبل از عمل جراحی کنترل شود. بهتر است به خطرات بالقوه توجه داشت و در صورت نیاز سریعاً به فکر درمان هر یک بود.
۴. در صورت عفونت سینه شاید فرزندان احتیاج به کمک در سرفه کردن داشته و لازم باشد تا آنتی بیوتیک دریافت کنند.
۵. علائم ضعف در تنفس و سرفه کردن باید تحت نظارت باشد و گزارش شوند تا درمان در صورت نیاز سریعاً آغاز گردد.
۶. وقتی که سطح اکسیژن خون فرزندان به دلیل بیماری و یا مصدومیت کاهش می‌یابد پزشک باید با مراقبت بسیار به وی اکسیژن بدهد چون احتمال تنبلی و ضعیف شدن توان بدن در تنفس وجود دارد.





### مراقبت

اگر با عفونت های جزئی سیستم تنفسی، بیماری های طولانی مدت به وجود آید. به عنوان مثال بهبود از سرماخوردگی های معمولی آهسته باشد و به عفونت سینه و برونشیتی تبدیل شود که اغلب محتاج به درمان با آنتی بیوتیک است.

بیش از حد معمول خسته شود.

نفس کم آورده و به نظر برسد مشکلی در تنفس عادی وجود دارد، یا جملات خود را به سختی به اتمام برساند.

همیشه و یا به هنگام صبح سردرد دارد.

اغلب بدون هیچ دلیلی خواب آلود است.

برای خوابیدن مشکل داشته و بارها از خواب میپرد. یا از خواب بیدار شدن مشکل بوده و اغلب کابوس می بیند.

به دلیل نفس کم آوردن و یا با عنوان اینکه قلبش به شدت می زند از خواب بیدار می شود.

برای تمرکز حواس و توجه کردن دچار مشکل است.

- ارزیابی سالانه عملکرد سیستم تنفسی (مانند اندازه گیری ظرفیت حیاتی ارادی) در فاز راه رفتن به گروه پزشکی اجازه می دهد تا حداکثر عملکرد سیستم تنفسی را ارزیابی کند. در ضمن، این ارزیابی ها باعث می شوند تا کودک با وسایل و گروه پزشکی آشنا شود.
- **بیشترین تاکید در ارزیابی سیستم تنفسی بعد از فقدان قدرت راه رفتن مستقل است که باید شامل اندازه گیری ظرفیت حیاتی ارادی و حداکثر جریان سرفه باشد. سایر سنجش ها مانند اندازه گیری سطح اکسیژن در طی خواب نیز ممکن است مفید باشد و باید به مرور زمان در برنامه قرار گیرند. تناوب ارزیابی ها وابسته به فازی است که فرد در آن قرار دارد ولی باید شامل اندازه گیری ظرفیت حیاتی ارادی حداقل در هر شش ماه یک بار باشد.**
- **به مرور که فرزندان بزرگتر می شود گشتن بدنبال علائمی دال بر وجود مشکلات تنفسی در وی اهمیت فراوانی می یابد. اگر فکر می کنید هر یک از علائم زیر را در پسران مشاهده کرده اید سریعاً به پزشکتان اطلاع دهید:**

## پرهیز از مشکلات

دارد. کلیه این تجویزها می‌توانند به سلامتی فرد کمک و وی را از بیماری‌های شدید دور کنند. در صورت نیاز به عمل جراحی، توجه ویژه به وضعیت تنفسی لازم است (بخش ۱۱، ملاحظات سیستم تنفسی را ببینید).

### احتیاط!

- در فازهای پیشرفته دوشن، درمان با اکسیژن تکمیلی باید با احتیاط همراه باشد.
- در حالی که درمان با اکسیژن تکمیلی آشکارا سطح پائین اکسیژن بدن را اصلاح می‌کند، علل اصلی این کمبود مانند از کار افتادگی شش‌ها یا تنفس ضعیف مستتر می‌مانند.
- درمان با اکسیژن ممکن است باعث کاهش قدرت تنفس و احتباس دی‌اکسید کربن شود.
- شاید نیاز به کمک دستی یا مکانیکی برای ایجاد سرفه و تهویه غیرتهاجمی به وجود آید. اکسیژن درمانی به جای این اعمال توصیه نشده و ممکن است خطرناک باشد.
- اگر اکسیژن کمکی داده می‌شود و یا باید برخی مواقع داده شود، مقادیر گازهای خون باید به صورت دقیق پایش شده و یا در همان حال روش‌های کمک تنفسی به کار برده شوند.

- ایمن سازی بدن با واکسن ذات‌الریه (پنوموکوک) برای کودکان دو سال و بزرگتر تجویز می‌شود و با توجه به برنامه‌های کشوری شاید لازم به تکرار باشد. ایمن سازی با واکسن آنفولانزا نیز به صورت سالانه تجویز شده است. این واکسن‌ها در افرادی که استروئید مصرف می‌کنند قابل استفاده است ولی باید توجه داشت که شاید پاسخ سیستم ایمنی بدن به واکسیناسیون در این افراد تضعیف شده باشد. اطلاعات کامل در ارتباط با برنامه‌های واکسیناسیون کشوری، موارد مصرف و عدم مصرف، جداول زمان‌بندی واکسیناسیون از منابع مسئول کشوری قابل دریافت است. اطلاع کامل از آخرین برنامه‌های واکسیناسیون کشوری اساسی است چرا که احتمال مواجه شدن با تهدیدهای جدیدی مانند آنفولانزای H1N1 در سال ۲۰۰۹ وجود دارد.
- در صورت به وجود آمدن عفونت سینه (پنومونی) علاوه بر کمک دستی و مکانیکی برای سرفه کردن، باید مصرف آنتی‌بیوتیک‌ها را نیز در نظر گرفت.

### تجویزها (این تجویزها احتیاج به تجربه ویژه دارند)

- تجویزها باید وابسته به فاز پیشرفت دیستروپی باشد. قبل از هر چیز شاید کاربرد روش‌های افزایش حجم هوای ورودی به قفسه سینه از طریق تنفس عمیق مفید باشند (روش‌های انبساط شش‌ها). به مرور که ضعف عضلانی در بدن بسط می‌یابد سرفه‌ها ضعیف‌تر شده و یافتن روش‌هایی برای جبران این مشکل مانند کمک دستی و مکانیکی برای ایجاد سرفه می‌تواند بسیار مفید باشد. به مرور زمان، کمک کردن ابتدا فقط برای تنفس در شب‌ها مورد نیاز است اما در مرحله پیشرفته ضعف عضلانی با مشاهده علائمی که در بخش مراقبت از آنها نام برده شد این کمک طی روز نیز مورد نیاز خواهد بود. کمک به تنفس از طریق تهویه غیرتهاجمی روش بسیار مهمی برای ابقاء سلامتی است. کار گذاشتن لوله تنفسی در گردن توسط جراح ماهر روش کمکی تهویه تهاجمی نام

## ۸. مراقبت از قلب و سیستم قلبی

### مراقبت

بعد از تشخیص دیستروفی و یا حداقل در سن شش سالگی، ارزیابی اولیه عملکرد سیستم قلبی باید صورت پذیرد. حداقل ارزیابی شامل الکتروکاردیوگرام (ECG) و اکوکاردیوگرام است.

ارزیابی عملکرد سیستم قلبی باید حداقل هر دو سال یک بار تا رسیدن به ده سالگی صورت پذیرد. ارزیابی‌های کامل سالانه سیستم قلبی بعد از ده سالگی و یا در صورت ظهور علائم مشکلات قلبی در سنین کمتر باید در دستور کار قرار گیرد. اگر آزمون‌های قلبی غیر تهاجمی اوضاع غیر عادی قلبی را نشان دادند مراقبت‌های بیشتر حداقل هر شش ماه یکبار لازم است و درمان با دارو باید آغاز شود.

### درمان

متوقف کننده‌های تبدیل آنزیم آنژیوتنسین (ACE) به عنوان اولین خط درمانی باید در نظر گرفته شوند. سایر داروها مانند بتا بلوکرها و مدرها نیز مفیدند و بر اساس دستورالعمل‌های منتشر شده برای کنترل نارسایی‌های قلبی می‌توانند مورد استفاده قرار گیرند. شواهدی بر اساس نتایج کارآزمایی‌های بالینی وجود دارد که نشان می‌دهد درمان‌های پیشگیری کننده کاردیومیوپاتی با داروهای متوقف کننده ACE می‌تواند قبل از بروز هر گونه علائمی آغاز شود. مطالعات بیشتری در دست انجام است تا بتواند هر گونه توصیه قطعی‌ای را در این زمینه انجام داد.

هدف از مراقبت سیستم قلبی در دیستروفی عضلانی دوشن تشخیص و درمان زوال عملکرد ماهیچه‌های قلب است (معمولا کاردیومیوپاتی - ضعف ماهیچه‌های قلبی یا مشکلات ریتم قلبی که برای مثال می‌تواند منجر به ضربان‌های غیر عادی قلب شود) که عموماً همراه با پیشرفت کامل ضعف عضلانی در بدن است. این وضعیت اغلب به خاموشی اتفاق افتاده و بدون بروز علائم است. لذا به مراقبت کافی نیاز دارد تا در صورت بروز آن بتوان به سرعت درمان را آغاز کرد. شاخص کلیدی در مراقبت از قلب و سیستم قلبی، پایش فعالانه است. وجود یک متخصص قلب در تیم مراقبتی الزامی است.

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. بعد از مرحله تشخیص دیستروفی، قلب فرزند شما باید به صورت مرتب کنترل شود.
۲. در دیستروفی عضلانی دوشن ممکن است قبل از ظهور علائم، تخریب قلب آغاز شده باشد.
۳. حتی در نبود علائم مشکلات قلبی، شاید مصرف داروهای قلبی لازم باشد.
۴. توجه به مشکلات خاموش اهمیت زیادی داشته و در صورت مواجه با آنها باید به سرعت به فکر درمانشان بود.
۵. همواره یک نسخه از آخرین نتایج کنترل قلب فرزندتان را همراه داشته باشید تا در صورت نیاز به هر فرد متخصصی که در حال درمان کودکانتان است ارائه دهید.



- ریتم های غیر عادی قلب باید به سرعت تشخیص داده و تحت درمان قرار گیرد. ضربان قلب سریع معمولاً در دیستروفی دیده شده و بی خطر تلقی می گردد ولی می تواند نشانگر مشکلات قلبی نیز باشد. اگر چنانچه این وضعیت جدیداً ایجاد شده، باید مورد بررسی قرار گیرد.
- افرادی که استروئید مصرف می کنند توجه بیشتری نیاز دارند و باید از نظر قلبی عروقی به ویژه فشار خون بالا نیز مورد مراقبت قرار گیرند. شاید لازم باشد دوز استروئید مصرفی تنظیم و یا درمان های بیشتری اضافه شود (جدول یک را ببینید).

## ۹. مراقبت‌های سیستم گوارشی، تغذیه، بلع و سایر مسائل دستگاه گوارش

- شاید در مراحل مختلف پیشرفت دیستروپی تخصص‌هایی نظیر متخصص رژیم غذایی یا تغذیه، گوارش، گفتار و بلع و گفتار درمانگر مورد نیاز باشد.
- مراقبت تغذیه**

- بعد از تشخیص دیستروپی تا آخر عمر، آینده‌نگری و حفظ تغذیه مناسب به منظور اجتناب از سوء تغذیه یا اضافه وزن لازم است. حفظ نسبت وزن به سن یا شاخص توده بدن در هر سنی باید بین ۱۰ تا ۸۵ درصد جدول شاخص‌های کشوری باشد (بخش ضمیمه را ملاحظه کنید). رژیم غذایی متوازن و متنوعی از انواع غذاها باید مصرف شود. اطلاعات لازم برای رعایت یک رژیم غذایی مناسب برای هر خانواده در هر کشوری قابل دسترسی است.
- وزن و قد پسر بچه‌ها باید دائما تحت نظارت باشد (می‌توان مقدار مناسب را برای کودکان فاقد قدرت راه رفتن از روی اندازه‌گیری دور بازو سنجید). نقطه آغازین برای ارجاع فرد به متخصص تغذیه یا رژیم غذایی وقتی است که اضافه وزن یا کاهش وزن بدون برنامه‌ریزی رخ دهد یا وزن‌گیری ضعیف باشد. همچنین اگر جراحی عمده‌ای در پیش است، بی‌بوست مزمن و یا مشکل در بلع (دیسفاژی) وجود داشته باشد باید فرد به متخصص مراجعه کند. ارجاع فرد به متخصص تغذیه بهتر است بلافاصله بعد از تشخیص دیستروپی و همچنین آغاز مصرف استروئید صورت پذیرد. میزان کالری، پروتئین، مایعات، کلسیم، ویتامین-د و سایر مواد مغذی در رژیم غذایی باید مورد ارزیابی قرار گیرند.
- توصیه می‌شود افراد دارای دیستروپی، مولتی ویتامین به همراه ویتامین-د و مواد معدنی را به صورت روزانه مصرف کنند.

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. قد و وزن کودکان در هر بار مراجعه به پزشک باید کنترل شود.
۲. داشتن رژیم غذایی کاملا متوازن مخصوصا دارای مقادیر کلسیم و ویتامین-د مناسب برای فرزندان دارای اهمیت فراوانی است.
۳. متخصصان تغذیه و رژیم غذایی، اعضاء مهمی از کادر درمانی فرزندان هستند که قادرند رژیم غذایی را کنترل و در بهتر خوردن به وی کمک کنند.
۴. چنانچه فرزندان علائمی از وجود مشکلات بلعی دارد باید سریعا تحت ارزیابی قرار گیرد.
۵. گذاشتن یک لوله‌گذارسان انتخاب دیگری است که بعد از آزمون روش‌های معمول جهت حفظ وزن بدن قابل اجراست.



## مراقبت بلع

در فازهای پیشرفته‌تر دیستروفی، ضعف عضلات گلو می‌تواند منجر به بروز مشکلات بلعی شود که نقش مسائل تغذیه‌ای را برجسته‌تر می‌کند. این وضعیت به آهستگی اتفاق می‌افتد و لذا تشخیص آن سخت است.

- در صورت وجود شاخص‌های بالینی دال بر امکان ورود غذا به لوله هوایی و یا ضعف حرکات ماهیچه‌های بلعی (احساس چسبندگی غذا به گلو) ارزیابی‌های بالینی و اشعه ایکس بلع لازم خواهند بود. چنین شاخص‌هایی عبارتند از کاهش غیر ارادی ۱۰ درصد یا بیشتر وزن بدن، یا وزن‌گیری ضعیف در کودکان در حال رشد، زمان‌های طولانی برای صرف غذا (بیشتر از ۳۰ دقیقه) یا همراه بودن زمان صرف غذا با خستگی، ریختن آب از دهان، سرفه و انسداد مجرا.
- ذات‌الریه حاصل از داخل شدن مایعات داخل شش‌ها (ذات‌الریه استنشاقی)، زوال تدریجی عملکرد سیستم تنفسی، یا تیبی که فاقد علت آشکار باشد ممکن است دلایل مشکلات بلعی باشد و باید مورد ارزیابی قرار گیرند.
- در صورت وجود مشکلات بلعی، یک گفتار درمانگر با برنامه درمانی اختصاصی مورد نیاز خواهد بود. هدف حفظ عملکرد بلعی خوب است.
- قرار دادن لوله غذا رسان باید وقتی انجام شود که تلاش‌ها برای حفظ وزن و ورود مایعات از راه دهان کمک‌چندانی نکنند. خطرات بالقوه و مزایای این روش باید به دقت بررسی شود. با در نظر گرفتن مخاطرات بیهوشی، خانواده و ترجیح فرد، لوله غذا رسان می‌تواند با آندوسکوپی یا جراحی باز کار گذاشته شود. لوله گذاری‌سانی که در زمان مناسب کار گذاشته شده باشد می‌تواند بخش اعظم فشار تحمیلی برای خوردن به میزان مورد نیاز را کاهش دهد. چنانچه عضلات گلو خوب باشند کار گذاشتن لوله غذا رسان بدان معنی نیست که دیگر غذای مورد علاقه را نمی‌توان خورد بلکه هدف لذت بردن از غذا بدون اعتنا به زمان صرف آن و وارد کردن کالری و سایر مواد مغذی مورد نیاز به داخل بدن است.

## سایر جوانب مراقبت‌های گوارشی

یبوست و بازگشت اسید معده که باعث سوزش ناحیه سینه می‌شود دو وضعیت شایعی است که روده و معده افراد دوشن را تحت تاثیر قرار می‌دهد. یبوست نوعا در سنین بالاتر و بعد از جراحی ظاهر می‌شود. با افزایش طول عمر انواع دیگری از پیچیدگی‌ها در حال گزارش هستند مانند ورم معده و روده ناشی از بلع هوا که در صورت استفاده از تهویه کننده‌ها رخ می‌دهد.

- مدرها و سایر داروها می‌توانند مفید واقع شوند. دریافت مایعات کافی از اهمیت بسزایی برخوردار است. افزایش حجم فیبر ورودی به بدن به ویژه اگر حجم مایعات ورودی افزایش نیابد ممکن است علائم را بدتر کند.
- بازگشت اسید معده نوعا با دارو قابل درمان است. برای بچه‌هایی که تحت درمان با استروئید هستند اسید بلوکرها و یا فسفونات‌ها برای پیش‌گیری از بروز مشکلات بعدی تجویز می‌شوند.
- بهداشت دهان ناحیه‌ای بسیار با اهمیت است. توصیه متخصصان برای بهداشت دهان در کادر ۹ آمده است.





## کادر ۹

### توصیه‌هایی برای بهداشت دهان

دندانی افراد دیستروفی آگاه بوده و با یک اورتودنטיست بسیار آگاه و با تجربه همکاری کند. مراقبت از دهان و دندان بر اساس اقدامات لازم جهت پیش‌گیری فعال استوار است و باید همواره نگهداری خوب و بهداشت دهان و دندان مد نظر قرار گیرد. هنگامی که قدرت عضلات دستان، بازو و گردن کودکان شروع به افول می‌کند ابزار متناسب شده‌ی کمکی برای هر فرد و کمک‌های فنی برای بهداشت دهان از اهمیت ویژه‌ای برخوردار خواهد بود.

- کودکان دارای دیستروفی باید تحت معاینه دندان‌پزشک با تجربه کامل و دانش همراه با جزئیات در ارتباط با دیستروفی و ترجیحاً در مرکز یا کلینیکی تخصصی باشند. مأموریت دندان‌پزشک متخصص باید شامل درمان بسیار با کیفیت، بهداشت دهان و بررسی خوب بودن آن و همچنین کارکرد به عنوان مرجعی برای خانواده‌ها و سایر دندان‌پزشکان باشد که پسر بچه‌ها بصورت معمول به آنها مراجعه می‌کنند. این دندان‌پزشک باید از تفاوت‌های ویژه در رشد اسکلتی و



## ۱۰. مراقبت‌های روانی- اجتماعی، کمک

### در یادگیری و رفتار

اگر فکر می‌کنید فرزندان نگران وضعیت خود است، برخورد باز، تشویق وی به سوال و پاسخ‌دهی مناسب از مشکلات بیشتر ممانعت خواهد کرد. مبتلایان به دیستروفی اغلب بیش از چیزی که والدین می‌پندارند دربارهٔ وضعیت خود می‌دانند. پاسخ‌دهی شفاف به سوالات اهمیت زیادی دارد. متناسب با سن و تنها به سوالات پرسیده شده پاسخ دهید، این امر ممکن است بسیار سخت باشد ولی اعضاء گروه مراقبت و درمان پزشکی که به آنها مراجعه می‌کنید و همچنین گروه‌های حامی بیماران می‌توانند پاسخ‌هایی را که برای خانواده‌های دیگر به خوبی کار کرده در اختیارشان قرار دهند.

الزامی وجود ندارد که کلیه افراد دیستروفی دارای مشکلات روحی روانی باشند ولی خانواده‌ها بهتر است به نکات زیر بیشتر دقت کنند:

- ضعف در رشد قدرت تکلم، قوهٔ ادراک و حافظهٔ کوتاه مدت
- مشکلات یادگیری
- مشکل در برهم‌کنش‌های اجتماعی و با دوست‌یابی (مثلا عدم بلوغ اجتماعی، مهارت‌های اجتماعی ضعیف، بیرون کشیده شدن از اجتماع یا گوشه‌گیری و دوری کردن از همسالان)
- اضطراب و نگرانی
- جبر و بحث‌های مکرر و کج خلقی‌های مقطعی
- افزایش احتمال ناهنجاری‌های رفتاری با ریشهٔ عصبی، ناهنجاری‌های تکامل عصبی شامل ناهنجاری‌های طیف اوتیسم، نقص در توجه و بیش‌فعالی (ADHD) و بیماری وسواس (OCD)
- تنظیم احساسات و افسردگی‌ها ممکن است با مشکل همراه باشند. اضطراب مقولهٔ دیگری است که در صورت نبود انعطاف فکری و قدرت انطباق می‌تواند بدتر شود (مثلا هنگام مواجهه با یک فرایند فکری کاملا خشک

احتمال بروز مشکلات روانی- اجتماعی مانند اشکال در یادگیری و رفتار در اشخاص دارای دیستروفی بیشتر است و مراقبت‌های درمانی، بدون حمایت‌هایی که منجر به سلامت روح و روان شوند کامل نخواهند بود. مشکل در عملکرد اجتماعی شاید به خاطر چالش‌های ویژه در برخی مهارت‌ها مانند تعامل با سایرین، رفتارهای اجتماعی و یا نوع نگاه به مسائل باشد، ضمن اینکه تبعات دیستروفی (مانند محدودیت‌های فیزیکی) ممکن است منجر به گوشه‌گیری اجتماعی، بیرون کشیده شدن فرد از اجتماع و دسترسی محدود به فعالیت‌های اجتماعی شود. برای بسیاری از والدین، فشار روانی ناشی از مشکلات اجتماعی فرزندان و دشواری تشخیص و درمان مناسب آنها بیش از فشار روانی ناشی از جنبه‌های فیزیکی دیستروفی است.

#### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. سلامت روحی روانی فرزندان اهمیت زیادی دارد.
۲. ممکن است شناس فرزندتان در برخورداری از مشکلات روحی روانی بالاتر باشد.
۳. احتمال دارد خود و افراد خانواده‌تان در معرض برخی مشکلات مانند افسردگی قرار بگیرید.
۴. بهترین روش برای مراقبت مشکلات روحی روانی، شناسایی و شروع به درمان سریع آنهاست.
۵. شاید تکلم صحیح با مشکل همراه باشد و در مدرسه تشدید شود. این مشکل اغلب در دیستروفی دیده می‌شود و با ارزیابی و درون‌داد مناسب می‌توان به آن کمک کرد.
۶. مشکل یادگیری در دیستروفی پیش‌رونده نیست و در صورت ارائهٔ کمک خوب، اغلب بچه‌ها توان یادگیری کافی دارند.

باید روی اجتناب از مشکلات متمرکز باشند. با برخی تجویزهای ساده می‌توان به نتایج مطلوبی دست یافت. به طور کلی، درمان مشکلات روحی روانی مانند افراد عادی است و تاثیر و تجویزهای یکسانی دارد. چنانچه فکر می‌کنید مشکلی در این زمینه وجود دارد سریعاً به دنبال یافتن راهکار باشید.

و غیر قابل انعطاف).  
این امر ممکن است بر اثر لج بازی و یا ابراز رفتار مخالفی و مشکلات مقطعی نیز ایجاد شود.  
به علاوه، رشد فزاینده افسردگی در والدین فرزندان دارای دیستروفی نیاز خانواده به ارزیابی و حمایت را پر رنگ‌تر می‌کند. **مراقبت‌های روحی روانی عمدتاً**

## کادر ۱۰

### مراقبت از گفتار و زبان

- چارچوب کاملاً مستندی از نقصان در گفتار و تکلم در برخی از کودکان دارای دیستروفی شناخته شده که شامل مشکلات مربوط به تکامل زبان، حافظه کوتاه مدت کلامی، پردازش صداها، ضریب هوشی معیوب و ناهنجاری‌های خاص یادگیری است. این مشکلات همه کودکان را و یا حداقل به یک میزان درگیر نمی‌کند ولی باید مراقب آنها و در صورت مشاهده به دنبال رفع مشکل بود.
- کودکان دارای دیستروفی در مقایسه با کودکان عادی هم سن خود در دست یابی به مراحل برجسته اولیه تکامل زبان تاخیر دارند. تفاوت در یادگیری و بهبود زبان چیزی است که می‌توان آن را طی دوران کودکی دید. نکته حائز اهمیت، دیدن آن و درمان به موقع است. مشکلات مربوط به تاخیر در یادگیری گفتار و تکلم را ارزیابی و درمان کنید.
- چنانچه در این زمینه مشکوک به وجود مشکلی هستید مراجعه به یک گفتار درمانگر برای ارزیابی و درمان مشکلات گفتار و تکلم توصیه می‌شود.
- تمرین با ماهیچه‌های درگیر در فرایند تکلم و کمک در تلفظ شمرده هم برای پسران جوان دارای مشکل در این زمینه و هم افراد مسن‌تر که قدرت ماهیچه‌های دهانی آنها رو به ضعف گذاشته و یا تکلم‌شان کاملاً مفهوم نیست مناسب و لازم است.
- چنانچه فهم کلام افراد مسن‌تر دارای دیستروفی که



از ابزار کمک تنفسی استفاده می‌کنند در اثر کاهش شدت صوت مشکل‌تر شود، راهبردهای جبرانی، تمرین‌های صدا و تقویت گفتار می‌تواند مناسب باشد. اگر برون‌ده صدا محدود باشد ابزار کمک ارتباطی برون‌ده صدا (VOCA)، در همه سنین می‌تواند مورد استفاده قرار گیرد.

- با وجود متفاوت بودن نیازهای هر کودکی، ارزیابی‌های لازم‌ه باید در زمان‌های خاصی انجام گیرد. از جمله این زمان‌ها می‌توان به موارد زیر اشاره کرد: در بدو تشخیص یا نزدیک به آن (برای انجام ارزیابی ابتدایی یک فاصله زمانی شش ماهه الی یک ساله بعد از تشخیص دیستروفی می‌تواند اثربخش باشد چرا که فرصت لازم برای تطبیق را فراهم می‌سازد)، قبل از ورود به مدرسه و به دنبال تغییر در عملکرد.
  - نظر به اینکه در هر مطب دسترسی مستقیم به تمامی ارزیابی‌ها و تجویزهای فهرست شده وجود ندارد، این توصیه‌ها می‌تواند به عنوان راهنمایی برای پر کردن خلأهای ناشی از در دسترس نبودن متخصصان به کار رود و در صورت نیاز هدایت‌گر مراجعات بعدی باشد.
  - نواحی مرتبط با تنظیم احساسات و تسلط، تکامل متناسب با سن در یادگیری، تکامل کلامی و زبانی، احتمال وجود طیفی از ناهنجاری‌های اوتیسم و حمایت اجتماعی باید مورد ارزیابی قرار گیرند (فرد متخصص در ارائه خدمات اجتماعی می‌تواند در دستیابی به منابع مالی و شبکه‌های حمایتی اجتماعی کمک کند و یا در صورت لزوم حمایت لازم برای سلامت روانی خانواده را فراهم آورد).
  - سلامت روحی روانی افراد دیستروفی، والدین و خواهر و برادران وی می‌بایست بخشی از عادات روزمره مراقبت از دیستروفی شود.
- یک متخصص به عنوان رابط می‌تواند انجام کلیه اقدامات مراقبتی را به عهده بگیرد. این فرد می‌تواند نقطه تماس خانواده‌ها باشد و تبدیل به فردی قابل اعتماد شود. فردی دارای دانش و زمینه کافی در ناهنجاریهای نوروماسکولار که بتواند پاسخ‌گوی سوالات و ارائه کننده اطلاعات روزمره مورد نیاز خانواده‌ها باشد.
- مداخلات پیشگیری کننده جهت اجتناب از مشکلات اجتماعی و انزوا در جامعه که ذاتاً نوام با دیستروفی است ضروری می‌باشد. مثال‌هایی از مداخلات اثربخش شامل افزایش آگاهی و آموزش در ارتباط با دیستروفی در مدرسه و بین همسالان، اطمینان از مشارکت در ورزش‌های مناسب و یا اردوهای خاص، تدارک سگ‌های خدمتکار و تماس با سایرین از طریق اینترنت و سایر فعالیت‌هاست.
  - لازم است یک طرح آموزشی اختصاصی طراحی و تدارک دیده شود تا بتواند مشکلات بالقوه آموزشی را پاسخ دهد. فعالیت‌هایی را که برای ماهیچه‌های کودک آسیب رسان هستند (مانند تربیت بدنی) تعدیل نماید. با کنترل مناسب از مصرف انرژی و ایجاد خستگی مفرط کاسته شود. از پیاده روی‌های طولانی اجتناب شده و ایمنی مناسبی برای وی در فضاهای بازی فراهم شود.
  - اطمینان از اینکه مدرسه کاملاً درباره دیستروفی آگاه شده مهم است. تمامی اطلاعات خود را با آنها به اشتراک بگذارید و به دنبال فردی باشید که مسئول مواظبت از کودکان با نیازهای خاص است. رویکردی پیشگیری کننده جهت اطمینان از برآورده شدن تمام نیازهای آموزشی کودک برای شکوفایی روابط خوب اجتماعی و آمادگی برای تحصیل و اشتغال حائز اهمیت فوق العاده است. بنابراین مدرسه باید در کنار کودک باشد.
  - تشویق به استقلال و مشارکت در تصمیم‌گیری (به خصوص جایی که مربوط به مراقبت‌های پزشکی است) لازم است و دارای تاثیر قابل ملاحظه‌ای در شکل‌گیری استقلال و رشد مهارت تصمیم‌گیری کودک است. این موضوع باید بخشی از یک برنامه طراحی شده برای گذار از کودکی به بزرگسالی باشد.
  - کمک به رشد مهارت‌های اجتماعی و قدرت





### روان درمانی و مداخلات دارویی

فنون کاملاً شناخته شده‌ای برای کمک در این حیطه‌ها وجود دارد. این فنون شامل آموزش والدین برای کنار آمدن با رفتار بد و بحران‌ها، درمان فردی یا خانوادگی و مداخلات رفتاری می‌شود. در مواجهه با رفتارهای خاص اوتیسم تجزیه و تحلیل کاربردی رفتار ممکن است مفید واقع شود.

برای برخی از کودکان و بزرگسالان مصرف داروهای تجویزی برای درمان مشکلات احساسی یا رفتاری اثربخش خواهد بود. در صورتی که افسردگی، تندخویی، ناهنجاری وسواسی اجباری، یا ناهنجاری نقص در توجه یا بیش‌فعالی توسط پزشک متخصص تشخیص داده شود می‌توان تحت سرپرستی تخصصی و پایش ویژه، چنین داروهایی را تجویز کرد.

بادگیری، یافتن شغل و داشتن زندگی عادی در دوران بلوغ را آسان‌تر می‌سازد. پسران دارای دیستروفی مزیت داشتن حامی را برای رسیدن به اهداف شخصی خود دارا هستند.

- در صورت نیاز مراقبت‌های لازم جهت کاهش وخامت را باید به انجام رسانید تا از درد و رنج فرد کاسته شود و کیفیت زندگی بهبود یابد. علاوه بر مراقبت درد (کادر ۶)، گروه مواظبتی کاهش وخامت شاید بتواند حمایت روحی روانی لازم را نیز انجام دهد، به خانواده در شفاف‌سازی اهداف درمانی و اتخاذ تصمیمات مشکل درمانی کمک کند، ارتباط بین خانواده‌ها و گروه‌های پزشکی را تسهیل کند و موضوعات مرتبط با غم و اندوه و فقدان خانواده را پاسخگو باشد.

## ۱۱. ملاحظات ضروری هنگام نیاز به جراحی

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. استفاده از مواد بیهوش کننده همیشه با مخاطراتی همراه است. با وجود این، رعایت ملاحظات خاصی در مورد دیستروفی باعث می شود بتوان داروی بیهوشی را به طرز ایمن تری وارد بدن نمود از جمله استفاده از تکنیک تزریق کامل دارو به صورت درون وریدی و اجتناب مطلق از مصرف داروی ساکسینیل کولین.
۲. به هنگام برنامه ریزی برای انجام عمل جراحی ارزیابی کامل قلب و شش ها حائز اهمیت است.
۳. مطمئن شوید تمامی پزشکان و گروه درمانی نسبت به دیستروفی دانش کافی دارند و کلیه داروهای مورد نیاز به فرزندتان داده شده است.

برای مبتلایان به دیستروفی در صورت نیاز به عمل جراحی مرتبط با دیستروفی (مانند بیوپسی عضله، جراحی سفت شدگی مفاصل، جراحی ستون فقرات و یا کارگذاری لوله غذا رسان) و یا غیر مرتبط (مانند وقایع منجر به جراحی های اورژانس) شاید بیهوشی عمومی لازم شود. برای یک جراحی مطمئن موارد مختلفی بر حسب وضعیت فرد باید برنامه ریزی و رعایت شود.

- بهتر است جراحی در بیمارستانی انجام شود که پرسنل مسئول در جراحی و مراقبت های بعدی با دیستروفی آشنا باشند. در صورت وجود روحیه همکاری مناسب، مطمئناً کارها بدون اشکال به پیش خواهد رفت. به علاوه، در مورد افرادی که تحت درمان با استروئید هستند باید مصرف استروئید با دوز استرس طی عمل جراحی را در نظر داشت.

### داروهای بیهوشی و سایر ملاحظات برای مراقبت های حین عمل

- استفاده از مواد بیهوشی همواره با مخاطراتی همراه است و در دیستروفی ملاحظات ویژه ای برای کاربرد ایمن این مواد شامل وارد کردن مواد با تزریق درون وریدی و پرهیز از برخی داروهای ویژه وجود دارد.
- به حداقل رساندن خون از دست رفته بخصوص در جراحی های عمده مانند جوش دادن ستون فقرات دارای اهمیت است. در چنین حالتی شاید جراح و متخصص بیهوشی تصمیم بگیرند از روش های ویژه ای استفاده شود.







## ملاحظات سیستم قلبی

- الکتروکاردیوگرافی و اکوکاردیوگرافی قبل از بیهوشی عمومی می‌بایست انجام گیرد. چنانچه از آخرین آزمایش، بیش از یک سال گذشته و یا اگر اکوکاردیوگرام غیر عادی در ۷ تا ۱۲ ماه گذشته وجود داشته باشد و اکنون نیاز به مصرف داروهای کاهش دهنده سطح هشیاری و یا بیهوشی موضعی وجود دارد، این آزمایش‌ها باید مجدداً انجام شود.
- برای بی‌حسی‌های موضعی، چنانچه نتیجه غیرعادی در گذشته وجود داشته باشد انجام اکوکاردیوگرافی ضروری است.

## ملاحظات سیستم تنفسی

- حتی اگر عضلات تنفسی فرد درگیر شده باشد و بدانیم که احتمال خطر در عمل جراحی وجود دارد، برخی سنجش‌ها قبل از جراحی می‌تواند عمل را ایمن‌تر سازد. ارزیابی عملکرد سیستم تنفسی در مرکزی آشنا با دیستروپی بسیار مهم است. شاید نیاز باشد تا آموزش قبل از عمل در استفاده از تهویه غیر تهاجمی، کمک در سرفه و مداخلات تخصصی انجام شود.
- در صورت نیاز به جراحی روی فردی که دارای دیستروپی است، مداخله فیزیوتراپیست همواره مورد نیاز است.
- کلید جراحی ایمن در دیستروپی برنامه‌ریزی و ارزیابی‌های پیش‌گیری کننده و مراقبت مخاطرات است.

## ۱۲. نکات حائز اهمیت در وضعیت‌های اورژانس

### استروئیدها

- استفاده طولانی مدت از استروئیدها را باید مشخص کرد. مدت زمانی را که فرزندان استروئید مصرف می‌کند معلوم کنید و اگر مصرف دوز استروئیدی فراموش شده، موضوع را یادآور شوید. اگر فرزندان در گذشته نیز استروئید مصرف می‌کرده موضوع را به پزشکان بگوئید.
- استروئیدها می‌توانند پاسخ به تنش‌ها را سرکوب کنند. اگر کودکان طولانی مدت استروئید مصرف کرده و دچار بیماری شود احتمالاً مصرف استروئید اضافی لازم خواهد بود.
- استروئیدها می‌توانند خطر زخم معده را افزایش دهند.
- سایر مشکلات حاد به ندرت ممکن است به وجود آیند.

### استخوان‌های شکسته

- مبتلایان به دیستروفی در معرض خطر شکستگی استخوان قرار دارند و یک استخوان ساق پای شکسته به این مفهوم است که اگر راه رفتن پیش از این خیلی سخت بوده، راه رفتن مجدد تقریباً غیرممکن خواهد شد. در صورت شکستگی استخوان موضوع را سریعاً به اطلاع فیزیوتراپیست و سایر اعضاء کادر درمانی برسانید تا در صورت لزوم با جراح صحبت شود.
- در صورتی که فرد مبتلا به دیستروفی هنوز قادر به راه رفتن است، جراحی استخوان شکسته معمولاً انتخاب بهتری نسبت به گچ گرفتن است.
- مداخله فیزیوتراپیست باعث اطمینان از بازیابی قدرت ایستادن روی دو پا در حداقل زمان ممکن می‌شود.
- اگر استخوان شکسته یکی از مهره‌های ستون فقرات به همراه درد شدید در پشت باشد، مداخله یک ارتوپد یا یک متخصص غدد مورد نیاز است تا درمان مناسب صورت پذیرد (بخش ۶ را ببینید).

در صورت نیاز به اورژانس در بیمارستان، نکات زیر را باید در نظر گرفت.

- در واحد اورژانس موارد زیر را متذکر شوید: تشخیص دیستروفی دوشن، داروهای در حال مصرف، وجود هر گونه مشکل قلبی و یا تنفسی، افراد کلیدی کادر درمانی.
- نظر به اینکه بسیاری از متخصصان از راهبردهای درمانی بالقوه در دسترس برای دیستروفی آگاه نیستند، وضعیت امید به زندگی و کیفیت زندگی قابل انتظار باید برای آنها توضیح داده شود.

### نکات مهمی که باید به خاطر سپرد:

۱. در مواقع اورژانس و تصادف احتمال قوی وجود دارد که شما بیش از پزشکان درباره دیستروفی بدانید.
۲. در صورتی که فرزندان استروئید مصرف می‌کند موضوع را به پزشک و کادر درمانی بگوئید.
۳. اگر استخوان فرزندان شکسته است اصرار کنید تا گروه درمانی با پزشک یا فیزیوتراپیست صحبت کنند.
۴. اگر می‌توانید یک کپی از آخرین نتایج آزمایش‌های فرزندان مانند گزارش ظرفیت حیاتی ارادی ریه‌ها (FVC) و بخش تخلیه شونده بطن چپ (LVEF) را به همراه خود داشته باشید.
۵. اگر سطح اکسیژن خون فرزندان افت کرد پزشک باید برای اکسیژن‌رسانی یا دادن داروهای مسکن به وی بسیار محتاط باشد.





### مشکلات تنفسی

اطلاعات آخرین ارزیابی‌های سیستم تنفسی را یادداشت کنید یا به یاد داشته باشید (به عنوان مثال ظرفیت حیاتی ارادی). این اطلاعات در صورت بروز وضعیت بحرانی می‌تواند برای پزشکان مفید واقع شود. در صورت کاهش ظرفیت حیاتی ارادی و قدرت سرفه‌ها، ممکن است مخاطرات عمده‌ی مربوط به مشکلات تنفسی به وجود می‌آید.

- شاید کمک در تمیز کردن سینه لازم باشد.
- کمک در سرفه کردن می‌تواند حائز اهمیت باشد.
- ممکن است آنتی بیوتیک، مورد نیاز باشد.
- گاهی ممکن است کمک رسانی از طریق یک تهویه‌گر لازم شود.
- در افرادی که سیستم تنفسی‌شان بسیار ضعیف شده است، در صورت بروز عفونت، کمک اضافی به ماهیچه‌های تنفسی لازم می‌شود. مراقبت در مصرف اوپیات‌ها و سایر داروهای مسکن مهم است. در مصرف اکسیژن بدون کاربرد تهویه باید مراقبت شود چون خطر افزایش سطح دی‌اکسید کربن خون ناشی از ضعف ماهیچه‌های تنفسی وجود دارد.

- اگر تهویه شبانه در حال استفاده باشد در صورت بروز هر گونه وضعیت وخیم و یا مداخله‌ای باید از تهویه استفاده شود. برای کسانی که از تهویه استفاده می‌کنند در صورت بروز وضعیت اضطراری فوراً کادر مراقبت از سیستم تنفسی باید وارد عمل شود.
- اگر چنانچه سیستم تهویه (یا دستگاه مشابهی) در منزل دارید بهتر است آن را به بیمارستان ببرید.

### عملکرد قلب

سعی کنید آخرین نتایج آزمایش‌های قلبی (مانند بخش تخلیه شونده بطن چپ) فرزند خود را به یاد داشته و یا یادداشت کنید. در صورت مصرف داروی قلبی، نوع دارو و نام پزشک قلب وی را همراه داشته باشید. این اطلاعات به پزشکان اورژانس کمک می‌کند تا در مورد ارتباط وضعیت پیش آمده با مشکلات قلبی تصمیم‌گیری کنند.

- آگاهی از خطر مشکلات ریتم قلبی و کار دیوما یوپاتی مهم است.
- در صورت نیاز به جراحی یا مصرف آرام بخش همواره مخاطرات بیهوشی (بخش ۱۱ را ببینید) باید مد نظر قرار گیرند.

## اختصارات

بخش تخلیه شونده بطن چپ (یکی از آزمایش‌های عمده جهت سنجش عملکرد قلب)	<b>LVEF</b>	آنزیم مبدل آنژیوتنسین (متوقف کننده‌های ACE برای کنترل مشکلات قلبی و فشار خون بالا به کار می‌روند)	<b>ACE</b>
میلی گرم	<b>mg</b>	بیش فعالی همراه با اختلال در تمرکز و توجه	<b>ADHD</b>
نانومول	<b>nmol</b>	فعالیت‌های روزمره زندگی	<b>ADL</b>
داروهای ضد التهاب غیراستروئیدی (که برای رهایش از درد مصرف می‌شوند، عمومی‌ترین آنها ایبوپروفن، دیکلوفناک و ناپروکسن است)	<b>NSAIDs</b>	اُترهای پا – مچ پا (اسپلینت هایی که برای کنترل و پیش گیری از سفت شدن تاندون مچ پا استفاده می‌شود.)	<b>AFOs</b>
بیماری وسواس	<b>OCD</b>	آلاتین آمینوترانسفراز	<b>ALT</b>
تاندون آشیل	<b>TA</b>	آسپاراتات آمینو ترانسفراز	<b>AST</b>
سل	<b>TB</b>	فشار خون	<b>BP</b>
شبکه جهانی نوروماسکولار که زیر ساخت‌های مورد نیاز برای دستیابی هر چه سریع‌تر به درمان‌های نوین را فراهم می‌سازد.	<b>TREAT-NMD</b>	مرکز پیشگیری و کنترل بیماری‌ها	<b>CDC</b>
کمک ارتباطی برون ده صدا (وسیله صدا ساز جهت برقراری ارتباط کلامی در افرادی که در اثر ضعف عضلات گلو قادر به صحبت نیستند یا صوت ضعیفی دارند)	<b>VOCA</b>	کراتین کیناز (آنزیمی که مقدار آن در خون افراد دوشن و سایر حالات دیستروفی بسیار بالاست)	<b>CK</b>
		جذب سنجی اشعه ایکس با انرژی دو گانه (آزمونی که مقاومت استخوان‌ها را می‌سنجد) که به آن <b>DEXA</b> هم می‌گویند.	<b>DEXA</b>
		دیستروفی عضلانی دوشن	<b>DMD</b>
		الکتروکاردیوگرام (آزمون عمده‌ای که برای مشاهده ریتم قلب انجام می‌گیرد)	<b>ECG</b>
		ظرفیت حیاتی ارادی (آزمونی برای سنجش توان ماهیچه‌های تنفسی)	<b>FVC</b>
		گلو کوریکور تیکوئید، نام دیگر استروئیدها یا کورتیکواستروئیدها	<b>GC</b>
		درون وریدی (داخل رگ)	<b>IV</b>
		اُتر های پا – مچ پا – زانو (اسپلینت‌های بلند پا که به ویژه برای زمانی که راه رفتن تقریباً ناممکن می‌شود قابل استفاده‌اند و می‌تواند به فرد در راه رفتن کمک کند)	<b>KAFOs</b>
		کیلوگرم	<b>Kg</b>
		لیتر	<b>L</b>

## فهرست واژگان و یا اصطلاحاتی که ممکن است با آنها مواجه شوید

عبارت لاتین	معادل فارسی	توضیحات
Anterior spinal fusion	ثابت کردن مهره‌های ستون فقرات در سطح قدامی	راهی برای اصلاح اسکولیوز از سمت قدامی مهره‌ها
Aspiration pneumonia	ذات الریه استنشاقی	این نوع ذات الریه به واسطه اختلال در بلع رخ می‌دهد. مواد محرک یا غذا از معده وارد دستگاه تنفس شده و منجر به ذات الریه می‌شوند.
Atelectasis	آتلتکنازی	وضعیتی که طی آن شش‌ها کاملاً باز نمی‌شوند.
Baseline	نقطه شروع	نقطه آغازین به منظور مقایسه سایر آزمون‌ها با آن
Biopsy	بیوپسی	برداشتن نمونه‌ای از بافت عضله به منظور بررسی میزان دیستروفین موجود در آن
BiPAP	بی پاپ	فشار هوای مثبت دو طرفه برای حفظ انبساط شش‌ها
Body Mass Index	شاخص جرم بدن	رابطه بین وزن و قد بر اساس فرمول وزن بر حسب کیلوگرم تقسیم بر مربع قد بر حسب متر
Cardiomyopathy	کاردیومیوپاتی	اختلال عملکرد ماهیچه قلب که به آن نارسایی ماهیچه قلب نیز گفته می‌شود.
Cobb angle	زاویه کوب	اندازه‌گیری زاویه اسکولیوز توسط اشعه ایکس
Contractures	خشک شدن مفصل	سفت شدگی دور یک مفصل که منجر به تثبیت آن در وضعیتی خاص شده و یا باعث می‌شود از قدرت حرکت آن مفصل در تمامی جهات ممکن کاسته شود.
Cushingoid features	چهره کوشینگوئیدی	این عبارت برای توصیف چهره گرد یا ماه‌سانی به کار می‌رود که ممکن است در افرادی که استروئید مصرف می‌کنند ظاهر شود. (این ظاهر حتی اگر مشکل اضافه وزن وجود نداشته باشد کاملاً مشخص است و غلبه بر آن در صورت عدم تغییر در مصرف استروئید یا رژیم دوز مصرفی مشکل خواهد بود).
Depolarizing muscle relaxants	ترکیبات شل‌کننده عضلانی غیر قطبی	دارو‌هایی که تون ماهیچه را با تاثیر روی گیرنده‌های ماهیچه‌ای که در عمل دپلاریزاسیون نقش دارند، کاهش می‌دهد.

عبارت لاتین	معادل فارسی	توضیحات
Dysphagia	دیسفاژی	مشکلات بلع
Dystrophinopathy	دیسترفینوپاتی	این عبارت برای پوشش کلیه وضعیت‌های حادث ناشی از نقص در ژن دیستروفین به کار می‌رود (دیستروفی عضلانی دوشن، دیستروفی عضلانی بکر، ناقلین بارز یکی از این وضعیت‌ها و بیماران که تنها دارای نارسایی قلبی هستند).
Eccentric Exercises	تمرین‌های کششی	تمرین‌هایی مانند پائین رفتن از پله یا بازی با ترامپولین که در آنها عضلات به جای انقباض کشیده می‌شوند.
Electrocardiogram (ECG)	الکتروکاردیوگرام	روشی که برای ارزیابی فعالیت الکتریکی ماهیچه قلبی بکار گرفته می‌شود. در این روش برچسب‌های نصب شده بروی سینه پیام‌های قلب را ضبط می‌کنند.
Echocardiogram (echo)	اکوکاردیوگرام (اکو)	روشی که برای ارزیابی ساختار و عملکرد قلب به کار می‌رود. اکو که اولترا سوند قلبی نیز نامیده می‌شود تصاویری از قلب در حال ضربان در اختیار قرار می‌دهد.
Electromyography	الکترومیوگرافی	آزمونی که علائم الکتریکی ماهیچه را اندازه می‌گیرد و می‌تواند وجود اختلال در عملکرد ماهیچه یا عصب را حدس بزند.
Etiology	اتیولوژی	علت شناسی
Forced Vital Capacity	ظرفیت حیاتی ارادی	حداکثر حجم هوای بازدم بعد از یک دم عمیق
Gastritis/gastroesophageal reflux	گاستریت/رفلاکس گاستروفازی	هنگامی رخ می‌دهد که ماهیچه‌های اتصال‌دهنده مری (لوله بلعی از دهان) به معده خودبه‌خود باز شده یا به طرز صحیحی بسته نشود. در این صورت محتوی معده در داخل مری به سمت بالا برمی‌گردد. این وضعیت به نام برگشت یا استفراغ اسیدی نیز نامیده شود چرا که شیره هضم‌کننده یا اسید معده به همراه غذا بالا آورده می‌شود.
Gastrostomy	گاستروستومی	عمل جراحی باز کردن سوراخی در معده که در این وضعیت برای قرار دادن لوله‌ای غذا رسان صورت می‌گیرد. گاه به این عمل PEG نیز گفته می‌شود.
Germline mosaicism	جهش در سلول‌های زایشی	وضعیتی که طی آن سلول‌های داخل غدد تناسلی فرد سالم که به سلول‌های جنینی تمایز می‌یابند (تخمک و اسپرم) مخلوطی از دو نوع سلول سالم و جهش یافته هستند.

عبارت لاتین	معادل فارسی	توضیحات
Glucose intolerance	عدم تحمل گلوکز	مرحله پیش از دیابتی را تعریف می‌کند که با مقاومت در برابر انسولین همراه است.
Gowers' maneuver/sign	مانور / علامت گاورز	علامتی نمایانگر ضعف ماهیچه‌های دور نشیمن گاه و بالای ران. این عبارت، نحوه بلند شدن از زمین فردی را شرح می‌دهد که دارای ضعف عضلات در نواحی ذکر شده است و برای برخاستن روی پاها نیاز به چرخش روی شکم، باز کردن کامل پاها از همدیگر و گذاشتن یکی از دست‌ها روی ران دارد. این حالت معمولاً در دیستروفی دوشن دیده می‌شود ولی سایر حالات منجر به ضعف در عضلات نیز باعث ظهور مانور یا علامت گاور می‌گردد.
Holter	هولتر	روشی که برای ثبت سیار ۲۴ ساعته الکتروکاردیوگرام استفاده می‌شود.
Hypercapnia	هیپرکاپنی	احتباس بیش از حد دی‌اکسید کربن در خون
Hypertension	هیپرتنشن	فشار خون بالا
Hypoventilation	هیپوونتیلاسیون	کاهش اثر بخشی ظرفیت تهویه تنفسی
Hypoxemia	هیپوکسمی	کاهش اکسیژن در خون
Immunoblotting	ایمونوبلاتینگ	روشی برای سنجش مقدار دیستروفین در ماهیچه
Immunocytochemistry	ایمونوسایتوشیمی	روشی برای مشاهده ماهیچه و مقدار دیستروفین آن در زیر میکروسکوپ
Knee adductors	اداکتورهای زانو	ماهیچه‌هایی که زانوها را به هم نزدیک می‌کنند.
Kyphoscoliosis	کیفواسکولیوز	قوس غیرعادی ستون فقرات به سمت دو کناره (اسکولیوز) و قوز عقب و جلو (کایفوز)
Malignant Hyperthermia - like reaction	واکنش مشابه هیپرترمی بدخیم	واکنش به مواد بیهوش کننده که باعث افزایش حرارت بدن شده و ممکن است حیات فرد را به مخاطره بیندازد.
Motor Function Scales	مقیاس عملکرد توان حرکتی	آزمون‌هایی که به روش استاندارد برای ارزیابی فعالیت‌های توان حرکتی انجام می‌شود.

عبارت لاتین	معادل فارسی	توضیحات
Myoglobinuria	میوگلوبین اوره	وجود میوگلوبین در ادرار به عنوان نشانه‌ای از تخریب ماهیچه‌ها (به علت وجود قطعات شکسته شده پروتئین‌های ماهیچه، ادرار تقریباً به رنگ سیاه در می‌آید).
Neuromuscular	نوروماسکولار	وضعیت‌های مرتبط با سیستم عصبی عضلانی
Osteopenia /osteoporosis	اوستئوپنی/اوستئوپوروز	کاهش تراکم مواد معدنی استخوان
Oximetry	اکسیمتری	اندازه‌گیری اکسیژن موجود در جریان خون توسط دستگاه از طریق پوست
Palpitations	طپش شدید قلب	آگاهی فرد نسبت به تپش غیر عادی قلب خود
Pelvic obliquity	انحراف لگن	غیر متقارن شدن لگن به نحوی که از یک طرف به سمت داخل خمیده شود
Prophylaxis	پروفیلاکسی	پیشگیری
Rhabdomyolysis	ریدومیولیز	تخریب سلول‌های عضلانی
Scoliosis	اسکولیوز	انحراف ستون فقرات
Tanner stage	مرحله تانر	تکامل دوران بلوغ بر اساس مشخصه‌های فیزیکی اولیه و ثانویه تناسلی مانند اندازه سینه‌ها، اندام‌های تناسلی و رشد موهای شرمگاهی
Tenotomy	تنوتومی	قطع تاندون با جراحی
Thrombolytic events	وقایع لخته ساز	تشکیل توده (لخته خون) در یک رگ خونی، شکستن، جدا شدن و ورود آن توسط جریان خون به رگ دیگر و مسدود کردن آن
Tinea	تینه آ	یک عفونت پوستی قارچی
Tracheostomy	تراکئوستومی	فرایند جراحی روی گردن جهت گشودن یک مسیر عبور هوای مستقیم با ایجاد یک برش در نای (لوله باد)
Varus	واروس	چرخش پا به سمت داخل در اثر عدم توازن ماهیچه‌های آن

عبارت لاتین	معادل فارسی	توضیحات
Volume recruitment	افزاینده حجم دم	افزایش مقدار هوای ورودی به شش‌ها توسط دستگاهی که به انبساط آن کمک می‌کند. تهویه سازها نیز می‌توانند برای افزایش حجم مورد استفاده قرار گیرند.
Videofluoroscopic study	مطالعه ویدئوفلوروسکوپی	ابزار ارزیابی جهت مشاهده و محاسبه طبیعت و اندازه یک مشکل بلعی. در این آزمون از فرد در حال بلع غذا تصویر اشعه ایکس گرفته می‌شود.



## سایر اطلاعات مفید



پایگاه اطلاعاتی و بانک داده دوشن و  
بکر ایران

### معرفی

پایگاه اطلاعاتی و بانک داده دوشن و بکر ایران متشکل از اطلاعات بالینی و ژنتیک مبتلایان به دوشن، بکر و ناقلین آنها در سال ۱۳۸۹ با همکاری انستیتو پاستور ایران، اداره ژنتیک وزارت بهداشت، انجمن دیستروفی ایران، سازمان بهزیستی، شبکه پزشکی مولکولی کشور و آزمایشگاه‌های ژنتیک شروع به کار کرده است. هدف عمده این پایگاه ایجاد بستر مورد نیاز برای انجام فعالیت‌های مرتبط با دوشن و بکر است. زیرساخت‌های لازم برای تحقیق، پژوهش و کارآزمایی‌های بالینی در زمینه‌های پیشگیری، تشخیص، نگهداری و درمان، برنامه‌ریزی‌های کلان‌کشوری، سیاست‌گذاری‌های صحیح و حمایت از افراد مبتلا و خانواده‌ها همگی از مسیر ارائه آمار و اطلاعات علمی صحیح و دقیق این پایگاه و بانک داده میسر خواهد شد.

پروژه‌های مرتبطی که بعد از راه‌اندازی این پایگاه آغاز شده‌اند عبارتند از: برنامه‌های کشوری کاهش میزان مبتلایان، اتصال بانک داده به شبکه جهانی که معرفی داروهای بالقوه و کارآزمایی‌های بالینی متناسب را امکان‌پذیر می‌سازد، راه‌اندازی آن‌لاین پایگاه و بانک داده و معرفی روش‌های بهینه تشخیص و مراقبت از دوشن به خانواده‌ها (کتاب حاضر).

### ماموریت‌ها و اهداف

ماموریت‌ها و اهداف پایگاه عبارتند از:

- ایجاد بستر مناسب برای اجرای برنامه کشوری پیشگیری از دیستروفی
- توصیف مشخصات ژنتیکی، پزشکی و بالینی ورودی‌ها
- دریافت، راهنمایی و برقراری ارتباط درخواست افراد برای مشارکت در کارآزمایی‌های بالینی
- توصیف شیوع انواع خاص جهش در ژن دیستروفین

- تسریع در انتخاب افراد مناسب برای دریافت درمان‌های موثر
- تشویق و بسترسازی برای انجام تحقیقات در زمینه‌های پیشگیری، تشخیص، نگهداری و درمان
- افزایش درک و شناخت جامعه از دیستروفی و به ویژه دیستروفی‌های دوشن و بکر
- اطلاع‌رسانی به شرکت‌کنندگان درباره تحقیقات و آخرین دستاوردهای درمانی
- انتشار نتایج تحقیقات، تجزیه و تحلیل داده‌ها

### نکات مهم:

- شرکت در پروژه اختیاری است.
- شرکت در پروژه رایگان است.
- سیستم حفاظت از اطلاعات دارای ایمنی بالایی است.
- ثبت‌نام شدگان به اطلاعات بانک داده دسترسی کامل خواهند داشت ضمن اینکه می‌توانند اطلاعات خود را ویرایش و به روز نمایند.
- قوانین ملی و بین‌المللی مرتبط، بر روند کارکرد این بانک داده حاکم است.
- بانک داده و اعتبار اطلاعات داخل آن توسط متخصصان در حوزه‌های مختلف پزشکی، بالینی و ژنتیک کنترل می‌شود.

### نام نویسی:

از کلیه افراد مبتلا به دوشن و بکر و یا ناقلین مربوطه که اطلاعات خود را هنوز وارد بانک داده نکرده و یا ثبت‌نام نکرده‌اند، درخواست می‌شود تا هر چه سریع‌تر اقدام کنند. برای ثبت‌نام می‌توانید به یکی از راه‌های زیر اقدام کنید:

۱. ثبت نام آن‌لاین با مراجعه به سایت [www.duchenne.ir](http://www.duchenne.ir)
۲. ثبت نام پستی با ارسال مدارک به صندوق پستی ۱۳۹۵۵ - ۱۹۱
۳. ثبت نام تلفنی از طریق ارسال پیام کوتاه (اس ام اس) به تلفن ۰۹۱۲۳۲۶۶۳۷۵
۴. ثبت نام از طریق ارسال فکس به شماره ۴۴۶۶۴۳۱۱
۵. ثبت نام از طریق ارسال پست الکترونیک به آدرس [info@duchenne.ir](mailto:info@duchenne.ir)

### چرا باید در بانک داده ثبت نام کنم؟

سازمانی است مردم نهاد که به منظور حمایت از بیماران دیستروفی در زمینه‌های مالی، معنوی، تحصیلی، شغلی، پژوهشی، علمی در سال ۱۳۸۷ تشکیل شده است. دست یابی به این اهداف از طریق انجام فعالیت‌های زیر صورت می‌پذیرد:

حمایت‌های مالی و معنوی از بیماران دیستروفی و خانواده آنها با در اختیار گذاشتن امکانات درمانی و کمک‌درمانی، ارائه خدمات علمی، پژوهشی در مورد بیماری دیستروفی توسط متخصصان، آمارگیری از تعداد بیماران دیستروفی در سطح کشور و طبقه‌بندی طیف بیماری آنها، آگاه‌سازی جوانان در مورد این بیماری از طریق انتشار بروشور و رسانه‌های عمومی، تلاش و همکاری با دستگاه‌های ذیربط در ایجاد شرایط لازم برای ادامه تحصیل بیمارانی که به دلیل شرایط جسمی قادر به ادامه تحصیل نیستند، تلاش و همکاری با دستگاه‌های ذیربط در ایجاد شرایط لازم برای بیمار متناسب با شرایط جسمی بیمار، ارتباط با مراکز علمی جهان برای تبادل اطلاعات و کسب اخبار آخرین دستاوردهای علمی. جهت دریافت اطلاعات و آشنائی بیشتر با انجمن به آدرس [www.dystrophy.ir](http://www.dystrophy.ir) مراجعه کنید.



انجمن حمایت از مبتلایان به دیستروفی

### سازمان بهزیستی کشور

سازمانی دولتی با مأموریت‌های زیر می‌باشد:

حمایت و توانبخشی نابینایان، ناشنوایان، معلولان ذهنی، معلولان جسمی حرکتی و ضایعه نخاعی، سالمندان، بیماران روانی مزمن، کودکان عادی، زنان خودسرپرست و سرپرست خانوار، ایتام و کودکان بی‌سرپرست، کودکان خیابانی و بدسرپرست، دختران و زنان پناهجو، زنان آسیب دیده، معتادان، افراد در معرض آسیب‌های اجتماعی، حمایت و نگهداری از معلولان غیرقابل توانبخشی، تحت پوشش قراردادن نیازمندان از نظر بیمه خدمات درمانی، ساخت اندامهای مصنوعی و کفش طبی مورد نیاز معلولان از طریق مراکز فنی و ارتوپدی سازمان، تهیه و تدوین استانداردهای خدمات تخصصی توانبخشی و نظارت بر حسن اجرای آنها،

- اعضای بانک از آخرین اطلاعات و پیشرفت‌های پزشکی در زمینه دیستروفی مطلع خواهند شد. بانک داده تحت شرایط مشخصی قادر خواهد بود تا کمک‌های مورد نیاز برای انجام تحقیقات و دریافت داروهای احتمالی آتی را فراهم آورد.
- اطلاعات کارآزمایی‌های بالینی مناسب در اختیار افراد ثبت نامی قرار خواهد گرفت.
- جدیدترین روش‌های مراقبتی در اختیار افراد قرار می‌گیرد و ارتباط بین خانواده‌ها و جامعه درگیر به منظور استفاده از تجارب یکدیگر برقرار خواهد شد.
- با شناسایی ناقلین، احتمال تولد نوزادان مبتلای بعدی کاهش یافته و بستر سازی لازم جهت اجرای برنامه کشوری کاهش میزان تولد نوزادان دیستروفی انجام خواهد گرفت.

### آدرس‌های پایگاه اطلاعاتی:

- در شبکه جهانی اینترنت به آدرس:  
[www.duchenne.ir](http://www.duchenne.ir)
- در سایت شبکه جهانی نوروماسکولار به آدرس:  
<http://www.treat-nmd.eu/registry/374>
- میدان پاستور، انستیتو پاستور ایران، شبکه پزشکی مولکولی ایران، دبیرخانه شبکه
- میدان امام حسین، بیمارستان بوعلی، بخش فیزیوتراپی، انجمن دیستروفی ایران

در صورت نیاز به دریافت اطلاعات بیشتر یا عدم امکان ارتباط از مسیرهای یاد شده می‌توانید با شماره تلفن‌های ۰۹۱۲۳۲۶۶۳۷۵، ۰۳۳۲۲۵۵۸۶، ۰۳۳۲۲۰۸۷۹ و مسئول پایگاه و بانک داده تماس بگیرید.

### محاسبه شاخص توده بدن

ابزاری برای محاسبه وزن متناسب برای تمامی افراد خانواده و راهنمایی‌های عملی و اطلاعات لازم برای ابقاء یک رژیم غذایی سالم در آدرس سایت اینترنتی زیر قابل دسترسی است.

[www.nhs.uk/tools/pages/healthyweightcalculator.aspx](http://www.nhs.uk/tools/pages/healthyweightcalculator.aspx)

### نمودارهای رشد

برای نوزادان تا ۴ سال: نمودارهای رشد سنین پائین توسط کالج سلطنتی کودکان تهیه و توسط سازمان جهانی بهداشت به کار گرفته شده است. این نمودارها در آدرس زیر قابل مشاهده است.

[www.rcpch.ac.uk/Research/UK-WHO-Growth-Charts](http://www.rcpch.ac.uk/Research/UK-WHO-Growth-Charts)

برای کودکان ۵ تا ۹ سال: نمودارهای رشد تهیه شده توسط سازمان جهانی بهداشت برای این کودکان در آدرس سایت اینترنتی زیر قابل دسترسی است.

[www.who.int/growthref/who2007\\_bmi\\_for\\_age/en/index.html](http://www.who.int/growthref/who2007_bmi_for_age/en/index.html)

پیشگیری از معلولیت‌های مختلف از طریق اجرای برنامه‌ها و طرح‌های مختلف در کشور، گسترش مؤسسات خیریه و غیردولتی، حمایت و توانمندسازی آنها از طریق صدور موافقت اصولی، پروانه فعالیت و نظارت.

جهت دریافت لیست کامل ماموریت‌ها و آشنایی بیشتر با این سازمان به سایت اینترنتی [www.behzisti.ir](http://www.behzisti.ir) مراجعه کنید.

### پشتیبانی آموزشی و رفتاری

دسیفا Decipha یک برنامه آموزشی و رفتاری تشریحی است که می‌تواند توسط اولیاء، متخصصان آموزشی و مدارس مورد استفاده قرار گیرد. این برنامه بر اساس ساختار وب طراحی شده و شامل آموزش‌های مدون و مداخلات تحصیلی است. دسیفا یک ارزیابی تخصصی از نیازهای آموزشی و رفتاری افراد جوان را در اختیار قرار می‌دهد. برای کسب اطلاعات بیشتر و مشارکت در این برنامه به سایت اینترنتی [www.decipha.org](http://www.decipha.org) مراجعه کنید.

### توصیه‌های تغذیه‌ای

اطلاعات مفیدی در ارتباط با تغذیه صحیح برای تمام افراد خانواده که توسط آژانس استانداردهای غذایی انگلستان فراهم شده است در آدرس سایت اینترنتی زیر قابل دسترسی است.

[www.eatwell.gov.uk](http://www.eatwell.gov.uk)

## به سرزمین رویاهای نقره‌ای خوش آمدید:

تصور کنید برای تعطیلات خود به فکر سفری خاطره انگیز و فوق‌العاده به سرزمین رویاهای طلایی هستید. برنامه‌ریزی می‌کنید، نقشه می‌خرید، کتاب‌های راهنما و وسایل سفر را فراهم می‌کنید. می‌خواهید جاهای دیدنی آنجا را ابتدا روی نقشه مشخص کنید. دشت‌های پرگل، جنگل‌های بکر، ساحل دریا. حتی چند کلمه به درد بخور و پرمصرف را به زبان مردم آنجا از روی لغت‌نامه یاد می‌گیرید. همه چیز بسیار هیجان‌انگیز است، چند ماه انتظار و روز شماری و سرانجام روز موعود فرا می‌رسد. چمدان‌هایتان را می‌بندید و سفرتان را آغاز می‌کنید. بعد از چند ساعت هواپیما به زمین می‌نشیند. مهماندار به کنار درب خروجی می‌آید و می‌گوید: «به سرزمین رویاهای نقره‌ای خوش آمدید»

چی؟ «سرزمین رویاهای نقره‌ای؟! منظورتان چیست؟ من که برای سرزمین رویاهای طلایی بلیط گرفته بودم! من باید در سرزمین رویاهای طلایی باشم. من تمام عمرم آرزو داشتم به آنجا بروم.

گویا تغییری در برنامه پرواز صورت گرفته و هواپیما در سرزمین رویاهای نقره‌ای فرود آمده و شما باید در آنجا بمانید. نکته مهم این است که آنها شما را به جایی ترسانک، ناخوشایند و کثیف و سرشار از بیماری‌های مختلف مثل وبا و طاعون، ححلی و بیماری نبرده‌اند. اینجا فقط جایی متفاوت با سرزمین آرزوهایتان است.

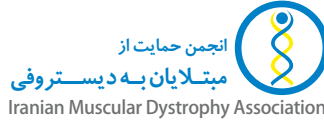
پس بهتر است بیرون بروید و کتاب‌های راهنمای تازه‌ای تهیه کنید. باید یک زبان تازه را به صورت کامل فرا بگیرید و با افراد جدیدی روبرو شوید که هرگز آنها را ملاقات نکرده‌اید.

اینجا قدری متفاوت است. آهنگ حرکت در اینجا از سرزمین رویاهای طلایی کندتر است. زرق و برق آنجا را ندارد. ولی بعد از مدتی اقامت وقتی توانستید به خودتان بیایید و به دور و بر خودتان نگاه کنید، متوجه می‌شوید اینجا هم زیبایی‌های خودش را دارد.

اما هر کسی را که می‌شناسید در حال رفتن و آمدن به سرزمین رویاهای طلایی است. همه از لحظات فوق‌العاده‌ای که در آنجا داشته‌اند صحبت کرده و به آن مباحث می‌کنند و شما برای تمامی لحظات باقیمانده عمرتان خواهید گفت: «بله، آنجا جایی است که قرار بود من هم در آن باشم. این چیزی است که من برایش نقشه کشیده بودم».

و درد این موضوع هیچ‌وقت و هرگز از جانتان خارج نخواهد شد. چرا که از دست دادن آن رویا بسیار جانکاه است.

ولی، اگر تمام عمرتان را با این حقیقت جانکاه سپری کنید که به سرزمین رویاهای طلایی نرسیدید، ذهنتان آنقدر درگیر این موضوع خواهد شد که نمی‌توانید از لحظات و موهبت‌های موجود در اینجا لذت ببرید... سرزمین رویاهای نقره‌ای!



بیشتر اوقات پرسیده می‌شود، بزرگ کردن یک کودک ناتوان چه حسی دارد؟ کنجکاوی برای درک دنیایی متفاوت، تلاشی در جهت شناخت بهتر افرادی که می‌شناسیم ولی به‌سختی می‌توانیم با آنها ارتباط برقرار کنیم. شاید خواندن این داستان کوتاه اندکی شما را به پاسخ نزدیک‌تر کند.

وقتی تصمیم به بچه دار شدن می‌گیرید انگار برای تعطیلات خود به فکر سفری خاطره انگیز و فوق‌العاده به سرزمین رویاهای طلایی هستید. برنامه‌ریزی می‌کنید، نقشه می‌خرید، کتاب‌های راهنما و وسایل سفر را فراهم می‌کنید. می‌خواهید جاهای دیدنی آنجا را ابتدا روی نقشه مشخص کنید. دشت‌های پرگل، جنگل‌های بکر، ساحل دریا. حتی چند کلمه به درد بخور و پرمصرف را به زبان مردم آنجا از روی لغت‌نامه یاد می‌گیرید. همه چیز بسیار هیجان‌انگیز است، چند ماه انتظار و روز شماری و سرانجام روز موعود فرا می‌رسد...

عکس‌های این کتاب توسط پروژه والدین دوشن هلند، MDA, PPMD پروژه والدین جمهوری چک و TREAT-NMD فراهم شده است. از کلیه کودکان و والدینی که اجازه داده‌اند تا عکس آنها مورد استفاده قرار گیرد، تشکر می‌شود.

MDA, PPMD, TREAT-NMD و UPPMD مستقیماً در تهیه و نگارش نسخه اصلی این کتاب نقش داشته‌اند.

با تشکر از انجمن دیستروفی ایران و سازمان بهزیستی که بخشی از هزینه‌های چاپ این کتاب را تامین نموده‌اند.

پایگاه اطلاعاتی و بانک داده دوشن و بکر ایران

[www.duchenne.ir](http://www.duchenne.ir)

