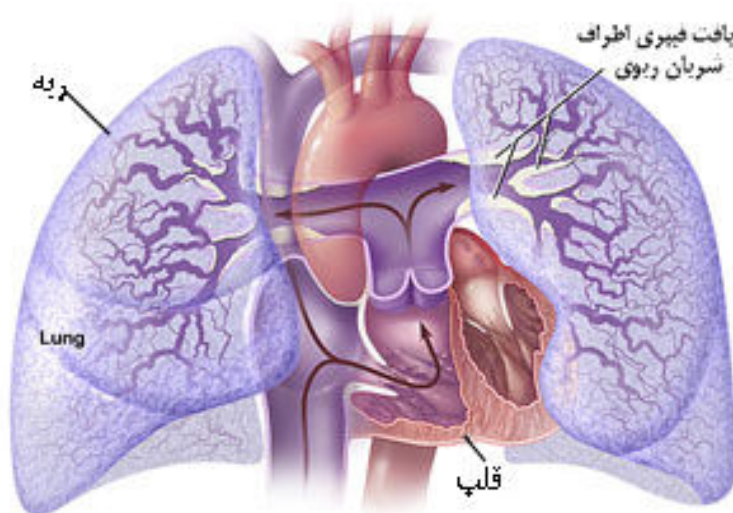




دیستروفی عضلانی و مراقبت های قلبی و ریوی



دیستروفی عضلانی یک عارضه ژنتیک است که باعث ضعیف شدن ماهیچه های کمک کننده حرکات بدن می شود. افرادی که این بیماری را دارند قادر به ساختن پروتئین لازم برای ماهیچه های سالم نمی باشند. این بیماران در طی زمان به تدریج توانایی انجام کار های شبیه راه رفتن و بلند شدن را از دست می دهند . علایم این بیماری ممکن است در نوزادی و یا دیرتر و حتی در بزرگسالی شروع شود. انواع مختلف از دیستروفی عضلانی وجود دارد که گروه هایی از عضلات را درگیر می کنند.

دیستروفی عضلانی دوشن (Duchene muscular dystrophy) :

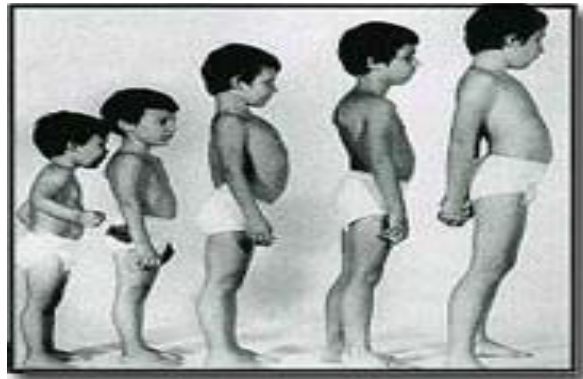
شایعترین نوع بیماری دیستروفی عضلانی می باشد و مشکل اصلی در ژنی می باشد که یک پروتئین به نام دیستروفین را می سازد. این پروتئین در شکل و قدرت ماهیچه نقش دارد . این بیماری پسرها را درگیر می کند و از سن ۶-۲ علایم بیماری شروع می شود و اغلب در سن ۱۰-۱۲ سال بیماران نیاز به ویلچر دارند . این بیماران دچار درگیری قلبی و ریوی شدید می شوند به طوری که نیاز به ویزیت مداوم متخصص قلب و ریه دارند. این بیماران همچنین دچار انحنای ستون فقرات (scoliosis) و خشکی مفاصل می شوند .

دیستروفی عضلانی بیکر (Becker muscular dystrophy) :

این بیماری خیلی شبیه دیستروفی عضلانی دوشن است پسر ها درگیر می شوند. قلب ، ریه ، عضلات و مفاصل مبتلا می شوند تفاوت آن در این است که این بیماری نسبت به بیماران دیستروفی عضلانی دوشن ممکن است علایم دیرتر شروع شود و شدت کمتری داشته باشد و در نهایت شانس بقای بیشتری دارند.

دیستروفی عضلانی دوشن یک بیماری ارثی وابسته به کروموزوم جنسی مغلوب می باشد که تقریباً منحصر به پسرها می باشد میزان بروز آن از هر سه هزار تولد پسر یکی می باشد و توسط موتاژن در ژن دیستروفین ایجاد می شود از نظر کلینیکی با مشخصات تاریخچه و معاینه فیزیکی و بالا بودن سطح سرمی کراتین کیناز به تشخیص می رسیم و برای تایید آن DNA گلوبول سفید خون برای غیر نرمال بودن ژن دیستروفین بررسی می

شود البته در این بررسی در یک سوم موارد آزمایشگاه نرمال گزارش می کند و به همین دلیل ممکن است نیاز به بررسی بافت ماهیچه از طرق آنالیز پروتئین و ایمونوهیستولوژیکال باشد.



اگر چه در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن علت اصلی مشکلات ، درگیری سیستم تنفس است هنوز آگاهی لازم در مورد طبیعت قابل درمان آن وجود ندارد . پیشرفت های اخیر در مراقبت بیماران دیستروفی عضلانی دوشن باعث شده آینده روشن تری برای این بیماران دیده شود. و در حال حاضر تغییر رفتار قابل ملاحظه ، در تیم پزشکی کمک کننده به این بیماران نسبت به سال های گذشته به وجود آمده است.

دیستروفی عضلانی دوشن در ارتباط با از دست دادن تدریجی عملکرد عضلات است. از دست دادن قدرت عضلات تنفسی در مرحله اول باعث از دست رفتن سرفه موثر و به دنبال آن ایجاد اتلکتازی می شود در مرحله بعد بیماران دچار نارسایی تنفسی در هنگام خواب می شوند و در نهایت در هنگام بیداری نیز بیماران نارسایی تنفسی خواهند داشت .

ارزیابی تنفسی این بیماران شامل گرفتن تاریخچه و معاینه فیزیکی ، اندازه گیری عملکرد تنفسی و بررسی عارضه های تنفسی هنگام خواب می باشد.

اغلب بیماران دیستروفی عضلانی دوشن از ضعف عضلات تنفسی خودشان تا هنگامی که سرفه موثر را از دست داده اند آگاه نمی شوند و زمانی که دچار سرفه مزمن و یا پنومونی در اثر عفونت ویروسی تنفسی می شوند به این مهم آگاه می شوند . در حالیکه با اندازه گیری عملکرد ریوی و قدرت عضلات تنفسی ما می توانیم کمک های لازم برای سرفه موثر و تهویه تنفسی را برای بیمار پیش بینی کنیم .

توصیه ها :

بیماران دیستروپی عضلانی دوشن باید توسط پزشک آگاه به مسائل این بیماران به طور منظم ویزیت شود و همچنین این بیماران باید به دیگر متخصصین از جمله متخصص ریه، قلب، تغذیه و دسترسی داشته باشند.

این بیماران زمانی که به ویلچر وابسته شدند و یا ظرفیت حیاتی کمتر از هشتاد در صد پیش بینی پیدا کردند و یا به سن دوازده سال رسیدند، باید سالانه دو بار توسط پزشک ریه ویزیت شوند.

این بیماران در ابتدای شروع بیماری (۶-۴ سالگی) و قبل از وابسته شدن به ویلچر لازم است توسط پزشک ریه ویزیت شوند و تست های تنفسی اولیه از آنها گرفته شود

بیماران دیستروپی عضلانی دوشن که درمان های متفاوت ریوی را دریافت می کنند هر سه تا شش ماه باید توسط پزشک ریه دیده شوند .

همه بیماران دیستروپی عضلانی دوشن که نیاز به عمل جراحی دارند باید از نظر قلبی و ریوی ارزیابی شوند.

همه بیماران دیستروپی عضلانی دوشن باید واکسن پنوموکوک را دریافت کنند و سالانه واکسن آنفولانزا بزنند.

ارزیابی های لازم در عملکرد ریوی بیماران:

- در صد اشباع اکسیژن خون توسط پالس اکسی متری، اندازه گیری مقدارهای FVC و FEV1 و بیشترین میزان جریان میانی بازدمی (MMEF) و حداکثر فشار دمی و بازدمی و حداکثر جریان سرفه، در هر ویزیت باید اندازه گیری شود.



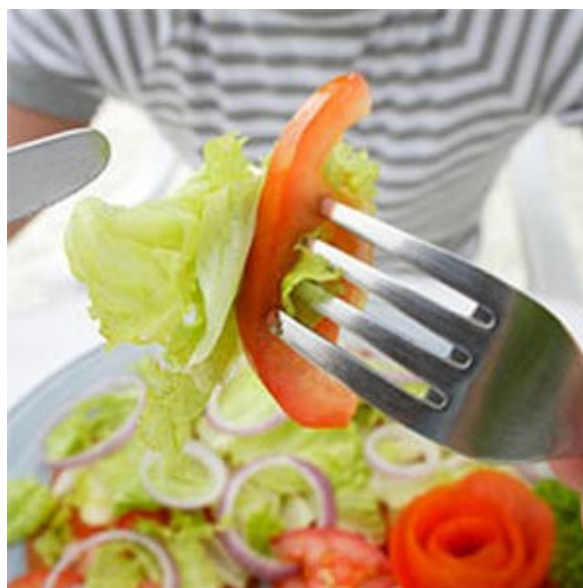
- میزان فشار دی اکسید کربن خون در موقع بیداری سالانه باید اندازه گیری شود (توسط کاپنو گراف و یا گازهای خون)

- همه بیماران در هنگام ویزیت باید از نظر یافته های عارضه های دیگر تنفسی از قبیل آپنه تنفسی هنگام خواب و آسپیراسیون مواد و رفلاکس مری و آسم بررسی شوند.

- در بیمارانی که وابسته به ویلچر شده اند آزمایشات شمارش کامل خون و غلظت بی کربنات سرم و عکس رادیوگرافی قفسه سینه باید سالانه انجام شوند.

تغذیه :

در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن تغذیه دارای جایگاه ویژه ای می باشد یک متخصص تغذیه در کنار تیم پزشکی بیمار باعث حفظ وزن ایده آل برای وی می شود و نباید فراموش شود که چاقی و همچنین تغذیه بد (malnutrition) هر دو می توانند در سلامتی تنفسی فرد نقش داشته باشند. و هر دو اینها در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن شایع (در مجموع هشتاد و هشت درصد بیماران) می باشند ، ضعیف شدن و ناهماهنگی عضلات جویدن و بلعیدن می تواند باعث تغذیه بد بشود. درمان با داروهای استروئید ریسک پوکی استخوان و چاقی را در این بیماران افزایش می دهد. تقریباً یک سوم بیماران در حال غذا خوردن به دلیل پریدن غذا به داخل حلق احساس خفگی را پیدا می کنند و با پیشرفت بیماری ریسک آسپیراسیون به بالا ترین سطح می رسد.



توصیه ها:

- در صد فاصله بین وزن ایده آل بیماران با وزن واقعی آنان باید به طور منظم محاسبه شود و حرکت به سمت کاهش این فاصله ضروری است.
- بیماران باید توسط یک متخصص تغذیه به طور منظم ویزیت شود.
- بلع بیماران هم از نظر تاریخچه ای و هم به صورت عملی (مشاهده بلع مواد غذایی متفاوت) ارزیابی شود. و در صورت وجود مشکل آزمایشات تکمیلی برای بیماران انجام شود
- زمانی که امکان تغذیه مناسب از طریق دهان نباشد ، با تعبیه لوله گاستروستومی برای بیماران تغذیه مناسب را از آن طریق باید انجام داد.

ارزیابی خواب :

بیماران دیستروفی عضلانی دوشن مستعد اختلال تنفسی هنگام خواب و هیپوونتیلیاسون هستند. علائم در این بیماران به تدریج افزایش می یابد و افزایش تعداد بیدار شدن شبانه ، خواب آلودگی در طی روز ، سر درد صبحگاهی و به ندرت استفراغ می توانند داشته باشند. زمان انجام پلی سومنوگرافی (تست خواب) برای بررسی عارضه های خواب کاملا تعیین نشده است در یک مطالعه پیشنهاد شده است که در هنگام خواب با پالس اکسیمتری درصد اشباع اکسیژن خون ابتدا چک شود و در صورت اشکال در آن تست تکمیلی انجام شود.



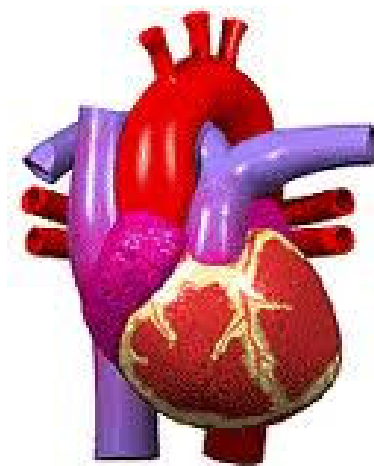
توصیه ها :

وضعیت کیفیت خواب بیماران و علائم عارضه های تنفسی در هنگام خواب از بیماران پرسیده شود
در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن که وابسته به ویلچر می شوند بررسی سالانه عارضه های تنفسی خواب
توصیه می شود.

در گیری قلبی :

در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن درگیری قلب وجود دارد. کاردیومیوپاتی عمدتاً بطن چپ را درگیر می
کند .

در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن همچنین ریسک ایجاد آریتمی بطنی وجود دارد



توصیه :

تمام بیماران دیستروفی عضلانی دوشن باید حداکثر از سن شروع مدرسه سالانه از نظر قلبی توسط نوار قلب و
اکو کاردیوگرافی بررسی گردند.

درمان

تمیز کردن راه هوایی: در بیماران دیستروپی عضلانی دوشن تمیز نگه داشتن راه هوایی برای جلوگیری از پنومونی و اتلکتازی حیاتی می باشد. با کاهش شانس پنومونی میزان بستری بیماران در بیمارستان کاهش می یابد. در بررسی موثر بودن سرفه ، فشار حداکثری دمی و بازدمی ، حداکثر جریان بازدمی هنگام سرفه و ظرفیت حیاتی را می توان اندازه گیری کرد. حداکثر جریان هنگام سرفه نسبت مستقیم با توانایی فرد برای پاک کردن ترشحات از مجاری تنفسی دارد . و جریان کمتر از ۱۶۰ لیتر در دقیقه در ارتباط با عدم کارایی سرفه می باشد. البته نباید فراموش شود در هنگام عفونت که عضلات تنفسی عملکرد مناسب ندارند میزان های بالاتر از ۱۶۰ هم هیچ ضمانت کافی به حساب نخواهد آمد.

حداکثر فشار بازدمی ۶۰ سانتی متر آب باید وجود داشته باشد تا فرد بتواند سرفه موثر داشته باشد و در صورتی که حداکثر فشار بازدمی کمتر از ۴۵ سانتی متر باشد سرفه موثر نداریم. تکنیک های متعددی برای غلبه بر این مشکل در بیماران دیستروپی عضلانی دوشن مطرح شده است

حداکثر ظرفیت انبساط هوا (maximal insufflation capacity) :

بیشترین حجم هوایی است که با گلویتیت بسته می توان نگه داشت و تحت تاثیر ماهیچه های اروفارینکس و لارینکس است. یک تمرین مداوم در بیماران دیستروپی عضلانی دوشن در انبساط هوا باعث بهتر شدن حرکات قفسه سینه و ریه می شود و بنابر این حداکثر ظرفیت انبساط هوا افزایش می یابد و از نظر تئوری با توجه به افزایش هوای بازدمی سرفه موثرتر می شود.

تکنیک های فردی :

افزایش ظرفیت دمی را توسط مواردی می توانیم داشته باشیم از جمله تنفس گلوسوفارینجیال ، انبساط هوا از طریق دم مکرر هوای جاری بدون بازدم بین آنها ، به کار گیری فشار مثبت توسط ماسک یا کیسه ای که خود فرد باد می کند ، وسایلی که به طور متناوب فشار مثبت تنفسی ایجاد می کنند و در نهایت استفاده از دستگاه تهویه مصنوعی می تواند کمک کننده باشد. بازدم پر فشار در بیماران را می توان همزمان با سرفه با فشار بر روی قسمت فوقانی شکم یا قفسه سینه افزایش داد.

تکنیک های مکانیکی :

وسیله ای که یک فشار مثبت دمی و به دنبال آن یک فشار منفی بازدمی برای فرد ایجاد می کنند مشابه سرفه عمل می کنند (mechanical insufflation-exsufflation). در این تکنیک حداکثر جریان بازدمی ایجاد شده از تکنیک های دستی بیشتر خواهد بود. این وسیله از بستری شدن در بیمارستان و یا احتیاج به تراکئوستومی در افرادی که حداکثر جریان بازدمی سرفه آنان حدود ۱۶۰ لیتر در دقیقه است ، جلوگیری می کند. در بیمارانی که تراکئوستومی دارند این وسیله می تواند ترشحات مجاری هوایی محیطی را تخلیه کند و راحت تر از ساکشن معمولی برای بیمار می باشد و همچنین بر عکس ساکشن معمولی به بافت پوششی مجاری هوایی آسیب نمی رساند.



mechanical insufflation-exsufflation

برونکوسکوپی در مراحلی که اتلکتازی به درمان های دیگر جواب نداده باشد می تواند کمک کننده باشد .

استفاده از تهویه غیر تهاجمی در هنگام شب :

بیماران دیستروپی عضلانی دوشن مستعد اختلال تنفسی هنگام خواب شامل اپنه انسدادی ، اپنه مرکزی و هیپوکسمی هستند و درمان این عوارض ، توسط تهویه غیر تهاجمی می تواند کیفیت زندگی بیماران را بهبود ببخشد و مرگ و میر را کاهش دهد. استفاده از دستگاه تهویه فشار مثبت دو سطحی (دم و بازدم) در بیماران موفقیت آمیز بوده است.



دستگاه تهویه فشار مثبت دو سطحی

با گذشت زمان بیماران دیستروفی عضلانی دوشن به هیپوونتیلاسیون مداوم دچار می شوند به طوری که در تمام بیست و چهار ساعت نیاز به حمایت تنفسی دارند چنین بیمارانی در گذشته تراکئوستومی شده و تحت دستگاه تهویه مصنوعی قرار می گرفت در حال حاضر می توان از دستگاه تهویه غیر تهاجمی استفاده کرد.



در تعدادی از بیماران نیز در نهایت مجبور به تراکئوستومی و استفاده از دستگاه تهویه مصنوعی هستیم.

تقریباً تمام بیماران دیستروفی عضلانی دوشن بعد از اینکه حرکت کردن مستقل خود را از دست می دهند (معمولاً در شروع دهه دوم زندگی) دچار اسکولیوز می شوند و در صورت درمان نکردن اسکولیوز شانس بستری

در بیمارستان این بیماران افزایش و همچنین کیفیت زندگی در این افراد کاهش می یابد. بهترین زمان جهت عمل جراحی در این بیماران زمانی است که این بیماران دارای عملکرد ریوی قابل قبول باشند و همچنین کاردیوماپوتی شدید نشده باشد.

در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن با استفاده از استروئید خوراکی توده عضلانی افزایش می یابد و پسرفت ماهیچه ای تاخیر پیدا می کند. ولی علیرغم فایده این دارو به دلیل عوارض جانبی ، استفاده از آن هنوز مورد بحث می باشد

آموزش بیمار و خانواده وی :

در بیماران دیستروفی عضلانی دوشن به دلیل اینکه دچار یک بیماری مزمن می باشند لازم است خود بیمار و خانواده وی تحت آموزش های لازم قرار گیرند. و از نظر ریوی نکات زیر لازم است که رعایت گردد.

شناخت سیر طبیعی بیماری

شناخت نشانه ها و علائم عوارض ریوی بیماری

اطلاعات لازم در مورد راه های درمانی که برای بیمار بکار می رود

آموزش مهارت های ضروری برای استفاده از وسایل درمانی

نویسنده: دکتر سید حمید رضا معزی (متخصص داخلی و فوق تخصص ریه) و ریاست کمیته آموزش انجمن حمایت از مبتلایان به دیستروفی

کپی برداری از این مطلب با ذکر نام منبع و نویسنده محترم بلامانع است.