

واقعیت هایی در مورد دیستروفی عضلانی میوتونیک



دوستان عزیز:

برای سال های متمادی دیستروفي عضلانی میوتونیک (Myotonic Muscular Dystrophy or MMD) بخشی از زندگی خانوادگی من بوده است. علائم بیماری من و برادر و خواهرهایم در سی سالگی مان خود را نشان دادند و ما معتقدیم این بیماری حداقل به دو نسل قبل از ما باز می‌گردد. بعضی از برادر زاده یا خواهرزاده‌های من هم گرفتار این بیماری شده‌اند .

همانند بسیاری از شما ما هم تعجب کردیم وقتی متوجه شدیم که این تعداد از نشانه‌های بیماری - ضعف عضلات ، انقباض غیر ارادی فک و دست ها ، مشکلات بلع ، مشکلات چشمی ، نارسایی‌های قلبی ، خستگی شدید و سایر مشکلات- می‌تواند به دلیل شکلی از دیستروفي عضلانی ایجاد شده باشد. با داشتن اطلاعات صحیح در مورد بیماری خود می‌توانیم به مقدار زیادی بر سلامت‌مان نظارت کرده و از آن محافظت کنیم.

این دفترچه برای ارائه دانش ابتدایی در مورد دیستروفي عضلانی میوتونیک (MMD) که شما نیاز دارید تا زندگی خود را لذت بخش و پر حاصل نمایید تهیه شده است . با این اطلاعات شما یا فرزندتان می‌تواند برای انجام تغییرات لازم آماده شود و با به حداقل رساندن بسیاری از عوامل بیماری با آن مقابله کند.

با فهمیدن اینکه چگونه بیماری با شکل های مختلف خود بر روی من تأثیر می‌گذارد اکنون با اجتناب از فعالیت های جسمانی طاقت فرسا می‌توانم فعال بمانم. با تلاش زیاد استرس را در پایین‌ترین سطح خود نگه می‌دارم و حتما به حد کافی می‌خوابم چون آموخته‌ام که خستگی و استرس به سرعت باعث تشدید نشانه‌های بیماری در من می‌شود . دستگاه تنظیم کننده ضربان قلب مشکلات قلبی حاصل از بیماری مرا اصلاح می‌کند.

متوجه شده‌ام که با کمک این اقدامات احتیاطی و روش های مراقبت، کارهای بسیار کمی است که من نمی‌توانم در رابطه با همسر و خانواده گسترده‌ام انجام دهم.

خواهر و برادران من هم باید سازگاری های مشابهی را برای اثرات بیماری انجام دهند. در برادر و خواهرزاده‌هایم نشانه‌های بیماری در کودکی مشهود شد و از

همان ابتدا آنها راهنمایی های تخصصی پزشکی را که شامل ناتوانایی های یادگیری نیز بود دریافت کردند.

از این دفترچه شما نکات دلگرم کننده ای را درباره این بیماری دریافت خواهید کرد از جمله: درمان ها و معالجاتی برای اکثر نشانه ها و مشکلات حاصل از بیماری به وجود آمده است. همچنین برنامه تحقیقاتی انجمن دیستروفی عضلانی (Muscular Dystrophy Association or MDA) دائما در حال حرکت به سمت معالجه و درمان های بهتری است.

در عین حال خوب است بدانید که افراد ناتوان فرصت های بیشتری نسبت به قبل برای رشد و بهره گیری از توانایی هایشان پیدا کرده اند، در ضمن از حق قانونی مساوی در فرصت های شغلی و دستیابی به مکان های عمومی برخوردار شده اند. بزرگترین هم پیمان در سپری کردن زندگی با وجود این بیماری انجمن محسوب می شود. بنابراین در حال مقابله با مشکلات روبرویتان لطفا به خاطر داشته باشید که تنها نیستید.



دنيس بالن

دنيس بالن (Denise Balon)

نيوپورت ريچي، فلوريدا

دیستروفی عضلانی میوتونیک چیست؟

دیستروفی عضلانی میوتونیک (Myotonic Muscular Dystrophy or MMD) نوعی از دیستروفی عضلانی محسوب می‌شود که عضلات و بسیاری از اعضا دیگر بدن را تحت تأثیر قرار می‌دهد. برخلاف برخی از انواع دیستروفی عضلانی این بیماری اغلب تا قبل از بلوغ مشکلی ایجاد نمی‌کند و معمولاً به افراد اجازه راه رفتن می‌دهد و در طول زندگی‌شان بخوبی مستقل هستند.

نوع مادرزادی دیستروفی عضلانی میوتونیک شدیدتر است. این بیماری می‌تواند در کودکانی که از والدین مبتلا به نوع مخصوص افراد بالغ به دنیا آمده‌اند به وجود آید، حتی اگر والدین کودک مبتلا به نوع بسیار خفیف آن باشند.

کلمه میوتونیک صفت کلمه میوتونیا به معنای ناتوانی در شل نمودن عضلات در زمان دلخواه است. عموماً میوتونیا بعد از نگهداشتن محکم اشیاء، شل نمودن انگشتان برای رها ساختن آنها را سخت و مشکل می‌سازد. افراد مبتلا به نوع دیستروفی میوتونیک در بلوغ شروع می‌شود، ممکن است بسادگی با این مشکل کنار بیایند و متوجه نباشند که شل شدن کند عضله غیر عادی است.

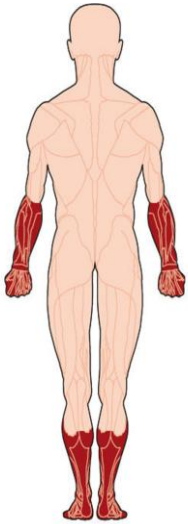
اصطلاح دیستروفی عضلانی به معنای از بین رفتن پیش رونده عضله می‌باشد که با ضعف و آب رفتگی بافت آن همراه است. این از بین رفتن عضله عموماً مشکلات بسیار زیادتری برای افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک ایجاد می‌کند تا بیماری میوتونیا، درد عضله نیز می‌تواند در دیستروفی عضلانی میوتونیک به وجود آید.

دیستروفی عضلانی میوتونیک اغلب تنها با عنوان دیستروفی میوتونیک خوانده می‌شود و بعضی اوقات به نام پزشکی که اولین بار در سال ۱۹۰۹ این بیماری را شناسایی کرد، بیماری استینرت (Steinert) نامیده می‌شود. در ضمن این بیماری را با نام یونانی آن یعنی دیستروفیا میوتونیکا هم می‌شناسند برای همین بعضی مواقع مخفف آنرا (DM) می‌خوانند تا (MMD).

میوتونیا مشخصه‌ای از انواع دیگر دیستروفی عضلانی نیست (گرچه در برخی از انواع دیگر بیماری‌های عضلانی که رخ می‌دهد، می‌تواند شدید باشد). وقتی کسی مشکوک به داشتن دیستروفی عضلانی می‌شود مبتلا به میوتونیا هم باشد، احتمالاً بیماریش دیستروفی عضلانی میوتونیک تشخیص داده می‌شود.

شدت بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک حتی در میان اعضاء یک خانواده بسیار متغیر است. همه افراد تمام نشانه‌های بیماری را ندارند و شدت و ضعف علائم‌شان هم یکی نیست. در برخی افراد نشانه‌ها حتی در میانسالی بسیار ملایم هستند در حالی که برای برخی دیگر ضعف عضلانی شدید منجر به محدودیت فعالیت روزانه‌شان می‌شود. اما برای برخی مبتلایان دیگر تأثیرات در جایی میان این دو قرار می‌گیرد.

علیرغم این ها تفاوت مشخصی بین نوعی که نوزادان را مبتلا می‌سازد (دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی) و نوعی که در نوجوانی و بزرگسالی بروز می‌کند (دیستروفی عضلانی میوتونیک شروع در بلوغ) وجود دارد. کودکان مبتلا به نوع مادرزادی ، ضعف عضلانی شدید دارند از جمله ضعف در عضلاتی که تنفس و بلع را کنترل می‌کنند. این مشکلات می‌تواند تهدید جانی به همراه داشته باشد و این کودکان نیاز به مراقبت های ویژه‌ای دارند. میوتونیا بخشی از بیماری کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک به شمار نمی‌رود ، اما ممکن است با بالا رفتن سن میوتونی در این بیماران بروز کند.



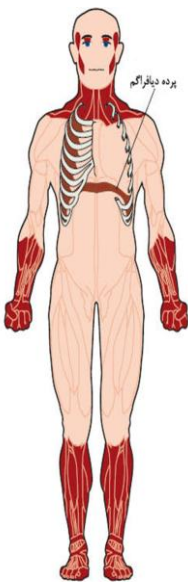
علائم دیستروفی عضلانی میوتونیک در دوران خردسالی نیز می‌تواند آغاز گردد عموماً دیستروفی عضلانی میوتونیک هرچه زودتر شروع شود نشانه‌های آن نیز شدیدتر خواهد بود.

دلیل به وجود آمدن بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک چیست؟

دیستروفی عضلانی میوتونیک وقتی به وجود می‌آید که بخشی از یکی از دو ژن مسئول بیماری، بزرگتر از آن است که باید باشد. برای دانستن اینکه دانشمندان چگونه از وقوع این آسیب‌های ژنتیکی که باعث بروز این بیماری می‌شود آگاه می‌شوند، به بخش « آیا این بیماری ارثی است؟ » رجوع شود.

فرمی از دیستروفی که کروموزوم ۱۹ در آن درگیر است ، بیماری نوع ۱ دیستروفی عضلانی میوتونیک (DM1 or MMD1) نامیده شده ، که شایع‌ترین نوع آن است و در این دفترچه از این نوع بیماری بیشتر صحبت شده است.

نوع ۲ دیستروفی عضلانی میوتونیک (DM2 or MMD2) با به وجود آمدن یک وضعیت غیر عادی در کروموزوم ۳ حاصل می‌شود که کمتر شایع بوده و معمولاً شدت کمتری هم دارد ولی بمانند شکل کروموزوم ۱۹ قابل درک نیست.



ضعف و از بین رفتگی عضلات ارادی واقع در صورت ، گردن ، ساعد و ساق پا در دیستروفی عضلانی میوتونیک شایع هستند . عضلات بین دنده ها و آنهایی که به دیافراگم متصلند و باعث می‌شوند دم و بازدم هوا انجام پذیرد نیز ممکن است دچار ضعف گردد .

بیشتر اطلاعات این دفترچه حاصل تحقیقات روی افراد مبتلا به نوع ۱ دیستروفی عضلانی میوتونیک است.

در دیستروفی عضلانی میوتونیک با زمان شروع در بلوغ چه اتفاقاتی میافتد؟

وقتی دیستروفی عضلانی میوتونیک در سنین نوجوانی یا بزرگسالی آغاز می‌شود می‌تواند یک وضعیت پیشرونده آهسته داشته باشد که نتیجه آن باعث ایجاد یک ناتوانی ملایمی شود. با این وجود برای عده‌ای این وضعیت می‌تواند تأثیر بسزایی در زندگی روزانه، تحرک و اشتغالشان داشته باشد.

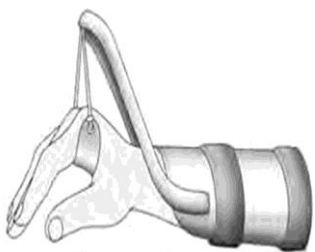
جنبه گیج‌کننده برای افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک و پزشکان آن‌ها این است که بخش‌های مختلف بدن در این بیماری می‌تواند تحت تأثیر قرار گیرد. در پاراگراف‌های زیر مشکلات مختلف قابل بروز را بررسی می‌کنیم اگر چه بسیاری از افراد مبتلا تنها با برخی از آنها درگیر هستند. اکثر مشکلات را می‌توان با درمان کاهش داد.

عضلات بازو و ران

ضعف در عضلات ارادی معمولاً مشهودترین نشانه برای افرادی است که بیماریشان از نوع شروع در بلوغ باشد.

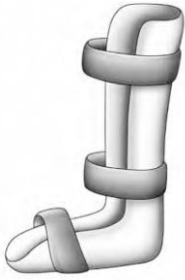
عضلات دور از مرکز (دورترین عضلات به مرکز بدن) معمولاً اولین بخش‌های درگیر هستند و گاهی وقت‌ها فقط عضلات ران‌ها و بازوها در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ درگیر می‌شوند. مناطقی از اندام‌ها که تحت تأثیر قرار می‌گیرند ممکن است شامل ساعدها، دست‌ها، ساق‌ها و پاها نیز بشوند. به مرور زمان این عضلات کوچکتر می‌شوند بنابراین ساق‌ها و ساعدها ممکن است لاغرتر از ران‌ها و بازوان بنظر بیایند.

افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک اغلب متوجه می‌شوند که نیروی گرفتن اشیاء در آنها ضعیف است و در استفاده از عضلات مچ یا دست مشکل دارند. در



یک نگهدارنده مچ می‌تواند دست را در موقعیت مناسب برای استفاده از صفحه‌کلید، نوشتن و طرح کشیدن قرار دهد.

عین حال عضلات بلند کننده مچ پا هنگام راه رفتن ضعیف می‌شود بنابراین پا افتادگی پیدا کرده و منجر به از بین رفتن تعادل و سقوط می‌شود. به این وضعیت سقوط پا (Foot Drop) گفته می‌شود.



آتل مچ-ساق می‌تواند پا را از پیچ خوردگی حفظ کرده و جلوی زمین خوردن فرد را بگیرد.

برخی افراد می‌توانند ضعف عضلات پا را با خم کردن آنها از زانو و قدم برداشتن به شکل «رژه» جبران کنند. اگر چه عاقبت بیشتر افراد مبتلا به این بیماری متوجه می‌شوند که عصا یا واکر می‌تواند برای جبران ضعف دست ها و پاها یاری‌دهنده باشد.

ممکن است به یک آتل قوزک - ساق پا (ankle-foot orthosis or AFO) نیاز شود. عده‌ی کمی از مبتلایان برای راحتی خود بهنگام پیمودن مسافت های طولانی از صندلی چرخدار یا اسکوتر برقی استفاده می‌کنند.

دستگاه های گوناگونی وجود دارند که دست را در حالت مناسب نگاه می‌دارند تا برای استفاده از صفحه کلید یا نگارش یا ترسیم به جبران ضعف عضلات دست و مچ کمک کنند.



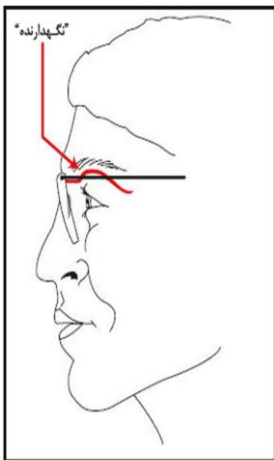
صورت لاغر و دراز با شقیقه‌های گود افتاده، پلکهای فرو افتاده و طاسی جلوی سر در مردان نمونه‌های بارز دیستروفی میوتونیک هستند.

عضلات دست ، گردن و صورت

به ویژه در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ ممکن است عضلات گردن ، فک و بخش هایی از عضلات سر و صورت ضعیف شوند. ضعف و کم شدن حجم در این عضلات علامت مشخصه ظاهری است که پزشکان و اعضاء با تجربه خانواده با آن وجود بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک را تشخیص می‌دهند. طاسی زود هنگام مردان در بخشهای جلویی سر که بسیار شایع است به ظاهر متمایز دیستروفی عضلانی میوتونیک می‌افزاید.

پلک ها ممکن است افتادگی داشته باشد که به آن توزیس (Ptosis) گفته می‌شود. عضلات مسئول جوییدن می‌تواند درگیر شود که باعث می‌شود شقیقه‌ها گود افتاده نشان دهند و صورت لاغر بنظر برسد.

توزیس شدید می‌تواند مزاحمت ایجاد کند. ممکن است باز نگاه داشتن چشم ها برای خواندن ، تماشای تلویزیون یا رانندگی مشکل شود. عینک های ویژه با «نگهدارنده پلک» می‌توانند چشم ها را باز نگاه دارند. شما نمی‌توانید از مغازه آن را



نگهدارنده*

عینکهای ویژه با «نگهدارنده» برای دور نگهداشتن پوست از افتادن روی چشمها بهنگام ضعیف شدن عضلات این نواحی می‌تواند کمک حال باشد.

تهیه کنید اما یک عینک ساز ماهر می‌تواند آنرا برایتان بسازد. جراحی هم می‌تواند انجام شود اما اغلب ضعف دوباره بازگشته و باعث نیاز مجدد به عمل جراحی می‌شود.

عضلات ضعیف گردن می‌تواند راست نشستن سریع را سخت کرده یا بلند کردن سر از تختخواب یا مبل را مشکل سازد. برای انجام چنین کارهایی باید از عضلات قوی تر بالاتنه استفاده شود.

عموما ضعف عضلات در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ تا حدی الگوی متفاوتی دارد. در این نوع از این بیماری ضعف مربوط به عضلات صورت نسبت به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ کمتر شایع است در حالی که ضعف قسمت بالای پا (ران) در این بیماری زودتر خود را نشان می‌دهد. در نوع ۱ اما ضعف ران‌ها اگر اتفاق بیافتد دیرتر خواهد بود.

عضلات تنفس و بلع

عضلات تنفسی می‌تواند در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ ضعیف شود که عملکرد شش‌ها را درگیر نموده و بدن را از رسیدن اکسیژن محروم می‌سازد. ضعف دیافراگم و سایر عضلات تنفسی می‌تواند منجر به ایجاد مشکلاتی در دریافت اکسیژن کافی در زمان خواب برای بیمار شود حتی اگر در بیداری هیچ نشانه‌ای از دشواری تنفسی نباشد.

بسیاری از متخصصان معتقدند که با یک ناهنجاری در مرکز کنترل تنفس مغز، اشکالات تنفسی بیشتر خواهد شد. این ناهنجاری همچنین می‌تواند به وضعیتی بیانجامد که به آن آپنه خواب (Sleep Apnea) می‌گویند و در آن افراد به دفعات زیادی در حال خواب چند ثانیه یا حتی یک دقیقه نفس نمی‌کشند.

یک روش خوب برای معالجه ضعف عضله تنفسی پمپ کردن هوا به داخل ریه‌ها در طی شب است که با یک دستگاه کوچک قابل حمل «تقویت‌کننده تنفس» معروف به دستگاه دو کاره (دم و بازدم) ایجادکننده فشار مثبت در مسیر عبور هوا (Bilevel Positive Airway Pressure Device) (همچنین معروف به BiPAP) : علامت تجاری ثبت شده شرکت رسپیرونیکس (Respironics) می‌تواند انجام پذیرد. از این دستگاه اغلب با استفاده از ماسک بهره می‌گیرند که



استفاده از یک دستگاه تهویه هوا قابل حمل به‌مراه ماسک صورت در طی شب می‌تواند ضعف عضلات تنفسی و سیستم کنترل تنفسی معیوب مغزی را جبران نماید.

بتوان به راحتی آنرا برداشت و گذاشت. از این نوع کمک تنفس در طی روز نیز می‌توان استفاده نمود اگر چه معمولاً انجام این کار ضروری نیست. دستگاه‌های فشار مثبت مداوم راه هوایی (CPAP or Continuous Positive Airway Pressure) برای افرادی که مشکلات تنفسی‌شان بخاطر عضلات ضعیف تنفسی است کاربردی ندارد.

دستگاه‌ها و تکنیک‌های کمک به سرفه می‌تواند برای تمیز نمودن ترشحات استفاده شود بخصوص وقتی شخص مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱_۱ سرما خوردگی یا عفونت سینه دارد. پزشک بالینی، تراپیست تنفسی یا متخصص ریه می‌تواند در مورد این تکنیک‌ها و دستگاه‌ها توصیه نموده و چگونگی استفاده از آنها را مشخص کند.

ضعف عضله تنفسی جزو مشخصه بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲_۲ نیست.

عضلات بلع اگر ضعیف شود می‌تواند منجر به خفگی یا «بلع نادرست» یعنی پایین رفتن غذا یا نوشیدنی از نای (لوله هوا) به شش‌ها بجای پایین رفتن آنها از مری به معده شود. (ورود غذا یا ترشحات بدن مثل بزاق به ریه آسپیراسیون (aspiration) نامیده می‌شود). بلع تاحدی ارادی و تا اندازه‌ای غیرارادی است و عضلات هر دو نوع می‌تواند درگیر شود.

استفراغ می‌تواند برای فرد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک که عضلات بلعش ضعیف است، بسیار خطرناک باشد. حالت سر به پایین برای جلوگیری از آسپیراسیون استفراغ حیاتی است چرا که می‌تواند برای فرد کشنده باشد.

متخصص بلع می‌تواند به این افراد آموزش دهد چگونه به درستی غذاها را قورت دهند و اگر لازم شد چگونه غلظت غذاها و نوشیدنی‌ها را تغییر دهند تا بتوانند راحت‌تر آنها را بلعند. توجه به مشکلات بلع، مانند بروز حالت خفگی با خوردن غذا یا نوشیدنی‌ها، بسیار حائز اهمیت است و باید این مسائل را به پزشک اطلاع داد.

اگر مشکلات بلع حاد شد (در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱_۱ مادرزادی شایعتر از دیستروفی عضلانی میوتونیک بزرگسالان است)، می‌توان از لوله غذایی که به معده متصل می‌شود برای کمک به تغذیه استفاده کرد تا جلوی آسپیراسیون غذا

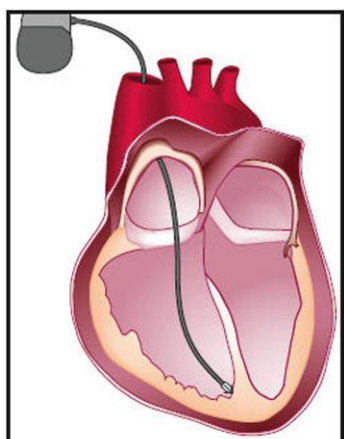
و نوشیدنی گرفته شود. اگر مشکل خود بخود حل شد ، می‌توان پس از مدتی این لوله را از محلش خارج نمود.

میوتونیا

میوتونیا در عضلات ارادی می‌تواند شخص مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ یا دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ را برای رها نمودن اشیاء پس از گرفتار شدن، بخصوص در هوای سرد ، دچار مشکل کند. دستگیره‌های در، فنجان و استکان، نوشتن و استفاده از ابزار دستی ممکن است مشکل ایجاد کنند اگر چه خیلی از افراد هرگز متوجه این مسئله نمی‌شوند. همچنین میوتونیا می‌تواند عضلات زبان و فک را درگیر کند و در حرف زدن و جویدن اشکال ایجاد نماید. میوتونیا مشخصا در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ خیلی آزاردهنده نیست اما اگر مشکل ساز شود می‌توان از داروهایی چون مگزیتیلین (Mexiletine) یا مگزیتیل (Mexitil) برای درمان استفاده نمود. میوتونیا می‌تواند ناراحت کننده شده و حتی ایجاد درد نماید اگرچه مبتلایان به دیستروفی عضلانی میوتونیک ممکن است دچار درد عضلات نیز بشوند که هیچ ارتباطی به میوتونیا ندارد.

مشکلات قلبی

قلب می‌تواند در مبتلایان به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ درگیر شود. عجیب اینجاست با وجود اینکه بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک بیشتر یک بیماری عضلانی است؛ بخش عضلانی قلب (که خون را پمپاژ می‌کند) زیاد درگیر نمی‌شود بلکه بیشتر قسمتی که تعداد و ریتم ضربان قلب را تنظیم می‌کند (سیستم رسانش الکتریکی قلب) دچار اشکال می‌شود. در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱، خصوصا بعد از چند سال، شایع است که یک مانع در ارتباط الکتریکی بین دو بطن قلب ایجاد می‌شود (بلوک قلبی). این مانع که در برابر سیگنال های تنظیم تعداد ضربان قلب قرار می‌گیرد؛



یک دستگاه ضربان‌ساز قلبی می‌تواند میزان تپش قلبی را به یک ریتم نرمال برساند.

باعث میشود سرعت و تعداد ضربان قلب در محدوده نرمال قرار نگیرد. این وضعیت در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ نیز اتفاق میافتد، اگرچه در مورد این نوع بیماری تحقیقات زیادی صورت پذیرفته است.

غش ، غش ناقص(حملات نزدیک به غش کردن) یا حمله سرگیجه علائم معمول این نوع درگیری قلبی هستند که نبایستی نادیده گرفته شوند. چنین مشکلاتی می‌توانند مرگ‌آور باشند.

در مراحل اولیه بلوک الکتریکی جزئی شاید نشانه‌ای ایجاد نکند اما می‌تواند با یک نوار قلبی (EKG) تشخیص داده شود، آزمایش بدون دردی که وضعیت ضربان قلب را نشان می‌دهد. پزشک ممکن است دستور گرفتن نوارهای قلبی منظم را بدهد. بلوک الکتریکی قلبی را معمولاً می‌توان با یک دستگاه تنظیم‌کننده ضربان قلب (pacemaker) اصلاح نمود یعنی یک دستگاه الکترونیکی که با جراحی نزدیک قلب قرار می‌گیرد تا ضربان قلب را منظم سازد.

در هر دو نوع دیستروفی عضلانی میوتونیک، اختلال عضله قلبی نیز می‌تواند ایجاد شود اگرچه به اندازه بلوک الکتریکی قلبی رایج نیست. همه بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نیازی به درمان مشکلات قلبی خود ندارند اما همه‌شان بایداز نظر وجود درگیری های قلبی معاینه شوند.

اعضاء داخلی

اکثر اعضاء داخلی بدن لوله‌های توخالی (مانند روده‌ها) یا کیسه ای (مانند معده) هستند. دیواره لوله‌ها یا کیسه‌ها دارای عضلات غیر ارادی‌اند که اعضاء را فشرده و چیزهایی چون غذا، نوشیدنی ، نوزاد در زمان تولد در کانال زایمانی و غیره را حرکت می‌دهند.

در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ بسیاری از عضلات غیرارادی که اطراف اعضاء توخالی قرار دارند می‌توانند دچار ضعف شوند. این عضلات شامل عضلات دستگاه گوارش ، رحم و رگ های خونی هستند. بر طبق تحقیقات سال ۲۰۰۸، این مشکلات در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ یا دیده نشده یا خفیف بوده‌اند.

فعالیت ناهنجار دستگاه گوارش فوقانی می‌تواند اختلال در بلع ایجاد کند. وقتی غذا بلعیده می‌شود، عضلات غیرارادی مری باید وارد عمل شده و غذا را به معده برساند. در حالی که در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ این عضلات می‌تواند دچار اسپاسم موضعی و ضعف شوند که باعث احساس گیر کردن غذا و برخی اوقات سبب ورود غذا به ریه‌ها می‌گردد. ممکن است به مراقبت در زمان بلع که بعضی مواقع با توصیه متخصص انجام می‌شود، احتیاج شود.

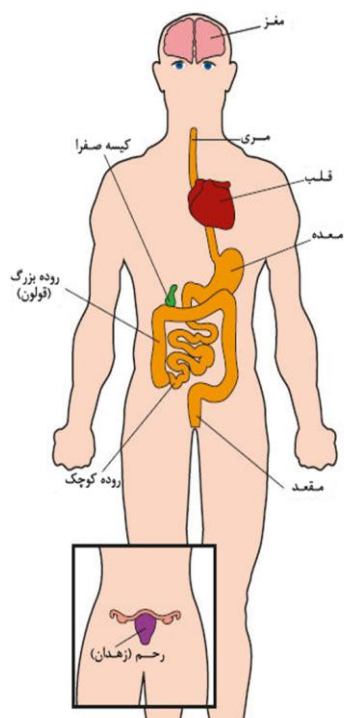
دستگاه گوارش تحتانی (روده بزرگ (Colon)، راست روده و مقعد) نیز می‌تواند بخاطر ضعف و اسپاسم موضعی در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ درگیر شوند. درد کرامپی، یبوست و اسهال می‌تواند پیش بیاید. پزشک شما می‌تواند با توصیه در مورد رژیم غذایی و سایر معالجات به رفع مشکلات گوارشی تان کمک کند.

داروهایی چون متوکلوپرامید (reglan) به حرکت مواد در دستگاه گوارش کمک می‌کند و بعضی وقتها برای درمان این مشکلات در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ بکار گرفته می‌شود.

کیسه صفرا (کیسه‌ی زیر کبد که صفرا را بعد از غذا به روده‌ها می‌ریزد) می‌تواند در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ ضعیف شود. افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک ممکن است بیشتر از مردم عادی به سنگ صفرا مبتلا شوند. نشانه‌های این بیماری داشتن مشکل در هضم غذاهای چرب و درد در سمت راست بالای شکم است. در صورت لزوم عمل جراحی باید انجام گیرد.

خوشبختانه اکثر افراد مشکل در دفع ادرار یا نگه داشتن آنرا در این بیماری ندارند. به دلیل ضعف و ناهماهنگی عملکرد عضله دیواره رحم، زنان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ ممکن است مشکلاتی در زمان زایمان را تجربه کنند که می‌تواند هم برای نوزاد و هم برای مادر مشکل جدی بیافریند. این مشکلات شامل خونریزی بیش از حد یا درد زایمان بیهوده است. برخی اوقات انجام عمل سزارین توصیه می‌شود اما عمل جراحی نیز می‌تواند برای بیمار مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک مشکل باشد (به بخش بیهوشی رجوع شود).

یک زن باردار مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ باید مطمئن شود که تمام پزشکانش و همه اشخاصی که در به دنیا آوردن بچه دخالت خواهند داشت،



چهارهاضمه و رحم (بچه دان) اغلب در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ درگیر این بیماری می‌شوند. این اعضاء دارای عضلات غیر ارادی اند که می‌توانند ضعیف شده یا دچار میوتونیا (مشکل شل نمایی عضلات سفت) گردند. ناهنجاری‌های مغزی می‌تواند منجر به خواب آلودگی بیش از حد یا بی‌علاقگی شود. قلب (به خصوص بخش «الکتریکی» آن) نیز می‌تواند دچار این بیماری گردد.

اطلاع کافی در مورد شرایط عصبی-عضلانی او دارند. اگر این مرحله در نظر گرفته نشود ممکن است مشکلات جدی پیش بیاید.

مردان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ ممکن است آتروفی (کوچک شدن) بیضه‌ها و کاهش باروری را تجربه کنند.

فشار خون در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ گرایش به پایین بودن دارد. احتمالاً این مسئله به دلیل کشیدگی ضعیف عضلات صاف رگهای خونی ایجاد می‌شود. معمولاً این موضوع مشکلی پیش نمی‌آورد و حتی ممکن است یک اثر سودمند در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ باشد.

مغز

به برخی افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع یک توسط پزشک یا اعضای خانواده شان، برچسب کند، خسته کننده، بی‌تفاوت، بی‌اشتیاق یا افسرده بودن زده می‌شود. از سوی دیگر سایر آنها برندگان مطلق محسوب می‌شوند. فقط اخیراً محققان سعی در کشف حقیقی یا غیرحقیقی بودن این اظهارات نموده‌اند. در ابتدا، بعنوان جنبه‌های دیگر دیستروفی عضلانی میوتونیک، دامنه وسیعی از شدت علائم ذهنی و حسی در این بیماری وجود دارد. برخی از مبتلایان به لحاظ عملکردی بسیار خوب، عده‌ای دیگر ناچیز و بسیاری دیگر هم در جایی میان این دو قرار دارند.

حالت چهره در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ می‌تواند فریب دهنده باشد. ضعف عضلات صورت با چشمان فرو افتاده می‌تواند فرد غریبه را به این فکر وادارد که شخص مبتلا علاقه‌مند نیست یا فردی خسته کننده به حساب می‌آید. ضعف صورت در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ خفیف است و کمتر افراد غریبه را دچار این اشتباه می‌کند.

کودکانی که با نوع حاد و مادرزادی دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ به دنیا می‌آیند مشکلات یادگیری بسیار زیادی دارند و ممکن است دچار ناتوایی‌های هوشی شوند. آنها بخاطر اینگونه ناتوانی‌ها اغلب نیاز به آموزش اختصاصی دارند.

در بزرگسالان اختلال ذهنی حاد کمتر رایج است اما ناتوانی کلی در زمینه‌های: دادن تمام توجه خود به انجام کاری، خود را مجبور به کار یا تشکیل زندگی

خانوادگی کردن، تمرکز داشتن یا مجذوب هدفی شدن، اغلب در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ گزارش شده است.

بزرگسالان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ اغلب نیاز به خوابیدن بسیار بیشتری نسبت به سایر افراد پیدا می کنند و ممکن است در ابتدای روز خود را طوری حس کنند که اکثر افراد در آخر یک روز کاری طولانی در خود اینگونه حسی را داشته باشند. فهمیدن این مطلب می تواند برای سایرین بسیار سخت و دشوار باشد.

تحقیقات اینگونه اعلام می دارد که در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ ممکن است در بخش هایی از مغز که مدت زمان خوابیدن و بیدار بودن را تعیین می کنند، ناتوانی های وجود داشته باشد. اختلال در تنظیم تنفس، ضعف عضلات تنفسی به همراه تنفس نامنظم طی خواب و همه و همه ترکیب شده و باعث حاد شدن مسئله برای برخی از مبتلایان (البته نه همه شان) می شوند.

خواب آلودگی در هنگام روز در برخی موارد می تواند با دارو حل شود. یکی از داروهایی که می توان مصرف نمود متیل فنیدیت (Methyphenidate) یا همان ریتالین (Ritalin) است. داروی جدیدتر مدافینیل (Modafinil) یا همان پروویجیل (Provigil) است. این داروها ممکن است بر چرخه خواب و بیداری در مغز تأثیر بگذارد.

روند دیگری که می توان امتحان کرد متمایل کردن بدن به یک مدت زمان خوابیدن و بیدار بودن بهتر است بدین گونه که هر روز در یک زمان مشخص به خواب رفته و در زمانی مشخص بیدار شود. با یک متخصص تنفسی آشنا به بیماری دیستروفی عضلانی برای تعیین اینکه تنفس در طی مدت خواب به خطر میفتد یا خیر مشورت کنید.

تحقیق زیادی در مورد شخصیت، اختلال هوشی یا خواب آلودگی در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ نسبت به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ نشده است. طبق تحقیقات سال ۲۰۰۸، چنین به نظر می رسد که افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ می توانند در این زمینه برخی از همان مشکلات مبتلایان دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ را داشته باشند اما این مشکلات بسیار کمتر مشهود است.

تا کنون در بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ هیچ نوع مادرزادی که در آن ناتوانی‌های هوشی باشد، شناسایی نشده است.

چشم‌ها

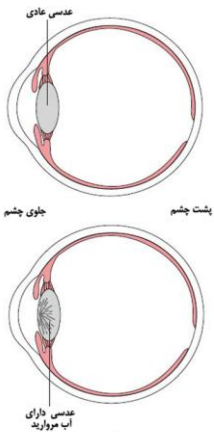
آب مروارید (نواحی کدر عدسی چشم که در نهایت می‌تواند در بینایی اثر گذارد) در هر دو نوع دیستروفی عضلانی میوتونیک بسیار رایج است. آب مروارید با یک تغییر شیمیایی در عدسی ایجاد می‌شود که کم از شفافیت بسوی کدر شدن می‌رود مانند بخش شفاف تخم مرغ که در زمان پختن سفید می‌گردد. دلیل بوجود آمدن آب مروارید در دیستروفی عضلانی میوتونیک مشخص نیست.

شخص مبتلا به آب مروارید ممکن است متوجه شود که اشیا تیره، کدر و تاریک دیده می‌شوند و این وضعیت به مرور زمان کم‌کم بدتر می‌شود. این وضع اغلب برای هر دو چشم اتفاق می‌افتد اما لزوماً در یک زمان و به یک اندازه نیست.

طی عمل جراحی می‌توان عدسی دارای آب مروارید را برداشت. سپس جراح یک عدسی مصنوعی کار می‌گذارد و یا اینکه بیمار لنز یا عینک مخصوص به چشم می‌زند.

اصلاح دید با جراحی آب مروارید کار بسیار خوبی است. با این وجود برای این نوع عمل جراحی یا هر اقدام دیگری که به بیهوشی نیاز دارد، تیم پزشکی باید از ابتلای فرد به بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک اطلاع داشته باشند. بیهوشی می‌تواند مشکلات ویژه، مخصوصاً در بیمار دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱، ایجاد کند.

عضلاتی که چشم‌ها را حرکت می‌دهند و آنها را باز و بسته می‌کنند گهگاه در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ درگیر می‌شوند البته بعضی اوقات سایر مشکلات چشمی هم پیش می‌آید. شما باید برای معاینات منظم یا معاینه در زمان ایجاد مشکلات چشمی، به یک چشم‌پزشک مراجعه کنید.



عدسی چشم نور را در بخش پشتی چشم متمرکز می‌کند تا بتوان دید. وقتی آب مروارید عدسی را تاریک می‌نماید تصویر بصری دیگر صاف و شفاف دیده نمی‌شود.

دیابت

اگر در مورد دیستروپی عضلانی میوتونیک در کتاب ها یا اینترنت خوانده باشید ممکن است به بیماری دیابت در میان فهرست مشکلات این بیماری برخورد کرده باشید.

خوشبختانه اکثر افراد مبتلا به دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و نوع ۲ دیابت ندارند اما ممکن است گاهی اوقات تحت شرایطی که مقاومت به انسولین نامیده می شود قرار گیرند. این مطلب بدین معناست که بدن انسولین (هورمونی که سلول ها برای برداشت و استفاده قند نیازمند آن هستند) تولید می کند اما به دلایلی برای قندرسانی به سلول ها، انسولین بیشتری مورد نیاز است برای اینکه بافت های عضلات بطور عادی به مقدار معمول انسولین پاسخ نمی دهند.

پزشکتان ممکن است دستور آزمایش خون و یا ادرار دهد تا بفهمد که شما دچار بیماری دیابت یا مقاومت به انسولین هستید. پزشک ممکن است برای درمان بیشتر دیابت شما را به یک متخصص معرفی کند.

بییهوشی

میزان فوق العاده بالای عوارض و حتی مرگ مربوط به بییهوشی عمومی (بییهوشی طی عمل جراحی) در افراد مبتلا به دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ گزارش شده است. این موضوع ممکن است حتی در دیستروپی عضلانی میوتونیک خفیف هم رخ دهد. در واقع نوع خفیف آن بخصوص می تواند خطرناک باشد چرا که جراح، متخصص بییهوشی و بیمار ممکن است در زمان تصمیم به انجام عمل جراحی اهمیت زیادی برای وجود بیماری دیستروپی عضلانی میوتونیک قائل نباشند.

عمل جراحی معمولاً وقتی می تواند بدون خطر انجام شود که عملکرد قلبی و ریوی با دقت قبل، حین و بعد از عمل تحت نظارت قرار گیرد. حتماً از اعلام بیماری خود یا خانواده تان (حتی اگر بیماری دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۲ است چون که در مورد این بیماری و بییهوشی دانسته های کمی داریم) به کادر پزشکی بخصوص آنهایی که مسئول بییهوشی هستند اطمینان حاصل کنید. حتی اگر امکان داشت



اگر قصد انجام عمل جراحی دارید مطمئن شوید متخصص اعصاب، بییهوشی و جراح می دانند که شما دچار بیماری دیستروپی میوتونیک هستید.

مدت زمان زیادی قبل از عمل جراحی، ارتباط بین متخصص بیهوشی و متخصص مغز و اعصاب را فراهم سازید.

در دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی چه اتفاقاتی میافتد؟

وخیم‌ترین نوع دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع مادرزادی (بهنگام تولد) این بیماری است. دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی فقط در نوع ۱ آن دیده شده است. وقتی که کودک مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ متولد می‌شود تقریباً همیشه مادر به نوع شروع در بلوغ دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مبتلا بوده است ولو اینکه علائمش بسیار خفیف بوده بگونه‌ای که حتی خودش از ابتلای به این بیماری مطلع نبوده است.

مادران مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نیز می‌توانند نوع شروع در بلوغ را به فرد انتقال دهند. کودک می‌تواند بیماری را از پدرش به ارث ببرد اما تقریباً همیشه نوع شروع در بلوغ آن است. این ویژگی‌های غیر معمول در سایر اختلالات ژنتیکی دیده نمی‌شود.

عضلات ضعیف

کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مادرزادی عضلات بسیار ضعیفی داشته و تون عضلانی غیر طبیعی (هایپوتونیا) دارند. آنها سست بوده، به زحمت نفس کشیده و خیلی ضعیف می‌مکنند و می‌بلعند.

در گذشته بسیاری از نوزادان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک زنده نمی‌ماندند. امروزه با انجام مراقبت‌های خاص در واحدهای مراقبت‌های ویژه‌ی نوزادان چنین اطفالی شانس بسیار بیشتری برای زنده ماندن دارند گرچه آنها باهم در کودکی با چالش‌های متعددی روبرو خواهند شد.

جنبه‌های ارادی و غیر ارادی تنفس معمولاً در دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی تحت تأثیر واقع می‌شوند و حداقل در ابتدا احتمالاً به حمایت تنفسی مثل استفاده از ونتیلاسیون نیازمند می‌شوند. به دلیل اینکه عضلات بلع درگیر



کودکی که با دیستروفی میوتونیک مادرزادی متولد می‌شود مستعد داشتن ضعف عضله صورت و داشتن لب بالایی که به نظر «چادری شکل یا مثلثی» می‌رسد. عضلات چشم نیز ممکن است درگیر این بیماری و ضعف گردد.

می‌شوند ممکن است به تکنیک های خاص تغذیه یا بهره‌گیری از لوله تغذیه‌ی متصل به معده برای تامین خوراک کافی و جلوگیری از خفگی نیاز باشد. کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی دارای ضعف عضلات صورت هستند که منجر به حالت چهره بی‌تفاوت و لب بالایی گرد شده (معروف به لب بالایی چادری یا مثلثی) می‌شود. کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی اغلب پاعصایی (انحنای پا و ساق‌ها: clubfoot) به دنیا می‌آیند. پاعصایی نیاز به اصلاح با جراحی دارد تا کودک بتواند راه برود. این مشکل می‌تواند به دلیل رشد غیرعادی عضله در ساق‌ها و پاها در طی زندگی جنینی حاصل شود. اطفال مبتلا به این بیماری در ابتدا میوتونیا ندارند اما بعدها با بالا رفتن سن دچار این مشکل می‌شوند.

ناتوانی های هوشی

اطفال متولد شده با دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مادرزادی بیشتر مبتلا به ناتوانیهای هوشی (برخی اوقات عقب‌ماندگی ذهنی نامیده می‌شود) هستند اگرچه این وضعیت همیشه رخ نمی‌دهد. چنین به نظر می‌رسد که این مسئله مربوط به رشد نامناسب بخش هایی از مغز باشد که احتمالاً به دلیل ناهنجاریهای ژنتیکی ایجاد می‌شود.

برخی از متخصصان اظهار می‌دارند که میزان بروز بسیار بالای درد زایمان و مشکلات زایمان مادران مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نیز می‌تواند یک عامل سهیم در مشکلات ذهنی مشاهده شده در این کودکان باشد. به این دلیل، حصول اطمینان مضاعف از آگاهی تمام افراد تیم پزشکی بسیار مهم است تا بتوان خطرات ناشی از درد زایمان و فارغ شدن مادر و تولد نوزاد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک را به حداقل رسانید.



درمانهای زود هنگام جسمی، کاری و گفتاری می‌توانند باعث شوند که کودک مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی از تواناییهای خود بیشترین استفاده را ببرد.

مشکلات شنیداری و گفتاری

عضلات مرتبط با صحبت کردن اغلب در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مادرزادی درگیر می‌گردند. شنیدن نیز می‌تواند معیوب باشد. درمان به کمک یک آسیب‌شناس زبان گفتاری (در یک مرکز پزشکی) یا گفتاردرمانگر (در مدرسه) می‌تواند یاری دهنده باشد. حتی قبل از ورود کودک به مدرسه، اقدامات کمکی هرچه سریعتر حیاتی هستند. با پزشک متخصص اطفال یا مددکار پزشکی اجتماعی خود در مورد برنامه‌هایتان صحبت کنید.

مشکلات بینایی

عضلات چشم درگیر می‌شوند و می‌تواند منجر به عدم کارکرد هماهنگ آنها گردد؛ به این شرایط لوچی (استرابیسم) گفته می‌شود. اگر لوچی حاد باشد با انجام عمل جراحی می‌توان آنرا اصلاح نمود. آب مروارید که در بیماران شروع در بزرگسالی رایج است یکی از خصوصیات دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی در طی دوران ابتدایی کودکی نیست. اگر چه کودکان مبتلا به این بیماری بعدها ممکن است دچار این وضعیت بشوند.

پیشرفت بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی

اطفال و کودکان دارای نشانه‌های دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱، ممکن است همانگونه که به بلوغ نزدیک می‌شوند شاهد پیشرفت اکثر جنبه‌های بیماری مرتبط با عضله باشند. اگرچه مشکلات هوشی بهبود نمی‌یابند اما زمانی که ابزار، آموزش و محیط مناسب در اختیار این کودکان قرار گیرد می‌توانند چیزهای زیادی یاد بگیرند.

به هر حال علیرغم درگیری زودهنگام اطفال با بیماری در طی کودکی، تمام بچه‌های مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک مادرزادی وقتی به سنین نوجوانی و بزرگسالی برسند علائم بیماران بزرگسال هم در آنها دیده خواهد شد.

دیستروفی عضلانی میوتونیک چگونه تشخیص داده می‌شود؟

پزشکانی که در زمینه اختلالات عصبی-عضلانی تجربه دارند تشخیص دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ را آسان می‌دانند. آنها اغلب فقط با نگاه به فرد، معاینه او و پرسش چند سؤال می‌توانند این بیماری را تشخیص دهند. نوجوانان و بزرگسالان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ معمولاً دارای علامت مشخصه لب و لوچه افتاده با گیجگاه تورفته هستند و در مردان طاسی زودرس دیده می‌شود.

اکثر افراد به پزشک درباره شکم دردهای عود کننده، یبوست یا مشکلات مامایی و عوارض زایمان می‌گویند. سایر بیماران اظهار می‌کنند که والدینشان تعدادی مشکلات عضلانی داشته‌اند.

برخی اوقات چشم پزشک نوع خاص آب مروارید که در دیستروفی عضلانی میوتونیک دیده می‌شود را تشخیص داده و به وجود این بیماری مظنون شده و فرد بیمار را به یک متخصص مغز و اعصاب معرفی می‌کنند.

بسیاری از افراد ممکن است پی نبرند که مشکلی در باز کردن انگشتان دست یا رها کردن اشیاء دارند در حالی که برخی دیگر اظهار می‌دارند که در رها کردن بیل، پیچ گوشتی یا سایر ابزارآلات، بخصوص در هوای سرد، مشکل دارند.

پزشک ممکن است برای بررسی وجود میوتونیا با چکش لاستیکی به منطقه‌ای در زیر انگشت شست به آرامی ضرباتی وارد کند. در اکثر افراد واکنش ضعیف است یا اصلاً واکنشی مشاهده نمی‌شود. در افراد مبتلا به میوتونیا انقباض عضلانی زودگذری به وجود می‌آید که پس از چند ثانیه خود را رها می‌کند.

پزشک ممکن است درخواست آزمایش الکتریکی اعصاب و عضلات را با استفاده از دستگاه نوار عضله (Electromyogram) یا EMG نماید. در این آزمایش سوزن‌های کوچکی را وارد عضلات می‌کنند تا فعالیت الکتریکی آنها را اندازه‌گیری کنند. میوتونیا صدای مشخصی ایجاد می‌کند که اغلب به صدای یک هواپیمای بمبافکن تشبیه می‌شود.

پزشک شاید بعد از شرح حال دقیق و معاینه به آزمایش رو بیاورد تا تشخیص دیستروفی عضلانی میوتونیک را تایید کند. برای آزمایش DNA تنها نمونه خونی لازم است و تقریباً در تمام موارد می‌توان تعیین نمود که آیا افراد خانواده تحت تأثیر دیستروفی عضلانی میوتونیک هستند یا خیر.

در برخی موارد ممکن است از بیوپسی عضلانی استفاده شود. در این آزمایش تکه‌ی کوچکی از عضله را با انجام عمل جراحی برداشته و مورد بررسی قرار می‌دهند.

دیستروفی عضلانی میوتونیک چگونه درمان می‌شود؟

در حال حاضر درمان خاصی که بتواند مشکل دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ را از ریشه حل کند وجود ندارد. درمان در جهت کنترل علائم بیماری و به حداقل رسانی ناتوانی پیش می‌رود. عصا، آتل، واکر و اسکوتر می‌تواند مشکلات حرکتی را حل کند. مراقبت دقیق قلبی و ریوی می‌تواند به درمان اولیه این مشکلات کمک کند که این کار با استفاده از دستگاه تنظیم ضربان قلب یا دستگاه قابل حمل «تقویت تنفس» انجام می‌پذیرد (به صفحه «عضلات تنفس و بلع» رجوع شود).

درمان‌های دارویی و سایر معالجات موجود برای یبوست و دیگر شکایات مربوط به دستگاه گوارش می‌تواند بکار گرفته شود.

انجام عمل جراحی آب مروارید و برای پلک‌های افتاده استفاده از نگهدارنده مخصوص چشم یا جراحی آن می‌تواند بحد قابل توجهی دید را بهبود بخشد.

استفاده از درمان‌های جدید برای معالجه خواب‌آلودگی بیش از حد می‌تواند زندگی را برای افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک و خانواده‌شان لذت‌بخش‌تر سازد.

در کودکان مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مادرزادی اقدامات درمانی زودهنگام حیاتی است. ناهنجاری‌های شنیداری و بینایی باید تشخیص داده شده و هر چه سریعتر درمان گردند. انجام عمل جراحی برای عضلات چشمی ناهماهنگ و آموزش‌های استثنایی از مداخلاتی است که می‌تواند به حد زیادی موفقیت کودک را در زندگی تحت تأثیر قرار دهد.

اگر کودکی مبتلا به دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ مادرزادی دارید این مسئله بسیار مهم است که به دنبال یک برنامه مداخله‌ای زودهنگام از طریق متخصص مغز و اعصاب کودکان، مددکار اجتماعی، تشکیلات مدرسه یا سایر منابع موجود باشید.



وقتی که عضلات زیرین یا ساق پا دچار ضعف گردیده و راه رفتن خطرناک می‌شود استفاده از یک عصا می‌تواند از بیمار حمایت کند.

مقایسه دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و نوع ۲

مشخصه	نوع ۱	نوع ۲
ضعف عضله صورت	رایج، زودهنگام	نامتداول
ضعف عضله گردن	رایج، زودهنگام	رایج، زودهنگام
ضعف عضله انگشت	رایج، زودهنگام	رایج، زودهنگام
ضعف عضله دست - ناحیه آرنج	نامتداول	رایج
ضعف عضله دست - ساعدها	رایج	نامتداول
ضعف عضله قوزک پا	رایج، زودهنگام	نامتداول
ضعف عضله ران و اطراف مفصل ران	رایج، دیر هنگام	رایج، زودهنگام
میوتونیا (چنگ شدن)	رایج	رایج
درد عضله	رایج	رایج
ضعف عضله تنفسی	رایج	نامتداول
بلوک الکتریکی قلبی	رایج	می تواند به مرور زمان پیش بیاید
اختلال عضله قلب	نامتداول	می تواند به مرور زمان پیش بیاید
اختلال هوش	رایج	نه به شیوع یا شدت نوع ۱
عقب ماندگی ذهنی	در نوع ۱ مادرزادی پیش می آید	گزارش نشده
معلولیت روانشناختی	رایج	نه به شیوع یا شدت نوع ۱
خواب آلودگی بیش از حد بهنگام روز	رایج	نه به شیوع یا شدت نوع ۱
آب مروارید	رایج	رایج
مشکلات معده - روده	رایج	عدم وجود یا خفیف
کوچک شدگی بیضه ها و کاهش باروری	رایج	می تواند پیش بیاید
مقاومت انسولین	رایج	رایج
طاسی زودرس در مردان	رایج	می تواند پیش بیاید

آیا این بیماری ارثی است؟

دیستروفی عضلانی میوتونیک (MMD) قطعاً یک بیماری ارثی است. هر دو نوع این بیماری در یک الگوی کروموزومی غیر جنسی غالب به ارث می‌رسد به این معنا که تنها یک ژن جهش یافته را می‌گیرد تا علائم بیماری ایجاد شود. بنابراین اگر پدر یا مادر دارای این اختلال باشد همه فرزندان آن فرد به احتمال ۵۰ درصد ژن ایجاد کننده‌ی این بیماری را به ارث خواهند برد.

اگر ناهنجاری ژنتیکی نوع ۱ (کروموزوم ۱۹) یا نوع ۲ (کروموزوم ۳) انتقال یابد کودک قریب به یقین دچار این بیماری می‌گردد.

اغلب دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ در کودک شدیدتر از والدین بروز می‌کند. در دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ نیز این افزایش شدت در بین نسل‌ها رخ می‌دهد اما بطور منظم اتفاق نمی‌افتد.

یک ژن «رشدکننده»

در سال ۱۹۹۲ با حمایت انجمن یک کشف برجسته ژنتیکی توسط سه تیم از دانشمندان به وقوع پیوست. آنها کشف نمودند که در افراد مبتلا به بیماری که اکنون به آن دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ گفته می‌شود بخشی از DNA (ماده اولیه ژنتیکی که ژن‌های ما را می‌سازند) واقع در کروموزوم ۱۹ بزرگتر از اندازه ایست که باید باشد.

DNA بزرگ‌شده در داخل ژنی است که دستور کاری میوتونین پروتئین کیناز را با خود دارد. DNA بزرگ‌شده در بخش «عملکردی» این ژن قرار ندارد یعنی بخشی که دستور کاری ساخت پروتئین را با خود دارد. بجای آن در دیستروفی عضلانی میوتونیک عیب ژنتیکی در درون بخشی از ژن که DNA تبدیل نشده نامیده می‌شود قرار دارد یعنی بخشی از DNA که سلول برای ساختن پروتئین از آن استفاده نمی‌کند.

متخصصان دچار حیرت شدند وقتی مشاهده کردند که بخش بزرگ شده این DNA تبدیل نشده می‌تواند مشکل ایجاد کند و هنوز هم این معما کاملاً حل نشده است.



حیرت بیشتری نیز در راه بود. دیده شده بخش بزرگ شده DNA در دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ در کودکانی که از طریق والدین خود دچار این بیماری می‌شدند حتی بزرگتر از سایرین بود. این مطلب توضیحی برای مشاهده کودکانی بود که عموماً دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ شدیدتری نسبت به والدین خود قرار داشتند.

DNA بزرگ‌شده، همچنین دلیل ابتلای کودکان به شکل مادرزادی دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع اول از پدر یا مادری که خود مبتلا به نوع خفیف تر این بیماری یعنی شکل شروع در بلوغ هستند را توضیح می‌دهد. اگرچه کاملاً توضیح نمی‌دهد که چگونه این پدیده غالباً وقتی اتفاق می‌افتد که مادران مبتلا به دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ باشند اما بندرت زمانی رخ می‌دهد که پدران مبتلا به این بیماری باشند. شاید این مطلب مربوط به تفاوت نحوه ساخته شدن سلول تخمک در مقابل نحوه ساخته شدن اسپرم باشد.

در سال ۲۰۰۱ محققان انجمن (MDA) در مینسوتا در حین کار با همکاران آلمانی خود ژنی را بر روی کروموزوم ۳ شناسایی نمودند که حاوی دستور کاری برای پروتئینی به نام زینک فینگر ۹ (zinc finger 9) بود. وقتی این ژن دارای بخش گسترش یافته‌ای از DNA باشد، این عامل نیز می‌تواند باعث بروز دیستروپی عضلانی میوتونیک گردد.

این نوع از دیستروپی میوتونیک، دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۲، بطور عمده در میان ساکنان اروپای شمالی یا فرزندانشان یافت می‌شود. در آلمان شاید دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۲ به شایعی دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ باشد.

DNA گسترش یافته‌ی کروموزوم ۳ که باعث بروز بیماری دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۲ می‌شود می‌تواند تغییر اندازه دهد اما به تعداد دفعاتی که در دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ اتفاق می‌افتد «رشد» نمی‌کند. امروزه دانشمندان در حال بررسی این موضوع هستند که چگونه بخش‌های گسترش یافته‌ی DNA علائم مختلف بیماری‌های دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و دیستروپی عضلانی میوتونیک نوع ۲ را ایجاد می‌کنند. احتمالات بسیاری وجود دارند. همانگونه که در سال ۲۰۰۸ اعلام شد متخصصان عموماً اعتقاد داشتند که در



هر دو نوع بیماری گسترش DNA به گسترش رشته‌های RNA میانجامد و این گسترش های RNA اثرات مسموم‌کننده‌ای بر سلول ها می‌گذارند. بعلاوه اثرات مستقیم گسترش های DNA بر ژن های موضعی واقع در کروموزوم ۱۹ یا کروموزوم ۳ می‌تواند نقشی در ایجاد این وضعیت داشته باشند. تحقیقات در حال انجام برای پاسخ به این سئوالات می‌تواند منجر به یافتن درمانی برای دیستروفی عضلانی میوتونیک گردد.

آزمایش ژنتیکی

آزمایش ژنتیکی برای DNA بزرگ‌شده که باعث بروز هر دو نوع دیستروفی عضلانی میوتونیک می‌شود می‌تواند در آزمایشگاه های متعدد انجام گیرد. از پزشک درمانگاه انجمن یا مشاور ژنتیک خود بخواهید برای انجام این آزمایشات شما را به این مراکز معرفی کنند.

تحقیقات انجمن برای معالجه و درمان

انجمن در برنامه‌ی خود بطور منظم پایگاه اینترنتی‌اش را با آخرین اطلاعات درباره بیماریهای عصبی عضلانی بروز رسانی می‌نماید. برای مشاهده آخرین اخبار تحقیقات به آدرس www.mda.org مراجعه کنید.

پس از کشف دلیل ژنتیکی دیستروفی عضلانی میوتونیک در سال ۱۹۹۲ تا کنون سال های پر باری برای تحقیقات در زمینه بیماری دیستروفی عضلانی میوتونیک بوده است.

دانشمندان (بسیاری از آنها از طریق برنامه جهانی تحقیقات انجمن سرمایه دریافت کرده‌اند) به درک دلیل اینکه چگونه قطعات گسترش یافته‌ی DNA واقع در کروموزوم ۱۹ و کروموزوم ۳ تعداد بسیار زیادی از تغییرات فیزیولوژیک را ایجاد می‌کنند، نائل شده‌اند. چنین اکتشافاتی شاید بینش های ارزشمندی را برای روش های درمانی آینده در اختیار قرار دهد.

برخی از صاحبان امتیاز تحقیقات انجمن علیرغم وجود بیماری تخریب‌کننده عضله روندهای نامشخصی را برای نگهداری سلول عضله پیگیری می‌کنند. بعنوان مثال

انسداد میوستانین، پروتئینی که رشد و نمو عضله را محدود می‌کند، عرصه تحقیقی امیدبخشی را پیش رو قرار می‌دهد.

«درمان» نهایی دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۱ و دیستروفی عضلانی میوتونیک نوع ۲ بیشتر به سمت استفاده از انسداد، خاموشی یا برداشتن قسمت های گسترش یافته DNA واقع در کروموزوم ۱۹ و کروموزوم ۳ (یا مواد ژنتیکی گسترش یافته‌ی که RNA نامیده شده و از این DNA ساخته می‌شوند) متمایل شده است تا تأثیرات مسموم کننده بر روی سلول ها از بین بروند. از اواخر سال ۲۰۰۹ تعدادی از صاحبان امتیاز تحقیق انجمن، استراتژی هایی را برای به انجام رساندن این کار پیگیری می‌کنند.

مترجم: بهرنگ شیخ زنوزی

ویراستار علمی: دکتر طیبه حیدرپور

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