



واقعیت هایی درباره دیستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال

(Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy)

دوستان عزیز :

بیماری دیستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال (Faciocapulo humeral muscular dystrophy [FSHD]) سالهای بسیاری بخشی از زندگی خانوادهام بوده است.

پدر پدربزرگم مبتلا به FSHD بود و ۱۰۲ سال عمر کرد! از پنج فرزند خانواده مادرم ۳ نفر، از جمله مادرم ، مبتلا به این بیماری بودند که بیماری مادرم در دهه سی زندگی او تشخیص داده شد. هنگامی که ۹ ساله بودم پدر و مادرم از « لبخند کج و کوله » ام فهمیدند که من هم مبتلا به این بیماری هستم.



پُل تاپکین

این کتابچه به منظور دادن اطلاعات پایه در مورد FSHD به شما تهیه شده است تا بتوانید تا حد ممکن زندگی لذتبخش و پر باری را برای خود فراهم آورید . با استفاده از این اطلاعات شما یا فرزندان می‌توانید برای تغییرات آینده آماده شوید و برای به حداقل رسانیدن بسیاری از آثار بیماری مجهز گردید.

من با درک چگونگی اثر بیماری به شکل های گوناگون بر خودم توانسته ام زندگی شخصی و حرفه ای پر بار و ارزشمندی داشته باشم .

شما هم می‌توانید ، همانند من شیوه هایی را برای ایجاد موازنه میان کارهای بسیار سخت و بسیار آسان ایجاد کنید. هرگز فکر نکنید که دنیا به آخر رسیده است!

با مطالعه این کتابچه مطالب دلگرم کننده‌ای درباره FSHD خواهید آموخت .درمان ها و روش هایی برای اغلب علائم و مشکلات ناشی از بیماری وجود دارند . بیماری طول عمر را کاهش نمی‌دهد و پیشرفت آن در اکثر مبتلایان بسیار کند است و به شما فرصت آمادگی و تطبیق با شرایط و تغییرات جدید را می‌دهد . برخلاف برخی دیگر از اشکال دیستروفی عضلانی ، این نوع از دیستروفی عضلانی مشخصا عملکرد قلب و تنفس را تهدید نمی‌کند.

برنامه ی پژوهشی انجمن دیستروفی عضلانی آمریکا (MDA) پیوسته در جهت بر داشتن گام هایی برای یافتن درمان های بهتر و بهبودی کامل بیماری است .

MDA یاور شگفت‌انگیزی برای من برای مبارزه با این بیماری بوده است. اگر چه چالش هایی را پیش رو دارید ، لطفا بخاطر داشته باشید که: تنها نیستید. شما می‌توانید با FSHD زندگی خوبی داشته باشید .

پُل تاپکین

(Paul Topkin)

لیکند، فلوریدا

(Lakeland, Florida)

دیسستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال (Facioscapulohumeral muscular dystrophy) چیست؟



دیسستروفی عضلانی فاسیواسکاپولوهیومرال (FSHD) یک اختلال عضلانی ژنتیکی است که در آن عضلات صورت، شانه‌ها و قسمت بالای بازوان از جمله مناطقی هستند که بیش از همه گرفتار میشوند.

این نام طولانی بر گرفته از فاسیز (*fancies*)، واژه ی لاتین واصطلاح پزشکی برای صورت (face)؛ اسکاپولا (*scapula*)؛ واژه ی لاتین واصطلاح آناتومیکی برای شانه (shoulder)؛ و هیومروس (*humerus*)؛ واژه ی لاتین برای قسمت بالای بازو و اصطلاح آناتومیکی برای استخوانی که از شانه تا آرنج کشیده شده است، می باشد.

واژه دیستروفی عضلانی به معنای از بین رفتن پیشرونده عضلات، همراه با ضعف پیشرونده و اتلاف (از دست رفتن توده) عضلات است. در FSHD، ضعف از همه جدی تر صورت، شانه‌ها و قسمت بالای بازوان را تحت تاثیر قرار می دهد، اما معمولاً بیماری موجب ضعف در دیگر عضلات نیز می شود.

از آنجا که FSHD بیماری است که معمولاً بسیار به آرامی پیشرفت می کند و بندرت قلب یا سیستم تنفسی را گرفتار می کند یک بیماری تهدید کننده زندگی به شمار نمی آید. اکثر افراد مبتلا به این بیماری طول عمر عادی دارند.

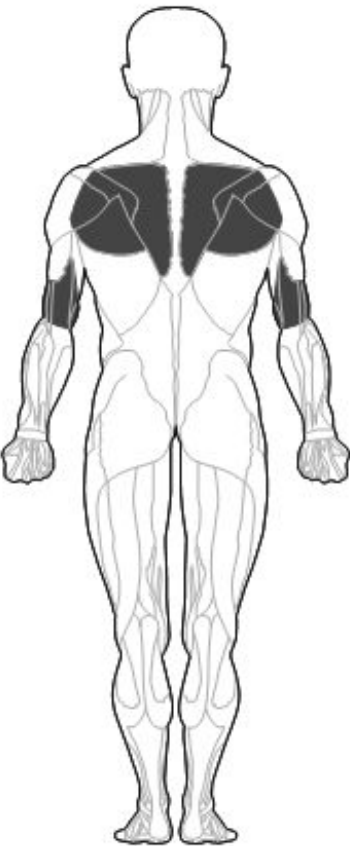
چه عاملی باعث FSHD می شود؟

FSHD تقریباً همیشه با یک نقص ژنتیکی (جهش) همراه است که به کوتاه تر شدن بیش از حد معمول قطعه دی.ان.ای (DNA) در کروموزوم ۴ می انجامد. این قطعه بخشی از یک ژن خاص نیست، اما با این وجود به نظر می رسد که در پردازش درست ماده ژنتیکی مداخله می کند. تعدادانگی از افراد دارای اختلالی هستند که دقیقاً شبیه FSHD است اما قطعه کوتاه در کروموزوم ۴ را ندارند. دلیل ژنتیکی اختلال آنها هنوز مشخص نشده است.

آیا اشکال متفاوتی از FSHD وجود دارند؟

برخی متخصصان FSHD را به دو شکل بروز یابنده در بالغین و بروز کننده در کودکی تقسیم می کنند. شکل بروز یابنده در بالغین (که شامل شکلی از FSHD است که در نوجوانی شروع میشود) بسیار شایع تر است.

در هر دو نوع FSHD، ضعف عضلات صورت می تواند در کودکی آغاز شود. گهگاه، دیگر علائم FSHD در ابتدای دوران کودکی نمایان می شوند. این نوع FSHD، یعنی نوع بروز کننده در کودکی



، عموماً" با در نظر گرفتن ضعف عضلانی دوره شدید تری دارد و گاه بر شنوایی و بینایی نیز اثر می گذارد. شواهد اولیه حاکی از آن است که شکل بروز کننده در کودکی باقطعه بزرگتری از DNA از دست رفته همراه است .

چه اتفاقی برای فرد مبتلا به FSHD می افتد؟

سن بروز، پیشرفت و شدت FSHD به میزان گسترده‌ای متفاوت است .

معمولاً" ، علائم در دوران نوجوانی خود را نشان می‌دهند ، و اکثر مبتلایان در سن ۲۰ سالگی متوجه برخی از مشکلات می‌شوند ، اگرچه ضعف در برخی عضلات می‌تواند حتی در کودکی و یا حتی در دهه ۵۰ سالگی آشکار گردد . در برخی افراد بیماری به حدی خفیف است که بیمار متوجه هیچگونه علائمی نمی‌شود. در چنین مواقعی ممکن است بیمار بودن فرد تنها هنگامی که عضوی دیگر از اعضا خانواده به علت ابتلا به شکل شدید تر بیماری به پزشک مراجعه می نماید تشخیص داده شود .

معمولاً ، افراد تا وقتی که عضلات شانه یاساق پای آنها درگیر نشده و مشکل در بلند کردن دستها یا بالا و پایین رفتن از پله‌ها نداشته باشند به پزشک مراجعه نمی‌کنند. در بسیاری از بیماران ، چنانچه به دقت از آنها سؤال شود ، می‌توانند داشتن علائمی در کودکی ، چون بیرون زدگی عضلات شانه‌ای یا مشکل در پرتاب توپ را بخاطر آورند . در بسیاری از موارد ، این افراد می‌گویند که تاکنون هرگز نتوانسته‌اند سوت بزنند یا بادکنک باد کنند یا حتی در نوشیدن نوشیدنی با نی نوشیدن نوشیدنی مشکل داشته اند ، اما شاید این مشکلات را مربوط به دیستروفی عضلانی نمی‌دانسته‌اند .

در اکثر افراد مبتلا به FSHD پیشرفت بیماری بسیار کند است . ممکن است زمانی به درازی ۳۰ سال طول بکشد تا بیماری به صورت جدی ناتوان کننده شود ، و این اتفاق برای همه مبتلایان رخ نمی دهد . تخمین زده می‌شود که حدود ۲۰ درصد افراد مبتلا به FSHD در نهایت برخی مواقع از صندلی چرخدار استفاده نمایند .

ضعف عضلات صورت

غالباً" ضعف عضلات صورت اولین علامت FSHD است ، اما ممکن است فرد مبتلا به محض به وجود آمدن متوجه آن نشود . معمولاً این موضوع توسط فرد دیگر یا یک پزشک به وی گفته می شود .

عضلاتی که بیش از همه درگیر میشوند آنهایی هستند که چشمها و دهان را احاطه می کنند . برای این بیماران جمع کردن لبها و گرفتن کارایی بیشتر از دهان مشکل است ، و همین دلیل مشکل باد کردن بادکنک ، استفاده از نی نوشیدن نوشیدنی و سوت زدن توسط این بیماران است .

آنچه موجب نگرانی است ضعف عضلات چشم است ، که می‌تواند سبب بسته نشدن کامل چشمان



باربارا ویلیامز از کلکاماس اورگان ، ابتدا علائم FSHD را در دوران کودکی داشت . عمل جراحی که اخیراً" بر روی وی انجام شد سبب کاهش درد و استفاده بهتر از بازوی راست در او شد . این خانم پس از انجام عمل جراحی برای ثابت ساختن استخوان شانه راست وی ، از بازوی خود بهتر استفاده می کند و درد کمتری در قسمت بالای پشت خود دارد .



ضعف عضلات صورت میتواند استفاده از نی نوشیدن نوشیدنی و حتی لبخند زدن را مشکل سازد .

فرد در طول شب گردد. با پیشرفت بیماری، گاه چشم‌ها می‌توانند طی شب دچار خشکی شوند، که می‌تواند باعث جراحی آنها شود. بیدار شدن هنگام صبح با احساس وجود سنگریزه در چشم، سوزش یا خشکی چشم ممکن است نشانه‌ای از بسته‌نشدن کامل آنها باشد. استفاده از چشم‌پوشانه یا پارچه سیاه رنگ پوشاننده چشم‌ها به هنگام خواب می‌تواند ضرورت یابد.

ضعف عضلات شانه

اکثر مبتلایان به FSHD متوجه ضعف در ناحیه شانه-*scapulae* - بعنوان اولین علامت وجود یک اشکال می‌شوند.



استخوانهای شانه بطور معمول نسبتاً در جای خود ثابت هستند. این‌ها به عنوان تکیه‌گاهی عمل می‌کنند که به عضلات بازو امکان می‌دهند تا به عنوان اهرم برای بلند کردن اشیاء، از جمله وزن خودشان، عمل نمایند.

در FSHD عضلاتی که شانه‌ها را سر جای خود نگاه می‌دارند ضعیف می‌شوند و امکان می‌دهند که این استخوانها بیش از حد حرکت نمایند. استخوانهای شانه بیرون می‌زنند و طی حرکت خود به سمت گردن بالا می‌روند، که به این حالت *بال‌گونه کتفی (scapular winging)* گفته می‌شود، چرا که استخوان بیرون زده شبیه بال پرندگان به نظر می‌آید.

حالت اهرم‌گونه تا حدی از بین می‌رود. اغلب ضعف در هر دو طرف بدن یکسان نیست.

در مراحل اولیه شخص مبتلا به FSHD متوجه چیزهایی مانند قادر نبودن به پرتاب توپ به نحو کارآمد می‌شود. رفته رفته بلند کردن دستها تا بالای سر برای شانه کردن موهای سر یا رساندن دستها به قفسه‌های بلند یا آویختن اشیاء مشکل می‌شود. این مشکلات به دلیل ضعف عضلات اطراف شانه‌ها و قسمت بالای بازوان پیش می‌آیند.

ضعف عضلات تحتانی ساق پا

با پیشرفت FSHD عضلات جلویی و جانبی قسمت پایین ساق پاها ضعیف می‌گردند. اینها عضلاتی هستند که به ما امکان بالا آوردن قسمت جلوی پا هنگام راه رفتن را می‌دهند به نحوی که از پنجه‌ها سکندری نخوریم.

وقتی این عضلات ضعیف می‌شوند، پا در حال راه رفتن بجای جلو آمدن سر جای خود می‌ماند و گاه سبب سکندری خوردن می‌شود. به این وضعیت *افتادگی پا (Foot Drop)* گفته می‌شود.

پزشک ممکن است به فرد بگوید: "روی پاشنه‌های پاهای خود راه برو، مثل پنگوئن" تا قدرت این عضلات بلند کننده پا را بیازماید.

هنگام پرسشهای پزشکی فرد ممکن است بگوید که "موقع راه رفتن احساس می‌کنم پایم گیر می‌

به علت وجود ضعف در شانه‌ها و پشت، عضلاتی که به طور عادی از پشت دیده نمی‌شوند در FSHD قابل رویت هستند. این مرد همچنین الگوی مشخص نا متقارن ضعف را، همراه با چرخش شانه و اسکولیوز خفیف نشان می‌دهد.



این خانم می‌تواند به دلیل ابتلا به FSHD آشکارا پای راست خود را به عقب بکشد.

کند" یا "احساس می کنم پاهای خودم به من پشت پا می زنند تا زمین بخورم." داشتن مشکل با پله ها و سطوح ناصاف معمول است.



لوردوز در FSHD شاخص است .

همه مبتلایان به FSHD دارای مشکل ضعف عضلات تحتانی ساق پا نیستند .

ضعف عضلات شکمی

در بسیاری از افراد مبتلا به FSHD ضعف عضلات شکمی ایجاد می شود . این ضعف می تواند در مراحل اولیه بیماری ایجاد گردد . با پیشرفت ضعف عضلات شکمی ، در فرد بیمار لوردوز (*lordosis*)، که نوعی انحنای شدید در ناحیه کمر (تحتانی) ستون فقرات است ، ایجاد می شود .

ضعف عضلات سرینی

در برخی اشخاص ، ضعف عضلات سرینی که لگن خاصره را احاطه می نمایند (پزشکان به آن کمربند لگنی می گویند) نیز دیده می شود . این وضعیت برای همه مبتلایان اتفاق نمی افتد . بنظر می رسد این نوع ضعف ، اگر رخ دهد ، در بیشتر مواقع در میانسالی بروز می کند . ضعف عضلات سرین باعث ایجاد مشکل هنگام بلند شدن از روی صندلی یا طی کردن پله ها می شود و می تواند به نیاز از استفاده از صندلی چرخدار، بویژه برای مسافتهای طولانی ، بیانجامد . بعضی مواقع عضلات فوقانی ساق پا نیز درگیر این بیماری می گردند . ضعف عضلات کمربند لگنی می تواند باعث راه رفتن آردک وار شود و به ایجاد لوردوز که اغلب در FSHD دیده می شود یاری رساند . در کودکان مبتلا به FSHD ضعف عضلات سرین اولین چیزی است که والدین متوجه آن می شوند ، چرا که باعث ایجاد مشکل هنگام راه رفتن و دویدن می شود .

ضعف نا برابر (نا متقارن) عضلات

در اکثر افراد مبتلا به FSHD ، ضعف ، دستکم اندکی ، بین نیمه چپ و نیمه راست بدن متفاوت است . در برخی اشخاص مبتلا به FSHD این تفاوت بین طرفین بدن می تواند بسیار چشمگیرتر باشد . دلیل این عدم تقارن ، که در اغلب انواع دیستروفی عضلانی مشاهده نمی شود، روشن نیست .

آیا FSHD اثرات دیگری غیر از ضعف دارد؟

آری . در FSHD مسائل دیگری هم علاوه بر ضعف عضلانی وجود دارند که باید در نظر گرفته شوند

درد و التهاب

التهاب عضلات – تهاجمی که توسط انواع خاصی از سلولهای سیستم ایمنی انجام می شود- در برخی از دیستروفیهای عضلانی اتفاق می افتد و می تواند در برخی افراد مبتلا به FSHD گسترده باشد .

به این دلیل ، گاه FSHD می تواند با نوع دیگری از بیماری عضلانی بنام پلی مایوزیت (*polymyositis*) ، نوعی بیماری غیرژنتیکی که در آن عضلات موردتهاجم سیستم ایمنی قرار می گیرند ، اشتباه گرفته شود. یک تفاوت مهم در این است که پلی مایوزیت با پردنیزون ، یک داروی

کورتيكوستيروئیدی که باعث سرکوب التهاب می شود ، قابل درمان است در حالی که بنظر نمی رسد پردنیزون بتواند دوره FSHD را تغییر دهد . عوارض جانبی فراوان این دارو باعث می شود که مصرف آن برای فرونشاندن ناراحتی عملی نباشد .

درد در FSHD همچنین ممکن است ناشی از شیوه ای باشد که عضلات ضعیف شده با استفاده از آن ساختمان های بدن ، مانند ستون مهره ها و شانه ها ، را از محورشان به خارج می کشند .

اختلالات مفاصل و ستون مهره ها

هنگامی که ضعف عضلانی شدید و طولانی باشد ، می تواند به سفتی مفاصل در یک مکان بیانجامد . این سفتی را همکشی (contracture) می نامند . در FSHD ، اگر همکشی به وجود آید ، احتمالاً " در مفاصل قوزک پا ایجاد می شود .

ستون فقرات در واقع از مفاصل زیادی در بین مهره ها تشکیل شده است . ستون مهره ها به شکلی طراحی شده است که ، تا حدودی مانند عروسکهای فنری ، انعطاف پذیر است ، بنابراین وقتی عضلات احاطه کننده ستون مهره ها دچار ضعف می گردند ، این ستون از محور خود خارج می شود .

انحنای محوری اغلب باعث بروز لوردوز ، یا فرورفتگی کمر (swayback) می گردد ، اما می تواند به بروز اسکولیوز (scoliosis)، که در آن ستون مهره ها به قسمت جانبی بدن انحنای پیدا می کنند ، مانند حرف S ، نیز بیانجامد . اسکولیوزی که گاه در FSHD رخ میدهد معمولاً شدید نیست .

از دست رفتن جزئی شنوایی

گاه از دست رفتن شنوایی در FSHD بروز می کند ، اما معمولاً خفیف است و بیشتر بر دریافت صداهای زیر اثر می گذارد . این حالت آنقدر خفیف است که مورد توجه قرار نمی گیرد مگر آن که آزمایش دقیق انجام گیرد (برای مثال ، بعنوان بخشی از یک مطالعه) . برخی متخصصین حتی این موضوع را زیر سوال برده اند که آیا از دست رفتن شنوایی در FSHD بروز یابنده در بزرگسالی دارای شیوع کمتر نسبت به بزرگسالان به طور عام است یا خیر . هنگامی که از دست رفتن شنوایی در FSHD رخ میدهد ، دلیل روشنی ندارد .

وقتی FSHD در دوران کودکی آغاز می شود از دست رفتن شنوایی برای صداهای دارای گستره های زیرتر می تواند شدیدتر از FSHD بروز یابنده در بزرگسالی باشد . دلیل این موضوع نیز روشن نیست .

اختلالات در شبکیه چشم

برخی اختلالات در رگهای خونی شبکیه ، « پرده » قرار گرفته در پشت چشمها که تصاویر بصری در

آن بازتاب می یابند ، اغلب در افراد مبتلا به FSHD شناسایی می گردند . خوشبختانه ، افراد بسیار معدودی دچار مشکل دید ناشی از این عارضه می شوند ، اما باید حتماً توسط یک چشم پزشک مورد پایش قرار گیرند. به دلایل نامشخص این مشکل عموماً" در FSHD بروز یابنده در کودکی شایعتر است . منشأ مشکل شبکیه چشم در هر دو شکل این بیماری بخوبی شناخته نشده است .

عملکرد قلبی و تنفسی

از آنجا که عضو جامعه مبتلایان به دیستروفی عضلانی هستید ممکن است درباره گرفتاری شدید قلبی یا ریوی که در انواع خاص دیستروفی عضلانی شایع است چیزهایی شنیده باشید . اگر چه گرفتاری قلبی گاه می تواند یک عامل برای FSHD به شمار رود ، اما بندرت حاد است و اغلب تنها با استفاده از آزمایش تخصصی قابل کشف است . اخیراً برخی متخصصان پایش عملکرد قلبی را در مبتلایان به FSHD توصیه می نمایند .

به همین ترتیب ، مشکلات تنفسی ناشی از ضعف عضلات دستگاه تنفسی در FSHD به اندازه بعضی از دیستروفی های عضلانی دیگر شایع نیست . انجام آزمایش عملکرد ریوی در فواصل معین در مورد برخی از بیماران ممکن است توصیه گردد .

چه مشکلاتی در این بیماری پیش نمی آیند؟

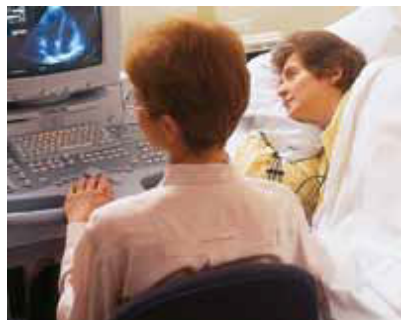
همانگونه که در مقالات پزشکی خوانده اید یا با خانواده های درگیر دیستروفی عضلانی گفتگو نموده اید ، ممکن است چیز ها یی در مورد بروز ناتوانیهای یادگیری یا سایر انواع نقایص ذهنی شنیده باشید . این مشکلات در FSHD بروز نمی کنند .

همچنین ممکن است از افراد دچار صدمات نخاعی یا سایر اختلالات دستگاه عصبی شنیده باشید که دچار از دست رفتن حس لامسه ، ناتوانی کنترل ادرار و مدفوع ، یا مشکلات در رابطه جنسی شده اند . این مشکلات نیز با FSHD همراه نمی باشند .

چگونگی تشخیص FSHD ؟

امروزه قابل اعتمادترین راه تشخیص FSHD انجام آزمایش برای بخش بسیار کوچک از دست رفته DNA در کروموزوم ۴ است . این آزمایش ، که بر روی سلولهای خونی انجام می پذیرد ، روش بسیار دقیقی برای تشخیص FSHD تلقی می گردد ، هر چند هرگونه ژن خاص مرتبط با این بیماری شناسایی نگردیده است.

در مورد افرادی که سابقه خانوادگی داشته و علائم بیماری را نشان می دهند ، آزمایش DNA تمامی آن چیزی است که باید انجام شود تا تایید نماید که آیا FSHD در آنها به وجود می آید یا خیر .



عملکرد قلب در FSHD بایستی بررسی شود .



متخصصین بیماری عصبی-عضلانی در کلینیک MDA در تشخیص FSHD مجرب هستند .

اما ، در بسیاری از موارد ، افراد بدون سابقه خانوادگی مشکوک به داشتن FSHD یا برخی دیگر از اختلالات عصبی-عضلانی هستند . در چنین مواردی ابتدا آزمایشات ارزانتر و دارای ویژگی کمتر نسبت به آزمایش FSHD DNA می توانند انجام پذیرند .



یک آزمایش آزمایش اندازه گیری میزان کراتین کیناز (creatine kinase) است . این آزمایش ، که باز هم بر روی نمونه خون انجام می گیرد ، مقدار آنزیمی تحت عنوان کراتین کیناز را در خون اندازه گیری می نماید . وقتی سلولهای عضله تخریب می شوند ، آنگونه که در دیستروفی های عضلانی و برخی دیگر از اختلالات اتفاق می افتد ، مقدار کراتین کیناز یا CK افزایش می یابد . قبلاً به کراتین کیناز، کراتین فسفوکیناز یا CPK گفته می شد .

نوع دیگر آزمایش تشخیصی/الکترومیوگرام ، یا EMG ، است. این آزمایش که تاحدی ناراحت کننده نیز هست ، شامل وارد کردن سوزنهای بسیار ظریف به میزان اندک به داخل عضلات و اندازه گیری فعالیت الکتریکی در عضلات می باشد .

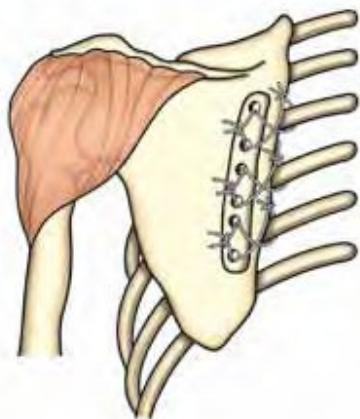
یک آزمایش سرعت رسانش عصب (Nerve Conduction Velocity)، یا NCV نیز ممکن است انجام پذیرد . این آزمایش شامل اندازه گیری چگونگی انتقال پیام های سریع از یک قسمت عصب به قسمت دیگر آن می باشد . پیام های عصبی با استفاده از الکترودهای سطحی (همانند آنهایی که در انجام الکتروکاردیوگرام بکار می روند) اندازه گیری می شوند ، و آزمایش فقط کمی ناراحت کننده است .

شیوه تشخیصی دیگری که گاهی اوقات انجام می گیرد بیوپسی عضلانی است . در این روش ، قطعه کوچکی از عضله ، معمولاً از بازو یا ساق پا ، برداشته می شود . پزشکان می توانند از یک نمونه بیوپسی ، که میتواند انواع بسیاری از آزمایشات بیوشیمیایی برای آشکار ساختن اختلالات سلولی و مولکولی که حاکی از وجود اختلالات عضلانی خاص و غیر محتمل بودن دیگر اختلالات عضلانی است بر روی آن انجام گیرد ، اطلاعات زیادی در دسترس قرار دهند .

امروزه بیوپسی های عضلانی کمتری نسبت به گذشته انجام می گیرند ، بویژه هنگامی که آزمایش DNA برای یک بیماری که پزشک مظنون به آن است که آن بیماری عامل ایجاد علائم بالینی است - آنگونه که در مورد FSHD این امکان وجود دارد . اما ، نمونه های بیوپسی عضله به نحوی مبرم برای درک ارتباط بین نتیجه DNA و آنچه واقعاً درون عضله رخ می دهد ، مورد نیاز می باشند .

امروزه انجام بیوپسی عضله کمترین ناراحتی و سختی را دارد و معمولاً با بی حسی موضعی انجام می پذیرد . چنانچه پزشک از شما درخواست انجام بیوپسی برای مقاصد پژوهشی را کرد قطعاً ملزم به پذیرش آن نمی باشید . اما ، اگر اینکار را بپذیرید به پژوهش برای یافتن درمان جهت FSHD شتاب خواهید داد !

بریس های مخصوص قسمت پایین ساق
پا مانع پایین افتادن پا و سکندری خوردن
بیمار در حین راه رفتن می گردند .



افراد دچار FSHD که حد اقل دارای یک عضله دلتوئید قدرتمند هستند (در قسمت بالای بازو) ممکن است برای انجام عمل جراحی که در آن شانه (کتف) به پشت قفسه سینه مهار می شود ، انتخاب شوند ، که این کار به عضله دلتوئید امکان می دهد که دارای عملکرد اهرم گونه لازم برای بالا کشیدن بازو گردد .

آیا FSHD همیشه با سایر بیماریها اشتباه گرفته می‌شود؟

FSHD می‌تواند با پلی‌مایوزیت، که نه یک بیماری ژنتیکی و نه نوعی دیستروفی عضلانی است، اشتباه گرفته شود. این بیماری همچنین می‌تواند با بیماری‌های خاص دستگاه عصبی که اختلالات عضلانی نمی‌باشند نیز اشتباه گرفته شود. مراجعه به یک متخصص مغز و اعصاب، که در اختلالات عصبی-عضلانی تخصص دارد در یک مرکز پزشکی بزرگ، و دارای امکانات کامل تشخیصی، امکان تشخیص درست بیماری را افزایش خواهد داد.

بهتر است تشخیص‌هایی که سالها پیش داده شده‌اند (برای مثال، در مورد اعضاء مسن‌تر خانواده) مورد بازبینی قرار گیرند. بسیاری از آزمایش‌های DNA و دیگر رویکردهای تشخیصی طی سالهای دهه ۹۰ در دسترس قرار گرفته‌اند.

آیا هیچگونه درمان پزشکی برای FSHD وجود دارد؟

متأسفانه، تعداد این درمان‌ها نسبتاً محدود است و هیچ یک مختص این بیماری نیستند. هیچگونه درمانی که بتواند سبب متوقف‌سازی یا از بین بردن اثرات بیماری گردد وجود ندارد، اما درمان‌ها و توصیه‌هایی برای کمک به تخفیف بسیاری از علائم بیماری وجود دارند.

داروهای ضد التهاب موسوم به داروهای ضد التهابی غیراستروئیدی (non-steroidal anti-inflammatory) یا NSAIDs اغلب برای بهبود راحتی و تحرک بیمار تجویز می‌شوند. اینها همان داروهایی هستند که توسط بسیاری از مبتلایان به التهاب مفاصل و سایر بیماری‌های التهابی نیز مصرف می‌شوند.

داروی آزمایشی MYO-029 بر روی بیماران مبتلا به FSHD و سایر دیستروفی‌های عضلانی مورد آزمایش قرار گرفته است. این دارو برای جلوگیری از فعالیت یک پروتئین طبیعی محدودکننده رشد عضلات در نظر گرفته شده است.

کمک مکانیکی و جراحی

روشهای جراحی برای تثبیت استخوانهای شانه (scapulae) از طریق اتصال آن‌ها به دنده‌ها به برخی از مبتلایان به FSHD کمک رسانیده است.

در این روش استخوانهای شانه (scapulae) به دنده‌ها ثابت می‌شوند تا حرکت ننمایند. بیمار مقداری توان اهرم گونه برای بلند نمودن اشیاء در بازوی سمتی از بدن که مورد عمل جراحی قرار گرفته است را به دست می‌آورد، چرا که شانه‌ها دیگر به اطراف حرکت نمی‌کنند. گرچه این نوع

عمل جراحی ممکن است در عمل گستره حرکت بازو را کاهش دهد (زیرا استخوان شانه نمی تواند بطور عادی بچرخد) ، اما ممکن است توانایی عملکردی بازو بهتر شود، چرا که حالا دیگر نقطه اهرم گونه بازو ثابت است . آنچه دارای اهمیت است آن است که به جراحی مراجعه شود که کاملاً با FSHD آشنا باشد و تجربه انجام این نوع عمل جراحی موشکافانه را داشته باشد .

فیزیوتراپیست ها اغلب استفاده از لوازمی چون پشتیبانی کننده های پشت ، کرسیها ، کمربندها و سینه بندهای خاص را برای افراد مبتلا به FSHD توصیه می کنند . این پشتیبانی کننده ها به بهبود عملکرد عضلات ضعیف شونده در بالا و پایین پشت کمک می نمایند .

بریس های (braces) قسمت پایین ساق پا که تحت عنوان اورتوز های ساق به مچ پا (ankle-foot orthoses) یا AFOs نامیده می شوند می توانند عضلات ضعیف شونده در قسمت پایین ساق پا را که باعث سکندری خوردن و زمین خوردن افراد مبتلا به FSHD می گردند مورد پشتیبانی قرار دهند . این ابزار ها می توانند توسط پزشک یا فیزیو تراپیست پیشنهاد شوند و می توان مدلهای دست ساز یا سفارشی آنها را خریداری نمود. برخی افراد معتقدند استفاده از کفشهای سبک و ساقدار می تواند در پشتیبانی از پا ، لاقل در مراحل اولیه ضعف عضلات، همانند AFO کمک کند .

فیزیوتراپیست ها به افراد دچار FSHD توصیه می کنند که در مقابل استفاده از این نوع ابزارها به خاطر ترس از « تنبل » شدن عضلاتشان مقاومت نکنند . آن ها می گویند ، کرسی پشتیبان یا AFO می تواند در تحرک و استقامت به آنها کمک کند ، و پشتیبانی از عضله در موقعیت عادی آن می تواند به بیمار در استفاده موثرتر از نیروی باقیمانده اش یاری رساند .

ماساژ یا گرمای مرطوب (برای مثال ، از بسته هایی که می توانید آن ها را در در مایکروویو قرار دهید) نیز برای مقابله با ناراحتی ناشی از FSHD خوب هستند .

ورزش

از آنجا که نقص بنیادین دقیقی که باعث از بین رفتن عضلات در FSHD می گردد هنوز مشخص نشده است ، دادن توصیه های دقیق در مورد ورزش مشکل است .

اما ، فیزیوتراپیست هایی که سال ها با مبتلایان به FSHD سر و کار داشته اند می گویند که به نظر می رسد ورزش در حد اعتدال به بیمار آسیب نمی زند و حتی ممکن است ، لاقل در مورد عضلاتی که به شدت ضعیف نشده اند ، کمک کننده باشد .

آنها توصیه می کنند که ورزش نباید باعث گرفتگی ، درد قابل ملاحظه یا خستگی زیاد عضله شود . برنامه ورزشی برای فرد مبتلا به FSHD بایستی تحت نظر یک شخص حرفه ای ، مانند یک فیزیوتراپیست یا کاردرمانگر ، که دارای تجربه در زمینه اختلالات عصبی-عضلانی هستند اجرا شود . برنامه باید بر ورزش دادن عضلاتی که هنوز نسبتاً قدرتمند هستند متمرکز باشد و به عضلاتی که



ماساژ و فیزیوتراپی می توانند برای مبتلایان به FSHD سودمند باشند .

ضعیف شده اند استراحت بدهد . این هدف میتواند با قرار گرفتن عضله در موقعیت مکانی دقیق و انطباق با برنامه‌های ورزشی استاندارد بر آورده شود .

رژیم غذایی

رژیم غذایی شناخته شده خاصی برای کمک به FSHD یا هر نوع دیگر دیستروفی عضلانی وجود ندارد .

با پزشک کلینیک خود درباره توصیه‌ها ی وی در مورد یک رژیم غذایی خاص برای خودتان و توصیه‌های وی برای استفاده از مکمل‌های غذایی مشورت کنید . برخی پزشکان استفاده از مکمل غذایی کراتین را برای افراد دارای اختلالات عضلانی پیشنهاد می‌کنند ، اما استفاده از این مکمل بایستی با دقت و تحت نظارت پزشکی انجام گیرد .

آیا بیماری در خانواده ها وجود دارد ؟

قطعاً FSHD می‌تواند در خانواده‌ها وجود داشته باشد . در چنین وضعیتی ، قطعه کوچکی از DNA در کروموزوم ۴ که کوتاهتر از حد معمول است در یک الگوی اتوزومال (غیرجنسی) غالب به ارث می‌رسد ، بدین معنی که تنها یک جهش از این نوع (از هر یک از والدین) می‌تواند سبب ایجاد بیماری گردد . این قطعه DNA تغییر یافته می‌تواند به صورت خودبه خود در یک کودک طی رشد او در در داخل رحم مادر نیز ایجاد شود .

FSHD می‌تواند هم در خانم‌ها و هم در آقایان به وجود آید . در تعداد اندکی از افراد مبتلا به این بیماری جهش کروموزوم ۴ متداول شناسایی نمی‌گردد . در اکثر افراد مبتلا با انجام آزمایش ژنتیک می‌توان وجود FSHD را تشخیص داد .

بیماری FSHD یکی از اختلالات بیشمار ژنتیکی است که معتقدند در آن موزاییکی شدن سلول زایا (Germline Mosaicism) رخ می‌دهد . منظور از Germline (سلول زایا) همان سلولهای تخمک و اسپرم هستند . در این پدیده، برخی ، ولی نه تمامی ، سلولهای اسپرم یا تخمک در یکی از والدین حامل جهش بخصوصی است .

در خانواده‌های دارای بیش از یک فرزند مبتلا به FSHD اما فاقد سابقه خانوادگی ، این احتمال وجود دارد که یکی از والدین دارای موزاییکی شدن سلول زایا باشد و نطفه کودکان مبتلا با سلول‌های تخمک یا اسپرم حامل جهش FSHD بسته شده باشد . در این وضعیت‌ها والدین هیچگونه علائمی ندارند ، و ، چنانچه آزمایش بر روی سلول‌های خون آن‌ها انجام شود ، این سلولها جهش را نشان نمی‌دهند .

اطلاعات بیشتر در این زمینه را می‌توان در کتابچه MDA ، تحت عنوان : «واقعیت‌هایی درباره ژنتیک و بیماریهای عصبی-عضلانی» یافت .



یک حمایت کننده پشت کمرست گونه که در زیر لباسها پوشیده می‌شود می‌تواند در نگه داشتن شانه‌ها و پشت در حالت توازن بهتر کمک کننده باشد .

برای کمک گرفتن جهت دانستن وضعیت خاص خانواده و برنامه‌ریزی برای فرزندان بعدی خود ، بهترین راه دیدار با یک مشاور ژنتیک است . شما می‌توانید برای مراجعه به مشاور ژنتیک از پزشک کلینیک خود راهنمایی بگیرید .

پژوهش های MDA برای درمان و رهایی از بیماری

سایت اینترنتی MDA در برنامه خود بطور دائم با آخرین اطلاعات در مورد بیماریهای عصبی-عضلانی بروز رسانی می‌شود . می‌توانید آخرین اخبار پژوهشی را در www.mda.org/whatsnew مشاهده نمائید .

پژوهشگران پشتیبانی شونده توسط MDA به درک بهتر بنیان مولکولی FSHD یاری رسانیده اند و در حال حاضر آنچه در پژوهش بر روی درمان آموخته اند به کار می‌گیرند .

در سال ۱۹۹۰ ، نقص ژنتیکی زیر بنایی عامل ایجاد بیماری در کروموزوم ۴ جا یابی گردید . بسیاری از پژوهشگران اینگونه تصور می‌کردند که ژنی را خواهند یافت که ، هنگامی که دچار نقص شود ، به ایجاد علائمی می‌انجامد که از نقطه نظر بالینی به عنوان FSHD شناخته می‌گردند .

در سال های اخیر کشف شده است که جهش های ژن دیستروفین در کروموزوم X عامل دیستروفی های عضلانی دوشین و بکر می باشند ، و باور بر این بود که ژنتیک FSHD نیز مشابه این دو بیماری باشد .

اما ، اینگونه نبود. هیچگونه ژنی در ناحیه کروموزوم ۴ که مشخص شده است در افراد مبتلا به FSHD کوتاه میشود یافت نگردید . بجای آن ، رشته کوتاه شده DNA در بخشی از کروموزوم یافت شد که هیچ ژنی در آنجا وجود ندارد . عملکرد این نوع DNA موضوعی موشکافانه برای گروه های پژوهشی در تمام دنیا می باشد .

یافته‌های اخیر حکایت از آن دارند که DNA دچار نقص در کروموزوم ۴ ممکن است نقش مهمی در گفتن این موضوع به سلول داشته باشد که کدامیک از ژنها باید به پرو تیین ها پردازش یابند و کدام نباید پردازش شوند . تمام سلولها ژنهایی در خود دارند که “روشن” هستند (در دسترس هستند تا برای تولید پروتئین پردازش گردند) و ژنها ی دیگری که “خاموش” می باشند (برای پردازش در دسترس نمیباشند) . این تنظیم ژنی همانی است که یک نوع سلول را از نوع دیگر - برای مثال ، یک سلول عضله را از یک سلول استخوان- متمایز می سازد .

در سال ۲۰۰۲ ، دانشمندان پشتیبانی شونده توسط MDA دریافتند که قطعه کوتاه شده DNA در کروموزوم ۴ ممکن است جایگاهی را که در آن بطور معمول یک سیستم متوقف کننده مولکولی «می نشیند» و مانع روشن شدن نابجای ژنهای خاصی می شود حذف نماید .

در سال ۲۰۰۹ پژوهشگران حمایت شونده توسط MDA در یافتند که قطعاتی از یک ژن موسوم به DUX4 بطور غیر عادی در سلولهای مبتلا به FSHD فعال میگردند، که به تولید پروتئینهای بالقوه سمی می انجامد.

به نظر می رسد برقرارساختن دوباره سیستم متوقف سازی عادی یا استفاده از روشی دیگر برای بلوکه کردن ژنهای به خطا فعال شده یا پروتئینهای ساخته شده توسط آن ها، مسیری احتمالی برای درمان نهایی FSHD باشد.

ممکن است عوامل دیگری نیز در FSHD دخالت داشته باشند. برخی از پژوهشگران می گویند، که قطعه کوتاه شده DNA در کروموزوم ۴ ممکن است شکل کروموزوم را تغییر دهد و به برهم کنش های آن با ژنهای دور دست و یا با پوششی که هسته هر سلول را احاطه می کند اثر گذارد.

مترجم: بهرنگ شیخ زنوزی

ویراستار علمی: دکتر علیرضا روانبخش

هرگونه کپی برداری از این مطلب با ذکر منبع بلامانع است.