

آشنایی با دیستروفی‌های عضلانی (پاسخ به پرسش‌های رایج پیرامون دیستروفی‌های عضلانی)

نگارش. دکتر غلامرضا زمانی، فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان، عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران و عضو هیئت مدیره انجمن حمایت از مبتلایان به دیستروفی عضلانی ایران (IMDA)

۱. دیستروفی عضلانی چیست؟

دیستروفی‌های عضلانی گروهی از بیماری‌های ارثی عضله هستند که با ضعف پیش‌رونده عضلات (میوپاتی) و تحلیل رفتن نسج عضله (آتروفی) ناشی از نقصان یک یا چند ژن ضروری برای عملکرد طبیعی عضله رخ می‌دهد. تعدادی از ژن‌های مسئول این بیماری‌ها شناخته شده‌اند و پاره‌ای از آنها هنوز شناسایی نشده‌اند.

۲. این بیماری‌ها با چه علائمی خود را نشان داده و انواع آن چگونه از یکدیگر افتراق داده می‌شوند؟

تعداد و انواع دیستروفی‌های عضلانی از تنوع بسیاری برخوردار است. تاکنون حداقل سی نوع دیستروفی عضلانی نامگذاری شده است. اما اغلب این بیماری‌ها خود را با ضعف عضلات نشان می‌دهند. گرچه برخی نیز ممکن است مشکلاتی همچون مشکلات قلبی، عقب‌ماندگی ذهنی، اختلالات غدد درون‌ریز (هورمونی)، افتادگی پلک (پتوز) و... نیز داشته باشند. افتراق این انواع از یکدیگر بر اساس علائم بالینی و ماهیت اختلال ژنتیک صورت می‌پذیرد.

۳. نحوه توارث این بیماری‌ها چگونه است؟

نقص ژنتیک مسئول این بیماری‌ها می‌تواند از طرف پدر، مادر یا هر دو به ارث برسد. بیماری ممکن است از طریق کروموزوم‌های جنسی یا غیرجنسی (اتوزوم) و به صورت صفت غالب یا مغلوب منتقل گردد. در پاره‌ای از انواع دیستروفی، زیرشاخه‌های مختلف

بیماری انتقال ژنتیک متفاوت دارند. بنابراین، در یک نوع دیستروفی ممکن است تنوعی از انتقال متفاوت ژنتیک دیده شود و هر گاه والدین بیمار ژن معیوب بیماری را نداشته باشند احتمال جهش ژنی در ابتلا به بیماری را باید در نظر داشت.

۴. آیا دیستروفی‌های عضلانی همگی ناشی از یک نقص پروتئینی هستند؟

خیر. شایع‌ترین شکل دیستروفی عضلانی ناشی از کمبود ژنتیک پروتئینی در سلول عضلانی موسوم به دیستروفین است که مسئول گروهی از دیستروفی‌های عضلانی تحت عنوان دیستروفینوپاتی‌ها مشتمل بر دوشن، بکر و انواع بینابینی آن است. اما این نقص ژنتیک ممکن است در پروتئین‌های دیگری باشد که مسئول سایر انواع دیستروفی عضلانی بوده و در نواحی مختلف سلول عضله قرار گرفته‌اند، شامل:

- پروتئین‌های ماتریکس خارج سلولی موسوم به لامینین و کلاژن
- پروتئین‌های بین‌غشای سلولی و پروتئین‌های مرتبط با سارکولم شامل دیستروفین، سارکوگلیکان، کائولین، اینتگرین آلفا و آلفا دیسفرلین
- پروتئین‌های سیتوپلاسمی (کالپین)
- پروتئین‌های سیتوپلاسمی مرتبط با سارکومرها و اندامک‌ها (تیتین، فوکوتین، تلتونین)
- پروتئین‌های غشای هسته (لیمین، امرین)

۵. انواع مختلف دیستروفی عضلانی بر اساس توزیع غالب عضلات گرفتار چگونه طبقه‌بندی می‌شوند؟

- **دیستروفی‌های مانند دوشن (Duchenne-like).** شامل انواع دوشن و بکر که مهم‌ترین عضلات گرفتار در نواحی شانه، کمر بند لگن و عضلات فلکسور گردن قرار داشته و با هیپرتروفی عضلات نرمه ساق پا همراه است.

- **دیستروفی ام‌ری در بیفوس (Emery Dreifuss)** -
که توزیع عضلات درگیر در نواحی کتف (اسکاپولا)، بازو (هومرال) و ساق پا (پرونال) است.

- **دیستروفی کمربند شانه‌ای (Limb girdle)** -
که توزیع درگیری عضلانی مربوط به نواحی کمربند شانه و لگن است. این نوع دیستروفی عضلانی از تنوع توارث به شکل‌های غالب، مغلوب و وابسته به جنس برخوردار است و تاکنون شش نوع غالب و یازده نوع مغلوب برای آن گزارش شده است.

- **دیستروفی‌های فاسیواسکاپولوهومرال** - که نواحی صورت (فاسیو)، کتف (اسکاپولا)، بازو (هومرال) و ساق پا (پرونال) را گرفتار می‌سازند.

- **دیستروفی عضلانی دیستال** - که نواحی انتهایی اندام‌ها شامل ساعد و دست در اندام فوقانی و ساق در اندام تحتانی را گرفتار می‌کند.

- **دیستروفی عضلانی اکولوفارنژیال** - که نواحی عضلات چشم (اکولو)، حلق و حنجره (فارنژیال) مبتلا می‌شود. این حالت را همراه با درگیری عضلات شانه و کمربند لگن در نوعی دیستروفی عضلانی به همین نام (اکولوفارنژیال) دیده می‌شود.

۶. دیستروفی‌های عضلانی از نظر نحوه درگیری عضلات و تظاهرات بیماری چه تفاوتی دارند؟

در دیستروفی عضلانی مادرزادی، درگیری عضلانی حالت منتشر (ژنرالیزه) دارد. این نوع دیستروفی‌های عضلانی انتقال ژنتیک اتوزوم مغلوب دارند و علائم بالینی آنها از دوران نوزادی یا چند ماه اول عمر خود را نشان می‌دهد و بر حسب اینکه درگیری چشم، مغز در بیمار هست (نوع سندرمی) یا نیست (نوع کلاسیک) طبقه‌بندی می‌شوند. تا کنون سه نوع سندرمی و شش نوع کلاسیک (غیر سندرمی) شناسایی شده است.

۷. بیمار، والدین یا افراد خانواده بیماران چگونه متوجه علائم دیستروفی عضلانی می‌شوند؟

چنان که اشاره شد، دیستروفی‌های عضلانی از انواع و تنوع مختلف برخوردارند، برخی انواع همچون دیستروفی‌های مادرزادی از دوران نوزادی یا اوایل شیرخوارگی خود را نشان داده و نوزاد یا شیرخوار به واسطه تأخیر در توانایی‌های تکاملی و شل بودن نزد پزشک آورده می‌شود. برخی از انواع دیستروفی عضلانی مادرزادی با درگیری چشم و مغز نیز همراه است. در سایر دیستروفی‌های عضلانی که در سنین کودکی خود را نشان می‌دهند، مانند دوشن و بکر و مواردی از سایر دیستروفی‌ها، تأخیر در حرکت، ضعف عضلانی و دشواری در برخاستن از روی زمین و بالا رفتن از پلکان اولین نشانه‌های بیماری است و گاه بزرگی کاذب عضلات نرمه ساق پا ناشی از تجمع و جایگزینی چربی به جای نسج عضله سبب جلب توجه والدین می‌گردد. در سایر انواع دیستروفی عضلانی، نکته مشترک ضعف عضلات و تحلیل رفتن (آتروفی) عضلانی است که مشکلات حرکتی و کندی در حرکات را سبب شده و تغییر شکل و انحراف در ستون فقرات، کوتاهی و متعاقباً از شکل طبیعی خارج شدن تاندون آشیل (در ناحیه پشت پا) که منجر به راه رفتن روی پنجه پاها می‌شود از علائم دیگری است که در این بیماران جلب توجه می‌کند.

۸. والدین یا فردی که احتمال ابتلا به بیماری را می‌دهد، در چه صورتی به پزشک مراجعه کند؟
هر گونه علائم بالینی که حکایت از اشکال در توانایی‌های حرکتی، ضعف عضلانی یا تحلیل عضلات را نشان دهد احتمال بیماری را مطرح کرده و نیاز به مراجعه پزشکی دارد.

۹. پزشکان برای تشخیص دیستروفی‌های عضلانی از چه ابزارهای تشخیصی استفاده می‌کنند؟
مصاحبه پزشکی شامل گرفتن شرح حال از بیمار درباره علائم بیماری و سیر آن و سابقه خانوادگی و معاینه پزشکی اطلاعات اولیه و مهمی را درباره تشخیص فراهم می‌آورد. اما در کنار آن بررسی‌های تکمیلی شامل انجام آزمایش‌های بیوشیمی خون و

آنزیم‌های عضلانی و آزمایش‌های هورمونی برای تأیید بیماری و رد سایر علل ضروری است.

از بررسی‌های دیگری که صورت می‌گیرد گرفتن نوار عصب و عضله برای بررسی عملکرد این سیستم، انجام بیوپسی (نمونه‌برداری) عضله و آزمایش‌های ژنتیک است.

۱۰. آیا برای این گروه از بیماری‌ها درمانی وجود دارد؟

هم‌اکنون در مورد هیچ یک از انواع دیستروفی عضلانی درمان قطعی وجود ندارد و تحقیقات پزشکی در زمینه ژن‌درمانی با هدف توقف برخی از انواع دیستروفی در حال انجام است. اما اقدامات درمانی که در حال حاضر صورت می‌گیرد، شامل استفاده از ترکیبات دارویی برای تخفیف علائم، تقویت عضلات و کند کردن سیر بیماری در پاره‌ای از انواع دیستروفی‌ها است. از طرفی اقدامات پیشگیری از دفرمیتی (خارج شدن ستون فقرات و اندام‌ها از حالت طبیعی) با کمک توان‌بخشی شامل استفاده از اوروتز (وسایل توان‌بخشی) و کفش طبی است و در موارد بروز دفرمیتی نیز گاه از روش‌های جراحی کمک گرفته می‌شود.

۱۱. چرا این بیماران باید به صورت دوره‌ای با پزشک خود در تماس باشند؟

در پاره‌ای از بیماران که از ترکیبات دارویی استفاده می‌کنند، این ترکیبات باید با نظر پزشک تجویز، تنظیم و کم و زیاد شده و عوارض جانبی آنها پایش گردد.

از طرفی، کنترل و پی‌گیری سیر بیماری و آزمایش‌های دوره‌ای و ارزیابی عملکرد قلبی‌تنفسی این بیماران، به‌ویژه در بیماران در معرض کاردیومیوپاتی و درگیری زودرس تنفسی، ضروری است.

نظارت بر اقدامات توان‌بخشی، جلوگیری از انحراف ستون فقرات و دفرمیتی اندام‌ها از دیگر اقداماتی است که باید زیر نظر پزشک دنبال گردد.

۱۲. آیا در این بیماران واکسیناسیون در برابر عفونت‌های تنفسی توصیه می‌شود؟

از آنجا که در این بیماران عفونت‌های تنفسی می‌تواند مسئله‌ساز باشد، واکسیناسیون در برابر پنوموکوک برای جلوگیری از پنومونی و همچنین واکسیناسیون سالانه در برابر آنفولانزا ضروری است.

۱۳. نقش ترکیبات دارویی در کمک به بیماران مبتلا به دیستروفی‌های عضلانی چیست؟

گرچه تا زمان ارائه راه‌کارهای ژنتیکی (ژن‌درمانی یا بهره‌گیری از سلول‌های بنیادی و...)، برای مبتلایان به دیستروفی درمان قطعی وجود ندارد اما درمان‌های کمکی در پاره‌ای از دیستروفی‌ها توصیه می‌شود.

استفاده از استروئیدها (پردنیزولون یا دفلازاکورت) در اصلاح ضعف عضلانی و طولانی‌تر نمودن زمان تحرک و راه رفتن مبتلایان به دوشن توصیه می‌شود اما استفاده از دارو و سن آغاز استفاده و مقدار آن باید با نظر پزشک صورت گیرد.

در مبتلایان به میوتونی از ترکیبات کاربامازپین، فنی‌توئین، مگزیلتین، بکلوفن و... برای کاهش اسپاسم و سفتی استفاده می‌شود.

۱۴. اوروتزها (وسایل توان‌بخشی) چه جایگاهی در کمک به این بیماران دارند؟

استفاده از بریس و انواع مختلف اوروتز به عنوان تکیه‌گاه عضلات دست و پا و ستون فقرات، به جلوگیری از کوتاهی و تغییر شکل تاندون‌ها و حفظ انعطاف آنها و همچنین حفظ حالت طبیعی ستون فقرات کمک می‌کند.

وسایلی همچون واکر، صندلی چرخ‌دار و... نیز به حفظ تحرک و استقلال بیماران کمک می‌کنند. بیماران که دچار ضعف عضلات تنفسی هستند ممکن است از ونتیلاتورهای خانگی بهره‌مند شوند.

۱۵. آزمایش غربالگری ژنتیک و تشخیص پیش از تولد روی خانواده افراد مبتلا تا چه حد ضروری و کمک‌کننده است؟

از آنجا که برای دیستروفی‌ها درمان قطعی در دست نیست، پیشگیری از تولد افراد مبتلا با ارائه مشاوره ژنتیک به والدین و همچنین استفاده از آزمایش ژنتیک با نمونه‌برداری از جفت در اوایل دوران بارداری در پاره‌ای از بیماری‌های دیستروفی مانند دوشن، بکر و میوتونی دیستروفیک می‌تواند تا حد زیادی کمک‌کننده باشد.

۱۶. آیا با وجود ابتلا به بیماری دیستروفی،

می‌توان زندگی کرد؟

درباره دیستروفی مانند هر بیماری دیگر، سازگاری با بیماری و درک این موضوع که چگونه می‌توان خوب زندگی کرد را باید فرا گرفت.

از این گذشته، همه بیماران مبتلا به دیستروفی به یک نوع بیماری با شدت یکسان مبتلا نیستند و جز در گروه بیماران مبتلا به دوشن و بکر، در اغلب موارد بیماری در دهه‌های دوم و سوم و گاه دیرتر پدیدار می‌شود.

بسیاری از این افراد زندگی تحصیلی و اجتماعی موفق دارند. بیماران ضمن کسب مهارت‌های سازگاری و اقدامات توان‌بخشی، باید به تحقیقات جدید پیش‌رو امیدوار باشند.