

بیماری دیستروفی چیست و چه عواقبی را به دنبال دارد؟

بیماری دیستروفی چیست و چه عواقبی را به دنبال دارد؟

بیماری دیستروفی - دیستروفی عضلانی (MD) به گروهی از اختلالات عضلانی ارثی غیر التهابی ولی پیشرونده و در عین حال بدون اختلال در سیستم اعصاب مرکزی یا محیطی گفته می‌شود. این بیماری، عضلات را درگیر کرده و باعث تخریب فیبرهای عضله می‌شود. اولین بار در سال 1836 توسط کنت و جیوجا طی گزارشی در مورد دو برادر که ضعف عضلانی پیشرونده آنها در ده سالگی آغاز شده بود، به این بیماری پرداخته شد. با این حال مریون اولین گزارش جامع در مورد این بیماری را در سال 1852 نوشت و فرضیه انتقال ژنتیکی از زنان به مردان و ابتلای آنان را شرح داد.

دوشن عصب شناس فرانسوی در سال 1868، به خاطر کمک‌هایش برای درک بیماری عضله و پژوهش‌های گسترده‌اش، یکی از شدیدترین و شاخص‌ترین انواع دیستروفی عضلانی را به نام خودش به ثبت رساند. پیدایش و پیشرفت روش‌های زیست‌شناسی مولکولی این امکان را فراهم آورد تا نقص در رمز وراثتی پروتئینی مربوط به سلول‌های عضله اسکلتی (دیستروفین) را بتوان تشخیص داد. انواع دیستروفی بر اثر نقص در کمپلکس [پروتئینی](#) مربوط به درون بافت ماهیچه‌ای سلول ایجاد می‌شود. نشت اجزای درون سلولی و در پی آن افزایش مقدار (CPK) به خارج از سلول، یکی از اصلی‌ترین شاخص‌های بیوشیمیایی در فرآیند تشخیص بیماران دیستروفی در نظر گرفته می‌شود. با افزایش شناخت از روند دیستروفی در بیماران مختلف، مشخص شد که دیستروفی دارای انواع مختلفی است.

عمده‌ترین انواع دیستروفی‌ها عبارتند از:

الف_ دیستروفی‌های عضلانی وابسته به جنس که شامل موارد زیر می‌شود:

• دوشن (DMD)

• بکر (BMD)

• امری دریفوس

ب_ دیستروفی‌های عضلانی اتوزومال غالب که شامل موارد زیر می‌شود:

• فاسیواسکا پولوهومورال (صورتی، کتفی، بازویی)

• دیستال

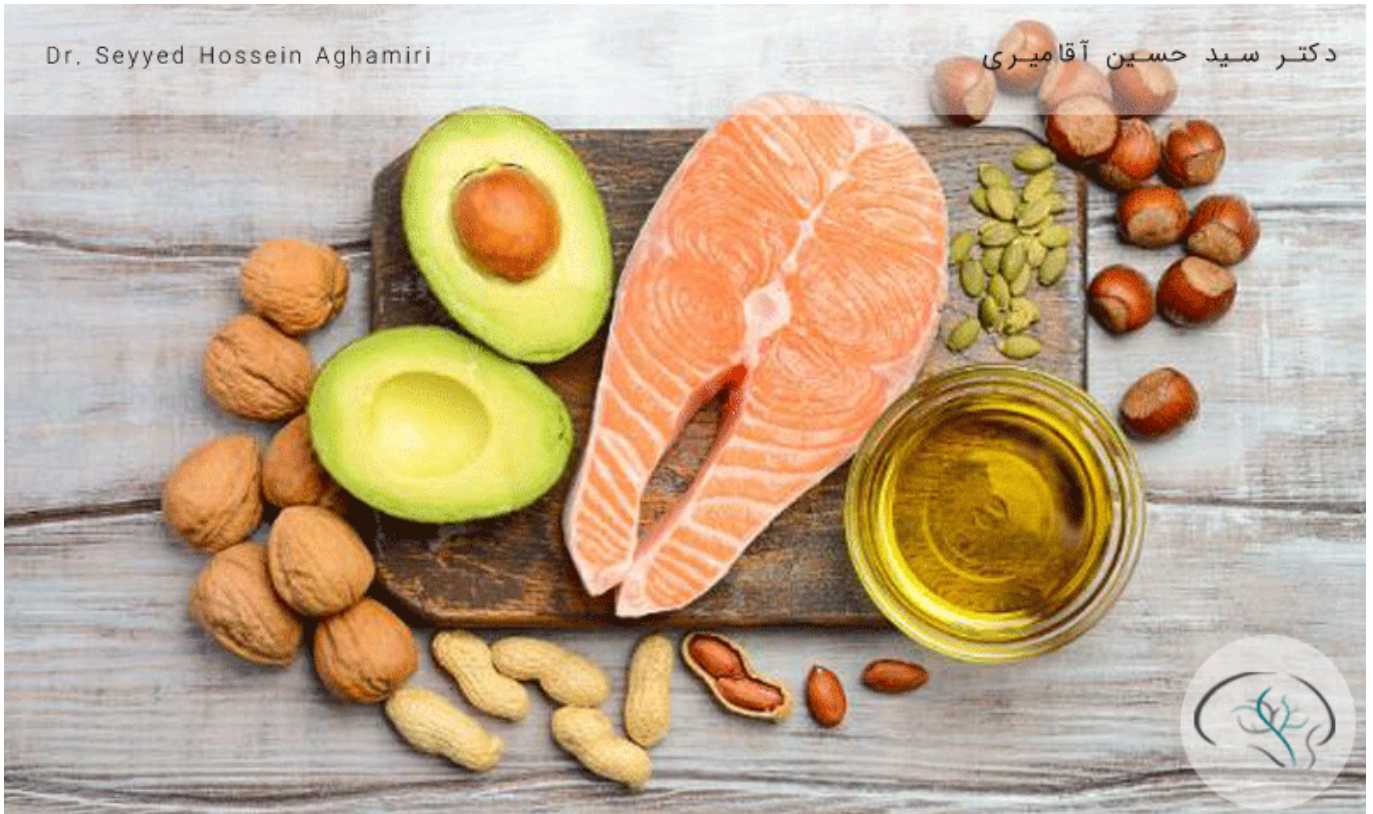
• اکولار

• اکولوفارنژیال

ج_ دیستروفی عضلانی اتوزومال مغلوب که دیستروفی عضلانی کمربند شانه‌ای (LGMD) را شامل می‌شود.

تشخیص تفاوت میان انواع دیستروفی کاری سخت است. اما توسط روش‌های ایمونوهیستوشیمی و مولکولی، امکان پذیر می‌شود.

تغذیه صحیح برای بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی



بیماران مبتلا به انواع بیماری‌های دیستروفی عضلانی، با مشکلات تغذیه‌ای مشابهی درگیر هستند که در صورت بی‌توجهی به آنها، با عواقب سختی مانند پوکی استخوان، چاقی، کمبود پروتئین و یبوست روبرو خواهند شد. معمولاً مصرف مواد مغذی آنتی‌اکسیدان، مانند کوانزیم Q و ویتامین E توسط بهترین متخصصین مغز و اعصاب برای بیماران تجویز می‌شود.

ورزش درمانی، کاردرمانی و فیزیوتراپی

به دنبال بد ایستادن و بد نشستن در اثر ضعف عضلانی و عدم تعادل امکان دارد بدریختی‌های ستون مهره‌ها و انقباض‌های ساختمانی بافت نرم بروز کند. از آنجایی که استفاده از صندلی چرخ‌دار نیز به وخامت این انقباض‌ها و پیشرفت اسکولیوز (انحراف جانبی ستون مهره‌ها) کمک می‌کند، بنابراین باید در تلاش بود تا بیماران توانایی راه رفتن را تا مدت طولانی‌تری حفظ کنند.

اسکولیوز، ورزش درمانی و ژن درمانی

اقداماتی که باید توسط کاردرمانگر انجام شود دارای سه مرحله جداگانه هستند که براساس روند مشخص بیماری منظور می‌شود.

مرحله اول: از زمان تشخیص تا زمانی که فرد در بالا رفتن از پله با مشکل روبرو شود. انجام تمرینات کششی برای اندام فوقانی و تحتانی توسط فیزیوتراپیست، تشویق به راه رفتن و استفاده از اسپیلینت‌های گوناگون در شب برای جلوگیری از ایجاد دفورمیتی در مچ دست یا پا، از بهترین اقدامات در این مرحله از درمان هستند.

مرحله دوم: از زمانی که راه رفتن برای فرد مشکل شده و برای جابجایی در بیرون از منزل به ویلچر نیاز داشته باشد. نوع ویلچر را کاردرمان تعیین کرده و نحوه استفاده از آن را آموزش می‌دهد. هنگام استفاده از ویلچر باید به این نکات مهم توجه کرد:

- وضعیت لگن و زاویه آن با تنه
- میزان تکیه دادن به عقب
- استفاده از جاهای پا و زاویه زانوها

مرحله سوم: زمانی که فرد مبتلا به بیماری دیستروفی برای جابجایی در داخل و بیرون

از منزل، به ویلچر احتیاج پیدا کند. در این دوران به علت ناتوانی در راه رفتن، اسکولیوز (انحراف جانبی ستون مهره‌ها) سریع‌تر بروز می‌کند. این دفورمیتی اغلب باعث کاهش حجم قفسه سینه می‌شود. همچنین به علت ضعف ایجاد شده در اندام فوقانی در این دوران، استفاده از وسایل کمکی مکانیکی و الکتریکی ضرورت دارد. از فعالیت‌های بسیار مناسب در این مرحله می‌توان شنا کردن را نام برد. زیرا شنا کردن به روی کمر برای حفاظت از پشت بسیار مفید واقع می‌شود. با در نظر گرفتن تنوع دیستروفی‌ها و شیوه‌های متفاوت پیشروی بیماری، انجام مشاوره‌های به موقع و مناسب می‌تواند در جهت پیشگیری و کند شدن روند بیماری راهگشا باشد.

درمان‌های پزشکی



الف_ دارویی :

در حال حاضر یکی از مشتقات پردنیزولین به نام دفلازاکورت به عنوان گزینه درمانی مطرح شده است. دفلازاکورت باعث حفظ استحکام استخوان و نگهداری ذخیره کربوهیدرات شده و در نتیجه کمتر از استروئیدهای با دوز بالا باعث وزن‌گیری می‌شود و در نتیجه قدرت و کارایی بیمار را افزایش می‌دهد. این دارو به علت کم بودن اثرات جانبی و داشتن خواص سودمند در نگهداری عضله و به تاخیر انداختن پیشرفت اسکولیوز در همه بیماران حتی در بیمارانی که کاملاً وابسته به صندلی چرخ دار هستند مورد استفاده قرار می‌گیرد.

ب_ ژن درمانی:

روش درمانی نوین دیگری تحت عنوان ژن درمانی سوماتیک در بیماران دوشن به کار برده می‌شود که تحقیقات بسیاری بر روی آن انجام گرفته است. در این روش درمانی، میوبلاست‌های نارس سالم را وارد عضلات می‌کنند، که در آنجا به سلول‌های عضله پیوسته و برای جلوگیری از روند تخریب پیشرونده عضلات درگیر، به مقدار کافی دیستروفین تولید می‌کند. سایر روش‌های مولکولی درمان شامل موارد زیر است:

- انتقال نسخه‌های نوترکیب ژن دیستروفین با استفاده از ناقل‌های ویروسی یا غیرویروسی
 - الیگونوکلوئوتیدهای آنتی‌سنس
- ج_ جراحی:

در نظر گرفتن وضعیت کلی بیمار مبتلا به دیستروفی پیش از انجام مداخله جراحی، ضروری است و طبق نظر متخصص مغز و اعصاب جراحی انجام می‌شود. همچنین باید تمامی وسایل کمکی مورد نیاز مانند تخت الکتریکی، ساپورت برای گردن و پشت، سطح میز قابل تنظیم و ... قبل از انجام عمل جراحی مهیا شود. جوش دادن بخش خلفی ستون مهره ها به لگن، نمونه‌ای از این مداخلات جراحی می‌باشد که باعث صاف شدن اسکولیوز شده و تعادل بهتر را در هنگام راست نشستن به همراه دارد.