



ژن‌های خاصی در بدن وجود دارند که با ساخت پروتئین‌هایی از فیبرهای عضلانی محافظت می‌کنند. دیستروفی عضلانی زمانی رخ می‌دهد که یکی از این ژن‌ها معیوب باشد. هر نوع دیستروفی عضلانی ناشی از یک جهش ژنتیکی خاص برای آن نوع از بیماری می‌باشد و بیشتر این جهش‌ها ارثی هستند. علامت اصلی دیستروفی عضلانی ضعف پیشرونده عضلانی است. بسته به نوع دیستروفی عضلانی علائم و نشانه‌های مختلفی در سنین و عضلات متفاوت شروع می‌شود.

بیماری دوشن اولین بار توسط نورولوژیست و عصب‌شناس فرانسوی به نام بنجامین دوشن در سال ۱۸۶۰ کشف کرد و به نام ایشان نامگذاری شد.

بیماری دیستروفی عضلانی دوشن (DMD) رایج‌ترین شکل دیستروفی عضلانی می‌باشد. DMD در اثر جهش در ژن DMD که بر روی کروموزوم X قرار دارد ایجاد می‌شود. این بیماری توارث وابسته به X مغلوب دارد. ژن DMD، تولید پروتئین دیستروفین را کد می‌کند که در غشاء سلول‌های اسکلتی و ماهیچه‌های قلبی یافت می‌شود. آزمایش‌های ژنتیکی، آزمایش الکترومیوگرافی (نوار عضله)، بیوپسی عضلانی (تکه‌برداری از بافت ماهیچه‌ای) و بررسی سطح آنزیم کراتین کیناز خون (CPK) به تشخیص بیماری DMD کمک می‌کنند.

### علائم بیماری دیستروفی عضلانی دوشن:

این بیماری طی یک الی ۳ سال به تدریج سلول‌های عضلانی را از بین ببرد و سلول‌های چربی را جایگزین آنها می‌کند. علائم اغلب در پسران مشاهده می‌شود. دختران معمولاً ناقل بیماری می‌باشند ولی در صورت بروز علائم بیماری خفیف خواهد بود.

اگر کودکی به DMD مبتلا است، احتمالاً قبل از ۶ سالگی اولین علائم بروز خواهند کرد. ماهیچه‌های پا معمولاً اولین آسیبدیدگی‌ها هستند، بنابراین احتمالاً دیرتر از سایر کودکان هم سنشان شروع به راه رفتن می‌کنند. زمانی



که بتوانند راه بروند، ممکن است اغلب به زمین بیفتند و در بالا رفتن از پله ها یا بلند شدن از روی زمین مشکل داشته باشند. پس از چند سال، آنها ممکن است شروع به تکان خوردن یا راه رفتن روی انگشتان خود کنند. DMD همچنین می تواند به قلب، ریه ها و سایر قسمت های بدن آسیب برساند. با افزایش سن، کودک ممکن است علائم دیگری نیز داشته باشد، از جمله:

- ستون فقرات خمیده که اسکولیوز نیز نامیده می شود
- ماهیچه های کوتاه و سفت در پاها
- سردرد
- مشکلات یادگیری و حافظه
- تنگی نفس
- خواب آلودگی
- مشکل در تمرکز

مشکلات عضلانی می تواند گاهی اوقات باعث گرفتگی عضلات شود، اما به طور کلی، DMD دردناک نیست. کودک همچنان کنترل مثانه و روده خود را خواهد داشت. اگرچه برخی از کودکان مبتلا به این اختلال مشکلات یادگیری و رفتاری دارند، اما DMD بر هوش کودک تأثیری ندارد.

### تشخیص:

والدین باید پزشک کودک خود را از علائمی که متوجه شده اند مطلع کنند. پزشکان می خواهند تاریخچه پزشکی فرزند شما را بدانند، سپس در مورد علائم او سؤالاتی بپرسند، مانند:

فرزند شما چند ساله بود که راه رفتن را شروع کرد؟

کارهایی مانند دویدن، بالا رفتن از پله ها یا بلند شدن از روی زمین را انجام می دهند؟



چه مدت است که متوجه این مشکلات شده اید؟

آیا فرد دیگری در خانواده شما دیستروفی عضلانی دارد؟ اگر چنین است، چه نوع؟

آیا آنها مشکل تنفسی دارند؟

چقدر خوب به چیزها توجه می کنند یا به یاد می آورند؟

پزشک کودک را معاینه فیزیکی می کند و ممکن است آزمایشاتی را برای رد سایر شرایطی که می تواند باعث ضعف عضلانی شود انجام دهد.

اگر پزشک به DMD مشکوک باشد، آزمایش‌های زیر را درخواست میکند:

آزمایشات خون: پزشک نمونه‌ای از خون را برای بررسی آنزیم کراتین کیناز، آنزیمی که ماهیچه‌ها هنگام آسیب آزاد می کنند، تهیه میکند. سطح بالای CK نشانه این است که کودک ممکن است DMD داشته باشد.

آزمایشات ژنتیکی: پزشکان همچنین می توانند نمونه خون را آزمایش کنند تا به دنبال تغییر در ژن دیستروفین باشند که باعث DMD می شود. دختران خانواده می توانند این آزمایش را انجام دهند تا ببینند آیا حامل این ژن هستند یا خیر.

بیوپسی عضلانی: پزشک با استفاده از یک سوزن، تکه کوچکی از ماهیچه کودک را برمی دارد. آنها آن را زیر میکروسکوپ بررسی می کنند تا سطوح پایین دیستروفین را بررسی کنند، پروتئینی که در افراد مبتلا به DMD وجود ندارد!

## درمان:

متأسفانه درمانی برای بیماری DMD وجود ندارد. اولین علائم بیماری DMD زمانی که کودک بین ۲ تا ۵ سال سن دارد شروع می شود. مهم ترین علامت بیماری DMD اختلال در ماهیچه‌ها می باشد که با ضعف عضلانی در باسن، لگن و پاها شروع می شود. کودک مبتلا به DMD اغلب زمین می خورد و در بالا رفتن از پله‌ها، برخاستن



از زمین یا دویدن مشکل دارد. در پسران مبتلا به DMD اغلب عضلات ساق پا بزرگ می‌شوند. در بیماری DMD پاها قبل از بازوها تحت تاثیر قرار می‌گیرند و معمولاً کودکان مبتلا به DMD از سن ۱۲ سالگی نیاز به استفاده از ویلچر پیدا می‌کنند. متأسفانه این بیماران اغلب در اواخر نوجوانی یا اوایل جوانی به دلیل نارسایی تنفسی یا قلبی فوت می‌کنند.

اگر در خانواده‌ای کودک مبتلا به DMD متولد شده باشد، در صورت ناقل بودن مادر احتمال ابتلای فرزندان پسر بعدی ۵۰ درصد خواهد بود. دختران می‌توانند ناقل باشند و به صورت خفیف علائم بیماری را نشان دهند. علاوه بر این دختران ناقل می‌توانند بیماری DMD را به فرزندان خود منتقل کنند، اما پسرها به دلیل اینکه فقط یک کروموزوم X دارند در صورت داشتن ژن معیوب به بیماری مبتلا می‌گردند. افرادی که سابقه خانوادگی DMD دارند در معرض خطر ابتلا به این بیماری یا انتقال آن به فرزندان خود هستند. بنابراین والدینی که دارای فرزند مبتلا به DMD هستند و یا در بستگان نزدیکشان این بیماری وجود دارد می‌توانند با مراجعه به پزشک متخصص ژنتیک و انجام آزمایش‌های ژنتیک از ناقل بودن خود اطمینان حاصل نموده و در زمان بارداری بعدی با انجام آزمایش بر روی پرزهای کوریونی و یا مایع آمنیون جنین از تولد فرزند مبتلا به DMD پیشگیری نمایند.

منابع:

گروه علمی شبکه آزمایشگاهی رصد، بخش ژنتیک

<https://www.duchenne.com>

<https://www.webmd.com>

<http://rasadmedlab.com>

گروه علمی شبکه آزمایشگاهی رصد ←