

دیستروفی عضلانی دوشن به چه دلایلی رخ می‌دهد؟

به‌دلیل یک جهش ژنتیکی در یکی از کروموزوم‌های X مادر ایجاد می‌شود و محققان برخی از ژن‌های آسیب‌دیده را شناسایی کرده‌اند. این جهش باعث عدم بیان صحیح ژن و تولید پروتئین دیستروفین می‌شود.

دیستروفی عضلانی دوشن بیشتر پسران را تحت تاثیر قرار می‌دهد و از هر ۳۵۰۰ تا ۵۰۰۰ نوزاد در ۱ نوزاد رخ می‌دهد. اگرچه کودکان مبتلا به این بیماری ممکن است درجاتی از مشکلات شناختی را داشته باشند، اما برخی از آنها دارای هوش متوسط یا حتی بالاتر از متوسط هستند.

علائم دیستروفی عضلانی دوشن

بیشتر در کودکان بین ۳ تا ۶ سال ظاهر می‌شود.

- ضعف و آتروفی پیشرونده عضلات (معمولاً از عضلات پاها و لگن کودک شروع می‌شود و در بازوها، گردن و سایر نواحی بدن با شدت کمتری بروز می‌کند)
- هیپرتروفی ماهیچه ساق پا (افزایش اندازه عضلات)
- مشکل در بالا رفتن از پله‌ها
- ناتوانی در پریدن
- راه رفتن روی نوک پا
- درد پا
- ضعف عضلات صورت و ناتوانی در سوت زدن یا بستن چشم

میوپاتی چیست؟

به هرگونه اختلال با منشأ و الگوهای وراثتی که در سطح عضلانی اتفاق می‌افتد، اختلالات متابولیکی و هر عاملی که باعث شود فیبرهای عضلانی ساختار خود را از دست بدهند، میوپاتی می‌گویند.

در بیماران میوپاتی ضعف عضلانی با الگوهای خاص شایع است.

در بیماران میوپاتی هرگونه اختلال در محل اتصال عصب و عضله، منجر به عدم کارکرد صحیح فیبرهای عضلانی گشته و به مرور زمان باعث ایجاد ضعف و آتروفی عضلات می‌شود.

انواع میوپاتی ها

- میوپاتی التهابی
- دیستروفی عضلانی
- میوپاتی مادرزادی
- میوپاتی متابولیک
- سندروم مایوتونیک
- میوپاتی ناشی از مواد مخدر و دارو
- میوپاتی ناشی از اختلال غدد درون ریز

علائم بالینی

- ضعف عضلانی
- خستگی مزمن، حتی در اثر راه رفتن یا ایستادن
- زمین خوردن یا سکندری خوردن مکرر
- مشکلات تنفسی یا بلع



دیستروفی عضلانی دوشن

طراح: الهام کرامتی - فاطمه آبرودی

دانشکده توانبخشی - بخش کاردرمانی کلینیک ابن سینا

تفاوت دیستروفی عضلانی دوشن با بکر

اگرچه علت اصلی یکسانی دارند و هر دوی به دلیل جهش در ژن پروتئین دیستروفین ایجاد می‌شوند، اما معمولاً شدت علائم دیستروفی عضلانی بکر کمتر است. زیرا در دیستروفی عضلانی دوشن هیچ دیستروفین فعالی در عضله باقی نمی‌ماند، درحالی‌که در دیستروفی عضلانی بکر مقداری دیستروفین وجود دارد. اگرچه برای عملکرد کاملاً طبیعی ماهیچه کافی نیست. به طور کلی، این دو بیماری از نظر شدت، سن شروع و سرعت پیشرفت متفاوت هستند.

دیستروفی عضلانی دوشن باعث ضعف در عضلات بیماران و ایجاد ناتوانی‌های بسیاری می‌شود. علائم این بیماری به‌مرور زمان افزایش می‌یابند و باعث از کار افتادگی بیمار می‌شوند. یکی از روش‌های درمان این بیماری کاردرمانی می‌باشد. کاردرمانی با استفاده از حرکات و تمرین‌های کششی و حرکتی به بیمار کمک می‌کند و سرعت پیشرفت بیماری را کاهش می‌دهد.

کاردرمانی افراد مبتلا به دیستروفی عضلانی دوشن

- ارزیابی دامنه حرکتی
- بررسی ویلچر نیز برای اطمینان از مناسب بودن
- صندلی، پشتی و محل استراحت پا به منظور جلوگیری از تغییر شکل بیشتر ستون فقرات و عضلات
- تمرکز بر حفظ قدرت، تحرک و استقلال
- آموزش تجهیزات کمکی، ارائه اصلاحات، و جلوگیری از تغییر شکل و سفتی مفاصل
- تمرینات تقویت عضلانی، دامنه حرکتی ملایم و برنامه‌های ورزشی خانگی برای کاهش سرعت عملکرد عضلانی
- ارائه آموزش‌هایی در جهت استفاده صحیح از ویلچر، بالابر و تجهیزات کمکی
- تجویز اسپلینت برای کمک به تحرک مفاصل، قدرت گرفتن و عملکرد حرکتی انگشتان
- بررسی محیط زندگی بیمار و در صورت لزوم ارائه اصلاحات برای به حداکثر رساندن سطح استقلال بیمار
- ارتباط با مراکز آموزشی برای حمایت از جوانان مبتلا در محیط‌های مدرسه و دانشگاه

کاردرمانگر همچنین در انجام کارهای روزمره مانند موارد زیر به بیمار کمک می‌کند:

- غذا خوردن
- مسواک زدن و شانه زدن موها
- حمام کردن
- لباس پوشیدن
- نوشتن

