

دیستروفی عضلانی دوشن



دیستروفی عضلانی دوشن یا DMD یک بیماری ژنتیکی نادر است. این بیماری عمدتاً مردان را مبتلا می‌کند، اما در موارد نادر می‌تواند زنان را نیز مبتلا نماید. بیماری دوشن باعث می‌شود عضلات بدن به مرور زمان ضعیف و آسیب ببینند. تغییر ژنتیکی به ارث برده شده که باعث دیستروفی عضلانی دوشن می‌گردد، جهش در ژن DMD است.

علت بیماری دوشن:

دوشن به دلیل یک جهش ژنتیکی ایجاد می‌شود که از تولید دیستروفین در بدن جلوگیری می‌کند، دیستروفین پروتئینی است که ماهیچه‌ها برای عملکرد صحیح به آن نیاز دارند. بدون دیستروفین، سلول‌های ماهیچه‌ای آسیب دیده و ضعیف می‌شوند. با گذشت زمان، کودکان مبتلا به دوشن دچار مشکلاتی در راه رفتن و تنفس می‌شوند و در نهایت عضلاتی که به آنها در تنفس کمک می‌کنند و قلب از کار می‌افتد. دوشن یک بیماری غیر قابل برگشت و پیشرونده است. در حال حاضر هیچ درمانی برای دوشن وجود ندارد.

اولین علائم و نشانه‌ها

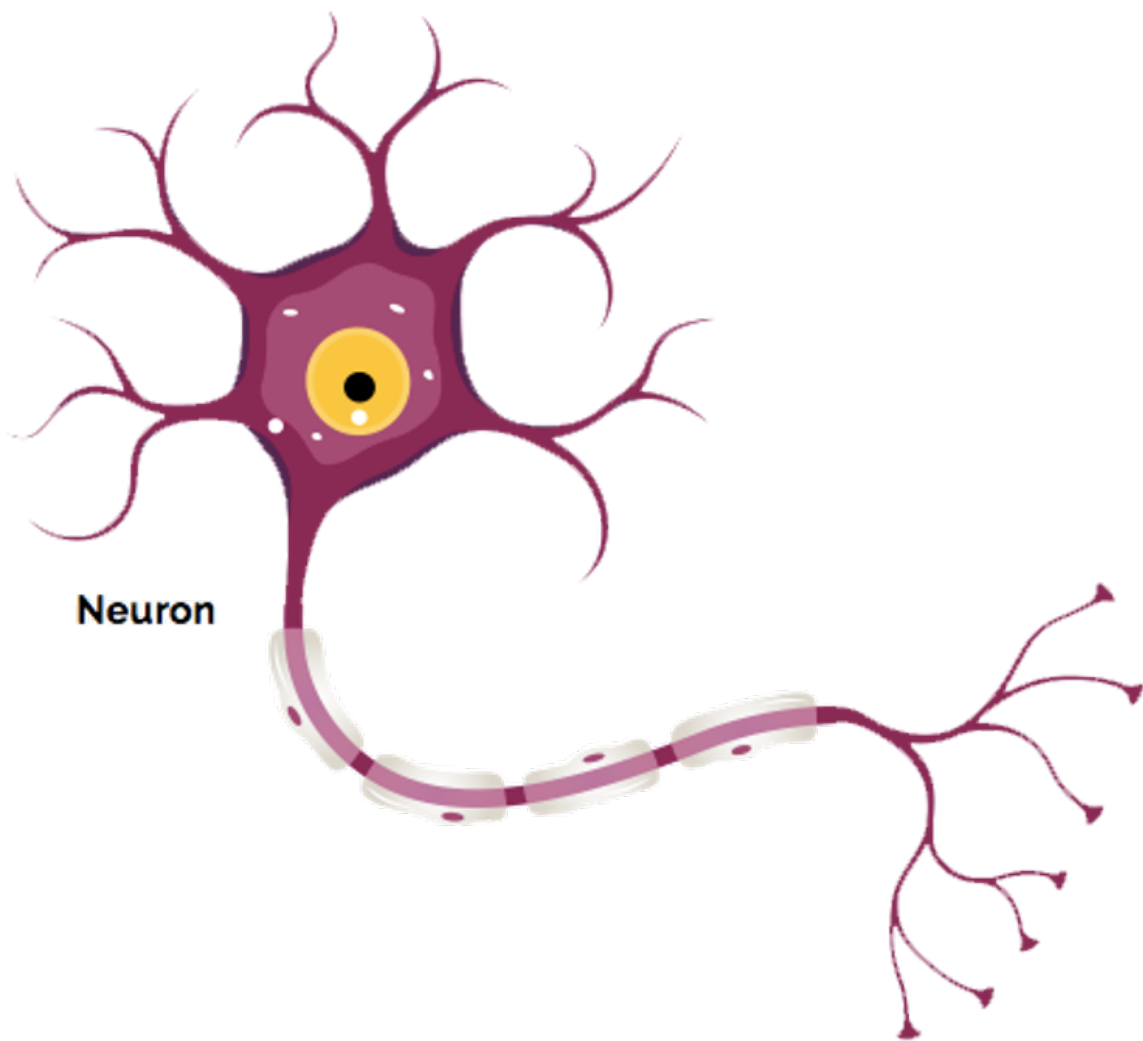
اولین علائم و نشانه‌های دوشن اغلب در حدود 2 یا 3 سالگی مشاهده می‌شود. کودکان مبتلا به دوشن ممکن است در نشستن، ایستادن یا راه رفتن کندتر باشند. بیشتر آنها به دلیل ضعف در عضلات بدن قادر به دویدن و پریدن نیستند.

علائم و نشانه های رایج دوشن عبارتند از:

- کودک تقریباً تا 18 ماهگی راه نرود
- راه رفتن روی انگشتان پا با پاهای باز
- زمین خوردن مکرر
- نیاز به کمک برای بلند شدن از روی زمین یا استفاده از بازوها برای «راه رفتن» بدن به حالت ایستاده
- خستگی
- مشکلات رفتاری و یادگیری
- صحبت کردن با تاخیر

تاثیر دوشن بر مغز

کودکان مبتلا به دوشن بیشتر در معرض بیماری هایی مانند سلامت روان، یادگیری یا اختلالات تشنج. همچنین اعتقاد بر این است که پروتئین کلیدی برای عملکرد عضلات که در دوشن وجود ندارد، دیستروفین، در رشد مغز نیز نقش دارد.



- در کودکان مبتلا به دوشن، اعتقاد بر این است که فقدان دیستروفین بر توانایی سلول های مغزی (نورو ن ها) برای اتصال صحیح و به اشتراک گذاری اطلاعات تأثیر می گذارد.
- این می تواند منجر به چالش هایی در عملکردهای مهم مغز مانند توجه، حافظه، یادگیری، گفتار و توانایی فکری گردد.
- کودکان مبتلا به دوشن بیشتر احتمال دارد به شرایطی مانند اختلال کمبود توجه/بیش فعالی (ADHD)، اختلالات طیف اوتیسم (ASD)، اختلالات یادگیری مانند نارساخوانی و اختلال وسواس فکری-اجباری (OCD) مبتلا شوند.
- علاوه بر این، فعالیت الکتریکی غیر طبیعی در مغز، کودکان مبتلا به دوشن را مستعد ابتلا به صرع (تشنج) می کند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم زویا نجفی ([آزمایشگاه ژنتیک](#))

پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک
ژنوم () .