

د یسترو فی عضلانی صورت، شانه، بازو (FSHD)



FSHD یک بیماری ژنتیکی است که منجر به ضعف ماهیچه های اسکلتی می شود. این بیماری معمولاً در اوایل نوجوانی با آسیب ماهیچه ها در صورت (facio)، شانه ها (scapula)، بازوها (humerus)، پاها یا هسته بدن شروع می شود و می تواند به همه ی ماهیچه ها گسترش یابد. بیش از 70 درصد افراد مبتلا به FSHD دردهای ناتوان کننده و خستگی را تجربه کرده و در حدود 20 درصد از آنها در سن 50 سالگی به ویلچر نیاز پیدا می کنند. هرچند درمان موثری برای این بیماری وجود ندارد اما همواره امید هست.

چه کسانی در معرض این بیماری قرار دارند

تخمین زده می شود که از هر 8000 نفر یک نفر یا به طور کلی 870000 نفر در کل دنیا به این بیماری مبتلا هستند. FSHD مردها، زن ها و بچه از هر نژاد و قومیت را درگیر می کند. در حدود 10 درصد از علائم این بیماری قبل از سن 10 سالگی گسترش می یابد. این بیماری ارثی بوده و می تواند تعداد زیادی از افراد یک خانواده را از میان نسل ها درگیر کند. البته 30 درصد از افراد مبتلا در خانواده هایی بدون سابقه قبلی وجود دارند و هیچ فرد یا خانواده ای از این بیماری در امان نیست.

علائم FSHD

دیستروفی های عضلانی از طریق ضعف عضلات اسکلتی پیشرونده، تحلیل اجزا فیزیکی ماهیچه ها و مرگ سلول ها و بافت ماهیچه ایی شناخته می شود. FSHD هر دو جنس مونث و مذکر را با علائمی که اغلب در دوران نوجوانی و اوایل جوانی قابل توجه می شود تحت تاثیر قرار می دهد. در حدود 5 درصد از علائم قبل از سن 10 سالگی نمود پیدا می کند، در حالی که بزرگسالانی وجود دارند که علائمی بسیار ملایم و خفیف داشته و اصولا از ابتلا خود به این بیماری اطلاعی ندارند. این بیماری از این بابت FSHD نامیده شده چرا که تحلیل عضلانی معمولا در صورت، شانه و بازو قابل توجه است اما نواحی دیگر مثل هسته شکمی، کمر بند ران و پاها نیز تحت تاثیر قرار می گیرند. ضعف ماهیچه ها معمولا بصورت نامتقارن اتفاق می افتد برای مثال یک بازو یا یک پا درگیر می شوند.



برخی علائم بیماری ممکن است سال ها قبل از تشخیص پزشک ظاهر شود. این علائم (البته نه همیشه) شامل:

- ناتوانی در سوت زدن.
- ناتوانی در نوشیدن با نی.

- چشمانی که در هنگام خواب کاملاً بسته نمی شوند.
- مشکل در نشستن و کشش.
- تیغه های شانه بیرون زده است.
- مشکل بالا بردن بازو از ارتفاع شانه.
- ضعف در دستها و انگشتان.
- افتادن پا (ضعف در خم شدن پشت پا).
- ضعف در عضلات پایین شکمی (شکم باردار).
- تحلیل عضلات قفسه سینه.
- ستون فقرات منحنی.
- خستگی مزمن.
- درد (اغلب شدید) در 70 درصد از بیماران گزارش شده است.

علت ژنتیکی

بیماری FSHD به دو مکانیسم متفاوت ژنتیکی ارتباط داده شده است. رایج ترین نوع آن که در 95 درصد بیماران یافت می شود FSHD نوع یک یا FSHD1 نامیده می شود. 5 درصد باقی مانده FSHD نوع 2 یا FSHD2 نامیده می شود، و در حدود 80 درصد این موارد با موتاسیون هایی در یک ژن به نام SMCHD1 پیوند خورده اند. در حدود 1 درصد هم وجود دارند که هنوز علت ژنتیکی آنها مشخص نشده و به عنوان FSHD3 شناخته می شوند و موضوع فعالی برای تحقیقات هستند.

آزمایش ژنتیک

دکتر شما می تواند برای FSHD ، آزمایش ژنتیک تجویز کند.

قبل از رفتن به دنبال آزمایش، با یک مشاور ژنتیک مشورت کنید تا مطمئن شوید که شما روند کار را کاملاً درک می کنید، و در نظر داشته باشید که شما و خانواده تان چگونه با اطلاعات حاصل از آزمایش ژنتیک برخورد خواهید کرد.

آزمایش ژنتیک برای FSHD دو نوع دارد: نوع 1 و نوع 2

اگر شما خانواده ای دارید که پیش از این مورد آزمایش قرار گرفته اند و نوع FSHD آنها مشخص شده است، شما تنها نیاز دارید که برای همان نوع آزمایش شوید. اما اگر خانواده ای دارید که مورد آزمایش قرار نگرفته اند، شما ابتدا باید برای نوع 1 آزمایش شوید. زیرا حدود 95 درصد موارد نوع 1 هستند. اگر آزمایش شما برای نوع 1 منفی بود شما باید در مورد FSHD نوع 2 و یا برای طیف گسترده تری از

شرایط عصبی-عضلانی بررسی شوید.

علی رغم نبود دارو و درمان پزشکی موثر برای FSHD، علائم بیماری می تواند مدیریت، قابل تحمل و خفیف شود. برخورد موثر با FSHD نیازمند همکاری تیمی می باشد. تیم پزشکی باید شامل متخصص های مختلف باشد (از جمله عصب شناس ها و شنوایی سنج ها تا متخصص های طب فیزیکی و کاردرمانی) تا با توجه به تجربه ای که دارند به بیماران FSHD و بیماران با دیگر دیستروفی های عضلانی کمک کنند.

نکته:

این نکته حائز اهمیت است که به خاطر داشته باشید برای مدیریت FSHD باید تحت مراقبت های پزشکی باشید. داشتن یک خط ارتباطی با مراقبان پزشکی امری ضروری است. نه تنها علائم بیماری بلکه اطلاعاتی در رابطه با شغل، سبک زندگی، رژیم غذایی، استرس ها، محیط زندگی، داروها و ورزش های خود را با آنها در میان بگذارید. FSHD نوعی دیستروفی عضلانی است که اغلب در افراد بالغ وجود دارد. اما تعداد افرادی که با این بیماری زندگی می کنند زیاد نیستند.

شما ممکن است تنها بیمار FSHD باشید که پزشکتان تا به حال ویزیت کرده است. از این رو شاید ارزشش را داشته باشد که برای ملاقات با یک متخصص در زمینه ی FSHD به جای دیگری سفر کنید. هر شخص با شخص دیگر متفاوت است و هیچ کسی نمی تواند در این زمینه به شما توصیه ی خاصی بکند. همه ی بیماران FSHD این حق را دارند که در رابطه با مدیریت بیماریشان خودشان تصمیم نهایی را بگیرند.

تهیه و ترجمه توسط : شیرین خدابخشیان - پگاه صالحیان)
آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک (