

دیستروفی عضلانی لیمب-گیردل



دیستروفی عضلانی لیمب-گیردل با اسامی دیستروفی عضلانی لگنی، دیستروفی عضلانی پروکسیمال هم شناخته می شود. و نوعی اختلال ژنتیکی پیشرونده ی نادر است که با از دست دادن و ضعف عضلات ران و شانه ها (نواحی لیمب-گیردل) بروز پیدا می کند.

ضعف عضلات و آتروفی پیشرونده است. و ممکن است به سمت عضلات بدن نیز پیشروی کند. دسته بندی بسیار متنوعی براساس تغییرات غیرنرمال، موتاسیون ژن های خاص در این بیماری وجود دارد.

سن شروع، شدت بیماری و پیشرفت علائم ممکن است از فردی به فرد دیگر حتی در میان افراد یک خانواده بسیار متنوع باشد. برخی از افراد ممکن است درگیر با فرم های ملایم با پیشروی آهسته شوند. بقیه ممکن است درگیر فرم های پیشرونده سریع که باعث ناتوانی های شدید می شود، گردند.

معرفی

کلمه دیستروفی عضلانی لیمب-گیردل چندین اختلال را در بر می گیرد. این اختلالات می تواند با آنالیز ژنتیکی و پروتئینی مشخص شود. فرم های متنوعی از این بیماری ممکن است با الگوی توارثی اتوزومال غالب یا مغلوب به ارث برسد.

این بیماری با الگوی اتوزومال غالب در گروه یک ((LGMD1 که شامل 8 زیرگروه از A تا H و اتوزومال مغلوب که در گروه 2 LGMD2)) با 17

زیرگروه از A تا Q می باشد، دسته بندی می شوند.

علائم و نشانه ها

اگرچه نشانگان مهم در انواع اصلی این بیماری بروز پیدا می کند، سن بروز و شدت و پیشرفت علائم در ارتباط با LGMD ممکن است از فردی به فرد دیگر متفاوت باشد.

در بعضی از موارد این بیماری ممکن است در دوران بلوغ با نشانه های ملایم و پیشروی آهسته اتفاق بیفتد.

ممکن است در اوایل دوران کودکی و با ناتوانی شدید اولیه مانند مشکل در راه رفتن و از پله بالا و پایین رفتن ایجاد گردد.

در بعضی موارد خاص این بیماری، ضعف عضلات قلب را با عنوان کاردیومیوپاتی گزارش شده است.

[کاردیومیوپاتی](#) یک بیماری پیشرونده است. ممکن است منجر به اختلال عملکرد قلب در پمپاژ خون، خستگی، ضربان نامنظم قلب (آریتمی) و به طور بالقوه ، نارسایی قلبی گردد.

عضلات سیستم تنفسی ممکن است در بعضی موارد دچار مشکل گردند و باعث مشکل در بلع، اختلال در گفتار و تنفس گردد. مشکلات تنفسی ممکن است در بعضی افراد به طور سریعی پیشرونده باشد.



تشخیص

برای این بیماری تشخیص دقیق بسیار با اهمیت است. زیرا بیمار و اعضای خانواده مشاوره های متناسب با تشخیص، دریافت می کنند. تشخیص این بیماری براساس ارزیابی کلینیکال، سابقه فرد، تشخیص علائم خاص مانند گسترش و پیشرفت ضعف و آتروفی عضلانی در بخش های بدن، انجام تست الکترومیوگرافی برای ارزیابی سلامت عضلات و اعصاب، آزمایشات اختصاصی خون، تست های ژنتیکی مولکولی ارزیابی می شود.

آزمایشات خون ممکن است سطح افزایش یافته ای از کراتین کیناز را نشان کند. آنزیمی که اغلب در سطح بالا زمانی که عضلات دچار آسیب می شوند، دیده می شود. سطح کراتین کیناز در تیپ های اتوزومال مغلوب بسیار بالاتر از اتوزومال غالب گزارش شده است.

افزایش در سطح کراتین کیناز می تواند نشان دهد که عضلات آسیب دیده است. ولی نمی تواند تایید کند که فرد دچار این بیماری شده است یا نه. در بعضی موارد، یک سری از تست ها می توانند بروی نمونه های بیوپسی عضلات انجام شوند که حضور و سطوح پروتئین های عضلات را در سلول های عضلانی نشان می دهد.

تکنیک ها

از تکنیک های متنوع مانند رنگ آمیزی ایمنولوژی، ایمنوفلورسنس یا ایمنوبلات برای این هدف بهره می برند. با تست های ژنتیکی مولکولی

DNA فرد را مورد ارزیابی قرار می دهند و روش بسیار با ارزشی برای تشخیص تخصصی موتاسیون های این بیماری می باشد.

درمان

در حال حاضر هیچ درمانی برای این بیماری وجود ندارد. درمان براساس علائم اختصاصی هر فرد انتخاب می شود و گزینه های درمان اختصاصی ممکن است شامل درمان فیزیکی برای بهبود وضعیت ضعف عضلات و پیشگیری از انقباضات می باشد. استفاده از ابزارهایی مانند واکر، عصا و ویلچیر برای حرکت فرد کمک کننده است. جراحی در درمان اختلالات اسکلتی مانند اسکولیوز و پیگیری منظم سیستم قلبی و تنفسی برای بهبود وضعیت فرد حائز اهمیت است. مشاوره ژنتیک ممکن است برای افراد درگیر و اعضای خانواده آن مفید باشد.

تهیه و ترجمه توسط : خانم شراره سلمانی زاده ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک ژنوم](#)).