



نگاهی گذرا بر بیماری آتروفی عضلانی با منشأ نخاعی

ایرج رشوادی / کارشناس بازتوانی حسی حرکتی آذربایجان شرقی

سخن آغازین

در جهانی که انسان سالم به سختی قادر به حل مشکلات و پیچیدگی‌های محیط زندگی و حتی مسایل شخصی خود می‌باشد بیماری "اسپینال ماسکولار آتروفی"^۱ به راستی یک تراژدی است. به خوبی می‌توان تصور نمود فردی که گرفتار نقص جسمانی است، در جامعه امروزی ما چه موقعیتی خواهد داشت. بیماری "اسپینال ماسکولار آتروفی" علاوه بر مسایل عدیده‌ای که برای خود فرد مبتلا ایجاد می‌کند، خانواده‌ی وی را نیز به گونه‌ی عمیق و گسترده‌ای درگیر پیامدهای سوء ناشی از خود می‌سازد. به طوری که اگر بگوییم در پس هر کودک معلول خانواده‌ی معلولی نیز وجود دارد؛ سخنی به اغراق نگفته‌ایم. اعضای خانواده‌ی یک کودک مبتلا به اسپینال ماسکولار آتروفی همواره در معرض مشکلات و مسایل بی‌شماری قرار دارند. شاید اگر یک بررسی ساده بر روی اطرافیان و خانواده‌های این کودکان انجام گیرد؛ استرس، اضطراب، تعارضات درونی و

افسردگی‌های عمیق؛ یافته‌هایی رایج باشند. قسمت قابل توجهی از این کشمکش‌های روانی، از فقدان یا نقصان میزان آگاهی بستگان و اطرافیان بیمار پیرامون بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی ناشی می‌شود، چرا که هر چقدر این میزان آگاهی و اطلاعات بیشتر، ژرف تر و گسترده تر باشد؛ از نظر روانی راحت تر با این مساله روبه رو می‌گردند. در نتیجه بدین توانایی دست می‌یابند تا وضعیت موجود را به شیوه‌ای عقلانی پذیرش نمایند که همین امر می‌تواند به ایشان کمک کند تا در مواجهه با بیماری روشی منطقی و مناسب در پیش گیرند.

در زمینه بیماری "اس.ام.آ."^۲ کتاب‌ها و مقاله‌های فراوانی نوشته یا ترجمه شده که متأسفانه اغلب آنها کاملاً تخصصی می‌باشند به طوری که آنچنان که باید و شاید برای همه بویژه معلمان و والدین کودکان مبتلا به این عارضه قابل استفاده نمی‌باشند. بر این اساس در این مقاله نهایت سعی بر این بوده تا در حد توان از به کار بردن واژه‌ها و اصطلاحات

بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی

از نظر آماری به طور تقریبی از هر ۱۰۰۰۰ نوزادی که زنده متولد می‌شوند یک نوزاد به این بیماری مبتلا می‌باشد که پس از مدتی (بعد از ۲-۳ سالگی) علائم آن را بروز می‌دهد. این بیماری جزو گروهی از بیماری‌ها طبقه بندی می‌شود که اصطلاحاً دیستروفی عضلانی^۷ نامیده می‌شوند. در این بیماری نرون‌های حرکتی در قسمت شاخ قدامی^۸ نخاع بتدریج تخریب می‌شوند. نرون‌های موجود در شاخ قدامی نخاع وظیفه دارند تا ایمپالس‌های (پیام‌های عصبی) صادر شده از سوی مغز را به راه‌های عصبی که به عضلات می‌رسند، انتقال دهند. هر نوع اختلالی در این بخش سبب

از نظر آماری به طور تقریبی از هر

۱۰۰۰۰ نوزادی که زنده متولد می‌شوند

یک نوزاد به این بیماری مبتلا می‌باشد که

پس از مدتی (بعد از ۲-۳ سالگی) علائم

آن را بروز می‌دهد

بیماری "اسپینال ماسکولار آتروفی" از

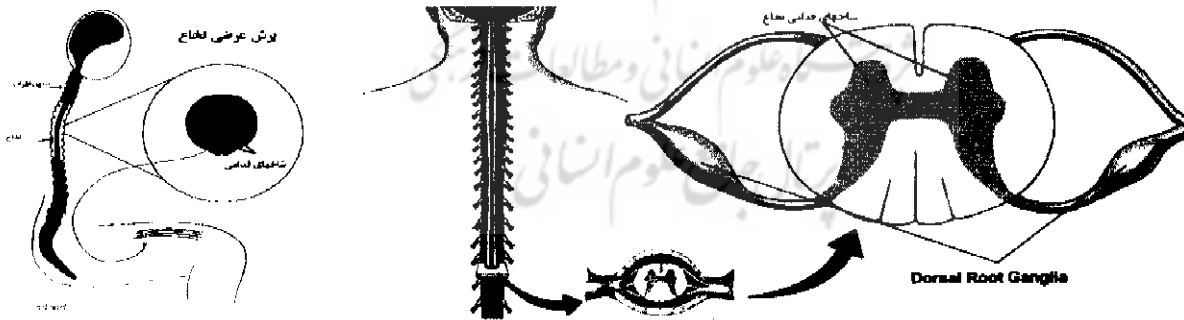
جمله بیماری‌هایی است که با تاثیر بر

نرون‌های عصبی نخاع، سبب ناتوانی و

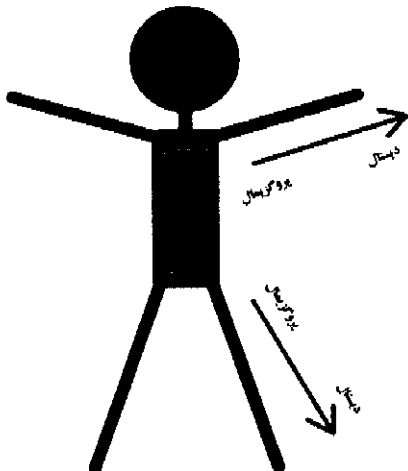
معلولیت تدریجی فرد مبتلا می‌شود

تخصصی خودداری گردد.

بیماری "اسپینال ماسکولار آتروفی" از جمله بیماری‌هایی است که با تاثیر بر نرون‌های^۳ عصبی نخاع، سبب ناتوانی و معلولیت تدریجی فرد مبتلا می‌شود.^۹ ماهیت این بیماری چیست؟ و چگونه اختلالی که در سلول‌های عصبی رخ می‌دهد می‌تواند باعث ناتوانی در ماهیچه‌های بیمار گردند؟ کدام یک از ماهیچه‌های بدن در این بیماری دچار مشکل می‌شوند؟ نحوه انتقال این بیماری چگونه است؟ و چه درمان‌هایی برای این بیماری وجود دارد؟^{۱۰} مسایلی هستند که سعی شده در این مقاله به آنها پرداخته شود. لازم به توضیح است که مطالب اصلی این نوشته برگرفته از مقاله‌ای به زبان انگلیسی تحت عنوان



تصویر شماره ۱

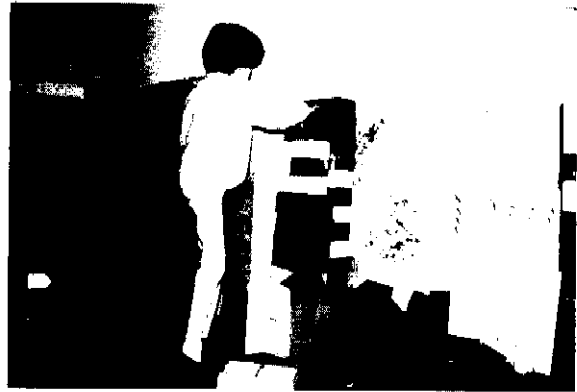


نوزاد مبتلا به اسپینال ماسکولار آتروفی نوشته

توان پزشکی می‌باشد. اسپینال ماسکولار آتروفی

شهر دالاس آمریکا می‌باشد.

عصبی آسیب دیده باشند ماهیچه‌ها هیچ پیامی دریافت نمی‌کنند. بنابراین نه انقباضی صورت می‌پذیرد (تصویر ۳) و نه حرکتی انجام می‌شود. و چنان‌چه عضله‌ای برای مدتی طولانی فعالیت نداشته باشد بتدریج آتروفی^{۱۱} شده و در بلند مدت کاملاً از کار می‌افتد. در بیماری اسپینال ماسکولار



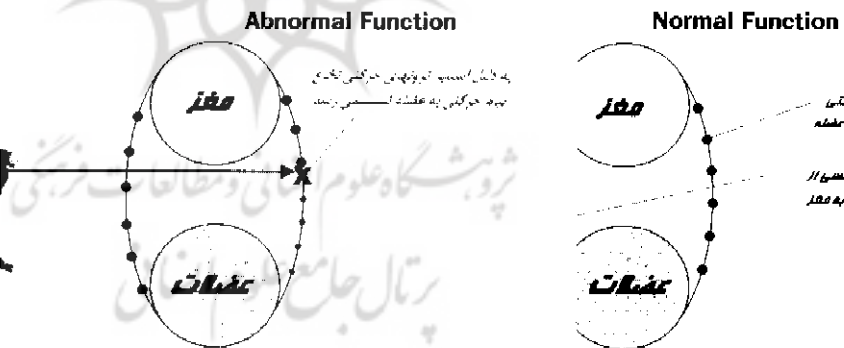
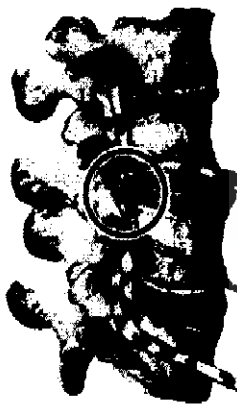
بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی مصری نبوده و از نوع بیماری‌های ارثی است

آتروفی نرون‌های موجود در شاخ قدامی نخاع آسیب می‌بینند.

بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی مصری نبوده و از نوع بیماری‌های ارثی است و از ژن معیوبی که بر روی کروموزوم شماره پنج (۷) قرار دارد ناشی می‌شود، این بیماری در بیشتر موارد به طور اتوزوم مغلوب می‌باشد.

می‌گردد تا در ارتباط موجود بین مغز و عضلات اختلال ایجاد شود. این بیماری عضلات ارادی بدن را در نواحی بازوها، پاها، گردن تحت تاثیر قرار می‌دهد و بر عضلات غیر ارادی مثل عضله قلب، روده، مثانه و... تاثیری ندارد. در این عارضه اغلب عضلات ارادی نواحی پروگزیمال^۹ بیشتر از نواحی دیستال^{۱۰} که دچار مشکل می‌شوند (به تصاویر ۱ و ۲ توجه کنید).

در سیستم عصبی انسان نرون‌های حرکتی پیام‌ها را از



تصویر شماره ۳

یعنی بیماری هنگامی اتفاق می‌افتد که هم از پدر و هم از مادر ژن مربوطه به کودک منتقل شده باشد فقط در این حالت است که بیماری بروز می‌نماید. چنان‌چه کودک فقط یک ژن - این بیماری - را دریافت نموده باشد و ژن دیگر سالم باشد کودک حامل و ناقل ژن بیماری خواهد بود اما مبتلا به آن نخواهد شد. (تصویر شماره ۴) و در صورتی که این کودک

مغز به ماهیچه می‌رسانند، بدین ترتیب که فرمان و پیام عصبی از مراکز مغز صادر گردیده از راه‌های نزولی نخاع و از طریق شاخ قدامی نخاع و پس از آن بوسیله ریشه‌های عصبی که از نخاع خارج می‌شوند به عضلات می‌رسد، در نتیجه متناسب با فرمان صادره یک یا چند عضله منقبض شده و حرکت لازم صورت می‌پذیرد. اما هنگامی که نرون‌های

در آینده با فرد دیگری که او نیز حامل ژن بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی باشد ازدواج نماید این احتمال وجود دارد در فرزندان ایشان این بیماری بروز نماید. به همین دلیل؛ هر فردی که با بیمار نسبت دارد و یا احتمال می دهد که برای ناقل بودن ژن بیماری از ریسک بالایی برخوردار می باشد؛ لازم است قبل از ازدواج به یک مشاور ژنتیک مراجعه نماید و در صورت نیاز، آزمایش مربوطه بر روی وی صورت پذیرد. آزمایش فوق توسط متخصصان علم ژنتیک انجام می گیرد و آزمایش جدیدی است؛ که می توان به کمک آن تعیین کرد آیا فرد حامل ژن بیماری می باشد یا خیر؟ اما متأسفانه آزمایش مذکور بسیار هزینه بر بوده و نیاز به تجهیزات تخصصی، لوازم و آزمایشگاه ویژه دارد و به همین علت در دسترس همه قرار ندارد.

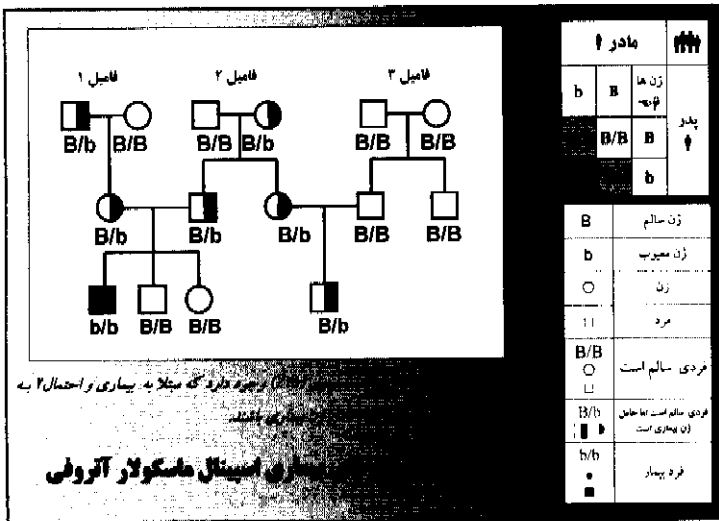
بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی با توجه به شدت، سن شروع و سرعت پیشرفت آن به چهار گونه تقسیم می شود:

- **تیپ I:** از انواع دیگر بیماری جدی تر و وخیم تر بوده معمولاً قبل از ۶ ماهگی علائم آن بروز می یابد و خیلی سریع گسترش یافته تا دو سالگی منجر به مرگ می گردد. کودکان مبتلا به این نوع از نظر رشد حرکتی نمی توانند به نشستن مستقل برسند.

- **تیپ II:** مابین ۶ تا ۱۸ ماهگی علائم آن آغاز شده و به کندی گسترش می یابد. افراد مبتلا به این نوع از بیماری می توانند بنشینند و حتی با کمک دیگران راه بروند. اما معمولاً از صندلی چرخدار (ویلچر) استفاده می نمایند.

- **تیپ III:** قبل از ۱۵ ماهگی شروع شده و سیر گسترش و پیشرفت آن کندتر از انواع قبلی است.

- **تیپ IV:** این نوع از بیماری بزرگسالان را متأثر می نماید. مبتلایان به آن، نسبت به انواع قبلی از حداکثر عمر (تقریباً معادل یک عمر طبیعی) برخوردار هستند.



علائم این بیماری عبارتند از:

- آتروفی (زوال) تدریجی، شلی، نرمی و یا سفتی بیش از اندازه عضلات،

- تأخیر در کسب مراحل رشد حرکتی، (به تصویر شماره ۵ مراجعه شود)^{۱۲}

- پسروی در مراحل رشد حرکتی و از دست دادن مهارت های حرکتی که قبلاً کسب شده، (مثلاً قبلاً کودکی می توانسته بنشیند، اما پس از ظهور علائم بیماری بتدریج

بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی با

توجه به شدت، سن شروع و سرعت

پیشرفت آن به چهار گونه تقسیم می شود

این توانایی را از دست می دهد)

- ناتوانی در یادگیری حرکات؛ حرکاتی همچون

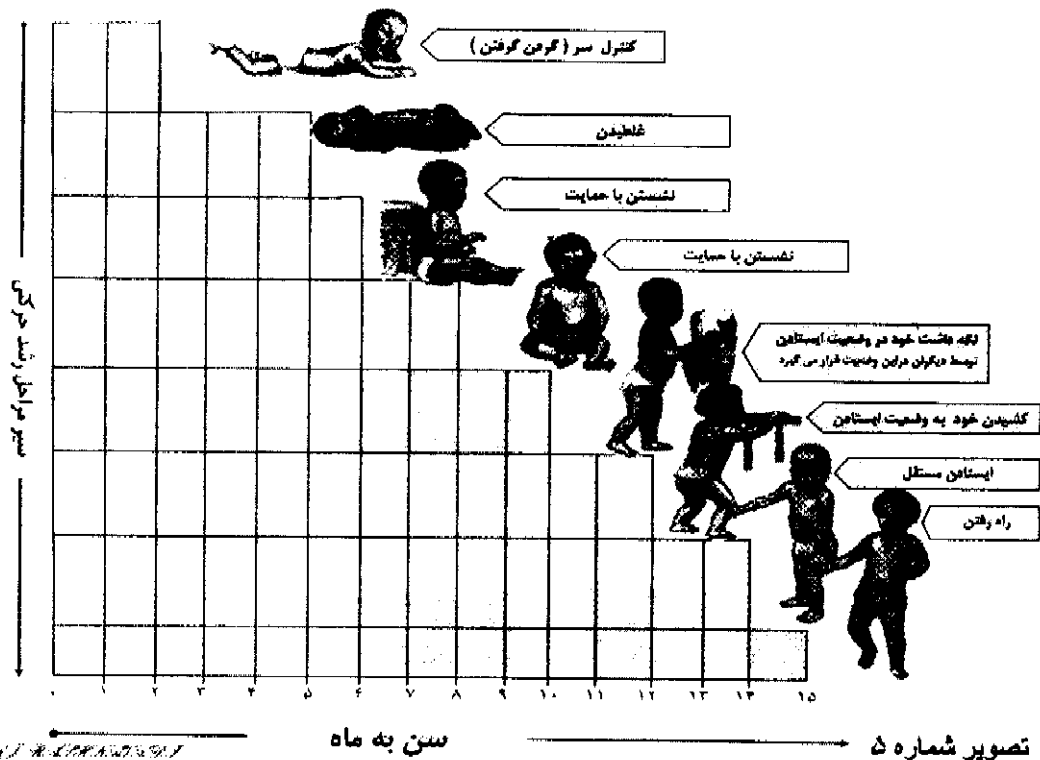
نشستن، ایستادن، راه رفتن و ...،

- تکرار مشکلات تنفسی و اختلال در بلعیدن.

با مشاهده علائم فوق لازم است والدین، کودک خود را

نزد پزشک ببرند. در اینجا می باید این نکته را یادآور شد که

هر کودکی که دارای این علائم باشد، لزوماً مبتلا به بیماری



تصویر شماره ۵ سن به ماه

درمان بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی

با وجود اینکه پژوهش‌های قابل توجهی در زمینه درمان این بیماری انجام گرفته اما در حال حاضر برای آن درمان قطعی وجود ندارد و کارهایی که برای مبتلایان انجام می‌گیرد مبتنی بر درمان علامتی^{۱۳} است و در درجه اول رفع مشکلات تنفسی بیمار جنبه حیاتی دارد. ضعف و آتروفی عضلات در ناحیه قفسه سینه و گلو سبب بروز درد، کاهش

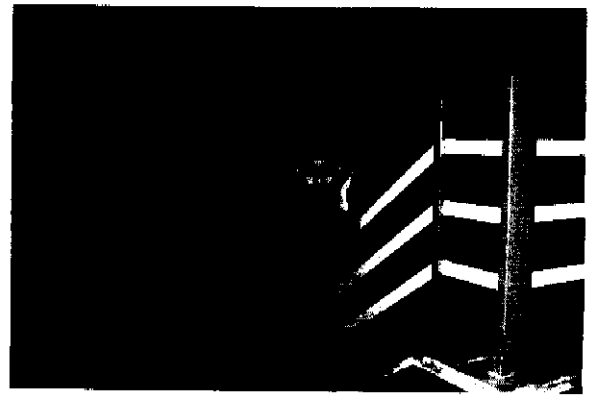
با وجود اینکه پژوهش‌های قابل توجهی در زمینه درمان این بیماری انجام گرفته اما در حال حاضر برای آن درمان قطعی وجود ندارد

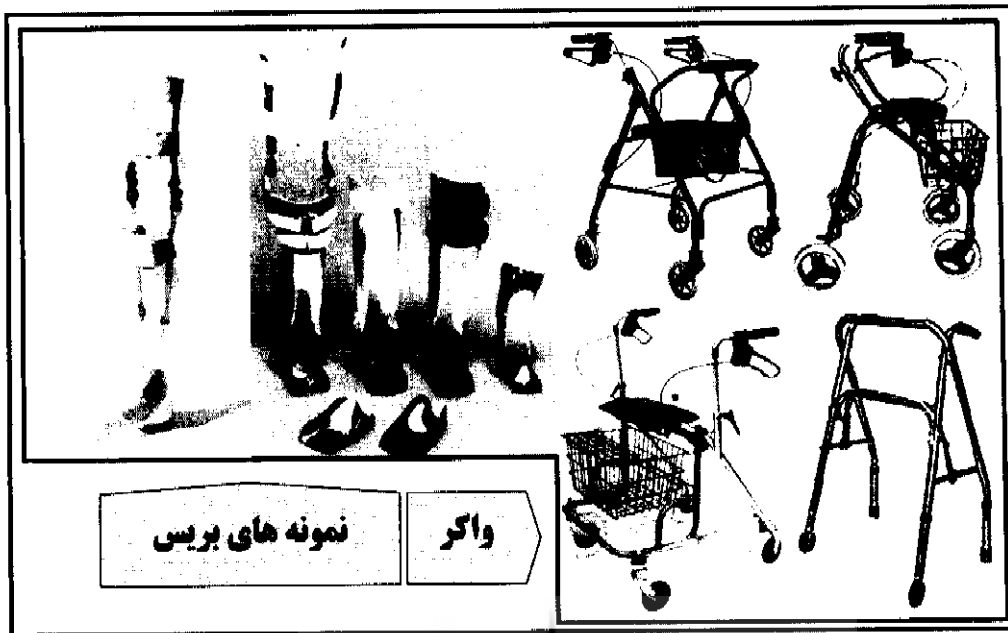
حجم حیاتی ریه‌ها^{۱۴} و اشکالات تنفسی می‌گردد که در صورت تداوم می‌تواند منجر به التهاب بافت شش‌ها، عفونت‌های ریوی و پنومونی^{۱۵} شود.

توان بخشی

اقدام و درمان توان بخشی از قبیل کاردرمانی، فیزیوتراپی و گفتاردرمانی نیز می‌تواند برای این بیماران مفید باشد. در مورد کودکانی که قادر به راه رفتن نیستند (بسته به شدت بیماری) کارشناس فیزیوتراپی می‌تواند با استفاده از بریس،

اسپینال ماسکولار آتروفی نیست، اما ممکن است علائم نشانه اختلال‌های دیگری باشند که غالباً به سهولت قابل درمانند. به هر حال در صورت مشاهده آنها بهتر است کودک، به وسیله یک پزشک دقیقاً معاینه شود. ممکن است پزشک صلاح بداند جهت تشخیص قطعی کودک را به بیمارستان‌ها، کلینیک‌ها و یا مراکز خاص بیماری‌های عضلانی - عصبی ارجاع دهد. چرا که در این مراکز درمانی امکان انجام آزمایش‌های تخصصی وجود دارد. آزمایش‌هایی از قبیل: " بررسی آنزیم‌های عضلانی، اندازه گیری سرعت هدایت عصبی، نمونه برداری از بافت عضلانی و هر آزمایشی که بتواند به یافتن ژن بیماری کمک کند".





نمونه های بریس

واکر

تصویر شماره ۶

قیچی کردن، استفاده از سوزن و... از عوارض دیگر بیماری اختلال در "فعالیت های روزمره زندگی" ^{۱۷} بیمار است؛ که کاردرمانگر در این رابطه بهتر از هر متخصص دیگری می تواند آموزش های لازم را به بیمار بدهد و وسایل و محیط زندگی وی را با میزان توانایی های باقیمانده بیمار، مناسب سازی نماید. در کل مجموعه اقدامات کاردرمانگر در این راستا می باشد تا علی رغم تمام ناتوانی های فرد بیمار به وی کمک کند تا در انجام فعالیت های روزمره و مراقبت از خود حداکثر استقلال را داشته باشد.

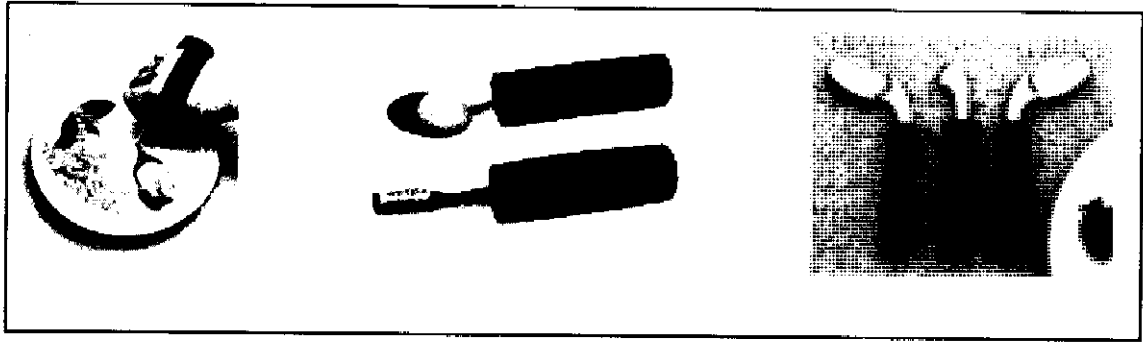
اغلب کودکان مبتلا به بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی از بهره هوشی عادی یا بالایی برخوردار بوده و معمولاً رشد گفتاری آنان طبیعی است. اما ممکن است به سبب بیماری در عمل بلعیدن و جویدن اختلال ایجاد گردد و در نتیجه غذا خوردن کودک با مشکل مواجه شود. در این صورت گفتار درمانگر باید کودک را ببیند.

اقدامات توان بخشی که برای بیماران مبتلا به اسپینال ماسکولار آتروفی انجام می پذیرد باید به صورت بوده، چرا

واکر و یا دیگر وسایل کمکی، راه رفتن را به کودک بیاموزد. با توجه به اینکه در این بیماری بازوهای فرد بیمار دچار ضعف می باشند؛ معمولاً باید از ویلچر الکتریکی استفاده شود. در رابطه با نحوه استفاده از ویلچر، سوار شدن و خارج شدن از آن، کارشناس فیزیوتراپی می تواند راهنمایی های لازم را به بیمار و اطرفیان وی بدهد.

چنانچه به سبب بیماری، حرکات ظریف دست دچار اختلال شده باشند، اقداماتی که توسط "کاردرمانگر" ^{۱۸} انجام می گیرد جهت بازتوانی و آموختن مجدد این حرکات می تواند خیلی موثر باشد. در بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی ممکن است عضلات ظریف دست دچار عوارض ناشی از بیماری شوند. این عضلات، عضلاتی هستند که در انجام فعالیت های ظریف دست نقش اساسی دارند. فعالیت هایی نظیر نگهداشتن مداد یا خودکار، کار با رایانه،

اغلب کودکان مبتلا به بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی از بهره هوشی عادی یا بالایی برخوردار بوده و معمولاً رشد گفتاری آنان طبیعی است



تصویر شماره ۷ - برخی از وسایل غذاخوردن که با توانایی بیماران مناسب سازی شده اند^{۱۸}

اطرافیان کودکان مبتلا به این بیماری با آن مواجه هستند عدم تشخیص به موقع بیماری به ویژه در مورد مبتلایان به تیپ سوم؛ می باشد. چرا که در مورد تیپ های I و II سیر پیشرفت بیماری چنان سریع است که در طی چند ماه اولیه معمولا علایم افتراقی آن نمایان می شود. اما در نوع سوم بدلیل این که سیر پیشرفت بیماری تا حدودی کند است و همچنین بدلیل عدم دسترسی عموم مردم به مراکز مشاوره و آزمایشگاه های خاص ژنتیکی این احتمال می رود که بیماری

که لازم است در روند درمان این بیماران متخصصان مغز و اعصاب، طب توان بخشی، جراح ارتوپد، ارتوپد فنی، فیزیوتراپی، کاردرمانی و گفتاردرمانی همکاری داشته باشند.

سخن آخر

بیماری اسپینال ماسکولار آتروفی با تخریب سلول های عصبی واقع در شاخ قدامی نخاع که وظیفه رساندن پیام های حرکتی از مغز به عضلات را دارند، سبب آتروفی تدریجی عضلات شده و منجر به ناتوانی حرکتی فرد مبتلا می شود. این بیماری از جمله بیماری هایی است که سرانجام منجر به معلولیت جسمانی و در پی آن محدودیت بیمار در تمام زمینه های تحصیلی، اجتماعی و... می شود. با توجه به اینکه این بیماری سیر پیشرونده داشته و تاکنون درمان قطعی برای آن یافت نشده، تنها کاری که می توان برای اینگونه بیماران انجام داد؛ کند کردن سیر بیماری از طریق اقدامات پزشکی و توان بخشی است. بویژه خدمات و درمان های توان بخشی می توانند کمک کنند تا فرد بیمار توانایی های حرکتی خود را دیرتر از دست داده و در انجام فعالیت های روزمره زندگی اش، از باقیمانده توانایی هاش حداکثر استفاده را بنماید. همچنین با تغییراتی ساده در محیط زندگی کودک^[۱] می توان وابستگی کودک^[۲] به افراد دیگر را به حداقل رساند. در کشور ما یکی از مشکلات اساسی که خانواده و



دست رفته باشد. بعلاوه فرایند توان بخشی در این بیماری بیشتر از آنکه نقش درمان کننده داشته باشد، نقش پیشگیری کننده دارد.

غلط و دیر تشخیص داده شود. این امر موجب می گردد تا کودکان هنگامی به متخصصان توان بخشی ارجاع گردد که خیلی از عضلاتش دچار آتروفی، بسیاری از توانایی های حرکتی وی مختل و یا فرصت طلایی آموزش حرکات از زیر نویس ها:

1. Spinal Muscular Atrophy

2. S.MA <--- Spinal Muscular Atrophy "می باشد. اس.ام.آ. مخفف واژه "اسپینال ماسکولار آتروفی" می باشد.

3. به سلول عصبی نرون اطلاق می شود.

4. Spinal Muscular Atrophy - Questions about

5. cy. j. Hitzfelder

6. Easter Seals

7. Dystrophies Muscular

خانم دکتر هیتز فلدر بیماری S.MA را جزو گروه دیستروفی های عضلانی دانسته در حالی جناب آقای دکتر اکبر سلطان زاده در کتاب "بیماری های مغز و اعصاب و عضلات" این بیماری را جزو بیماری های (Motor Neuron Disease e <-- M.N.D) بیماری های پیشرونده نرون های حرکتی بدون اختلال حسی) دانسته اند.

8. Spinal Anterior Horn

9. منظور از نواحی پروگزیمال نواحی است که به ریشه اندام نزدیک تر هستند. برای مثال در اندام فوقانی انسان عضلات شانه پروگزیمال محسوب می شوند.

10. منظور از نواحی پروگزیمال نواحی است که به انتهای اندام نزدیک تر هستند. برای مثال در اندام فوقانی انسان عضلات انگشتان دیستانال محسوب می شوند.

11. آتروفی شدن یعنی تحلیل رفتن؛ به عنوان مثال هنگامی که دست دچار شکستگی استخوان شد و گچ گرفته می شود پس بهبودی و باز کردن گچ می بینیم از دست دیگر لاغر تر شده که دلیل آن اینست در طول مدت زمانی که آن دست در گچ بوده به سبب عدم فعالیت، عضلاتش دچار آتروفی شده اند. البته در این مورد با فعالیت مجدد دست این حالت برطرف می گردد.

12. محتوای تصویر شماره 5 از صفحات 44 الی 92 کتاب "365 روز اول زندگی کودکان" نوشته پروفیسور دکتر تئودر هیل بزورگه، ترجمه دکتر پروانه کریم زاده، گرفته شده.

13. Therapy Symptoms

منظور درمان علائم بالینی و ظاهری بیماری است. برای مثال در فرد دچار سرماخوردگی داروی تب بر استفاده می شود. در حالیکه علت اصلی بیماری ویروس سرماخوردگی موجود در بدن می باشد. کاهش تب علائم درمانی است.

14. میزان هوایی که در هر دم به داخل شش ها فرو برده می شود.

15. Pnenmonia

ذات الریه (سینه پهلو): التهاب ریه ها بدلیل میکروب های عفونی. (واژه شناسی پزشکی) ... در بیماری اسپینال ماسکولار

آتروفی به سبب ضعف عضلات تنفسی عمل دم و بازدم به خوبی انجام نمی پذیرد و همین امر می تواند باعث ایجاد فضا‌های مرده - قسمت هایی که هوای آنجا تخلیه نمی شود- در ریه ها گردد. معمولا این مکان ها جای مناسبی برای رشد میکروب ها بیماری زا می باشند

16. Occupational therapist کاردرمانگر

۱۷. فعالیت های A.D.L شامل مهارت های تغذیه غذا خوردن (استفاده از قاشق و چنگال، لیوان، بشقاب و...)، لباس پوشیدن (در آوردن و پوشیدن بلوز شلور جوراب بستن و باز کردن دکمه، کمر بند، بند کفش و...) مراقبت های بهداشتی (حمام رفتن، توالت رفتن، مسواک زدن و...)

۱۸. تصاویر "بریس ها" و "واکرها" از سایت <http://www.rehabengineer.homestead.com>

منابع:

جمعی از مولفان: روانشناسی رشد (۱)، انتشارات سمت. تهران، ۱۳۸۲

رزلاسنری، حشمت: واژه شناسی پزشکی، تهران، نشر سالمی، ۱۳۸۰

سلطان زاده، اکبر: بیماری های مغز و اعصاب و عضلات، تهران، موسسه انتشاراتی نور دانش، ۱۳۸۰

Hitzfeldr, Nancy: Questions About Spinal muscular Atrophy (S.M.A), Dallas, Easter Seals, 2003

<http://www.rehabengineer.homestead.com>

تصاویر از سایت www.accessxcellence.org گرفته شده اند <http://www.accessxcellence.org>

