

آشنایی با نشانگان پروجریا یا پیری زودرس^۱

ترجمه: معصومه باغ علیشاهی / کارشناس توان بخشی و بهداشت مدیریت استثنایی کرمان
(کارشناس کاردرمانی و کارشناس ارشد علوم تشریح)

می باشد و علایم آن عبارت اند از:

۱. نقایص رشدی: با وجود میزان هورمون رشد طبیعی، لیکن طول قد این کودکان به سختی از متوسط قد یک کودک ۵ ساله تجاوز می کند.
۲. فقدان مو و چربی بدن: در این کودکان چربی زیر جلدی کاهش یافته، موها بسیار کم و متفرق بوده یا طاس و بی مو^۵ هستند.
۳. پوست: پوست به صورت پیشرونده نازک، خشک و چروکیده می شود (اسکلرودرمی).
۴. سفتی مفاصل^۶ و در رفتگی مفصل لگن^۷
۵. بیماری های کاردیو واسکولار^۸ یا قلبی عروقی و بیماری های احتقانی قلب (CHF) وجود ندارد.
۶. استخوان ها دکلسیفیه و نازک بوده و در برخی موارد باز جذب استخوان های انتهایی انگشتان وجود دارد. اندامها نازک و مفاصل آنها برجسته است.
۷. متابولیسم بدن بالا می باشد.
۸. صدا نازک و جیغ مانند^۹ است.
۹. جمجمه این افراد نسبت به صورت بزرگ می باشد. عروق صورت و سر برجسته می باشند و فک آنان کوچک است.
۱۰. هوشبهر طبیعی و یا بالای متوسط دارند.

۹۷ درصد از این افراد از نژاد قفقازی هستند اما فنوتیپ چهره این کودکان علی رغم تفاوت ها و زمینه های نژادی گوناگون در همه جا یکسان می باشد.

درمان های پزشکی و دارویی

در حال حاضر درمان خاصی برای این نشانگان وجود ندارد. مؤسسه تحقیقات پروجریا همراه با مؤسسه بهداشت ملی در آوریل ۲۰۰۳ کشف ژن پروجریا را اعلام کرد. جداسازی ژن پروجریا موفقیتی بزرگ برای جامعه تحقیقات پزشکی می باشد. اکنون محققان عقیده دارند که پیدایش این ژن می تواند پاسخگوی فرآیند سالمندی طبیعی و نیز بیماری های کاردیو واسکولار- قلبی عروقی باشد. جنبه های کلیدی این کشف بیانگر این حقیقت است که پروجریا یک بیماری ارثی نیست. موتاسیون هایی که (جهش) بر روی

طاهره متولد ۱۳۶۸ از دانش آموزان سال اول دبیرستان مرکز آموزشی و توان بخشی توان خواهان در تابستان سال ۸۴ پس از اتمام مقطع راهنمایی از منطقه ساردوئیه جیرفت جهت ادامه تحصیل به کرمان مراجعه کرد و در مرکز آموزشی و توان بخشی توان خواهان کرمان مشغول تحصیل شده است. از نظر قامت به اندازه یک کودک ۶ تا ۷ ساله اما از لحاظ چهره دارای پوستی چروکیده همانند افراد پیر می باشد. فنوتیپ چهره او مشابه مواردی است که گاهی در تلوزیون یا مجلات تحت عنوان کودکان پیر یا نشانگان پیری زودرس نام برده می شود. از لحاظ هوشی طبیعی و جزو شاگردان خوب مدرسه است. آرزوهای او برای زندگی بیانگر پختگی و بلوغ کامل فکری او است. او نیز علی رغم ظاهرش (که از او موجودی ساکت و خجالتی ساخته است) زندگی و درس را حق خود می داند و بدون توجه به کوتاهی عمرش که بیماری برای او رقم می زند تنها به چگونگی زندگی کردن می اندیشد. در واقع در پس چهره این دختر پیر نوجوان ۱۷ ساله، تجربه یک زن سالخورده نیز وجود دارد. طاهره بهانه ای شد تا به معرفی علایم نشانگان پیری زودرس کودکان (پروجریا)، راه های درمان و توان بخشی آن پردازیم.

نشانگان پروجریا

نشانگان پروجریا یا پیری زودرس نادرترین و کشنده ترین نوع نشانگان پیری نشانگان می باشد که در کودکان نشانگان (هوچینسون و گیلفورد)^۲ و در سنین بزرگسالی نشانگان ورنر^۳ نامیده می شود.

این نشانگان که در حدود یک مورد از هر چهار تا هشت میلیون تولد اتفاق می افتد، در سال ۱۸۸۶ توسط دو پزشک متخصص به نام های هوچینسون و گیلفورد معرفی شد. این کودکان در هنگام تولد ظاهری طبیعی دارند. علایم در حدود سن ۶ تا ۱۲ ماهگی آغاز می شود، در برخی از منابع شروع علایم را بین ۱۸ تا ۲۴ ماهگی ذکر کرده اند. تغییرات در کودک با وزن نگرفتن و یا نقص در افزایش وزن و تغییرات پوستی شروع می گردد.

پروجریا واژه ای یونانی به معنی پیری قبل از سالمندی^۴

تمرینات شامل :

الف: حفظ دامنه حرکتی

استفاده از تکنیک‌های آزادسازی میو فاسیال^{۱۱} همراه با تمرین‌های پاسیو (نافعال) و اکتیو (فعال) و اکتیو کمکی مفید می‌باشند. فعالیت‌هایی که شامل تحمل وزن بر روی دست یا زانو هستند برای کشش عضلات خم کننده (فلکسور) انگشتان مؤثر است. فعالیت‌های عملکردی مانند قرار گرفتن بر روی توپ‌های بزرگ درمانی^{۱۲} و گرفتن اشیاء، گرفتن و پرتاب توپ و نیز بلند شدن و نشستن - پل زدن و بالا آوردن پا و دوچرخه ثابت برای تقویت لگن و شکم استفاده می‌شود.

ب: جلوگیری از پیشرفت انحراف در نحوه راه رفتن

به دلیل بد شکلی‌های موجود و نیز سفتی پوست و تاندون عضلات در راه رفتن دچار انحراف می‌شود. برای حفظ انعطاف تاندون آشیل پاشنه از فعالیت‌هایی مثل راه رفتن روی پاشنه در فواصل کوتاه و به منظور چرخش داخلی مفصل هیپ از تمرین‌های روی تشک و راه رفتن به شیوه یک پا در جلو و یک پا در عقب (بازی گردو شکستن)، راه رفتن روی یک خط یا نرده تعادل و راه رفتن جلوی آینه استفاده می‌کنیم. بر اساس شرایط پزشکی فرد مبتلا در جلسه‌های درمانی می‌توان از فعالیت‌های متناسب با سن مثل دویدن، پریدن، بالا رفتن، رکاب زدن دوچرخه استفاده نمود.

شنا کردن برای این کودکان بسیار توصیه شده است هرچند باید توجه داشت که درجه حرارت آب استخر گرمتر از دمای محیط باشد و می‌بایست به دلیل چربی بسیار کم بدن افراد مبتلا به پروجریا از لباس‌های شنای مخصوص - که چند لایه هستند - استفاده شود.

بهرتر است در محیط زندگی و مدرسه کپسول اکسیژن موجود باشد زیرا این دانش آموزان به دلیل آنژین صدری و نیاز سیانوز به اکسیژن نیاز پیدا می‌کنند.

* زاویه‌ای که تنه استخوان ران با گردن آن می‌سازد در بدو تولد ۱۵۰ و در بالغین ۱۳۰ تا ۱۲۰ درجه است. افزایش این زاویه کوکساوالگا (coxa valga) و کاهش آن کوکسا وارا یا پا پرانتری نام دارد (coax vara).

ژن LMNA یا لامین A ایجاد می‌شود سبب پروجریا می‌شود. پروتئین لامین A یک پروتئین داربستی ساختمانی است که هسته‌های سلول را در کنار هم نگه می‌دارد و نقص این پروتئین هسته‌ها را ناپایدار می‌کند و عدم بی ثباتی سلولی منجر به فرآیند پیری زودرس در پروجریا می‌شود.

طول عمر: از نظر طول عمر این افراد تا سن ۱۹ سالگی یا پایان دوره نوجوانی زنده می‌مانند. (علت مرگ نیز به دلیل آترواسکلروز/تصلب شرائین و بیماری‌های قلبی عروقی بوده که معمولاً در سن ۱۳ سالگی پدیدار می‌شود). تنها یک مورد مرد تا سن ۴۵ سالگی و یک مورد زن تا سن ۲۹ سالگی زنده ماندند.

روش تشخیص

علاوه بر فنوتیپ ظاهری و چهره این افراد، انجام آزمایشات ژنتیک و نیز میزان اسید هیالورونیک در بافت‌ها و ادرار تشخیص را قطعی می‌نماید. چون در این افراد سطح اسید هیالورونیک در بافت‌ها و ادرار بالا بوده و به عنوان نشانه‌ای جهت تشخیص استفاده می‌گردد.

توان بخشی افراد مبتلا به پروجریا (فیزیوتراپی و کاردرمانی)

نقش فیزیوتراپی و کاردرمانی حفظ دامنه حرکتی مفاصل و تقویت عملکرد فرد است به گونه‌ای که دانش آموز قادر باشد در ساختمان و حیاط مدرسه رفت و آمد کرده و با سایر همکلاسی‌ها در برنامه‌های آموزشی و فیزیکی کلاس مشارکت داشته باشد.

انجام فعالیت‌های فیزیوتراپی و کاردرمانی مهم هستند زیرا این کودکان محدودیت‌های پیشرونده‌ای در دامنه حرکتی مفاصل دارند. محدودیت دامنه حرکتی بدین خاطر است که این افراد دارای کوتاهی‌های پیشرونده‌ای هستند که در زانو، مچ پا و انگشتان به علت سفتی و ناهنجاری تاندونی بروز می‌کند. همچنین ناهنجاری‌های مفصل هیپ (لگن) به علت کوکساوالگا^{۱۰} و نیز محدودیت در مفصل شانه به علت بازجذب استخوان ترقوه (کلاویکل) اتفاق می‌افتد. سفتی پوست نیز از عوامل دیگر محدودیت دامنه حرکتی است.

زیرنویس‌ها:

- | | | |
|----------------------------------|--------------------|---------------------|
| 1. progeria Hutchinsun – Gilford | 5. baldness | 9. high pitch voice |
| 2. Hutchinson – Gilford | 6. joint stiffness | 10. coax valga |
| 3. Werner | 7. Hip joint | 11. myofascial |
| 4. before old age | 8. cardiovascular | 12. cp ball |