

طبلوع

روزنامه

تاریخ
۷
تیر
۱۴۰۰
دوشنبه

هر شماره؛معرفی یک بیماری و پیشگیری

و درمان آن

این شماره: بیماری SMA

بیماری SMA چیست؟

آزمایشگاه ژنتیک پزشکی کاریژون

بیش از متوسط جهانی باشد؛ بنابراین احتمالاً حداقل حدود ۳ تا ۶ هزار مبتلا به این بیماری در ایران وجود دارد.

بیماری اس ام ای نوع یک:

بیماری وردینگ- هافمن (Weding -Hoffman) این نوع SMA در هنگام تولد و یا در شش ماهه اول پس از تولد وجود دارد و در آن هیپوتونی شدید و فقدان حرکات خودبه‌خودی دیده می‌شود. گاهی اوقات کاهش قدرت و فراوانی حرکات جنین در داخل رحم وجود دارد. این کودکان دارای توانایی ذهنی طبیعی بوده و در اثر ضعف ماهیچه‌ای شدید که بر روی عملکردهای تنفسی و بلع اثر می‌گذارد، در دو سال اول زندگی و اغلب قبل از ۱۲ ماه فوت می‌کند. تشخیص با روش ژنتیکی جایگزین تشخیص به وسیله الکترومیوگرافی (electromyography) شده و هیچ درمان مؤثری برای این بیماری وجود ندارد.

بیماری اس ام ای نوع دو:

این نوع خفیف‌تر از نوع ۱ بوده و سن شروع بیماری بین ۶ تا ۱۲ ماهگی است، گرچه ضعف ماهیچه‌ای و هیپوتونی جزء مشخصه‌های اصلی بیماری هستند. این کودکان می‌توانند بدون کمک گرفتن بشینند، ولی هرگز نمی‌توانند به طور مستقل حرکت کنند. سرعت پیشرفت بیماری آهسته بوده و اکثر کودکان مبتلا فقط تا اوایل دوران بلوغ می‌مانند.

بیماری اس ام ای نوع سه :

این نوع با نام بیماری گاکلیبرگ –ولندر (Kugelberg-Welander) نیز شناخته می‌شود، بعد از ۱۲ ماهگی ظاهر می‌شود و بیماران در راه رفتن محدودیت دارند. ضعف ماهیچه‌ای پیشرونده آهسته، باعث می‌شود بسیاری از افراد مبتلا در اوایل بلوغ از صندلی چرخدار استفاده کنند. بقای بلندمدت می‌تواند تحت تأثیر عواملی همانند عفونت‌های مکرر تنفسی و بروز اسکولیوز، قرار گیرد.

بیماری اس ام ای نوع چهار:

عمدتاً در سنین بزرگسالی رخ می‌دهد؛ به عبارت دیگر معمولاً از سنین ۳۵ سالگی به بالا علائم بیماری اس ام ای بروز می‌کند. البته در برخی از موارد هم دیده شده است که از سنین ۱۸ تا ۳۰ سالگی نیز شروع بیماری اس ام ای تپب چهارم رخ داده است. این نوع بیماری SMA از انواع دیگر گروه‌های بیماری کمتر یافت شده و عضلات این بیماران که مسئول بلع و تنفس هستند کمتر درگیر بوده و به همین دلیل مشکلات بلع و تنفس در آنها کمتر دیده می‌شود.

توجه تشخیص ژنتیکی بیماری اس ام ای

به دلیل موروثی بودن بیماری لازم است کلیه اعضای خانواده درجه اول و دوم در هنگام ازدواج و بارداری نیز مورد بررسی قرار گیرند تا نقص ژنی در خانواده مورد بررسی قرار گرفته و امکان تشخیص بیماری در نوزادی که در نسل بعد متولد می‌شود میسر شده و بیماری به نسل بعدی منتقل نشود.

بررسی مبتلا به بیماری اس ام ای نیز در دو سطح می‌تواند مورد بررسی قرار گیرد که عبارتند از:

-تشخیص بیماری با گرفتن خون زوجین آقا و خانم، پدر و مادر بیمار و یا خود بیمار جهت ناقل یا مبتلا بودن

-نمونه‌گیری در دوران حاملگی در هفته ۱۰ حاملگی از پره‌های جفتی (CVS) ، در صورتی که هر دو زوجین ناقل بیماری SMA باشند

در صورتی که هر دو زوجین ناقل بیماری SMA باشند احتمال ابتلا جنین به بیماری ۲۵ درصد خواهد بود. در این صورت انجام آزمایش CVS یا صلاح‌دید پزشک متخصص به جهت اطمینان از سلامت جنین انجام خواهد گرفت.

درمان بیماری SMA

نیاز است؛

پژوهش‌هایی درمورد استفاده از هیدروکسی اوره (نوعی ماده شیمی‌درمانی) ووالپروئیک اسید برای درمان کودکان مبتلا به sma در حال انجام است. منتها به‌دلیل عوارض جانبی شدید این دارو، نباید بدون مشورت با پزشک استفاده شود.

بیماری SMA چگونه به ارث می‌رسد؟

در بیشتر موارد، کودکان فقط زمانی با بیماری sma متولد می‌شوند که هر دو والد ژن معیوب مربوط به بیماری را داشته باشند. معمولاً والدین خودشان sma ندارند و به‌عنوان حامل بیماری شناخته می‌شوند. از هر ۴۰ تا ۶۰ نفر، ۱ نفر حامل ژن معیوب بیماری sma است و از هر ۶هزار تولد، ۱ نفر به بیماری sma مبتلاست.

اگر ۲ نفری که حامل ژن بیماری‌اند صاحب فرزند شوند، احتمالات زیر وجود دارد:

با احتمال ۲۵ درصد، کودک به اس ام ای مبتلاست؛

با احتمال ۵۰ درصد، کودک حامل ژن معیوب بیماری هست، اما بیماری اس ام آ ندارد؛

با احتمال ۲۵ درصد، کودک نه‌تنها بیماری را ندارد بلکه حامل ژن معیوب هم نیست.

افراد معروف مبتلا به SMA

استیون هاوکینگ، یکی از بزرگ‌ترین نظریه‌پردازان علم فیزیک، از جمله مشهورترین افراد مبتلا به بیماری عصب حرکتی بود. هرچند در بیشتر گزارش‌ها بیماری او ای. ال. اس (ALS) گزارش شده است، بسیاری از کارشناسان بر این باورند که بیماری اصلی هاوکینگ sma نوع ۳ بود. بهتر است بدانیم بیماری ALS و SMA هر دو از بیماری‌های مربوط به سیستم عصب حرکتی‌اند که با وجود علائم بسیار مشابه، چند تفاوت مهم با یکدیگر دارند که می‌توان به ۲ تفاوت زیر اشاره کرد:

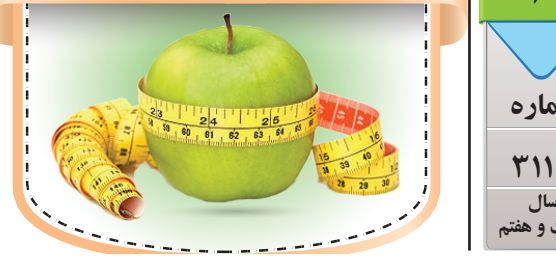
ژن جهش‌یافته یا حذف‌شده در این دو بیماری متفاوت است؛

ژن درگیر در بیماری sma معمولاً اتوزومی مغلوب است و وجود هر دو الل پدری و مادری برای بروز علائم لازم است. در حالی که ژن درگیر در بیماری ALS معمولاً اتوزومی غالب است، یعنی وجود یک الل معیوب برای بروز بیماری کافی است.

البته هاوکینگ تنها فرد مبتلا به این بیماری خاص نیست. در ایران نیز استیون هاوکینگ مشابهی داریم. وحید رجبلو یکی دیگر از افراد مبتلا به بیماری sma است که با وجود بیماری و توانایی جسمی محدود، بیش از ۲۰۰ سایت طراحی کرده است و، به‌عنوان کارآفرین، بنیان‌گذار استارت‌آپ تاونیو است برای کمک به افراد نیازمند درمان.

صفحه
۶
شماره
۳۱۱۰
سال
بیست و هفتم

سلامت



بیماری اس ام ای در کودکان و بزرگسالان چیست؟



مشکل دارد؟

-آیا فرزند شما در نشستن یا ایستادن بدون کمک مشکل دارد؟

-آیا دیده‌اید که فرزندتان در تنفس مشکل داشته باشد؟

-اولین بار چه زمانی علائم را مشاهده کردید؟

-آیا کسی در خانواده علائم بیماری اس ام ای را داشته است؟

همچنین ممکن است پزشک تقاضای آزمایش خون برای برسی کراتین کیناز داشته باشد که نشان دهنده آسیب‌های احتمالی عضله است. همچنین:

-ام آر آی (MRI)

-الکترومیوگرام (EMG)

-سی تی اسکن

-نمونه‌برداری از بافت (بیوپسی عضلانی)

را تقاضا می‌کند.

بیماری SMA درمان دارد؟ |درمان بیماری SMA

اف دی‌ای (FDA) یا سازمان غذا و دارو آمریکا سه نوع دارو را برای درمان sma تصویب کرده است:

-Nusinersen (اسپینراز): باعث تنظیم شدن ژن SMN۲ می‌شود که پروتئین بیشتری برای کمک به حرکت عضلات ساخته می‌شود و برای کودکان و بزرگسالان مبتلا به اس ام ای کاربرد دارد.

-Onasemnogene Apeparovvec-xioi (Zolgensma): باعث تنظیم شدن ژن SMN1 می‌شود و برای کودکان زیر ۲ سال کاربرد دارد.

-risdiplom (Evrysdi): در تولید ژن SMN۲ نقش دارد.

به طور کلی داروهای نام برده شده ژن‌های SMN1 و SMN۲ را تحت تأثیر قرار داده و موظف به ساخت پروتئین برای کمک به حرکت عضلات می‌شوند.

علاوه بر ژن درمانی روش‌های دیگری برای درمان کاربرد دارند:

-تنفس با دستگاه مخصوص: در اس ام ای نوع ۱ و ۲ نوعی دستگاه مخصوص وجود دارد که کودک قادر است از طریق ماسک نفس بکشد. چرا که عضلات ضعیف ریه‌ها و دیافراگم مانع از تنفس صحیح و رسیدن اکسیژن به ریه‌ها می‌شوند.

-لوله تغذیه: هنگامی که عضلات مربوط به بلع و آشامیدن ضعیف باشد عمل خوردن به سختی انجام می‌گیرد درنتیجه از لوله تغذیه برای رسیدن مواد غذایی به کودک و نوزاد استفاده می‌شود.

-فیزیوتراپی و کار درمانی: در برخی از گروه‌های اس ام ای انجام تمرینات وفعالیت‌های منظم روزمره به کمک فیزیوتراپی و کار درمانی صورت می‌گیرد. همچنین ممکن است استفاده از بریس پا، واکر یا ویلچر برقی توصیه شود. ابزارهایی ویژه وجود دارند که تا حدودی می‌تواند به کمک کنترل هوشمند فرد را قادر به نوشتن کند.

-جراحی: با مطالعه متن دانستید بیماری اس ام ای (sma) چیست، وقتی sma از کودکی شروع می‌شود می‌تواند منجر به انحنای در ستون فقرات شود که استفاده از پشت بند طبی در بعضی از موارد کار ساز است در غیر این صورت به هنگام متوقف شدن رشد، جراحی توصیه می‌شود.
مراقبت از کودک اس ام ای (SMA) چگونه است؟
به عنوان سرپرست دلسوز کودک اس ام ای نیاز به تیمی از پزشکان، درمانگران و گروه‌های حامی دارید تا کودک را به نحو احسن پرستاری کنید. کودک اس ام ای احتمالاً به صورت مادام‌العمر نیاز به ملاقات با انواع پزشکان دارد که لیستی از آن‌ها در ادامه آورده می‌شود:

-متخصص ریه

-متخصص مغز و اعصاب

-متخصص گوارش

-متخصص تغذیه

-ارتوپد

-فیزیوتراپیست

همچنین گروه‌های حمایتی یعنی افرادی که با فردی مشابه کودک شما در ارتباط هستند نیز می‌توانند با به اشتراک گذاشتن تجربه‌های خود اطلاعات شما را در زمینه نگهداری از کودک اس ام ای (آتروفی عضلانی نخاعی) بالا ببرند.

آیا می توان به درمان بیماری SMA امیدوار بود؟



است می تواند به حفاظت از فواصل کودک کمک کرده و عضلات را قوی کند.
تراپیست ممکن است استفاده از واکر یا ویلچر را نیز پیشنهاد دهد.
ابزارهای ویژه ای می تواند کامپیوتر و تلفن را کنترل کرده و به نوشتن و نقاشی کردن کمک کنند.

مشکلات کمر: زمانی که SMA در کودکی شروع شود، منحنی هایی در ستون فقرات کودکان ایجاد می شود. پزشک ممکن است پوشیدن یک کمر بند طبی محکم را به کودکان، در حالی که هنوز ستون فقرات آن در حال رشد است، پیشنهاد کند. زمانی که رشد او متوقف شد جراحی هایی برای حل مشکل می تواند انجام شود.

بیماری اس ام ای یا آتروفی عضلانی نخاعی چیست؟
ویرگول؛بیماری اس ام ای (SMA) چیست؟
بیماری اس ام ای (SMA) که آن را با نام آتروفی عضلانی نخاعی (Spinal Muscular Atrophy) نیز می‌شناسند اغلب نوزادان و کودکان را تحت تأثیر قرار می‌دهد و استفاده از عضلات را برای آن‌ها سخت می‌کند. وقتی کودک شما sma دارد، تجزیه سلول‌های عصبی مغز و نخاع اتفاق می‌افتد و مغز ارسال پیام‌هایی که کنترل کننده عضلات هستند را متوقف می‌کند. وقتی این اتفاق می‌افتد، عضلات کودک ضعیف شده و کوچک می‌شوند و در کنترل حرکت سر کودک، نشستن بدون کمک و حتی راه رفتن مشکل به وجود می‌آید و در برخی موارد با بدتر و پیشرفته‌تر شدن بیماری در بلع و تنفس هم مشکلاتی به وجود می‌آید.
کودک یا بزرگسالی که sma داشته باشد این بیماری بر هوش وی تأثیرگذار نخواهد بود بلکه وی قادر به معاشرت و دوست‌یابی و درک اتفاقات اطراف است.

انواع بیماری اس ام ای (SMA) چیست؟

نوع صفر بیماری اس ام ای (SMA) |بیماری اس ام ای تیپ صفر چیست؟
نادرترین و شدیدترین نوع اس ام ای (sma)، نوع صفر است که در جنین موجود با شکم مادر به وجود می‌آید. نوزادانی که مبتلا به sma هستند کمتر در رحم حرکت می‌کنند و با مشکلات مفصلی، عضلانی و تنفسی به دنیا می‌آیند و اغلب به دلیل مشکلات تنفسی زنده نمی‌مانند.

نوع یک بیماری اس ام ای (SMA) |بیماری اس ام ای تیپ ۱ چیست؟

در نوع یک sma نوزاد نمی‌تواند سر خود را نگه دارد یا به اصطلاحی گردن نگرفته است و بدون کمک قادر به نشستن نخواهد بود. دست و پای نوزاد سست و نرم است (سندروم فلایی نوزادی FIS) و در بلع مشکل دارد. بزرگ‌ترین نگرانی در نوع یک بیماری اس ام ای (sma) چیست؟

بزرگ‌ترین نگرانی در بیماری اس ام ای نوزادان ضعف در عضلاتی است که تنفس را کنترل می‌کنند. بیشتر کودکان مبتلا به نوع یک اس ام ای به

دلیل مشکلات تنفسی بیش از دو سال عمر نمی‌کنند. با تیم پزشکی نوزاد و افرادی که حامی هستند در ارتباط باشید تا بتوانند از نظر درمانی و احساسی حمایتگر شما که به عنوان سرپرست بیماری اس ام ای در نوزادان هستید؛ باشند.
تپ ۱ بیماری اس ام ای وردینگ – هوفمان نیز نامیده می‌شود.

نوع دو بیماری اس ام ای (SMA) |بیماری اس ام ای تیپ ۲ چیست؟

نوع ۲ بیماری اس ام ای (SMA) چیست؟ نوع ۲ بیماری اس ام ای (sma) کودکان ۶ تا ۱۸ ماهه را تحت تأثیر قرار می‌دهد که علائم آن از متوسط تا شدید متغیر است و معمولاً بیشتر از بازوها، پاها را درگیر می‌کند. در این حالت کودک با کمک می‌تواند راه برود، بایستد و بنشیند. نوع دو اس ام ای، sma مزمن کودک نامیده می‌شود.

نوع سه بیماری اس ام ای (SMA) |بیماری اس ام ای تیپ ۳ چیست؟

نوع ۳ بیماری اس ام ای (sma) چیست؟
علائم نوع سه بیماری sma از سن ۲ تا ۱۷ سالگی شروع می‌شود و خفیف‌ترین شکل بیماری اس ام ای است. کودک به احتمال زیاد می‌تواند بدون کمک راه برود، بایستد و بنشیند اما ممکن است در دویدن، بالا رفتن از پله‌ها یا بلند شدن از صندلی با مشکل رو به رو شود و در سال‌های آخر زندگی برای جا به جایی به صندلی چرخدار احتیاج داشته باشد.
نوع ۳ بیماری sma با نام‌های: sma-نوجوانان

-بیماری کوگلیبرگ –ولندر (Kugelberg-Welander)نیز شناخته می‌شود.

نوع چهار بیماری اس ام ای (SMA) |بیماری اس ام ای تیپ ۴ چیست؟

نوع ۴ بیماری اس ام ای (SMA) چیست؟
نوع ۴ فرم sma که بیماری sma در بزرگسالان نامیده می‌شود از بزرگسالی شروع شده و علائمی مانند:

-ضعف عضلانی

-انقباض در عضله (twitching)

مشکلات تنفسی

را به وجود می‌آورد که معمولاً بالای بازوها و پاها تحت تأثیر قرار می‌گیرد. این علائم در طول دوره زندگی قابل مشاهده خواهد بود اما فرد با فیزیوتراپی قادر به ادامه حرکت و بهبود خواهد بود. البته در تپ ۴ sma ممکن است اثرات دیگر بیماری دیده شود اما فرد با راهنمایی‌های پزشک قادر به پشت سر گذاشتن مشکلات خواهد بود.

علل بیماری اس ام ای (SMA) چیست؟

Sma بیماری است که از طریق خانواده‌ها منتقل می‌شود. اگر فرزند شما اس ام ای دارد به این دلیل است که او دو نسخه از ژن معیوب را از والدین به ارث برده است. بر اثر این اتفاق بدن قادر به ساختن نوع خاصی از پروتئین نخواهد بود که بدون وجود جنین پروتئین خاص، سلول‌های کنترل کننده عضلات از بین می‌روند. اگر کودک فقط از یک والدین ژن معیوب دریافت کند، sma نخواهد گرفت اما ناقل بیماری به نسل بعد از خود خواهد بود.

تشخیص آرتروفی عضلانی نخاعی | تشخیص اس ام ای

تشخیص sma دشوار است زیرا علائم ممکن است مشابه سایر بیماری‌ها باشد به همین دلیل ممکن است پزشک سؤالاتی را خواهد پرسید:

-آیا کودک در مراحل رشد خود در بالا نگه داشتن سر، غلتیدن و غیره