# ضمور العضلات دوشين
# Duchenne muscular dystrophy

## المقدمة:

ضمور العضلات دوشين هو اضطراب وراثي، وهو يشمل ضعف العضلات، والذي يتفاقم بسرعة.

**الأسباب**:

ضمور العضلات دوشين هو شكل من أشكال ضمور العضلات. وهو يتفاقم بسرعة. أما ضمور العضلات الأخرى (بما في ذلك ضمور بيكر العضلي) فيزداد سوءًا بشكل أبطأ كثيرًا.

يحدث ضمور العضلات دوشين بسبب خلل في جين الديستروفين المسؤول عن انتاج بروتين الديستروفين في العضلات ومع ذلك، فإنه يحدث غالبًا لدى الأشخاص الذين ليس لديهم تاريخ عائلي معروف لهذه الحالة.

غالبًا ما تؤثر هذه الحالة على الأولاد بسبب الطريقة التي يتم بها توريث المرض. حيث إنه أما يورث عن طريق أم حاملة للمرض او نتيجة طفرة عشوائية و إن أبناء النساء اللاتي يحملن المرض (النساء اللاتي يحملن الجين المعيب، ولكن لا تظهر عليهن أعراض) لديهم فرصة 50% للإصابة بالمرض. ولدى البنات فرصة 50% لكل منهن أن يكن حاملات للمرض. ونادرًا ما يمكن أن تتأثر الأنثى بهذا المرض.

يحدث ضمور العضلات دوشين في حوالي 1 من كل 3600 طفل رضيع من الذكور. وبما أن هذا اضطراب وراثي، فإن المخاطر تشمل وجود تاريخ عائلي للإصابة بمرض ضمور العضلات دوشين.

## الأعراض:

تظهر الأعراض غالبًا قبل سن السادسة. وقد تبدأ في وقت مبكر من الطفولة. ولا تظهر أي أعراض لدى معظم الأولاد في السنوات القليلة الأولى من حياتهم.

قد تشمل الأعراض:

- التعب
- صعوبات التعلم (قد يكون معدل الذكاء أقل من 75).
- الإعاقة الذهنية (ممكنة، ولكنها لا تتفاقم بمرور الوقت).
- ضعف العضلات:

- يبدأ في الساقين والحوض، ولكنه يحدث أيضًا بشكل أقل حدة في الذراعين والرقبة ومناطق أخرى من الجسم.
- مشاكل في المهارات الحركية (الجري والقفز).
- السقوط المتكرر.
- صعوبة في النهوض من وضع الاستلقاء أو صعود السلالم.
- ضيق التنفس والتعب وتورم القدمين بسبب ضعف عضلة القلب.
- مشكلة في التنفس بسبب ضعف عضلات الجهاز التنفسي.
- تفاقم تدريجي لضعف العضلات.
- صعوبة تدريجية في المشي:

- قد يفقد الطفل القدرة على المشي بحلول سن 12 عامًا، وسيضطر إلى استخدام كرسي متحرك.
- تبدأ صعوبات التنفس وأمراض القلب عادة في سن العشرين.

**الفحوصات والتجارب:**

**قد يظهر الفحص الكامل للجهاز العصبي والقلب والرئة والعضلات ما يلي:**

- عضلة قلب غير طبيعية وضعيفة (اعتلال عضلة القلب) تظهر بوضوح بحلول سن العاشرة
- قصور القلب الاحتقاني أو عدم انتظام ضربات القلب (اضطرابات نظم القلب) الذي يظهر لدى جميع الأشخاص المصابين بضمور العضلات دوشين بحلول سن الثامنة عشرة
- تشوهات الصدر والظهر (الجنف)
- تضخم عضلات الساق والأرداف والكتفين (حوالي سن الرابعة أو الخامسة). يتم استبدال هذه العضلات في النهاية بالدهون والأنسجة الضامة (تضخم كاذب).
- فقدان كتلة العضلات (الهزال)
- تقلصات العضلات في الكعبين والساقين
- تشوهات العضلات
- اضطرابات الجهاز التنفسي، بما في ذلك الالتهاب الرئوي والبلع مع مرور الطعام أو السوائل إلى الرئتين (في المراحل المتأخرة من المرض)
-
- **قد تشمل الاختبارات:**

- مستويات كيناز الكرياتين في الدم
- تخطيط كهربية القلب (ECG)
- اختبارات القلب
- أشعة إكس للعمود الفقري لتحديد ما إذا كان هناك انحراف في العمود الفقري
- اختبارات وظائف الرئة
- تخطيط كهربية العضلات (EMG)
- الاختبارات الجينية
- خزعة العضلات

**العلاجات:**

لا يوجد علاج تام لضمور العضلات دوشين. يهدف العلاج إلى التحكم في الأعراض لتحسين نوعية الحياة.

يمكن أن تعمل الأدوية الستيرويدية على إبطاء فقدان قوة العضلات. يمكن البدء في تناولها عند تشخيص الطفل أو عندما تبدأ قوة العضلات في التدهور.

قد تشمل العلاجات الأخرى:

- ألبوتيرول (للمساعدة في قوة العضلات)
- الأحماض الأمينية
- الكارنيتين
- الإنزيم المساعد Q10
- الكرياتين
- زيت السمك
- مستخلصات الشاي الأخضر
- فيتامين هـ

ومع ذلك، لم يتم إثبات تأثيرات هذه العلاجات. قد يتم استخدام الخلايا الجذعية والعلاج الجيني في المستقبل.

وفي الاونه الخيرة ظهرت علاجات جينيه جديدة باسم علاج تخطي او تجاوز الاكسونات تعمل فقط على عدد صغير من المرضى، اعتمادًا على نوع التغيير الجيني المحدد (الطفرة). في حين ثبت أن هذه العلاجات تزيد من إنتاج الديستروفين وممكن ان تبطئ من تطور الاعراض. تشمل هذه العلاجات:

- Eteplirsen
- Golodirsen
- Vitolarsen
- Casimersen
- Ataluren
- Delandistrogene moxeparvovec

قد يؤدي استخدام الستيرويدات وقلة النشاط البدني إلى زيادة الوزن المفرطة. يُنصح بالنشاط. قد يؤدي الخمول (مثل الراحة في الفراش) إلى تفاقم مرض العضلات. قد يساعد العلاج الطبيعي في الحفاظ على قوة العضلات ووظيفتها. غالبًا ما تكون هناك حاجة إلى علاج النطق.

قد تشمل العلاجات الأخرى:

- التهوية المساعدة (تستخدم أثناء النهار أو الليل)
- الأدوية لمساعدة وظائف القلب، مثل مثبطات الإنزيم المحول للأنجيوتنسين، وحاصرات بيتا، ومدرّات البول
- الأجهزة التقويمية (مثل الدعامات والكراسي المتحركة) لتحسين الحركة
- جراحة العمود الفقري لعلاج الجنف التدريجي لبعض الأشخاص
- مثبطات مضخة البروتون (للأشخاص الذين يعانون من الارتجاع المعدي المريئي)
- يتم دراسة العديد من العلاجات الجديدة في التجارب.

## المجموعات الداعمة:

يمكنك تخفيف الضغوط الناجمة عن المرض من خلال الانضمام إلى مجموعة دعم يتشارك فيها الأعضاء تجاربهم ومشكلاتهم المشتركة. تعد جمعية ضمور العضلات مصدرًا ممتازًا للمعلومات حول هذا المرض.

## التوقعات:

يؤدي ضمور العضلات دوشين إلى تفاقم الإعاقة بشكل تدريجي. غالبًا ما تحدث الوفاة بسبب اضطرابات الرئة، على الرغم من أن التقدم في الرعاية الداعمة أدى إلى عيش العديد من الرجال حتى سن 35 عامًا.

## المضاعفات المحتملة:

قد تشمل المضاعفات ما يلي:

- اعتلال عضلة القلب
- قصور القلب الاحتقاني (نادرًا)
- التشوهات
- عدم انتظام ضربات القلب (نادرًا)
- ضعف عقلي (يختلف، وعادة ما يكون بسيطًا)
- إعاقة دائمة ومتقدمة، بما في ذلك انخفاض القدرة على الحركة وانخفاض القدرة على رعاية الذات
- الالتهاب الرئوي أو التهابات الجهاز التنفسي الأخرى
- فشل الجهاز التنفسي

## متى يجب عليك الاتصال بالطبيب المختص:

اتصل بمقدم الرعاية الصحية الخاص بك إذا كان طفلك يعاني من أعراض ضمور العضلات دوشين تزداد الأعراض سوءًا، أو تظهر أعراض جديدة، وخاصة الحمى مع السعال أو مشاكل التنفس

## كيفية الوقاية:

قد يرغب الأشخاص الذين لديهم تاريخ عائلي للإصابة بهذا المرض في طلب المشورة الوراثية. الدراسات الوراثية التي يتم إجراؤها أثناء الحمل دقيقة للغاية في الكشف عن ضمور العضلات دوشين.

## أسماء أخرى لهذا المرض:

- ضمور العضلات الكاذب الضخامي
- ضمور العضلات - نوع دوشين

## صور توضيحية:

https://medlineplus.gov/ency/imagepages/19095.htm

https://medlineplus.gov/ency/imagepages/19096.htm

https://medlineplus.gov/ency/imagepages/19097.htm

## المراجع:


Bharucha-Goebel DX. Muscular dystrophies. In: Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics.* 21st ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2020:chap 627.
Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Duchenne muscular dystrophy.

rarediseases.info.nih.gov/diseases/6291/duchenne-muscular-dystrophy.

Updated June 2024. Accessed June 11, 2024.
Lee BH. The Dystrophinopathies. *Continuum (Minneap Minn)*. 2022;28(6):1678-1697. PMID: 36537975
pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36537975/.

Muscular Dystrophy Association website. Duchenne muscular dystrophy

. www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy.
Accessed March 5, 2024.

Selcen D. Muscle diseases. In: Goldman L, Cooney KA, eds. *Goldman-Cecil Medicine.* 27th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2024:chap 389.
Warner WC, Sawyer JR. Neuromuscular disorders. In: Azar FM, Beaty JH, eds. *Campbell's Operative Orthopaedics.* 14th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2021:chap 35.