ضمور العضلي الشوكي
Spinal Muscular Atrophy (SMA)

ما هو ضمور العضلي الشوكي؟

ضمور العضلي الشوكي هي حالة وراثة تؤدي الى تدهور الخلايا العصبية الحركية.
الخلايا العصبية الحركية هي نوع من أنواع الخلايا العصبية الموجودة في النخاع الشوكي والجزء الأسفل من الدماغ. تقوم هذه الخلايا بالتحكم في حركة اليد، والرجل، والوجه، والصدر والبلعوم وكذلك اللسان.
عندما تتدهور هذه الخلايا العصبية فان عضلات الجسم تضمر وتصبح ضعيفة، ويزداد تفاقم المرض مع الوقت، وبالتالي فانه يؤثر على الكلام، والبلع والتنفس.

ماهي أنواع ضمور العضلي الشوكي وما هي اعراضها؟

- النوع الأول: كذلك يسمى بداء وردنج هوفمان، وهو أشد أشكال المرض. تظهر أعراض المرض لأول مرة منذ الولادة وحتى عمر الستة أشهر. الأطفال المصابون بهذا المرض يعانون من صعوبة البلع والتنفس وعدم القدرة على الحركة والجلوس بمفردهم. في حين عدم تلقي العلاج، و يكون متوسط العمر المتوقع لا يزيد عن العامين.
- النوع الثاني: على شكل متوسط الخطورة. تظهر أعراض هذا النوع على عمر الست شهور إلى الثمانية عشر شهراً. يتمكن الأطفال المصابون بهذا النوع على الجلوس ولكن يكونوا غير قادرين على الوقوف او المشي من غير مساعدة. قد يعاني الطفل من صعوبات بالتنفس ومشاكل بالجهاز التنفسي. يمكنهم العيش بالعادة الى مرحلة المراهقة او بداية الشباب.
- النوع الثالث: المسمى ايضاً بداء كيوغيلبيرغ-فيلاندر. ويعتبر هذا الداء الأقل شدة وتبدأ اعراضه بعد سن الثامن عشر شهراً. يستطيع المصابون المشي من دون مساعدة، ولكن يواجهون صعوبةً بالجري أو صعود السلالم أو القيام من جلوس. قد يعاني المريض من الجَنَف وهو عبارة عن انحناءات جانبية بالعمود الفقري (scoliosis) وتقلصات عضلية. يكون المريض المصاب بهذا الداء معرضاً للالتهابات التنفسية المتكررة. مع العلاج تكون مدة الحياة عند اغلب الأطفال طبيعية.
- النوع الرابع: يعتبر هذا النوع نادرا وقليل الشدة. تظهر أعراض هذا النوع بعد ال٢١ عاما. قد تتفاوت أعراض هذا النوع ما بين ضعف بسيط إلى متوسط الشدة في العضلات، و مشاكل بسيطة بالتنفس والرعاش.
-

ما هو سبب الضمور العضلي الشوكي؟

أغلب حالات ضمور العضلي الشوكي تكون ناتجة عن طفرة متماثلة أو تغيير في جين الخلايا العصبية (SMN1 gene)، حيث إن هذا الجين مسؤولاً عن صنع البروتين اللازم للخلايا العصبية الحركية. عندما يكون هناك نقص او مشكلة في صنع هذا البروتين فإن الخلايا العصبية الحركية تموت مبكرا ولا تعمل بالشكل المطلوب.
إن ضمور العضلي الشوكي هو خلل وراثي متنحي، أي أن يجب أن يكون هناك نسختين متماثلتين من الجين لإصابة الشخص بهذا المرض، ويأخذ المصاب نسخة من كلا الوالدين الحاملين لهذا المرض.

كيف يتم تشخيص ضمور العضلي الشوكي؟

- يقوم الطبيب بالسؤال عن التاريخ المرضي للمريض والعائلة.
- عن طريق الفحص والتقييم كذلك من قبل الطبيب
- الفحص الجيني للكشف عن الجين المسبب لضمور العضلي الشوكي.
- تخطيط كهربية العضل (EMG) ودراسات التوصيل العصبي.

ما هو علاج ضمور العضلي الشوكي؟

لا يوجد شفاء من داء ضمور العضلي الشوكي ولكن هناك علاجات تسهم في مساعده المريض بتقليل حده الأعراض واجتناب المضاعفات. وتتضمن هذه العلاجات على:

- أدوية تساعد الجسم بصناعه البروتين الذي تحتاجه الخلايا العصبية الحركية.
- العلاج الجيني (يستخدم العلاج لأعمار الأطفال الأقل من سنتين)

- العلاج المهني والطبيعي لمساعدة المريض في تحسين حركة وضعية المفاصل، وتسهم هذه التمارين أيضاً بتحسين الدورة الدموية وتقليل ضمور وضعف العضلات. قد يحتاج بعض المرضى تمارين معينة لعلاج صعوبة الكلام أو التنفس أو البلع.
- الأجهزة الطبية المساندة مثل الكراسي المتحركة وتقويم العظام لمساعدة الأطفال بالاعتماد على أنفسهم.
- قد يحتاج مرضى ضمور العضلي الشوكي إلى أجهزة التنفس الصناعي في حالة وجود ضعف شديد في عضلات الصدر أو البلعوم.
- يفيد الطعام الصحي والتغذية السليمة لمرضى ضمور العضلي الشوكي. قد يتطلب بعض المرضى إلى التغذية عن طريق أنبوبة المعدة لتلبية احتياجات الجسم.

اعداد د. فاطمة العبدالرزاق