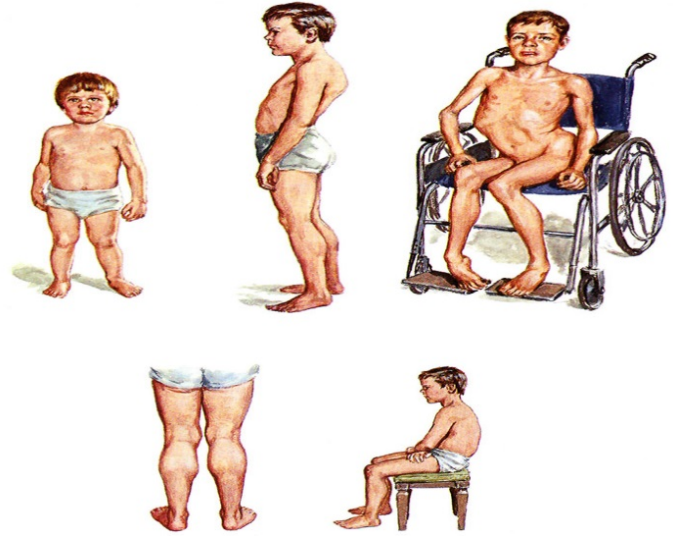


مرض ضمور العضلات الدوشين

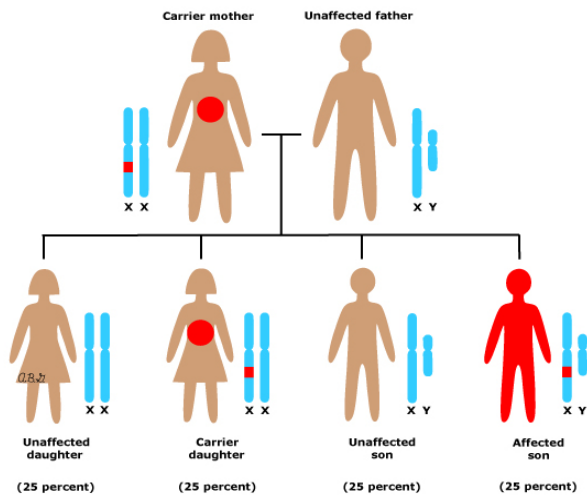
مرض الدوشين (Duchenne muscular dystrophy, DMD) احد الامراض الشائعة و الاسوا من نوع ضمور العضلات او الديستروفين العضلات. هذا المرض قد يظهر في ايام الطفولة و قد يكون مع ضعف التدريجي للعضلات و قد يودي الى حركات الجسدية الغير منسقة و عدم القدرة على العدو و الصعوبة في القيام من على الارض. عضلات الساق للرجل قد تكبر بسبب استبدال الياف النسيج و الدهون و قد يكون مشى المريض على اصابع قدميه. الكثير من المصابين و في ايام المراهقة (١٣ سنة من العمر) و ربما قبل هذا السن قد يخسروا القدرة على المشى و قد يستخدموا الكراسي المتحركة و تدريجيا و مع ضعف عضلات الخصر و الجذع قد يصاب المريض بانحراف و اعوجاج عند نخاع العظام المسمى بجنف او اعوجاج نخاع العظام. مع تقدم المرض قد تضعف و بشكل تدريجيا عضلات القلب و عضلات جهاز التنفس للمريض.



ضمور العضلات البيكر (Becker Muscular Dystrophy, BMD) في الواقع قد يكون شكل الاخف للدوشين و علائم المرض قد تشبه مرض الدوشين اما حدة المرض قد تكون اخف و اقل. سرعة تقدم المرض قد تكون اقل من الدوشين و عادة و في الثلاثينيات من العمر قد يحتاج المريض القعود على الكرسي المتحرك.

جين هذا المرض قد يكون في موقع ال Xq21.2 و قد تكون الطفرات الاكثر شيوعا في هذا الجين من نوع الخبن و التضاعفات.

وفرة الدوشين قد تكون ١ مقابل ٣٥٠٠ طفل ذكر. هذا المرض قد يحدث بسبب التغيرات و النقص عند جين ضمور العضلات او الديستروفين الواقع فى كروموسوم ال X (الوراثة ذات الصلة ب الX). الرجال المصابين ب ال DMD قلما يقدرؤا على الانجاب.



إذا كانت امرأة ناقلة الطفرة عند جين ال DMD ٥٠% من المحتمل و فى كل حمل ان يرث جينها الطفرة لهذا الجين. هذا اذا كان الجنين بنتا ٥٠% من المحتمل ان تكون ناقلة هذا المرض اما اذا كان الجنين ولدا ٥٠% من المحتمل ان يكون الجنين مصابا بهذا المرض.

النمط الظاهرى لل BMD, DMD

رغم ان لم يكن هناك فرق رئيسى بين هذين النوعين من المرض اما الخبن عند المصابين ب ال DMD يسبب خلل عند اطار قراءة الترجمة اما الخبن عند المصابين ب ال BMD عادة لم يودى الى تغيير فى اطار قراءة الترجمة. لهذا السبب ان المصابين ب ال DMD لم يكن لديهم اى بروتئين لضمور العضلات او الديستروفين العضلات اما عند المصابين ب ال DMD لم يكن بهذه الصورة لهذا السبب المصابين ب ال BMD قد يكون نمط الظاهرى لديهم قد يندلع بشكل اخف.

تحديد الناقلين

قبل ان يبدع اسلوب التحليل لل DNA قد كان تحديد الناقلين عن طريق معلومات الماخوذة من انساب الشخص و ايضا اختبار كيناز الكراتين (CK) الحقتى اما حاليا تحديد و اختبار مستوى ال CK قد يستخدم فى بعض من الحالات و تحديد الرئيسى قد يكون على اساس دراسات المستمرة و MLPA و تعيين التسلسل.



هل يكون مرض ال DMD قبل الولادة قابل للتحديد؟

عند المرة الاولى اذا ولد مولود مصاب ب ال DMD غالبا ما و للحمل الاخر الام و باقى نساء اللاتى قد يحتمل بنقلهم قد توصى لهن الاستشارة الوراثية.

من الطبيعى قد يكون هذا الامكان و من قبل معلومات الدقيقة الحاصلة من دراسة ال DNA تحدد وضعية الجنين. هذه الاختبارات قد تنجز فى اسبوع الحادى عشر حتى الثانى عشر من الحمل.

العلاج

حاليا لبعض الطفرات الخاصة للدوشين انتجت ادوية جديدة قد توصف من قبل طبيب اخصائى الدماغ و الامراض العصبية. ايضا علاج الفيزيائى قد يستخدم لحفظ الحركة و المنع من تقلص العضلات.

للحصول على معلومات اكثر حول هذا المرض راجعوا [هذا الموقع](#).

فى هذا القسم قد اجيب على استفسارات العوائل حول [هذا المرض](#).

Reference:

1. [Monaco AP](#), et al,; An explanation for the phenotypic differences between patients bearing partial deletions of the DMD locus. [Genomics](#). 1988 Jan;2(1):90-5.
2. [T Grimm](#), et al,; Hot spot of recombination within DXS164 in the Duchenne muscular dystrophy gene. [Am J Hum Genet](#). 1989 Sep; 45(3): 368–372.
3. [Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, 2002](#)