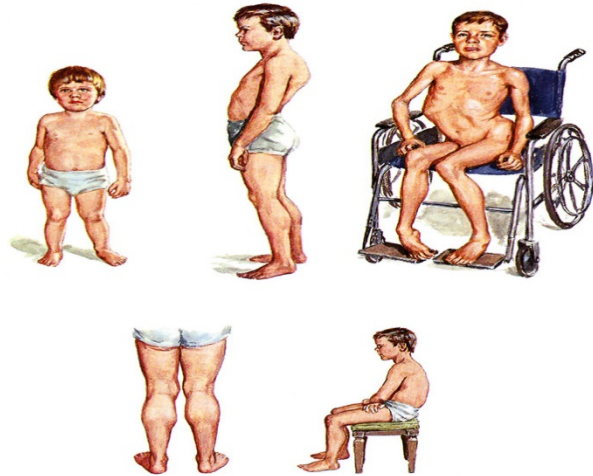




دیستروفی عضلانی دوشن

دیستروفی عضلانی دوشن (Duchenne muscular dystrophy, DMD) شایع ترین و وخیم ترین نوع دیستروفی عضلانی است. این بیماری در دوران کودکی نمایان شده و با ضعف پیشرونده عضلات همراه است که منجر به ایجاد حرکات بدنی نا هماهنگ، عدم توانایی در دویدن و مشکل در برخاستن از زمین می شود. عضلات ساق پای بیمار به دلیل جایگزینی بافت فیبر و چربی بزرگ شده و بیمار روی پنجه پا راه می رود. بسیاری از این مبتلایان در سنین نوجوانی (۱۳ سالگی) و شاید حتی قبل از آن توانایی راه رفتن را از دست داده و از ویلچر استفاده میکنند. بتدریج بر اثر ضعیف شدن عضلات کمر و تنه ممکن است بیمار دچار انحراف ستون مهره بصورت اسکولیوز شود. با پیشرفت بیماری بتدریج عضلات قلب و عضلات تنفسی بیمار هم ضعیف می شود.

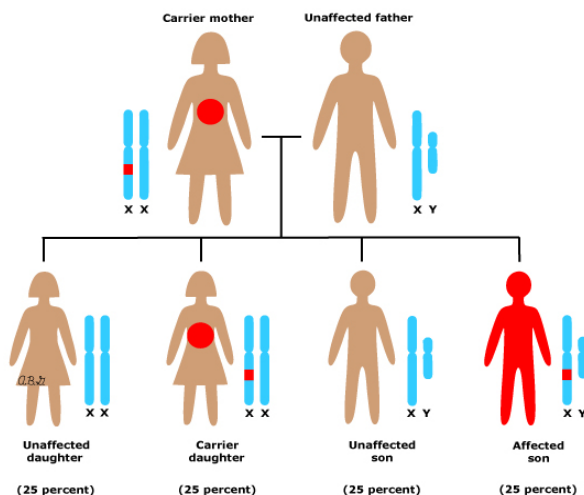


دیستروفی عضلانی بکر (Becker Muscular Dystrophy, BMD) در واقع یک فرم خفیف دوشن

است و علائم آن شبیه دوشن ولی با شدت کمتر می باشد. سرعت پیشرفت این بیماری هم از دوشن کمتر است و معمولاً در سنین سی سالگی به بالا نیاز به ویلچر پیدا میکنند.

ژن این بیماری در جایگاه Xq21.2 واقع شده و شایعترین جهش ها در این ژن از نوع حذف و اضافه است. فراوانی دوشن ۱ در ۳۵۰۰ کودک پسر است. این بیماری در اثر تغییرات و نقص در ژن دیستروفین واقع در کروموزوم X ایجاد می شود (توارث وابسته به X). مردان مبتلا به DMD به ندرت تولید مثل می کنند.

اگر خانمی ناقل جهش در ژن DMD باشد، ۵۰٪ احتمال وجود دارد که در هر بارداری، جنین، جهش در این ژن را به ارث ببرد. حال اگر جنین، دختر باشد، ۵۰٪ این احتمال وجود دارد که ناقل باشد ولی اگر جنین پسر باشد، ۵۰٪ احتمال وجود دارد که مبتلا باشد.





تفاوت فنوتیپی DMD و BMD:

اگر چه هیچ تفاوت اساسی در بین این دو وجود ندارد. اما حذف در مبتلایان به DMD سبب می شود که قالب خواندن ترجمه مختل شود. اما حذف هایی که در مبتلایان به BMD وجود دارد معمولاً باعث تغییر قالب خواندن نمی شود. بنابراین مبتلایان به DMD هیچ پروتئین دیستروفینی ندارند، اما در مبتلایان به BMD اینگونه نیست. به همین خاطر مبتلایان به BMD فنوتیپ خفیف تری بروز میدهند.

تشخیص حاملین:

قبل از ابداع آنالیز DNA، تشخیص حاملین بر مبنای ترکیبی از اطلاعات شجره نامه و آزمایش کراتین کیناز (CK) سرمی انجام میشد، اما امروزه سنجش سطح CK فقط در مواردی استفاده می گردد و تشخیص اصلی بر پایه مطالعات پیوستگی، MLPA و تعیین توالی می باشد.

آیا DMD قبل از تولد قابل تشخیص است؟

یکبار که نوزادی با عارضه DMD در خانواده ای متولد شده باشد، اغلب برای بارداریهای بعدی مادر و دیگر زنانی که احتمال ناقل بودن آنها وجود دارد، مشاوره ژنتیک توصیه میشود. بطور طبیعی این امکان وجود دارد که توسط اطلاعات دقیق بدست آمده از مطالعه DNA، وضعیت جنین تشخیص داده شود. این آزمایشات در هفته ۱۱ الی ۱۲ بارداری انجام میگردد.

درمان:

در حال حاضر برای برخی جهش های خاص دوشن داروهای جدیدی گزارش شده است که در صورت صلاحدید متخصص مغز و اعصاب تجویز میشوند. انجام فیزیوتراپی نیز برای حفظ تحرک و جلوگیری از انقباض عضلانی مفید است.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به [این سایت](#) مراجعه فرمایید.

در این [بخش](#) نیز به سوالات رایج خانواده های این بیماران، پاسخ داده شده است.



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](#)

