

مقاله آموزشی

مقدمه‌ای بر تشخیص بیماری‌های عصبی-عضلانی

(بخش اول)

کیمیا کهریزی

چکیده

بیماری‌های عصبی-عضلانی گروهی از اختلالات ناهمگون و پیشرونده هستند که در آنها واحد حرکتی درگیر می‌شود. واحد حرکتی از سلول‌های شاخ قدامی نخاع، عصب محیطی، محل اتصال عصب با عضله و سلول‌های عضلانی مرتبط تشکیل می‌شود. این گروه از بیماری‌ها را به چهار دسته تقسیم می‌کنند: (۱) میوپاتی‌ها و دیستروپی‌های عضلانی مثل دیستروپی‌های عضلانی دوشن و بکر؛ (۲) بیماری‌های عصب محیطی مانند بیماری شارکوت-ماری-توت؛ (۳) بیماری‌های محل اتصال عصب با عضله نظیر نشانگان مادرزادی میاستنی؛ و (۴) بیماری‌های شاخ قدامی نخاع مانند آتروفی‌های نخاعی-عضلانی. در این افراد معمولاً دستگاه عصبی مرکزی و سطح هوش طبیعی است و اشکال اساسی در دستگاه حرکتی بیماران است. نشانه‌های عمده شامل ضعف عضلات اندام‌ها و گاهی تنه و عضلات خارجی چشم است. اکثر این بیماری‌ها ارثی و پی‌آیند جهش‌های ژنی و اختلال در پروتئین‌های عضلات هستند. به دلیل پیچیدگی علائم و تشابه نشانه‌ها در انواع متفاوت این بیماری‌ها، تشخیص قطعی چندان آسان نیست. جهت تشخیص بیماری معاینه دقیق بدنی، ارزیابی نورولوژیک، مشاوره ژنتیکی و بررسی‌های آزمایشگاهی کمک‌کننده هستند.

واژه‌های کلیدی: بیماری‌های عصبی-عضلانی، واحد حرکتی، میوپاتی، دیستروپی عضلانی، آتروفی شاخ پیشین نخاع، مشاوره ژنتیک

مقدمه

بیماری‌های عصبی-عضلانی اولین بار در سال ۱۸۵۲ توسط مریون^۱، پس از آن در سال ۱۸۶۲ توسط دوشن^۲، سال ۱۸۹۱ توسط موردینگ^۳، در سال ۱۸۹۳ توسط هافمن^۴ و در سال ۱۹۰۳ توسط باتن^۵ شناسایی شدند. بر اساس اطلاعات موجود، از هر ۳۰۰۰ تا ۴۰۰۰ نوزادی که متولد می‌شوند، یک نفر دچار این بیماری‌هاست. شرح حال دقیق و معاینه فیزیکی اصولی برای قضاوت در مورد اهمیت و تعیین علائم و نشانه‌های بیماری ضروری است. این ارزیابی‌ها سبب مشخص شدن ماهیت بیماری، رسیدن به تشخیص دقیق نهایی و بر این اساس، گاه رفع نگرانی‌های بیمار و والدین و اطمینان بخشی به آنها می‌شود.

با پیشرفت دانش ژنتیک و ابداع آزمون‌های غیرتهاجمی جدید، انجام روش‌های تشخیصی مرسوم، شامل سرعت هدایت عصبی (NCV)^۶، الکترومیوگرافی (EMG)^۷ و بیوپسی عضله ضرورت کمتری دارد و

پیشرفت‌های سریع در تشخیص مولکولی بیماری‌هایی مانند آتروفی نخاعی-عضلانی، دیستروپی عضلانی دوشن و بیماری شارکوت-ماری-توت، پزشکان را در مورد لزوم انجام آزمایش‌هایی نظیر EMG و بیوپسی عضلانی با تردید روبرو کرده است. اگرچه این آزمایش‌ها در مواردی همچنان مفیدند، انجام آنها پس از ارزیابی بالینی اولیه و امکان انجام تشخیص دقیق مولکولی و صرفه اقتصادی بستگی به نظر پزشک معالج دارد (۱، ۲ و ۳).

راهکار توصیه شده برای تشخیص بیماری‌های عصبی-عضلانی با شروع در دوران کودکی در جدول ۱ آمده است.

تشخیص

بیوپسی عضله اولین بار در سال ۱۸۶۸ توسط دوشن انجام شد. بیشتر بررسی‌های قبل و بعد از آن تاریخ بر روی بافت عضله پس از مرگ

- | | |
|--------------------|-----------------------------|
| 1-Meryon | 2-Duchenne |
| 3-Murding | 4-Hafman |
| 5-Batten | 6-Nerve Conduction Velocity |
| 7-Electromyography | |

*کیمیا کهریزی، MD

تهران، اوین، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی تهران، مرکز تحقیقات ژنتیک
تلفن: ۲۲۴-۷۸۱۴ / Email: kkahrizi@uswr.ac.ir