

الحنثول العضلية





ضمور دوشين Duchenne Dystrophy

ضمور العضلات:

مجموعة وراثية متطورة من أمراض العضلات تصيب العضلات الهيكلية، يتم التمييز بينها من خلال مجموعة العضلات المختارة الضعيفة التي يكون فيها الخلل، غالبنا لا يتأثر الجهاز العصبي المركزي وقد يترافق مع نوبات صرع أو تتأثر القدرات العقلية.

ضمور دوشين:

1. خلل مرتبط بالجينات (بالجن X) يتميز بتدهور مستمر في ضعف العضلات ال Proximal مع تحطيم وإعادة تكوين وبناء Muscle Fibers و إبدالها ب Connective Tissues.
2. سبب حدوثه طفرة في الجين 21 المسؤول عن بناء وتكوين بروتين دستروفين الموجود داخل غشاء خلايا العضلات.
3. غالبا ما يصيب الذكور اكثر من الإناث.
4. تؤكد الاحصائيات ان معدل اصابته تكون واحد من 3500 ولادة.
5. تبدأ الأعراض بين 3 سنوات و 7 سنوات وتتضمن Waddling Gait، المشي على الأصابع، زيادة القعس القطني Lordosis، سقوط متكرر، صعوبة في الوقوف وصعود الدرج.
6. يتميز هذا النوع من ضمور العضلات بأن الطفل عندما يقع ويحاول الوقوف فإنه يتسلق على ساقيه ليساعده على الوقوف.
7. عادة قد يؤدي للوفاة نتيجة مشاكل ومضاعفات في الجهاز التنفسي فلا يعيش الفرد اكثر من 20 سنة.

Healthy muscle tissue

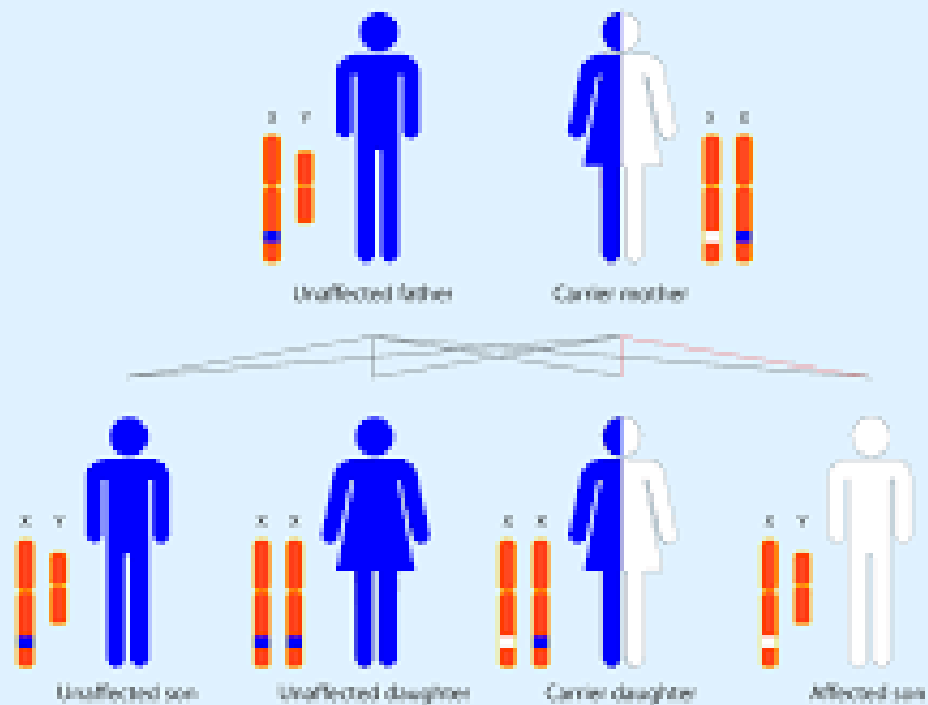


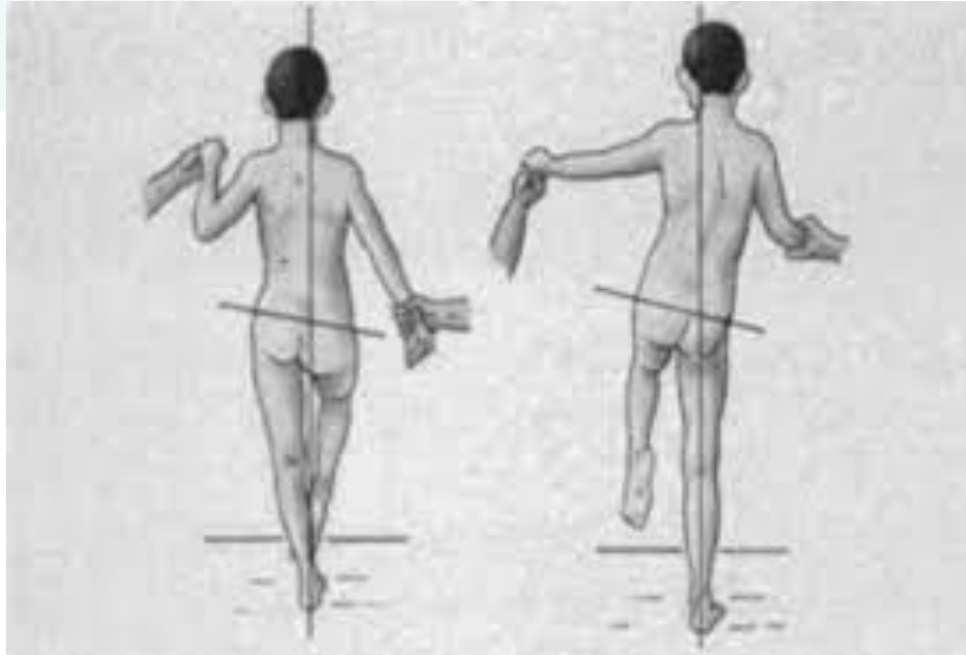
Duchenne muscle tissue



Fat and fibrotic tissue

X-linked Recessive Inheritance





shoulders and arms are held back awkwardly when walking

swayback

weak butt muscles (hip straighteners)

Knees may bend back to take weight.

thick lower leg muscles (the 'muscle' is mostly fat, and not strong)

tight heel cord (contracture); child may walk on toes

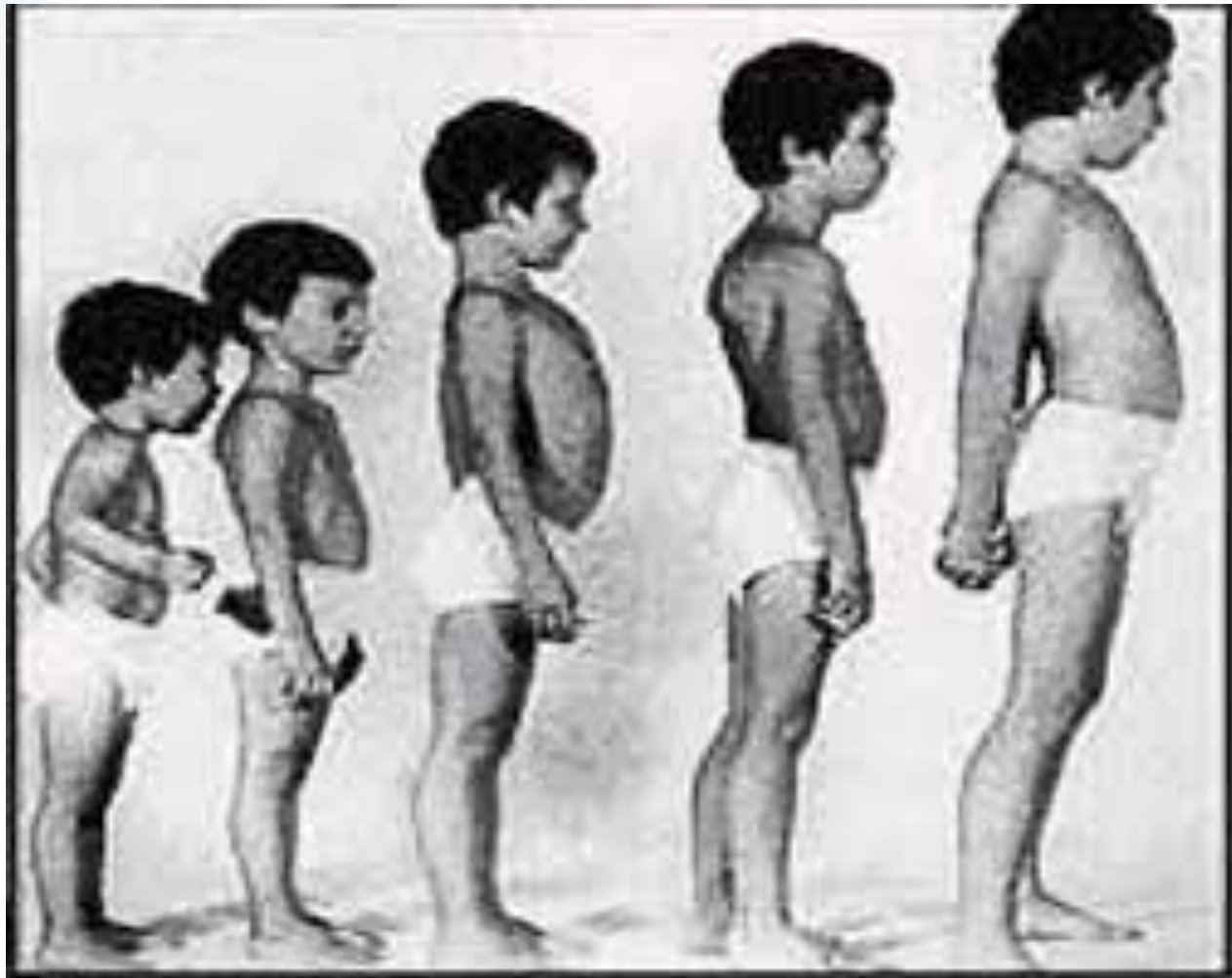
belly sticks out due to weak belly muscles (child is poor at sit-ups)

thin, weak thighs (especially front part)

poor balance; falls often

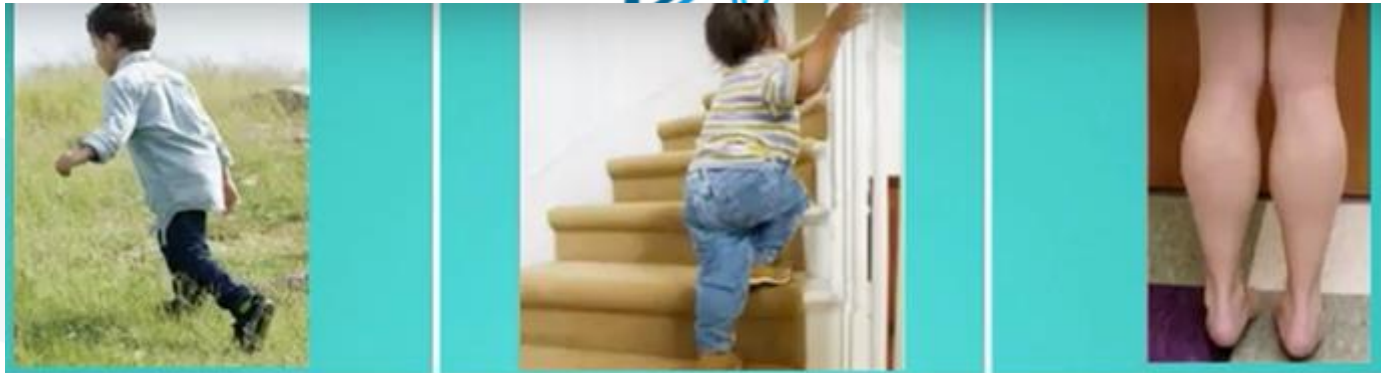
awkward, clumsy if walking

Weak muscles in front of leg cause 'foot drop' and tiptoe contractures.



الأعراض:

- تأخر عام في مراحل التطور الطبيعية الحركية ولا تتأثر النواحي الحسية بحيث ان الطفل يتأخر في الجلوس والوقوف والمشي وعندما يبدأ بالمشي يلاحظ عليه كثرة السقوط كما يلاحظ ضعف عام في العضلات خصوصاً عضلات البسط وقد يصبح عن سن الخامسة غير قادر على الركض أو القفز.
- صعوبة الصعود على الدرج.
- علامة Gowere's وهي استناد على الطرفين السفليين أثناء النهوض من القرفصاء.
- تضخم ربلة الساق وهذا التضخم سيتحول الى تضخم كاذب عندما يتحول النسيج العضلي الى نسيج دهني.
- ضعف عضلات الوجه التعبيرية وعضلات النطق والبلع وضعف السيطرة على البول والبراز الذي قد يصل الى عدم التحكم.
- على عمر 7-8 سنوات يبدأ بالمشي على رؤوس أصابع قدميه.



Gowers Sign



الأعراض:

- على عمر 8-9 سنوات قد يبقى قادرا على المشي مستخدما جهازا مساعدا بشرطين:
 - ✓ أن لا يكون هناك انكماشات في مفاصل الأطراف السفلية وان كانت موجودة يمكن معالجتها إما بالتجبير التسلسلي أو الجراحة.
 - ✓ أن تسمح له قوة العضلات بالمشي مستخدما هذا الجهاز، وإلا فإنه سيستفيد من هذا الجهاز في الحفاظ على قدرته على الوقوف لفترة أطول والمحافظة قدر الإمكان على المدى الحركي في المفاصل.
- على عمر 9-12 سنة يكون تدهور المرض سريعا وقد يتحول الطفل إلى كرسي متحرك إذا لم يتم استخدام الجهاز.



جامعة
المنارة



Level I: Walks in normal speed and posture



Level II: Walks independently without assistive device or brace but shows abnormal pattern such as tip-toeing, waddling or with excessive truncal lordosis



Level III: Walks only short distance using a hand-held mobility device such as walker or crutch



Level IV: Cannot walk; may use powered mobility



Level V: Transported in a manual W/C

Ambulation function classification system for DMD (AFCSD)

الأعراض:

- في المراحل اللاحقة من المرض (بعد سن الثانية عشر) تقل فرصته في الاستمرار بالمشي ويصبح بعد ذلك بحاجة الى الكرسي المتحرك للتنقل ويكون قادرا على تحريك عجلات الكرسي بنفسه.
- يزداد الضعف في عضلات الأطراف العلوية وتبدأ الانكماشات في الظهر فيها، وعندها تقل قدرته تدريجيا على تحريك الكرسي المتحرك بنفسه وعلى التنقل بشكل عام، ويصبح بحاجة اكثر للمساعدة من الآخرين، ومن الممكن استخدام الكرسي المتحرك الكهربائي.
- المرحلة الأخيرة من المرض يلزم المريض فيها الفراش تحت أجهزة التنفس والأدوية.
- كثرة التعرض لالتهابات الجهاز التنفسي والتي تزيد مع تدهور المرض وغالبا ما يكون السبب الرئيسي في الوفاة.

وسائل التشخيص لهذا المرض:

- فحوصات الدم ومن اهمها CPK حيث ترتفع نسبته الى 50 او 100 مره فوق المعدل الطبيعي.
- فحص عينة من العضلة (خزعة) وهو اختبار تأكيدي لتشخيص المرض. ويتم فيها فحص العينة تحت المجهر.
- تخطيط العضلات الكهربائي ويتم فيه دراسة العضلات عن طريق رسم التغيرات الكهربائية في العضلات والتي تعطي نتائج جيدة في حالة وجود ضرر بنسيج العضلات.
- تخطيط القلب الكهربائي ويعطي تسجيل للنشاط الكهربائي للقلب، فهو يعطي ويكشف اي نشاط غير طبيعي للقلب.

التطور المرضي:

- الحثل العضلي حالة متطورة وتحتاج الى المعالجة الفيزيائية والدوائية الدائمة والمستمرة لمنع التقلبات والتشوهات. مع مرور الوقت يصبح المشي والجلوس صعب للغاية ، مما يجعل المصاب يعتمد على الكرسي المتحرك، بالتالي يسبب ذلك خطورة عالية لحدوث التقلبات والتشوهات نتيجة الجلوس الدائم على الكرسي المتحرك.
- تحدث مشاكل الرئة والقلب وصعوبة التنفس والبلع في المراحل الاخيرة من المرض وذلك في اوائل العشرينات من العمر واغلب الاطفال يموتون بهذا العمر نتيجة مشاكل تنفسية (عدوى تنفسية) لتأثر العضلات المسؤولة .

العلاج:

- ليس هناك معالجة دوائية او جراحية او وقائية لهذا المرض. ولكن هناك المعالجة الفيزيائية والتأهيل والتي تلعب دوراً هاماً في منع التشوهات والعاهات والتي تنتج من التقلبات Contractures والتي تصيب المفاصل . وعندما يصبح المفصل لا يتحرك طبيعياً ، فان العضلة لا تستطيع العمل وبالتالي تصبح اكثر ضعفاً نتيجة عدم الاستخدام.
- وغالباً يحدث التقلع مبكراً في مفاصل الكاحل ، الركبة والفخذ، مما يسبب غالباً مشي الطفل على اطراف اصابع قدمه، مع ثني خفيف في الركبة. ومن الصعب ان يتزن الطفل في الوقوف او المشي وذلك بسبب ضعف العضلات وبالتالي فان التقلع يزداد سوءاً. والطفل في المراحل الاخيرة من المرض يقضي اكثر اوقاته في وضع الجلوس.
- لهذا فانه من الضروري جداً تشخيص المرض باكراً والبدء بالمعالجة.

وتكون اهداف العلاج الفيزيائي في هذا المرض هو مساعدة الطفل على الحفاظ على اقصى جهد وظيفي.

عن طريق:

1. تقليل التقلبات والتشنجات وتأخير حدوثها بالتمارين المنفصلة والتمطيط والتمارين الفاعلة واستعمال الجبائر.
2. الحفاظ على القوة العضلية بالتمارين الفاعلة مع مقاومة تدريجية خفيفة غير مجهدة.
3. زيادة الحركة للمفاصل والوظيفة بواسطة الجبائر.
4. الحفاظ على زيادة سعة التنفس بتمارين التنفس والوضعية الجيدة.

المعالجة الجراحية:

- عندما يصل الطفل المصاب الى عمر ما بين 8-14 سنة سوف يكون المشي عنده صعباً جداً او ربما يفقد القدرة على المشي تماماً . نتيجة تيبس وتشوة العضلات والمفاصل وهنا لابد من المعالجة الجراحية لتحرير الشد او التشوة حول المفاصل والذي يصيب الاوتار العضلية ليعطي حرية الحركة للمفاصل.

العلاج الدوائي:

- وهناك ايضاً بعض الادوية التي تعمل على تقليل الشد بالعضلات كالمرخيات وكذلك يساعد الكورتيزون بتخفيف سرعة التخرّب العضلي في البداية ولكن بحذر شديد باعطائه، وايضاً ان الاهتمام بالتغذية والاستشارة النفسية تلعب دوراً هاماً في الحفاظ على الصحة العامة للطفل المصاب.



المراحل المختلفة والتدخل العلاجي الوظيفي:

مرحلة التشخيص من عمر 3-4 سنوات:

- الهدف الاساسي للمعالج الوظيفي في هذه المرحلة هو تعليم وتوعية المريض وعائلته عن المرض ونوع الانشطة العلاجية المناسبة لعمر الطفل.

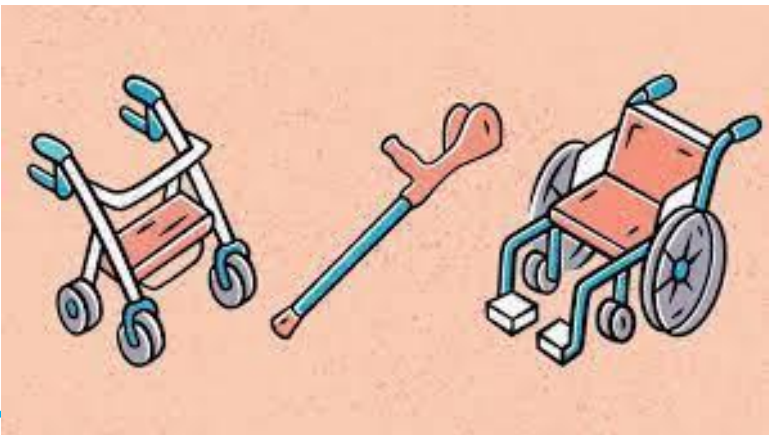
مرحلة الطفولة المبكرة من عمر 5-7 سنوات:

- الهدف الاساسي هو مساعدة الطفل على تخطي المشكلات الاولية التي قد تشمل تطور المهارات الحركية الكبرى Gross Motor تطوير وتقوية الاطراف العلوية التي يستخدمها الطفل أثناء اللعب، العناية الذاتية وفي المدرسة باستخدام الانشطة المناسبة لكل منها.

مرحلة التنقل Ambulatory:

حيث لا يزال الطفل قادرا على الحركة واستخدام اطرافه العلوية (من عمر 7-12 سنة)

- تدريب وتأهيل الطفل في المدرسة والمجتمع والبيت ليكون مستقلا باستخدام اجهزة مساعدة عند الحاجة وكذلك باستخدام المنحدرات Ramps أو أي من التعديلات المعمارية المصممة خصيصا للمساعدة في التنقل.



مرحلة المراهقة Non-Ambulatory على عمر 13-18 سنة:

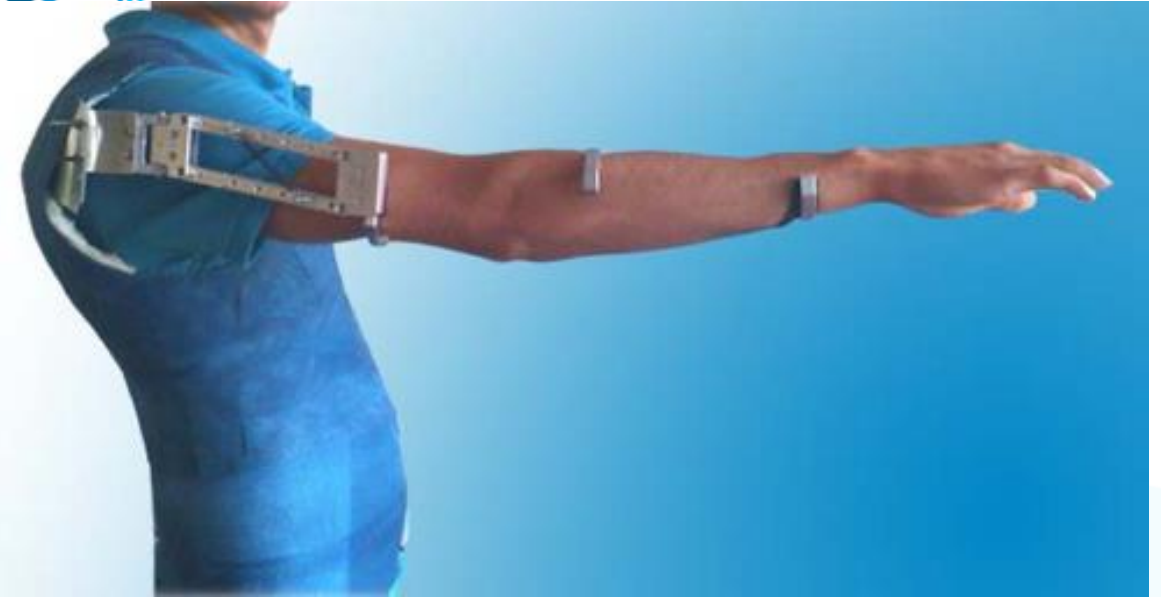
- في هذه المرحلة فإن الهدف العلاجي هو الحفاظ على المدى الحركي واستخدام الأطراف العلوية بمساعدة أدوات مساندة مثل: Balanced Forearm Orthosis، أجهزة للطعام وأدوات مساعدة وتعديلات للملابس، لمنع حدوث الانكماشات أو التشوهات وتوعية المصاب بكيفية حدوث التقرحات الجلدية وكيفية منعها، وكذلك مساعدة الفريق العلاجي في تمطيط عضلات الأطراف السفلية Stretching The Lower Limbs، والعناية بالجهاز التنفسي. Respiratory Care.



جامعة
المنارة
MANARA UNIVERSITY





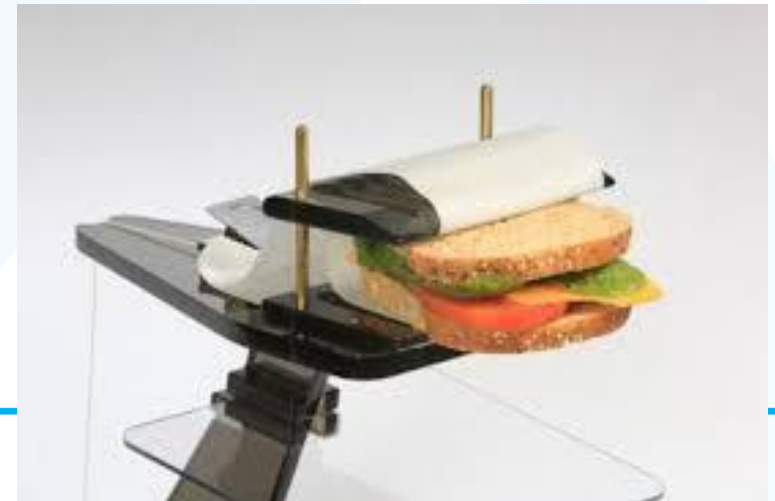


<https://www.youtube.com/watch?v=...>



جامعة
المنارة
MANARA UNIVERSITY





مرحلة الشباب Young Adulthood من عمر 19 فما فوق:

- الحفاظ على أكبر قدر ممكن من الوظائف التي يستطيع المصاب القيام بها وحده ليحقق أكبر قدر ممكن من الاستقلال وكذلك مساعدته في التفاعل الاجتماعي وإشراكه ضمن مجموعات وإكمال تعليمه أو التخطيط معه لإيجاد عمل بما يتناسب وقدراته ليصبح عضو فاعل في المجتمع، في هذه المرحلة يحتاج إلى أكبر استخدام وإدخال للأدوات المساعدة في حياته في جميع المجالات.

ملاحظات:

1. تذكر دائما أن التشخيص قد يؤدي إلى صدمة للأهل وأنهم سيكونون بحاجة للدعم ليتعلموا كيفية التعامل مع الموقف.
2. نتيجة ضعف العضلات وضمورها فإن الطفل يتعب بسرعة خصوصا كلما زاد الضعف لذلك على الطفل أن يأخذ فترات من الراحة خلال القيام بالأنشطة.
3. لاحظ وظيفة الجهاز التنفسي التي قد تتأثر نتيجة ازدياد ضعف العضلات، تجنب تعريض الطفل لعدوى الجهاز التنفسي وإصاباته. وقم كذلك بملاحظة علامات مشاكل الجهاز التنفسي (السعال، الاختناق، أو صعوبة التنفس) وقم بإبلاغها للطبيب المسؤول.
4. قم بملاحظة علامات تقرحات الجلد الناتجة من عدم قدرة المصاب على تغيير وضعية الجسم.
5. هناك قابلية للمصاب بزيادة وزنه كلما قلت حركته، اعمل مع أعضاء العائلة وأخصائي التغذية للحفاظ على وزن الشخص بشكل طبيعي، مما يحسن الوضع الصحي ويسهل التدريب على أنشطة التنقل.
6. نوع النشاط يتغير مع فقدان الأنشطة الحركية وزيادة ضعف العضلات.

للطفل في مراحل المدرسة:

- قم بعمل تقييم للكتابة ترى من خلاله سرعة الطفل في الكتابة عدد الكلمات في الدقيقة، جودة الخط ودرجة وضوحه، لاحظ مشاكل الكتابة إن وجدت مثل المسافة بين الحروف والكلمات، حجم الحروف بحيث تكون مناسبة للعمر ومستوى الصف.
- ثم قم بالاتفاق مع المعلمين في المدرسة بإعطاء الطفل وقت أطول أثناء الامتحانات وعند النقل من اللوح (السيبورة) إلى الدفتر، وأعطه فترات من الراحة أثناء ذلك حتى لا يصل إلى مرحلة التعب.
- أو اعمل مع المعلمين على تغيير نوعية الأسئلة في الامتحانات لتكون موضوعية أو أن تكون صح أو خطأ بدلاً من أن تكون بشكل مقالي فلا يضطر أن يكتب كثيراً.
- كل هذه التغييرات يجب أن تتم بموافقة المعلمين و دون معرفة الطلاب الآخرين في المدرسة أو صفه وكذلك دون علم الطفل، حتى لا يشعر بالفرق أو أنه أقل من باقي زملائه في المدرسة.

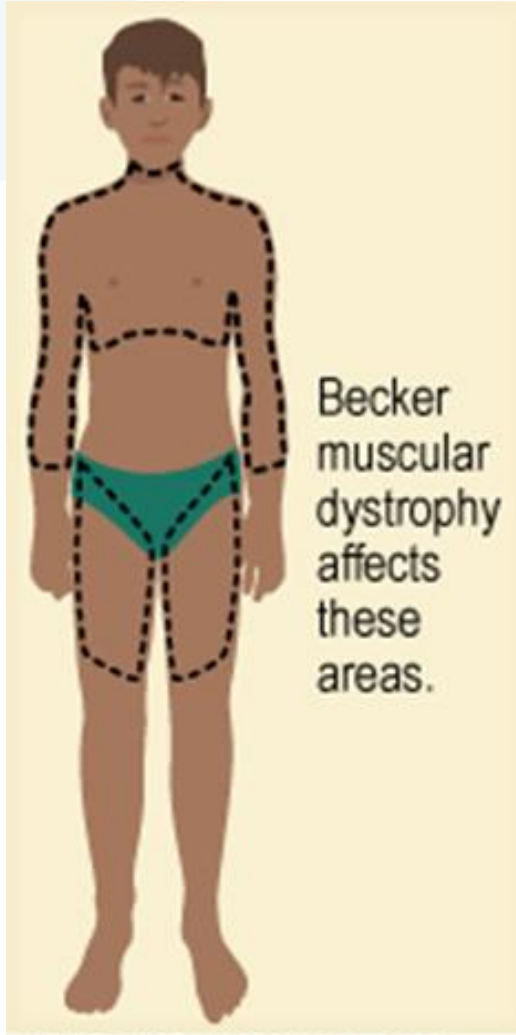


جامعة
المنارة
MANARA UNIVERSITY





الحثل العضلي من نمط بيكر Becker Muscular Dystrophy



Becker muscular dystrophy affects these areas.

KidsHealth® All rights reserved.

- مرض وراثي ينتج عن حدوث طفرة او اضطراب في الجين والموجود في الكروموسوم العاشر, ويتميز بضمور وضعف في العضلات, ويختلف عن الحثل العضلي لدوشين Duchene بان هناك انتاج للدستروفينا بصورة غير ثابتة, في حين يكاد يكون انتاج هذا البروتين في حثل دوشين معدوما.



جامعة
المنارة

الحثل العضلي من نمط بيكر Becker Muscular Dystrophy

- عند الأولاد المُصابين بالحثل العضلي من نمط بيكر، يكون الضعف أقل شِدَّةً ويكون ظهوره الأوَّل مُتأخِّرًا قليلًا، حيث يحدث في عمر اثني عشرَ عامًا تقريبًا. ويكون باستطاعتهم المشي حتى بلوغهم سنَّ الخامسة عَشْرَ، وتستمرُّ قدرة الكثير منهم على السَّير حتى مرحلة ما بعد البلوغ. يشبه نمط الضعف النَّمط الذي يُعاني منه الأولاد المصابون بالحثل العضلي من نمط دوشين. ولكن، يحتاج عددٌ قليلٌ جدًّا من المراهقين إلى استعمال كرسي مُتحرِّك. يبقى معظم الأشخاص على قيد الحياة حتى الثلاثينيات أو الأربعينيات من أعمارهم.

الضمور العضلي الوجيه الكتفي العضدي

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

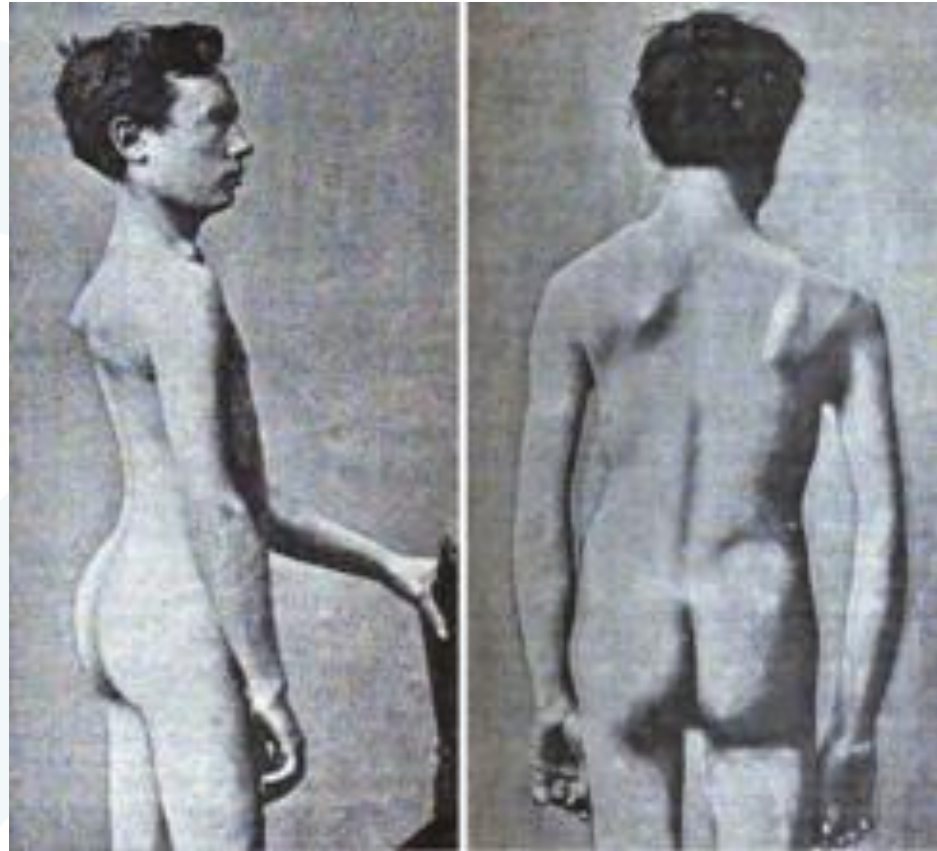
- الحثل العضلي الوجيه العضدي FSHD هو اضطراب يتميز بضعف العضلات وهزالها (ضمور). يحصل الاضطراب على اسمه من العضلات المصابة في الوجه (الوجه) ، وحول عظام الكتف (الكتف) ، وفي الذراعين العلويين (العضد).
- كثيرًا ما تتأثر عضلات الذراع والساق الأخرى أثناء سير المرض
- عادةً ما تُصاب مناطق أخرى من الجسم بالضعف أيضًا ، مثل البطن وأسفل الساق ، مما يؤدي إلى هبوط القدم.
- غالبًا ما يتأثر جانبي الجسم بشكل غير متساوٍ.
- تبدأ الأعراض عادةً في مرحلة الطفولة المبكرة وتصبح ملحوظة في سنوات المراهقة ، 95% من الأفراد المصابين بالمرض تظهر الأعراض واضحة عندهم بحلول سن 20 عامًا.

الأعراض:

- ضعف عضلي مترقي للعضد وحزام الكتف وعضلات الوجه بشكل رئيسي ولكن قد يصيب عضلات أخرى ويختلف توزيع ودرجة ضعف العضلات بشكل كبير ، حتى بين التوائم المتماثلة.
- ادة ما يصبح ضعف العضلات ملحوظاً في جانب واحد من الجسم قبل الآخر ، وهو السمة المميزة للمرض. غالباً ما تتأثر عضلات الكتف الأيمن أكثر من عضلات الكتف الأيسر ، بغض النظر عن استخدام اليدين .
- ألم العضلات شائع جداً ، وغالباً ما يتم وصفه في الرقبة والكتفين وأسفل الظهر وخلف الركبة



جامعة
المنارة
MANARA UNIVERSITY



- تطور المرض بطيء ، والمراحل الساكنة الطويلة ، التي لا يظهر فيها تقدم ، ليست نادرة الحدوث.
- تشمل المظاهر غير العضلية لـ FSHD فقدان السمع وتشوهات الأوعية الدموية في العين.
- عادةً ما يكون ضعف عضلات الوجه هو أول علامة ، على الرغم من أنه نادرًا ما يكون الشكوى الأولية.
- تتأثر العضلات المحيطة بالجبون بشكل شائع ، مما قد يؤدي إلى النوم مع فتح الجفون وجفاف العينين. كما تتأثر عادة العضلات المحيطة الفم (الدويرية الفموية أو المبوقة) ، مما يؤدي إلى عدم القدرة على تجعد الشفاه أو صفارة الحكم. و يمكن أن تكون هناك صعوبة في نطق بعض الأحرف (م ب). و يمكن أن تظهر تعابير مكتئبة أو غاضبة أو متعبة أو بلا شعور.

- بعد ضعف الوجه ، يظهر الضعف عادة في عضلات الجذع العلوي ، خاصة تلك التي تربط حزام الكتف بالصدر في الغالب وخاصة الشبه منحرفة (الجزء السفلي والمتوسط) والعضلة الصدرية الكبيرة و المنشارية الأمامية و المعينيتين. غالبًا ما يتم الحفاظ على قسم شبه المنحرفة العلوي.
- وهذا الضعف يؤدي إلى الكتف المجنحة. في الحالات المتقدمة الشكوى الشائعة هي صعوبة العمل مع رفع الذراعين.
- الكفة الوترية نادا ما تصاب.
- الأعراض التي تصيب الكتف هي الشكوى الأولية في 80% من الحالات.



دور العلاج الوظيفي في المنزل والعمل

- التعاون مع فريق الرعاية الصحية لتنفيذ برامج خاصة بإعاقات المريض.
- اقتراح الأنشطة التي يمكن أن تقوي العضلات الضعيفة للحفاظ على الاستقلال.
- التوصية بالتعديلات للوصول السهل والأمن إلى المنزل أو المدرسة أو العمل ، خاصة عند استخدام كرسي متحرك أو مشاية.
- اقتراح طرق يمكن للمريض أن يؤديها بمفرده مثل الأكل ، وارتداء الملابس ، والاستحمام ، والتسوق ، والقيام بالأعمال المنزلية.
- التوصية بالمعدات المناسبة لمهام الرعاية الذاتية ، مثل كراسي الحمام ، وكراسي الاستحمام ، والأسرة ، ودعامات الذراع المتحركة.
- تعليم استخدام الرافعات أو الجبائر لدعم العضلات الضعيفة في المعصمين والذراعين والكاحلين والكتفين لتحسين وظائفهم.
- تغيير بيئة العمل و تعليم الوضعيات الملائمة.

- العمل مع المؤسسات التعليمية أو أماكن العمل لتحديد الطرق التي يمكن للمريض من خلالها مواصلة الدراسة أو العمل بشكل مستقل قدر الإمكان مع سهولة الوصول الآمن.
- التوصية بوسائل الاتصال والأجهزة مثل أجهزة الكمبيوتر للمساعدة في الأنشطة المتعلقة بالمدرسة والعمل وكذلك الشبكات الاجتماعية.
- وصف التكنولوجيا المساعدة.
- اقتراح استخدام مشد أو سترة للجسم لتوفير دعم وتوازن أفضل للعمود الفقري في حالة الجنف (انحناء غير طبيعي للعمود الفقري).
- تعليم تقنيات الحفاظ على الطاقة بحيث تكون حركات الجسم أكثر كفاءة ، مما قد يساعد في الشعور بالتعب.
- تحديد طرق لتعزيز الإبداع والأنشطة الاجتماعية التي يمكن أن تعزز ثقة المريض.

- الزيارات المنزلية ضرورية أيضًا: لا يوجد بديل عن إجراء OT لمراقبة الظروف الفعلية للحياة اليومية والتوصية بطرق لتحسين السلامة والكفاءة والراحة. و تفيد الزيارات المنزلية أيضًا مقدمي الرعاية من خلال تعليمهم كيفية تقليل إجهادهم ، العبء والمخاطر. من الناحية المثالية ، يجب على OT و PT القيام بالزيارة المنزلية معًا.





جامعة
منارة





جَامِعَة
الْمَنَارَة
MANARA UNIVERSITY

شكرا لكم