

# دیستروفی عضلانی

ویرایش سوم

نویسنده

الن ای. اچ. امیری

(استاد بازنشسته ژنتیک انسانی دانشگاه ادینبورگ،

و ریاست مشاوران علمی مرکز بیماری‌های عصبی عضلانی اروپا)

مترجم

مسعود روانبخش

(کارشناس ارشد ایمنی‌شناسی پزشکی از دانشگاه علوم پزشکی تهران،

و عضو کمیته آموزش انجمن دیستروفی عضلانی ایران)

سرشناسه: امری، آلن ای.اچ.

Emery, Alan E. H

عنوان و نام پدیدآور: دیستروفی عضلانی / نویسنده آلن ای.اچ. امری؛ مترجم مسعود روانبخش.

مشخصات نشر: تهران: اوسانه، ۱۳۹۰.

مشخصات ظاهری: ۲۰۰ص: مقبوره، جدول.

شابک: ۵۵۰۰۰ ریاال: ۹۰۱-۹۰۱۵۱-۹۰۱۵۱-۹۷۸-۶۰۰

وضعیت فهرست‌نویسی: فیا

یادداشت: عنوان اصلی: Muscular dystrophy, 3rd ed.c2008.

یادداشت: واژه‌نامه.

یادداشت: کتابنامه.

موضوع: دیستروفی عضلانی -- به زبان ساده

شناسه افزوده: روانبخش، مسعود، مترجم

روابط کنگره: ۱۳۹۰ الف۸/د۹ RC۸۳۵

روابط دیویی: ۶۱۶/۷۲۸

شماره کتابشناسی ملی: ۲۶۱۳۴۴۴



اوسانه  
Osaneh

دیستروفی عضلانی

نویسنده آلن ای.اچ. امری

مترجم مسعود روانبخش

ناشر: اوسانه

چاپ اول ۱۳۹۰

شمارگان: ۱۰۰۰ نسخه

حروف چینی و صفحه‌آرایی: اوسانه / لیتوگرافی: سایان گرافیک

چاپ: شمس خوش‌نگار / صحافی: سپیدار

طراح جلد: محمد مهدی صنعتی / ویراستار: مجید و مومن

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۹۰۱۵۱-۹۰۱-۹۷۸

نشانی: تهران، شمال غرب پل سید خندان، خیابان شقایق، پلاک ۲۴، تلفن: ۰۲۱۷۵۵۴۲۳۰۸، ۰۲۱۷۵۵۴۲۳۰۸

info@osaneh.ir      www.osaneh.ir

فروش اینترنتی و اطلاعات ناشر در: www.iketab.com

همه حقوق این اثر طبق قرارداد مشعل به انجمن دیستروفی عضلانی ایران است.

## فهرست

|     |                                                                 |
|-----|-----------------------------------------------------------------|
| ۵   | اجازه‌نامه نویسنده                                              |
| ۷   | آخرین توضیحات پروفیسور امیری                                    |
| ۹   | مقدمه پروفیسور کریمی‌نژاد                                       |
| ۱۱  | پیشگفتار دکتر غلامرضا زمانی                                     |
| ۱۳  | پیشگفتار چاپ سوم                                                |
| ۱۵  | پیشگفتار چاپ دوم                                                |
| ۱۷  | پیشگفتار چاپ اول                                                |
| ۱۹  | دیباچه                                                          |
| ۲۱  | دیستروفی عضلانی چیست؟                                           |
| ۳۵  | تأیید تشخیص                                                     |
| ۴۷  | انواع گوناگون دیستروفی عضلانی                                   |
| ۷۳  | درمان                                                           |
| ۱۰۳ | زندگی با دیستروفی عضلانی                                        |
| ۱۱۹ | آموزش و اشتغال                                                  |
| ۱۲۵ | وراثت و مشاوره ژنتیک                                            |
| ۱۵۱ | پشتیبانی تخصصی و داوطلبانه                                      |
| ۱۵۷ | آینده دیستروفی                                                  |
| ۱۶۱ | زندگی با دیستروفی عضلانی به روایت تصویر                         |
|     | پیوست‌ها                                                        |
| ۱۶۵ | پیوست اول: منابع مطالعه و کسب اطلاعات بیشتر                     |
| ۱۶۹ | پیوست دوم: گروه‌های پشتیبانی از بیماران                         |
| ۱۷۲ | پیوست سوم: انجمن‌ها و گروه‌های دیستروفی عضلانی در کشورهای مختلف |
| ۱۸۵ | فرهنگ واژگان                                                    |
| ۱۹۳ | نمایه                                                           |

## اجازه نامه پروفیسور امیری

در تاریخ نوزدهم سپتامبر ۲۰۱۱ در نامه ای به پروفیسور امیری، پس از معرفی خودم، از ایشان خواش کردم اجازه دهند ویرایش سوم کتاب دیستروفی عضلانی را ترجمه و در ایران برای استفاده متخصصین، دانشجویان، و به ویژه بیماران دیستروفی و خانواده های آنها منتشر نمایم. پس از مدت کوتاهی، پروفیسور امیری اجازه نامه رسمی زیر را کتباً از گرین کالج دانشگاه آکسفورد فرستادند که برای آگاهی شما از متن نامه محبت آمیز و سخاوتمندانه ایشان، تصویر اصل آن را تقدیم می نمایم.



Green College  
University of Oxford

10 October 2011

Dr Masoud Ravanbakhsh  
Osaneh Publishing House  
24 Sheghghi Street  
Seyed Khandan  
1451938531 TEHRAN  
IRAN

Dear Dr Ravanbakhsh

Thank you very much for your letter. I am very pleased you found my little book of value to you and your colleagues and friends in Iran with muscular dystrophy. I should be honoured and delighted for you to translate and publish it in your country - which I visited and lectured in many years ago. I retain very fond memories, especially of Esfahan and Shiraz which I visited at the time.

With warmest regards

Yours sincerely

Alan E H Emery  
SCD PhD DSc FRCP FRSEd  
Emeritus Professor  
Honorary Fellow  
E-mail: [alan.emery@cr.ox.ac.uk](mailto:alan.emery@cr.ox.ac.uk)

Encl.

## آخرین توضیحات پروفیسور امیری

پس از به پایان رسانیدن ترجمه کتاب دیستروفی عضلانی، از استاد گرامی پروفیسور محمدحسن کریمی‌نژاد خواهش کردم مقدمه‌ای بر برگردان من از کتاب ارزشمند پروفیسور امیری بنویسند. ایشان پس از قبول زحمت پیشنهاد کردند که در صورت امکان نتایج پژوهش‌های انجام‌شده پس از ویرایش سوم کتاب نیز افزوده شود. پیشنهاد ایشان را با نویسنده کتاب در میان گذاشتم و از خودشان خواهش کردم مطلبی در تکمیل ویرایش ۲۰۰۸ بنویسند تا به پیوست در برگردان فارسی کتاب درج شود. ایشان در پاسخ به درخواست من نامه‌ای نوشتند که برگردان فارسی آن را در زیر می‌خوانید:

### آقای روانبخش عزیز

از ایمیل اخیر شما درباره کتاب «The Facts» سپاسگزارم. به پیشنهاد شما درباره روزآمد کردن اطلاعات کتاب فکر کردم. از سه سال پیش که ویرایش سوم کتاب منتشر شد تاکنون چند پیشرفت مهم صورت گرفته است، اما این پیشرفت‌ها بیشتر در زمینه ارزش درمانی احتمالی ژن درمانی مؤثر به روش پرش اگزونی (Exon skipping) با استفاده از الیگونوکلوئوتیدهای آنتی‌سنس بوده است. اما فکر می‌کنم پرداختن به مؤثرات روش‌ها - به‌ویژه تا زمانی که تأثیر واقعی درمان‌ها به اثبات نرسیده باشد - هر کتابی که برای بیماران و خانواده‌هایشان به نگارش درآمده است، مناسب نیست. به جز این، تنها مطالبی که هم‌اکنون می‌توان خاطر نشان کرد به شرح زیر است:

۱. اکنون بیست شکل متفاوت از دیستروفی عضلانی وجود دارد، اما در صورت به حساب آوردن اشکال نادر، تعداد آنها به بیش از پنجاه عدد افزایش می‌یابد (<http://www.genctable.org>).

۲. اتحادیه اروپا برای هماهنگ‌سازی درمان‌ها و مدیریت اختلالات عصبی عضلانی سازمانی به نام TREAT-NMD را پایه‌گذاری کرده است. (در ادامه، پروفیسور امیری خوانندگان علاقه‌مند را به مقاله مربوط ارجاع داده‌اند. م.)

[Bushby, K et al. Collaborating to bring new therapies to the patient  
- the TREAT-NMD model. *Acta Myologica*, 2009; **28**: 12-15].

امیدوارم نکات شرح داده شده مفید بوده باشند.

خواهشمندم بهترین آرزوهای مرا نثار دکتر کریمی‌نژاد نمایید. از سفرم به ایران  
و دوستانی که پیدا کردم خاطرات خوش بسیاری دارم.

ارادتمند شما

آلن امبری

استاد بازنشسته و عضو افتخاری

گرین تمپلتون کالج

دانشگاه آکسفورد

Oxford OX2 6HG

## مقدمه استاد

آقای مسعود روانبخش پژوهنده پویا و دانشجوی فعال به معنای واقعی کلمه که همیشه در صدد افزودن دانش می‌باشند، از من خواستند به عنوان پیر دیر دانش ژنتیک ایران تقریظی بر ترجمه جالب ایشان از ویرایش سوم مجموعه دیستروفی عضلانی تألیف استاد مسلم و پربار ژنتیک انسانی جناب پروفیسور آلن ای. اچ. امری استاد ژنتیک انسانی دانشگاه ادینبورگ (۱۹۶۳ تا ۱۹۸۳)، پرزیدنت انجمن ژنتیک بالینی (۱۹۸۰)، دارای عناوین علمی متعدد و استاد افتخاری دانشگاه‌های معتبر آمریکایی، چند کشور اروپایی و آسیایی بنویسم.

ایشان تاکنون ۱۴ کتاب تألیف نموده‌اند. مهم‌ترین تألیف ایشان کتاب ارزشمند *Principles and Practice of Medical Genetics* می‌باشد که اولین چاپ آن در سال ۱۹۸۳، دومین و سومین چاپ آن با همکاری دیوید ال. ریمون در سال‌های ۱۹۹۰ و ۱۹۹۷ منتشر گردید و معتبرترین رفرنس برای مرور علم ژنتیک انسانی است.

از دیگر کتاب‌های ایشان *The facts Muscular Dystrophy* است که آقای روانبخش سومین چاپ آن را با اجازه مولف به فارسی ترجمه نموده‌اند. خصوصیت این مجموعه مانند سایر انشاعات پروفیسور این است که مطلب مورد بحث کامل و جامع است و خواننده اگر اطلاعات اولیه را هم نداشته باشد می‌تواند از شروع تا پایان گام به گام پیش برود.

در ابتدای این مجموعه توصیف بیماری دیستروفی و علت نام‌گذاری که به معنای کمبود تغذیه ناشی از نقص سازنده مواد مغذی عضله (دستروفین) است، علل مختلف ضعف عضلانی و اشکال ساختار ژن مسئول، جایگاه آن روی کروموزوم ایکس و انواع کمبودها را یادآوری نموده‌اند.

اگر چه ضعف عضله ناشی از زوال عضله می‌باشد ولی در برخی از بیماری‌ها مانند دوشن به علت رشد بافت همبند و جایگزینی نسج عضلانی بالعکس عضله ظاهراً رشد یافته و بزرگ و مشخص است و به قول معروف حالت پهلوان‌پنبه را به یاد می‌آورد.

در مبحث تشخیص بیماری، به بررسی بالینی دقیق و استفاده از آزمایش‌های پاراکلینیک اندازه‌گیری کراتین فسفوکیناز (CPK) در سرم خون، الکترومایوگرافی، بیوپسی عضله و آخرین امکانات زمان تألیف از جمله بررسی ساختار DNA ژن دیستروفین برای تعیین تشخیص و استفاده از آن در پیشگیری از تولد فرزند مبتلا آمده است.

انواع دیستروفی‌های عضلانی با نمایش نمونه‌های شماتیک بخوبی بیان شده است و نحوه راه رفتن به ویژه بلند شدن از زمین با استفاده از دست‌ها (Gower sign) را نشان داده‌اند.

در پایان، انجام مشاوره ژنتیک پزشکی و نحوه توارث انواع دیستروفی‌ها، راهنمایی لازم و راه‌های پیشگیری از تکرار بیماری و استفاده از امکانات روز بخوبی بیان شده است. نحوه بیان مطلب و توضیح‌های لازم علاوه بر اینکه برای دانشجویان و پزشکان مفید و سودمند است، بلکه علاقه‌مندان به ویژه خانواده‌های درگیر نیز می‌توانند به رمز و راز این بیماری و تفاوت آن با سایر بیماری‌های عضلانی کاملاً آشنا شده و نحوه مراقبت و پرستاری از فرزند خود را بخوبی به کار گیرند.

آقای مسعود روانبخش ضمن رعایت صداقت و امانت‌داری این مهم را به نحو بسیار جالب به زبان شیرین فارسی برگزیده است. مطالعه این ترجمه ارزشمند را به دانشجویان رشته‌های ژنتیک پزشکی و خانواده‌های درگیر با بیماری‌های دیستروفی عضلانی توصیه می‌نمایم. توفیق مترجم را در ادامه این خدمت مفید و سودمند از خداوند آرزو می‌نمایم.

پروفسور محمدحسن کریمی‌نژاد

استاد پاتولوژی و ژنتیک دانشگاه علوم پزشکی تهران

رئیس انجمن نوروزنتیک ایران

## پیشگفتار نورولوژیست

پروفسور امری استاد کرسی ژنتیک و بیماری‌های نوروموسکولر، فردی شناخته‌شده در مجامع علمی و دارای افتخارات متعدد در زمینه بیماری‌های نوروموسکولر خصوصاً دیستروفی‌های عضلانی هستند و کتاب حاضر نیز از نگاشته‌های ارزشمند ایشان است که با بیانی ساده، پیچیدگی‌های این مبحث را ساده نموده و استانداردهای تشخیص، مراقبت و درمان این بیماران را به نحوی بازگو نموده که علاوه بر دست‌اندرکاران گروه‌های پزشکی، قابل استفاده برای بیماران و خانواده‌های ایشان نیز هست. این کتاب به لحاظ همین خصوصیات پس از اولین چاپ مورد توجه انجمن‌های دیستروفی کشورهای مختلف قرار گرفت و به زبان‌های مختلف ترجمه گردید، و اینک با همت عالی برادر دانشمند و کوشا جناب آقای مسعود روائی‌بخش روهشگر جوان در رشته ایمونولوژی پزشکی که خود با این بیماری درآشنا هستند و در زمینه ترجمه و تألیف از تجربه لازم برخوردار می‌باشند، به قلم ترجمه درآمده است.

کسب اجازه و اظهار رضایت پروفسور امری در خصوص ترجمه این کتاب از دیگر نکات قابل توجه است که به ارزش معنوی کار ایشان اضافه می‌نماید.

محتویات کتاب نه تنها بحث‌های تشخیصی بلکه توصیه‌های استاندارد و مورد تأیید مجامع علمی در زمینه مراقبت و چگونگی خوب زندگی کردن با وجود محدودیت‌های بیماری و همچنین جنبه‌های اجتماعی و فردی را که بیماران با آن روبه‌رو می‌شوند لیکن کمتر در سایر منابع به پاسخ آن دست می‌یابند را مورد توجه قرار داده است.

اینجانب مطالعه این ترجمه ارزشمند را به همه دانشجویان، بیماران، خانواده‌ها و همه افرادی که به نحوی دست‌اندرکار مراقبت از ایشان هستند توصیه می‌نمایم.

دکتر غلامرضا زمانی

فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان

و بیماری‌های نوروموسکولر

عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران

## پیشگفتار چاپ سوم

اکنون چهارده سال از انتشار ویرایش اول این کتاب کوچک می‌گذرد. مانند بسیاری از بیماری‌ها، به‌ویژه آنها که مثل دیستروفی‌های عضلانی علت ژنتیک دارند، پژوهش‌های جدید حقایق تازه‌ای را آشکار کرده‌اند. بجز انواع رایج‌تر دیستروفی عضلانی، همچون دیستروفی عضلانی دوشن، انواع جدیدتری نیز تشخیص داده و ژن‌های آنها شناسایی شده است. این اطلاعات جدید فرصت‌های بیشتری را برای مشاوره قابل اعتماد، و در صورت لزوم تشخیص پیش از تولد، در چنین بیماری‌هایی فراهم می‌کند. اما می‌توان مهم‌ترین پیشرفت‌ها را در روش‌های نوین ژن‌درمانی مشاهده کرد که اندک اندک در کارآزمایی‌های بالینی به کار گرفته می‌شوند. از این گذشته، رفته رفته تعداد بیشتری از دانشمندان حوزه پزشکی بر احتمال تأثیر روش‌های جدید درمان با سلول‌های بنیادی صحه می‌گذارند. در کتاب، کوشش کرده‌ام این پیشرفت‌های گوناگون را بدون ذکر جزئیات شرح دهم. اطلاعات تکمیلی درباره موضوعات یادشده و همچنین مباحث عمومی‌تر را می‌توانید در فهرست منابع ذکر شده برای مطالعه و کسب اطلاعات بیشتر در پیوست اول کتاب جستجو کنید.

باید از همه مبتلایان به دیستروفی عضلانی و بستگان ایشان برای پندهای مفیدی که به من دادند سپاسگزاری کنم. از آقای فیلیپ بوچر، مدیر اجرایی Muscular Dystrophy Campaign و همکاران ایشان به خاطر همکاری شایان در گردآوری اطلاعات بسیار مفید درباره کمک‌های عملی به بیماران دیستروفی و خانواده‌های ایشان، نهایت تشکر را دارم. همچنین باید از دست‌اندرکاران انتشارات دانشگاه آکسفورد به پاس تشویق‌ها و حمایت‌هایشان قدردانی نمایم. سرانجام، از همسر عزیزم ماریسا به خاطر زحمات‌هایی که در تهیه دست‌نویس کتاب کشید سپاسگزاری می‌کنم.

همچون گذشته، همه درآمدهای انتشار این کتاب صرف پشتیبانی از پژوهش و آموزش درباره اختلالات عصبی عضلانی، به ویژه دیستروفی عضلانی، خواهد شد.

الن ای. ایچ. امری ۲۰۰۸

## پیشگفتار چاپ دوم

اکنون شش سال از چاپ اولین ویرایش این کتاب کوچک می‌گذرد. در این مدت، پژوهش‌ها حقایق بسیار زیادی را درباره دیستروفی‌های عضلانی روشن کرده‌اند. برای مثال، اکنون ژن‌های تقریباً همه انواع دیستروفی شناسایی شده‌اند چنان‌که مشاوره ژنتیک بسیار دقیق‌تر شده و امروزه تشخیص پیش از تولد برای هر کس که بخواهد واقعاً امکان‌پذیر شده است. از این گذشته، علاقه به ژن‌درمانی و اقبال پژوهشگران به این شیوه روز به روز بیشتر می‌شود. تاکنون ژن‌درمانی بیشتر در بررسی‌های حیوانی کاربرد داشته و هنوز برای انسان پیشنهاد نشده است. با این وجود، برخی دانشمندان بر این باورند که ممکن است این روش درمانی در آینده نزدیک واقعیت پیدا کند.

از همه بیماران و بستگان آنها و نیز پژوهشگرانی که در تهیه ویرایش جدید کتاب از راهنمایی‌های ارزنده ایشان بهره‌مند شدم سپاسگزاری می‌نمایم. همچنین از همسرم ماریسا به خاطر همکاری بی‌دریغش در تهیه دستنویس اثر و یافتن منابع مهم، و از کارکنان انتشارات دانشگاه آکسفورد برای پشتیبانی و تشویق‌های مداومشان تشکر می‌کنم.

الین ای. ایچ. امبری

ژانویه ۲۰۰۰

## پیشگفتار چاپ اول

این کتاب کوچک به‌ویژه برای بیماران دیستروفی عضلانی و خانواده‌هایشان و به این امید به نگارش درآمده است که به برخی پرسش‌های بی‌شمار درباره این گروه از بیماری‌ها پاسخ دهد. در سال‌های اخیر، پژوهش‌ها حقایق بسیاری را درباره علت دیستروفی عضلانی آشکار کرده و نگرش‌های تازه‌ای درباره درمان احتمالی آن مطرح شده‌اند. در واقع، در پیشینه تاریخی این بیماری هیچ‌گاه امیدواری به درمان بیش از امروز نبوده است. کوشش کرده‌ام برخی از این یافته‌ها را به زبانی بازگو کنم که برای همه علاقه‌مندان قابل درک باشد. پرسش‌هایی درباره ورزش، فیزیوتراپی، جراحی، و آثار روانشناختی بیماری و همچنین مسائل و مشکلات مربوط به تحصیل و انتخاب شغل مورد بحث و بررسی قرار گرفته‌اند. از آنجا که همه انواع دیستروفی جنبه ارثی دارند، شیوه‌های وراثت و روش‌های ممکن برای پیشگیری از بروز آنها نیز بررسی شده‌اند. سرانجام، بر اهمیت سازمان‌های حرفه‌ای و گروه‌های پشتیبانی داوطلبانه تأکید شده است زیرا چنین نهادهایی می‌توانند در کمک به از بین بردن حس انزوایی که غالباً در این بیماری‌ها دیده می‌شود نقش مهمی داشته باشند.

امیدوارم پاسخ برخی از پرسش‌های بی‌شمار خود را در این کتاب پیدا کنید، گرچه به‌خوبی می‌دانم که نمی‌توان همه چیز را از یک کتاب آموخت! در حقیقت، هیچ چیز نمی‌تواند جای توصیه‌ها و کمک‌های یک پزشک، متخصص فیزیوتراپی، پرستار، یا مشاور ژنتیک باتجربه و دلسوز را بگیرد.

همه درآمد حاصل از فروش این کتاب برای پشتیبانی از پژوهش و آموزش پزشکی به گرین کالج آکسفورد تقدیم می‌شود.

الن ای. ایچ. امری

می ۱۹۹۲