سلسلة علمية تعليمية

36.6 – 366 يوماً في السنة

العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية

كتاب طبي تعليمي دولي للمعاهد والكليات الطبية ومؤسسات التعليم الطبي العالي والأطباء الممارسين

النسخة باللغة العربية
والإنجليزية والروسية

المؤلف:
الطبيب والباحث العلمي
فلاديمير ماليتسكي

6
أجزاء موضوعية

36
مرضاً

Владимир Малецкий

العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية

«Автор»
2026

Малецкий В. В.

العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية / В. В. Малецкий — «Автор», 2026

التشخيص الوراثي يحدد سبب المرض، لكنه لا يحدد حدود قدرات الإنسان.«العلاج الطبيعي في الأمراض الوراثية» كتاب دراسي سريري من 36 فصلًا عن العلاج الطبيعي وإعادة التأهيل الطبي للمرضى المصابين بالاضطرابات الوراثية. يسدّ الكتاب الفجوة بين التشخيص الوراثي وممارسة إعادة التأهيل السريرية، ويتناول كل مرض بوصفه تحديًا سريريًا يتطلب استراتيجية تأهيل فردية.تغطي الأجزاء الستة: أمراض العضلات الوراثية، واضطرابات الجهاز العصبي، والمتلازمات الوراثية، واضطرابات الهيكل العظمي، وأمراض النسيج الضام والمتلازمات متعددة الأجهزة، ولأمراض الاستقلابية وأمراض التخزين الليزوزومي.يتبع كل فصل البنية نفسها المؤلفة من عشرة أقسام، بدءًا من الوراثة والصورة السريرية، وصولًا إلى التمارين العلاجية والأجهزة التقويمية وموانع الاستعمال وتوصيات المرضى وأسرهم.الكتاب موجّه لطلاب الكليات والجامعات الطبية، وأخصائيي العلاج الطبيعي، وأطباء التأهيل، وأطباء الأعصاب والعظام والأطفال، واختصاصيي الوراثة الطبية.يصدر ضمن السلسلة العلمية التعليمية «36.6 — 366 يومًا في السنة» بالعربية والإنجليزية والروسية.

© Малецкий В. В., 2026
© Автор, 2026

Содержание

حقوق النشر 5
الملخص 6
الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية 10
الفصل 1. الحثل العضلي الدوشيني 10
الفصل 2. الحثل العضلي لبيكر 14
الفصل 3. الحثل العضلي لحزام الأطراف (إرب–روث) 18
الفصل 4. الحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين) 22
الفصل 5. الحثل العضلي التوتري (شتاينرت) 26
الفصل 6. الحثل العضلي لإيمري–دريفوس 30
الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي 34
الفصل 7. الضمور العضلي الشوكي (SMA) 34
الفصل 8. داء شاركو–ماري–توث 38
الفصل 9. الشلل النصفي التشنجي الوراثي 42
الفصل 10. رنح فريدرايخ 46
الفصل 11. الرنح وتوسع الشعيرات (متلازمة لويس–بار) 50
الفصل 12. داء هنتنغتون 54
Конец ознакомительного фрагмента. 55

Владимир Малецкий
العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية

حقوق النشر

العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية*36.6 — 366 ##### ## #####*، الكتاب الأول

حقوق النشر 2026 فلاديمير ماليتسكي.جميع الحقوق محفوظة.

الطبعة الأولى. الطبعة العربية.صدر الكتاب باللغات العربية والإنجليزية والروسية.

الناشر: فلاديمير ماليتسكي للنشر (Vladimir Maletskyi Press).

لا يجوز نسخ أي جزء من هذا الإصدار أو توزيعه أو نقله بأي شكل أو بأي وسيلة دون إذن كتابي مسبق من المؤلف، إلا في الحدود التي يسمح بها قانون حقوق المؤلف المعمول به.

إخلاء المسؤولية الطبية

هذا الكتاب الدراسي مخصص للتعليم الطبي والمرجعية العلمية والتطوير المهني.

لا تغني المعلومات الواردة فيه عن التقييم السريري الفردي، أو الحكم الطبي المهني، أو الإرشادات السريرية المعمول بها.

يجب اختيار تدخلات العلاج الطبيعي وإعادة التأهيل وفقًا لتشخيص المريض وحالته السريرية ووضعه الوظيفي وموانع الاستعمال واحتياجاته الفردية.

تتطور المعارف الطبية والتوصيات السريرية مع مرور الوقت. وينبغي للقراء الرجوع إلى أحدث الأدلة العلمية والإرشادات السريرية والمعايير المهنية المعمول بها قبل تطبيق أي نهج تشخيصي أو علاجي.

لا يضمن المؤلف والناشر تحقيق نتائج سريرية محددة من تطبيق الأساليب المعروضة في هذا الإصدار. وتظل القرارات السريرية ورعاية المرضى من مسؤولية العاملين الصحيين المؤهلين تأهيلًا مناسبًا.

معلومات النشر

السلسلة: *36.6 — 366 ##### ## #####*الكتاب الأول: العلاج الطبيعي للأمراض الوراثيةاللغة: العربيةسنة النشر: 2026

الملخص

«العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية» كتاب طبي تعليمي متخصص من تأليف الطبيب والباحث العلمي فلاديمير ماليتسكي، يتناول الأساليب الحديثة للعلاج الطبيعي وإعادة التأهيل الطبي والدعم الوظيفي للمرضى المصابين بأمراض وراثية.

يندرج هذا الكتاب ضمن السلسلة العلمية التعليمية التي وضعها المؤلف «36.6 — 366 يومًا في السنة»، والتي تجمعها فكرة الرعاية المستمرة لصحة الإنسان، وتطوير المعرفة الطبية، وتحسين الممارسة السريرية.

يقوم الكتاب على مفهوم المراسة المنهجية لستة وثلاثين مرضًا وراثيًا أو ذا منشأ جيني، موزعة على ستة أجزاء موضوعية.

يُخصَّص كل فصل من الفصول الستة والثلاثين لمرض محدد أو لمجموعة من الأمراض الوراثية المتقاربة، وتتبع بنية موحدة من عشرة أقسام، تبدأ بفهم الآليات الجينية والمظاهر السريرية، وتصل إلى وضع برنامج فردي للعلاج الطبيعي، والوقاية من المضاعفات، وتقديم التوصيات للمريض.

وتتمثل السمة الأساسية لهذا الكتاب في الجمع بين المعارف الطبية الأساسية والمبادئ العملية للعمل التأهيلي.

ولا تُتناول الأمراض باعتبارها تشخيصات جينية فحسب، بل من حيث تأثيرها في الحركة والقوة العضلية والتناسق الحركي والاستقلالية والقدرة على التعلم والتكيف الاجتماعي ونوعية الحياة.

بنية الكتاب

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

يتناول الجزء الأول الأمراض المصحوبة بإصابة أولية في النسيج العضلي، وضعف عضلي مترقٍ، وتقلصات مفصلية، واضطرابات في الوظائف الحركية.

ويستعرض الحثل العضلي لدوشين وبيكر، والحثل العضلي لحزام الأطراف (إرب–روث)، والحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين)، والحثل العضلي التوتري (شتاينرت)، والحثل العضلي لإيمري–دريفوس.

ويُولى اهتمام خاص للحفاظ على النشاط الحركي، والضبط المناسب لشدة الأحمال، والوقاية من التقلصات، والدعم التقويمي، ومراقبة المضاعفات القلبية والتنفسية.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

يتناول الجزء الثاني الأمراض العصبية الوراثية المصحوبة بإصابة العصبونات الحركية والأعصاب المحيطية والمسارات العصبية الناقلة وبنى الجهاز العصبي المركزي.

ويشمل الضمور العضلي الشوكي، وداء شاركو–ماري–توث، والشلل النصفي التشنجي الوراثي، ورنح فريدرايخ، والرنح المصحوب بتوسع الشعيرات (متلازمة لويس–بار)، وداء هنتنغتون.

وتشمل الاتجاهات الرئيسية للعلاج الطبيعي الحفاظ على الاستقلالية الحركية، وتصحيح اضطرابات المشي والتوازن، والحد من العواقب الوظيفية للتشنج والرنح، والوقاية من السقوط، ومساعدة المريض على التكيف مع القيود العصبية المترقية.

الجزء الثالث. المتلازمات الوراثية

يُخصّص الجزء الثالث للمتلازمات الجينية التي قد تترافق فيها اضطرابات التطور الحركي مع مظاهر معرفية وسلوكية وحسية وجهازية.

ويستعرض متلازمات داون وجوبير وريت وأنجلمان وبرادر–ويلي ومتلازمة الكروموسوم X الهش.

وتُمنح أهمية خاصة للتدخل المبكر، واكتساب المهارات الحركية، ودعم التواصل، وتنمية الاستقلالية، وتهيئة بيئة آمنة، وتوفير رعاية متعددة التخصصات للمرضى من مختلف الفئات العمرية.

الجزء الرابع. أمراض الهيكل العظمي الوراثية

يتناول الجزء الرابع الأمراض المصحوبة بخصائص خلقية في تكوّن الأنسجة العظمية والغضروفية، وتشوهات الهيكل العظمي، وعدم استقرار المفاصل، والمضاعفات العظمية.

ويشمل الودانة، وتكوّن العظم الناقص، وخلل التنسج الدياستروفي، وخلل التنسج الكامبوميلي، ومتلازمة لارسن، وخلل التنسج الفقاري المشاشي الخلقي.

ويُناقش النشاط الحركي الآمن، والوقاية من الكسور والتشوهات الثانوية، واستخدام الأجهزة التقويمية، والتكيف الوظيفي، وخصوصيات إعادة التأهيل عند زيادة هشاشة العظام أو عدم استقرار العمود الفقري.

الجزء الخامس. أمراض النسيج الضام الوراثية والمتلازمات متعددة الأجهزة

يجمع الجزء الخامس الأمراض التي تتطلب فيها اضطرابات النسيج الضام والجهاز العضلي الهيكلي والأعضاء الداخلية نهجًا خاصًا عند وصف الأحمال البدنية.

ويستعرض متلازمة مارفان، ومتلازمات إهلرز–دانلوس، واعتلال بيثليم العضلي، والتصلب الحدبي، والورام الليفي العصبي من النوع الأول، وداء ويلسون–كونوفالوف.

ويتركز الاهتمام على تقييم المخاطر الفردية، والوقاية من إصابات المفاصل والأنسجة الرخوة، والمضاعفات القلبية والعصبية، والجمع بين التأهيل الحركي والمتابعة الطبية المتخصصة.

الجزء السادس. أمراض الاستقلاب الوراثية وأمراض الاختزان الليزوزومي

يُخصّص الجزء الأخير للأمراض الاستقلابية والليزوزومية الوراثية التي قد تؤدي إلى إصابة مترقية للعضلات والجهاز العصبي والهيكل العظمي والأعضاء الداخلية.

ويستعرض داء بومبي، ومتلازمة هيرلر، ومتلازمة هنتر، وداء غوشيه، وحثل المادة البيضاء متبدل اللون، وداء نيمان–بيك من النوع C.

ويُولى اهتمام خاص للجمع بين وسائل العلاج النوعي الحديثة وإعادة التأهيل الطبي، والحفاظ على الاستقلالية الوظيفية، والوقاية من المضاعفات التنفسية والعظمية، ودعم نوعية الحياة مع تقدم المرض.

البنية الموحدة لكل فصل

يتكون كل فصل من الكتاب من عشرة أقسام متتابعة:

1. الخصائص العامة للمرض — الأسباب الجينية، ونمط الوراثة، والإمراضية، ومدى الانتشار، والسمات الأساسية للمرض.
2. الصورة السريرية — الأعراض المميزة، وعمر ظهورها، والاضطرابات الوظيفية، والمضاعفات المحتملة.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي — تحديد المهام الفردية والأولويات الوظيفية والنتائج المتوقعة.

4. التمارين العلاجية — مبادئ إعداد البرنامج الحركي، وضبط شدة الأحمال، وتطوير المهارات الحركية والحفاظ عليها.

5. التدليك والعلاج الطبيعي بالأجهزة — الوسائل العرضية الممكنة، وحدود استخدامها، والسلامة، وتقييم ملاءمتها السريرية.

6. إعادة التأهيل التقويمية والوظيفية — الوقاية من التشوهات والتقلصات، واستخدام الأجهزة التقويمية والوسائل المساعدة، وتكييف أنشطة الحياة اليومية.

7. إعادة التأهيل في الاضطرابات الجهازية والمصاحبة — خصوصيات الرعاية عند إصابة القلب والجهاز التنفسي والجهاز العصبي وغيرها من أجهزة الجسم.

8. موانع الاستعمال والقيود — الحالات والمخاطر السريرية التي تستدعي تعديل إجراءات إعادة التأهيل أو إيقافها مؤقتًا.

9. توصيات للمريض وأفراد أسرته — تنظيم المساعدة المنزلية، والوقاية من المضاعفات، ودعم الاستقلالية، والتدريب على الرعاية الآمنة.

10. الخلاصة — الاستنتاجات السريرية والعملية الأساسية التي تحدد استراتيجية إعادة التأهيل في المرض المعني.

تتيح هذه البنية الانتقال بصورة متسلسلة من الفهم النظري للمرض إلى القرارات العملية اللازمة في العمل اليومي للاختصاصي الطبي.

الصيغة التعليمية الدولية

من المقرر توفير الكتاب في ثلاث نسخ لغوية: العربية والإنجليزية والروسية.

وتهدف النسخ العربية والإنجليزية والروسية إلى توسيع نطاق إتاحة المعرفة المهنية وتطبيق مفهوم تعليمي موحد في بلدان مختلفة.

الفئات المستهدفة من الكتاب

يوصى بهذا الإصدار بوصفه مرجعًا تعليميًا للطلاب في المعاهد والكليات الطبية ومؤسسات التعليم الطبي العالي، وللمختصين بالعلاج الطبيعي وإعادة التأهيل الطبي.

ويمثل الكتاب أيضًا فائدة عملية لأطباء إعادة التأهيل، وأطباء الأعصاب والعظام والأطفال والوراثة الطبية، واختصاصيي العلاج الطبيعي، وغيرهم من المهنيين المشاركين في الرعاية الشاملة للمرضى المصابين بأمراض وراثية.

ويمكن استخدام المادة في التعلم المهني الذاتي، وإعداد الدروس المتخصصة، ومناقشة الحالات السريرية، وتخطيط برامج إعادة التأهيل الفردية.

مفهوم الإصدار

إن «36.6» ليس مجرد اسم لسلسلة طبية؛ بل هو رمز لاستمرارية المعرفة الطبية والعناية بالإنسان طوال أيام السنة البالغ عددها 366 يومًا. وتمثل سلسلة «36.6 — 366 يومًا في السنة» مبدأً سريريًا: فرمز درجة حرارة الجسم السليم وعدد أيام السنة، اللذان يجتمعان في اسم واحد، يذكّران بأن العناية بالصحة عمل يومي وليست مجرد دورة علاجية واحدة.

ويحتل المريض مركز الاهتمام في الكتاب، لا من حيث تشخيصه فحسب، بل أيضًا من حيث قدرته على الحركة والتواصل والتعلم والعمل والحفاظ على أكبر قدر ممكن من الاستقلالية.

يحدد التشخيص الجيني سبب المرض. وتساعد إعادة التأهيل الطبي على تحديد إمكانات الإنسان.

ولهذا المبدأ خُصص كتاب الطبيب والباحث العلمي فلاديمير ماليتسكي «العلاج الطبيعي للأمراض الوراثية».

لماذا يُعد هذا الكتاب حدثًا مهمًا؟

أولًا. إنه كتاب تعليمي لا يتناول علم الوراثة والعلاج الطبيعي باعتبارهما تخصصين منفصلين، بل بوصفهما منطقًا سريريًا متكاملًا. فلا تعود الأمراض الوراثية «حكمًا نهائيًا»، بل تصبح مجالًا لتطبيق تقنيات إعادة التأهيل.

ثانيًا. ألّف الكتاب طبيب وباحث علمي يتمتع بخبرة دولية واسعة في العمل مع المرضى المصابين بأمراض وراثية. ويقف وراء كل فصل خبرة سريرية، ومعرفة بالأدلة العلمية، وفهم لما ينجح فعليًا في الممارسة العلاجية وما يبقى مجرد نظرية.

ثالثًا. تمثل سلسلة «36.6 — 366 يومًا في السنة» فلسفة تضع المريض، لا التشخيص، في مركز الاهتمام. ستة وثلاثون حالة مرضية، و366 يومًا في السنة، ودرجة حرارة الجسم السليم: ثلاثة معانٍ تذكّر بأن إعادة التأهيل ترفق الإنسان طوال العام، وليس فقط خلال فترة العلاج. ويعلّم الكتاب المنهجية والصبر واحترام الحركة.

رابعًا. يشكل الإصدار بثلاث لغات جسرًا بين المدارس الطبية. فاللغات العربية والإنجليزية والروسية تغطي مناطق تختلف فيها أنظمة الرعاية الصحية، لكنها تواجه مشكلة مشتركة: الأمراض الوراثية تستدعي إعادة التأهيل، بينما لا يزال عدد المتخصصين القادرين على تقديمه غير كافٍ.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 1. الحثل العضلي الدوشيني

الحثل العضلي الدوشيني

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي الدوشيني مرض عصبي عضلي وراثي شديد، يتسم بضعف تدريجي وتنكس في العضلات الهيكلية، إلى جانب تأثر عضلة القلب والعضلات التنفسية.

ويُشفّر هذا الجين X. الواقع على الكروموسوم DMD ينجم المرض عن تغيرات ممرضة في جين بروتين الديستروفين الذي يسهم في الحفاظ على سلامة أغشية الخلايا العضلية. وعند غياب الديستروفين أو نقصه الشديد، تتضرر الألياف العضلية أثناء الانقباض، ويحل محلها تدريجيًا نسيج دهني ونسيج ضام.

يصيب المرض الذكور في الغالب، ويبلغ معدل حدوثه نحو حالة واحدة لكل 3500–5000 مولود ذكر (بمتوسط يقارب حالة واحدة لكل 5000 مولود ذكر). وفي حالات نادرة، قد تظهر لدى الفتيات أعراض ضعف عضلي وعلامات على تأثر القلب. وتظهر DMD الحاملات لتغير ممرض في جين العلامات الأولى عادةً في عمر 2–5 سنوات. وعلى الرغم من الطبيعة المترقية للمرض، فإن العلاج المبكر وإعادة التأهيل الشاملة يساعدان على الحفاظ على القدرات الوظيفية مدة أطول.

2. الصورة السريرية

تشمل المظاهر المبكرة تأخر التطور الحركي وصعوبة الجري والقفز وصعود الدرج. وكثيرًا ما يسقط الطفل ويجد صعوبة في النهوض من الأرض.

ومن العلامات المميزة علامة غاورز، إذ ينهض المريض مستندًا بيديه تدريجيًا إلى ساقيه.

وتُلاحظ ضخامة كاذبة في عضلات الربلة، وضعف في عضلات الحزام الحوضي، ومشية متمايلة مميزة.

ومع تقدم المرض تظهر تقلصات مفصلية تحدّ من الحركة، واضطرابات في القوام، وجنف، وفقدان للقدرة على المشي بصورة مستقلة. وفي مراحل لاحقة يزداد خطر القصور التنفسي واعتلال عضلة القلب التوسعي.

يُؤكّد التشخيص بالفحص الجزيئي الوراثي. وعادةً ما يرتفع نشاط إنزيم كرياتين كيناز في الدم ارتفاعًا ملحوظًا.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

تتمثل المهمة الأساسية لإعادة التأهيل في الحفاظ على القدرات الوظيفية المتبقية لأطول فترة ممكنة، دون إحداث ضرر إضافي بالعضلات.

وتشمل الأهداف الرئيسية الوقاية من التقلصات المفصلية، والحفاظ على مدى الحركة، ودعم الاستقلالية، والوقاية من المضاعفات العظمية والتقويمية، ومساعدة المريض على التكيف مع الحياة اليومية.

يجب أن يراعي البرنامج عمر المريض ومرحلة المرض ومستوى نشاطه الحركي وحالة الجهازين القلبي الوعائي والتنفسي.

4. التمارين العلاجية

تُعد التمارين العلاجية الوسيلة الأساسية لإعادة التأهيل الحركي في الحثل العضلي الدوشيني.

يمكن التمييز بصورة تقريبية بين ثلاث مراحل: مرحلة المشي المبكر (المشي بصورة مستقلة مع الحفاظ على وظيفة الطرفين العلويين)، ومرحلة المشي المتأخرة (المشي بمساعدة أو بصورة محدودة مع ازدياد التقلصات)، ومرحلة عدم القدرة على المشي (التنقل بالكرسي المتحرك). وتختلف أهداف التمارين العلاجية وجرعاتها بين هذه المراحل.

في المراحل المبكرة يُوصى بتمارين هوائية معتدلة، وحركات نشطة لطيفة، وحركات نشطة بمساعدة. وقد تكون التمارين في الماء مفيدة إذا كانت حالة المريض مستقرة.

ويُولى اهتمام خاص للحفاظ على حركة مفاصل الكاحل والركبة والورك.

تُجرى إطالة العضلات المقصرة ببطء، دون ألم أو قوة مفرطة. وتُحدَّد مدة الجلسات وشدتها بصورة فردية.

لا يُنصح إطلاقًا بتدريب المريض حتى الفشل العضلي. ويجب تجنب تمارين القوة عالية الشدة، والقفز، والتمارين التي تتضمن انقباضات عضلية لامركزية شديدة، والمقاومة المفرطة.

إذا ظهر ألم أو تعب مطوّل أو تراجع في القدرات الحركية بعد الجلسة، فيجب تخفيف الحمل وإعادة تقييم حالة المريض.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن استخدام التدليك بوصفه إجراءً مساعدًا لتحسين راحة المريض، وتقليل الإحساس بالتوتر العضلي، وتيسير الرعاية.

تُفضّل الأساليب السطحية اللطيفة. ولا يُستحسن العجن العميق أو الاهتزاز الشديد أو الضغط المؤلم على العضلات الضعيفة.

ومن الضروري إدراك أن التدليك لا يعيد إنتاج الديستروفين ولا يمنع تلف الألياف العضلية.

لا تتوافر أدلة مقنعة على أن التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS) أو الموجات فوق الصوتية العلاجية، أو (NMES)، والتحفيز الكهربائي العصبي العضلي العلاج بالأشعة تحت الحمراء، أو العلاج بالمجالات المغناطيسية، تُبطئ تطور الحثل لبعض أغراض تسكين الألم، وليس لعلاج TENS العضلي الدوشيني. ويمكن النظر في استخدام لتقوية العضلات المصابة NMESالحثل العضلي ذاته. ولا يُوصى بالاستخدام الروتيني ل- دون تقييم متخصص.

يجب أن تقوم إعادة التأهيل أساسًا على الحركات العلاجية، والوقاية من التقلصات، والدعم التقويمي، والرعاية التنفسية.

6. إعادة التأهيل التقويمي

مع تقدم المرض يحدث اختلال في التوازن العضلي وتقيّد في حركة المفاصل.

يمكن وصف أجهزة تقويمية لمفصل الكاحل وفقًا للاستطبابات الفردية، بما في ذلك استخدامها ليلًا. ومن المهم وضع الأطراف في أوضاع مناسبة وتقييم حالة العمود الفقري بانتظام.

بعد فقدان القدرة على المشي بصورة مستقلة، يجب توفير كرسي متحرك ملائم للمريض، مع دعم للجذع ووسائل للنقل والتنقل الآمن.

تُولى أهمية خاصة للوقاية من السقوط والكسور. ويزداد خطر انخفاض كثافة المعادن في العظام لدى المرضى الذين يتلقون علاجًا طويل الأمد بالقشرانيات السكرية.

7. إعادة التأهيل التنفسي

مع ضعف العضلات التنفسية تدريجيًا، تقل فعالية السعال والقدرة على توفير تهوية رئوية كافية.

وقد يحدث احتباس للإفرازات القصبية، ونقص تهوية ليلي، والتهابات تنفسية متكررة.

يجب تقييم الوظيفة التنفسية لدى المرضى بانتظام. وحسب الاستطباب، تُستخدم تقنيات السعال المُساعَد والتهوية غير الغازية.

تُجرى إعادة التأهيل التنفسي بالتعاون مع اختصاصي أمراض الرئة والمتخصصين في الأمراض العصبية العضلية.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند تخطيط الإجراءات العلاجية، يجب مراعاة الضعف العضلي المترقي واعتلال عضلة القلب وانخفاض متانة العظام والاضطرابات التنفسية المحتملة. ويستلزم المرضى الذين يعانون انخفاض كثافة المعادن في العظام وضعف العضلات التنفسية عناية خاصة، إذ قد تؤدي إصابة بسيطة نسبيًا إلى كسر، وقد يزيد الجهد البدني المفرط من الإرهاق التنفسي.

يجب تجنب ما يلي:

تمارين القوة الشديدة والتمارين حتى الإنهاك.

الإطالة العنيفة للعضلات والمفاصل.

التمارين عالية الصدمات التي تزيد خطر السقوط.

التدليك العميق المؤلم للعضلات الضعيفة.

النشاط البدني أثناء عدوى حادة أو حمى أو حالة قلبية رئوية غير مستقرة.

الاستخدام الروتيني للعلاج بالأجهزة دون استطبابات مبررة.

عند ظهور ضيق نفس شديد أو ألم في الصدر أو دوار أو ضعف حاد، يجب إيقاف الجلسة وإجراء تقييم طبي.

9. توصيات لأفراد الأسرة

تؤدي الأسرة دورًا محوريًا في الحفاظ على النشاط الحركي وجودة حياة المريض.

يُدرَّب الوالدان على تنفيذ التمارين المنزلية بأمان، ووضع الأطراف في أوضاع مناسبة، واستخدام الأجهزة التقويمية، والوقاية من السقوط.

من المهم عدم إجبار الطفل على ممارسة التمارين رغم الألم أو التعب الشديد.

مع تقدم المرض، ينبغي تكييف المسكن وتيسير الوصول إلى التعليم والتواصل والأنشطة اليومية.

ينبغي أن ترافق المريض وأفراد أسرته مساندة نفسية خلال جميع مراحل إعادة التأهيل.

10. الخلاصة

يتطلب الحثل العضلي الدوشيني تدبيرًا شاملًا متعدد التخصصات، بمشاركة طبيب الأعصاب وطبيب إعادة التأهيل وطبيب القلب واختصاصي أمراض الرئة وطبيب العظام وغيرهم من المتخصصين.

قد يشمل العلاج الحديث القشرانيات السكرية وبعض العلاجات الموجّهة لطفرات جينية محددة لدى المرضى المستوفين للاستطبابات المعتمدة.

لا تزيل إعادة التأهيل الطبي الخلل الجيني، لكنها تساعد على الحفاظ على الوظائف الحركية، والوقاية من المضاعفات الثانوية، ودعم أعلى مستوى ممكن من الاستقلالية.

المبدأ الأساسي لعمل اختصاصي إعادة التأهيل في الحثل العضلي الدوشيني هو الحفاظ على الحركة دون تعريض العضلات الضعيفة لإجهاد مفرط.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 2. الحثل العضلي لبيكر

الحثل العضلي لبيكر

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي لبيكر مرض عصبي عضلي وراثي يتميز بضعف تدريجي يصيب أساسًا المجموعات العضلية الهيكلية القريبة من الجذع، وقد يترافق مع إصابة عضلة القلب.

يرتبط المرض بمتغيرات مُمرِضة في جين DMD الواقع على الكروموسوم X. وعلى خلاف الحثل العضلي لدوشين (انظر الجزء الأول، الفصل الأول)، الذي يكاد يغيب فيه الديستروفين الوظيفي، يحتفظ المصابون بمرض بيكر عادةً بإنتاج جزئي لبروتين ديستروفين متغيّر أو أقصر من الطبيعي؛ ولذلك يكون تطور المرض أبطأ في معظم الحالات. ومع ذلك، تتفاوت شدة المظاهر السريرية تفاوتًا كبيرًا، من ضعف عضلي معتدل إلى قيود حركية شديدة واعتلال عضلة القلب.

يصيب هذا المرض الذكور في الغالب. وقد تظهر أيضًا أعراض عضلية وقلبية لدى بعض النساء الحاملات لمتغيرات مُمرِضة في جين DMD. ويبلغ معدل حدوث الحثل العضلي لبيكر نحو حالة واحدة لكل 18,000–19,000 مولود ذكر (وتتراوح التقديرات بين 1:18,450 و1:19,000). وهو أقل شيوعًا بكثير من مرض دوشين.

2. الصورة السريرية

قد تظهر الأعراض الأولى في الطفولة أو المراهقة أو مرحلة البلوغ.

وتشمل العلامات الأكثر شيوعًا صعوبة الجري وصعود السلالم والنهوض من وضعية الجلوس. ويتطور تدريجيًا ضعف عضلات الحزام الحوضي والفخذين.

وقد يُلاحظ لدى المرضى تضخم كاذب لعضلات الربلة، ومشية متمايلة، وعلامة غاورز، وآلام عضلية، وزيادة التعب.

ومع مرور الوقت قد تظهر تقلصات مفصلية، واضطرابات في وضعية الجسم، وتراجع القدرة على المشي بصورة مستقلة.

ومن السمات المهمة لمرض بيكر احتمال حدوث إصابة كبيرة في عضلة القلب حتى مع بقاء القوة العضلية محفوظة نسبيًا. وقد يصبح اعتلال عضلة القلب المظهر السريري الرئيسي لدى بعض المرضى.

يُؤكَّد التشخيص بالفحص الجزيئي الوراثي. وعادةً ما يكون نشاط إنزيم كرياتين كيناز مرتفعًا.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

الهدف الأساسي من إعادة التأهيل هو الحفاظ على استقلالية المريض الوظيفية مع تقليل خطر إحداث ضرر عضلي إضافي إلى أدنى حد.

يهدف برنامج إعادة التأهيل إلى الحفاظ على حركة المفاصل، والوقاية من التقلصات، ودعم النشاط العضلي الممكن، وتحسين التوازن، ومنع السقوط.

وبخلاف الأشكال الأشد من اعتلالات الديستروفين، يستطيع كثير من مرضى بيكر الاحتفاظ بالقدرة على المشي باستقلالية لفترة طويلة.

لذلك تحتل الأنشطة البدنية المكيّفة، والاستقلالية المهنية وفي الحياة اليومية، مكانة مهمة.

ويجب تقييم الجهاز القلبي الوعائي قبل وصف التمارين.

4. التمارين العلاجية

يجب تحديد التمارين العلاجية بصورة فردية مع مراعاة القوة العضلية والتعب والحالة القلبية.

عند الحفاظ على الوظيفة الحركية، يمكن استخدام تمارين هوائية معتدلة، مثل المشي على سطح مستوٍ، وركوب الدراجة الثابتة بمقاومة منخفضة، والسباحة، والتمارين المائية.

ويمكن إجراء تمارين حذرة للحفاظ على القوة العضلية باستخدام مقاومة منخفضة، إذا كان المريض يتحملها جيدًا وكانت متفقًا عليها مع المختص.

يوصى بتمارين إطالة لطيفة لعضلات الربلة ومثنيات الورك وغيرها من المجموعات العضلية المعرضة للقصر.

كما تفيد تمارين التوازن والتناسق والحفاظ على الثبات أثناء المشي.

لا يجوز دفع المريض إلى درجة الإنهاك العضلي الشديد. ويجب تجنب أحمال القوة المفرطة، والتمارين اللامركزية الشديدة، والتدريب رغم الألم.

تُحدَّد مدة الجلسات وتواترها وشدتها بصورة فردية. وبعد الجهد تُقيَّم آلام العضلات والضعف والوقت اللازم للتعافي.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن إدراج التدليك في برنامج إعادة التأهيل لدى مرضى الحثل العضلي لبيكر عند وجود انزعاج عضلي موضعي أو آلام مصاحبة.

ويُولى اهتمام خاص للتعامل اللطيف مع المجموعات العضلية المجهدة، مع مراعاة درجة الضعف ومدى تحمل المريض للإجراء.

تُفضَّل التقنيات اللطيفة دون ضغط شديد. ولا يُستحسن العجن المؤلم أو الاهتزاز الشديد أو التأثير العنيف على العضلات الضعيفة.

لا يصحح التدليك الخلل الجيني ولا يوقف تقدم الحثل العضلي.

في حالات محددة (TENS) يمكن استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد لتخفيف الألم عرضيًا، لكن الأدلة الخاصة بفعاليته في مرض بيكر غير كافية.

مع مراعاة الوظيفة (NMES) ويُنظر في استخدام التحفيز الكهربائي العصبي العضلي العضلية المتبقية، ودرجة التعب، والأهداف الوظيفية للمريض. وعند اختيار معايير التحفيز، يجب أن يراعي المختص خصائص العملية الحثلية ومدى تحمل المريض للجهد.

في الحثل العضلي لبيكر، قد ينظر المختص في العلاج بالموجات فوق الصوتية أو الأشعة تحت الحمراء أو المجال المغناطيسي بوصفها وسائل إضافية للأعراض المصاحبة، إذا وُجدت استطبابات مستقلة. ويعتمد إدراجها في البرنامج على التحمل الفردي والسلامة والفائدة العرضية المتوقعة؛ ولا تتوافر أدلة كافية على تأثير هذه الإجراءات في تقدم الحثل العضلي.

6. إعادة التأهيل العظمي

مع تقدم الضعف العضلي، يزداد احتمال تقييد حركة المفاصل واضطراب المشية وتكوّن التقلصات.

من الضروري إجراء تقييم منتظم للقدمين ومفاصل الركبة والورك والعمود الفقري وثبات المريض.

تُستخدم الأجهزة التقويمية ووسائل المساعدة على المشي والأدوات التي تسهّل أنشطة الحياة اليومية وفقًا للاستطبابات الفردية.

عند وجود ضعف شديد، يجب الوقاية من السقوط وتكييف البيئة المحيطة.

ويجب أن يراعي وصف الأجهزة التقويمية احتمال تأثيرها في الوظيفة الحركية المتبقية.

7. إعادة التأهيل التنفسي والقلبي

تظهر الاضطرابات التنفسية في مرض بيكر عادةً في مراحل متأخرة، ولا تصيب جميع المرضى، لكن مراقبة وظيفة التنفس الخارجي ضرورية مع تقدم الضعف العضلي.

وتكتسب المتابعة القلبية أهمية خاصة.

ينبغي بدء المتابعة القلبية منذ تشخيص المرض، باستخدام تخطيط كهربية القلب (ECG)، وتخطيط صدى القلب، والتصوير بالرنين المغناطيسي للقلب عند الحاجة. ووفقًا لتوصيات GeneReviews، يُجرى التقييم القلبي سنويًا، وبوتيرة أكبر عند اكتشاف اضطرابات في وظيفة عضلة القلب، بحسب قرار طبيب القلب. وعند تطور اعتلال عضلة القلب، قد توصف أدوية لعلاج قصور القلب والوقاية من المضاعفات. وفي هذه الحالات، يجب تنسيق النشاط البدني مع طبيب القلب. وعند حدوث قصور تنفسي، تُستخدم وسائل متخصصة لدعم التنفس.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند تخطيط إعادة التأهيل، يجب مراعاة احتمال اجتماع الضعف العضلي واضطرابات نظم القلب وانخفاض القدرة على تحمل الجهد. ويلزم توخي حذر خاص في وجود اعتلال عضلة القلب أو اضطرابات النظم. وحتى عندما تكون القوة العضلية محفوظة نسبيًا، قد يستلزم النشاط البدني قيودًا يحددها طبيب القلب بعد تقييم حالة القلب.

يجب تجنب ما يلي:

تمارين القوة عالية الشدة والتمارين حتى الإنهاك.

الأحمال اللامركزية الكبيرة على العضلات.

الإطالة العنيفة وتقنيات التدليك المؤلمة.

الجهد البدني عند وجود اعتلال غير مستقر في عضلة القلب أو اضطرابات نظم شديدة.

التمارين أثناء العدوى الحادة أو الحمى أو التدهور الكبير في الحالة العامة.

الإجراءات العلاجية باستخدام الأجهزة دون استطبابات مبررة وتقييم للسلامة.

عند ظهور ألم في الصدر أو إغماء أو ضيق نفس شديد أو خفقان، يجب إيقاف التمرين وإجراء تقييم طبي.

كما تستلزم الآلام العضلية الشديدة أو الزيادة المفاجئة في الضعف أو ظهور بول داكن بعد الجهد فحصًا عاجلًا لاستبعاد إصابة العضلات.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يجب توضيح أن النشاط المنتظم المعتدل أفضل من الامتناع التام عن الحركة ومن الإفراط في التدريب على حد سواء.

قد يشمل البرنامج المنزلي تمارين لطيفة، والمشي الآمن، والحفاظ على حركة المفاصل، وفترات للراحة.

من الضروري تخصيص وقت كافٍ للتعافي بعد الجهد وتجنب الإجهاد المطول.

قد يحتاج المرضى في سن العمل إلى تكييف مكان العمل، وتعديل طبيعة الأحمال البدنية، واستخدام وسائل مساعدة مريحة.

يجب إيلاء اهتمام خاص للمتابعة المنتظمة لدى طبيب القلب، حتى إذا كان الضعف العضلي طفيفًا.

10. الخلاصة

يتسم الحثل العضلي لبيكر بتفاوت سريري كبير، وغالبًا ما يتقدم ببطء أكبر مقارنةً بمرض دوشين (انظر الجزء الأول، الفصل الأول).

تساعد إعادة التأهيل الطبي المبكرة على الحفاظ على النشاط الحركي والوقاية من التقلصات وصون الاستقلالية.

وتكتسب المراقبة القلبية أهمية خاصة، لأن شدة إصابة القلب لا تتناسب دائمًا مع درجة الضعف العضلي.

ينبغي تقديم الرعاية الشاملة بمشاركة طبيب الأعصاب وطبيب إعادة التأهيل وطبيب القلب وأخصائيي العلاج الطبيعي وغيرهم من المختصين.

المبدأ الأساسي لإعادة التأهيل في مرض بيكر هو الحفاظ على النشاط البدني مع تحقيق التوازن بين الفائدة الوظيفية للجهد وسلامة الجهازين العضلي والقلبي الوعائي.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 3. الحثل العضلي لحزام الأطراف (إرب–روث)

الحثل العضلي لحزام الأطراف (إرب–روث)

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي لحزام الأطراف مجموعة من الأمراض العصبية العضلية الوراثية التي تتميز بضعف عضلي مترقٍ يصيب بصورة رئيسية عضلات حزام الكتف وحزام الحوض.

تاريخيًا، أُطلق اسم الحثل العضلي لإرب–روث على بعض أشكال الحثل العضلي لحزام الأطراف. أما التصنيف الحديث فيستند إلى الاضطرابات الجينية المحددة.

توجد أنماط فرعية جينية عديدة من هذه المجموعة من الأمراض ترتبط بتغيرات في جينات CAPN3 وDYSF وSGCA وFKRP وغيرها. وقد يكون نمط الوراثة جسميًا متنحيًا أو جسميًا سائدًا. ويتفاوت عمر ظهور الأعراض وسرعة تقدم المرض تفاوتًا كبيرًا. ووفقًا لبيانات Orphanet، يُقدَّر معدل الانتشار الإجمالي للحثل العضلي لحزام الأطراف بنحو حالة واحدة لكل 44,000–123,000 شخص. وتختلف معدلات انتشار الأنماط الفرعية الجينية اختلافًا ملحوظًا بين المجموعات السكانية.

2. الصورة السريرية

قد يظهر المرض في الطفولة أو المراهقة أو سن الرشد.

من أبرز المظاهر صعوبة صعود الدرج والنهوض من الكرسي والجري والمشي لمسافات طويلة.

وعند إصابة حزام الكتف، تظهر صعوبة في رفع الذراعين وارتداء الملابس وأداء الأنشطة المنزلية.

قد تُلاحظ مشية متمايلة، وعلامة غاورز، وبروز لوحي الكتف، وضمور العضلات، وتقلصات المفاصل. وقد تتأثر عضلة القلب والعضلات التنفسية في بعض الأشكال الجينية.

يشمل التشخيص الفحص العصبي وقياس إنزيم كرياتين كيناز وتصوير العضلات والاختبارات الجينية الجزيئية. ويُعد تحديد النمط الفرعي ضروريًا للتخطيط السليم للمتابعة وإعادة التأهيل.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

تتحدد استراتيجية إعادة التأهيل في حالات الحثل العضلي لحزام الأطراف أساسًا بحسب النمط الجيني الفرعي وتوزع الضعف العضلي. فقد تكون الأولوية لدى بعض المرضى للحفاظ على المشي المستقر، بينما تتمثل لدى آخرين في الحفاظ على القدرة على رفع الذراعين وارتداء الملابس وأداء الأنشطة اليومية باستقلالية. لذلك تُحدَّد الأهداف الوظيفية بعد تقييم قدرات حزام الكتف وحزام الحوض والحالة العامة للمريض.

وعليه، تشمل الأهداف الرئيسية لإعادة التأهيل الطبي ما يلي:

الحفاظ على حركة مفاصل الكتف والورك والوقاية من التقلصات؛
دعم التحمل العضلي ضمن حدود قدرة المريض الفردية على تحمل الجهد؛
تحسين التوازن والثبات أثناء المشي؛
الحفاظ على وظائف الطرفين العلويين والاستقلالية في الأنشطة اليومية؛
الوقاية من السقوط.

4. التمارين العلاجية

تشكل التمارين العلاجية أساس برنامج إعادة التأهيل.

عندما تكون القدرة على التنقل المستقل محفوظة، يمكن للاختصاصي إدراج التمارين على الدراجة الثابتة بمقاومة ضئيلة، والمشي بجرعات محددة، والتمارين في المسبح. ويُولى اهتمام خاص لثبات حزام الحوض والتحكم في وضعية الجذع والحفاظ على وظائف الطرفين العلويين. وعند أداء الحركات، يجب مراعاة احتمال عدم تناظر الضعف العضلي والفروق بين الأنماط الجينية الفرعية للمرض.

تحتل تمارين عضلات حزام الكتف والحوض، والمحافظة على مدى الحركة في المفاصل، وتدريب التوازن مكانة مهمة.

تُجرى تمارين الإطالة بلطف ومن دون ألم. ويجب تجنب الأحمال اللامركزية المفرطة، والتدريب حتى الإنهاك، والتمارين التي تسبب ألمًا عضليًا شديدًا.

بعد الجلسة، يُقيَّم التعب والألم العضلي واستعادة القدرات الحركية.

5. التدليك والعلاج الطبيعي بالأجهزة

في حالات الحثل العضلي لحزام الأطراف، يعتمد اختيار تقنية التدليك على توزع الضعف العضلي وحالة حزام الكتف والحوض. ويقيّم الاختصاصي وجود الألم عند اللمس ومحدودية الحركة والإجهاد التعويضي الزائد في مجموعات عضلية معينة، ثم يحدد مدى ملاءمة التدخل اليدوي اللطيف.

تُفضّل التقنيات اللطيفة من دون عجن شديد أو ضغط مؤلم على العضلات الضعيفة.

في بعض متلازمات (TENS) يمكن استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد الألم، لكنه لا يؤثر في الآلية الجينية للمرض.

بحسب (NMES) تتحدد إمكانية استخدام التحفيز الكهربائي العصبي العضلي النمط الجيني الفرعي للحثل العضلي لحزام الأطراف وطبيعة إصابة العضلات. وتتطلب هذه الطريقة اختيار المعايير بحذر وتقييم استجابة المريض، نظرًا إلى محدودية البيانات المتعلقة بفعاليتها في الأشكال المختلفة من هذه المجموعة من الأمراض.

يمكن النظر في استخدام الموجات فوق الصوتية العلاجية والعلاج بالأشعة تحت الحمراء بوصفهما وسيلتين إضافيتين من وسائل العلاج الطبيعي عند وجود متلازمات ألم مصاحبة أو انزعاج عضلي. ويستهدف استخدامهما أساسًا تخفيف الأعراض وزيادة راحة المريض وتحسين تحمله لإجراءات إعادة التأهيل.

كوسيلة (PEMF) ويمكن أيضًا النظر في العلاج بالمجالات المغناطيسية النبضية مساعدة ضمن برنامج إعادة تأهيل متكامل. ويتخذ الاختصاصي قرار استخدامها بصورة فردية، مع مراعاة الحالة السريرية للمريض وموانع الاستعمال المحتملة ومحدودية الأدلة العلمية على فعالية هذه الطريقة تحديدًا في الحثل العضلي لحزام الأطراف.

يسمح الجمع الرشيد بين التمارين العلاجية والتدليك والوسائل الإضافية المعتمدة على الأجهزة بتفصيل برنامج إعادة التأهيل وفق القدرات الوظيفية للمريض. ومع ذلك، ينبغي أن يستند اختيار كل إجراء إلى أهداف علاجية محددة وفائدته السريرية المتوقعة.

6. إعادة التأهيل العظمي

مع تقدم المرض، قد تظهر تقلصات مفصلية واضطرابات في القوام وعدم ثبات المشية وتراجع القدرة على التنقل.

يلزم إجراء تقييم منتظم لحركة المفاصل وتحليل المشية.

يعتمد اختيار الوسائل التقويمية في الحثل العضلي لحزام الأطراف على ما إذا كانت إصابة عضلات حزام الحوض أو حزام الكتف هي الغالبة. وعند وجود ضعف في الطرفين السفليين، يختار الاختصاصي الأجهزة التقويمية ووسائل المساعدة على المشي التي تعوض اضطرابات المشية وتحد من خطر السقوط.

وعند الإصابة الشديدة لحزام الكتف، ينبغي تقييم قدرة المريض على أداء الأنشطة باليدين بصورة مستقلة واستخدام الأدوات المنزلية المساعدة. وفي حال الانخفاض الكبير في القدرة على الحركة، يُنظر في توفير كرسي متحرك ملائم للفرد ووسائل لتحديد وضعية الجسم.

يجب إيلاء اهتمام خاص للوقاية من السقوط والحفاظ على النشاط الآمن.

7. إعادة التأهيل التنفسي والقلبي

ترتبط بعض الأنماط الجينية الفرعية للحثل العضلي لحزام الأطراف باعتلال عضلة القلب واضطرابات نظم القلب وضعف العضلات التنفسية.

لذلك، تُحدّد المتابعة القلبية والتنفسية وفق المتغير الجيني الذي جرى تشخيصه. وعند وجود دواعي سريرية، تُجرى تخطيط كهربائية القلب وتخطيط صدى القلب واختبارات وظائف الرئة وغيرها من الفحوص.

عند انخفاض فعالية السعال، يمكن استخدام وسائل الدعم التنفسي، وعند حدوث قصور تنفسي يمكن استخدام التهوية غير الغازية.

تُعدّل الأحمال البدنية عند اكتشاف مضاعفات قلبية أو رئوية.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند تخطيط إعادة التأهيل، يجب مراعاة النمط الجيني الفرعي ودرجة الضعف العضلي وخطر تلف الألياف العضلية. ففي بعض الأشكال الجينية للحثل العضلي لحزام الأطراف، ولا سيما بعض اعتلالات الديسفيرلين، قد تترافق الأحمال البدنية الشديدة مع تلف عضلي واضح. لذلك يجب على الاختصاصي مراعاة التشخيص الجيني ومستويات الإنزيمات العضلية عند وجود دواعي لقياسها واستجابة المريض للجلسات السابقة.

ينبغي تجنب ما يلي:
التدريب عالي الشدة حتى الإنهاك؛
الأحمال اللامركزية المفرطة؛
الإطالة العنيفة والتدليك العميق المؤلم؛
التمارين التي تنطوي على خطر مرتفع للسقوط؛
الأحمال البدنية في حال وجود اضطرابات قلبية أو رئوية غير مستقرة؛
استخدام العلاج الطبيعي بالأجهزة من دون مبرر سريري.

إن ظهور ضعف مفاجئ أو ألم عضلي طويل الأمد أو ضيق نفس شديد أو بول داكن بعد المجهود البدني يستدعي إيقاف التمارين وإجراء تقييم طبي.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

ينبغي توضيح أهمية النشاط الحركي المنتظم والمحدد الجرعة للمريض.

يمكن أن يشمل البرنامج المنزلي تمارين لطيفة للحفاظ على حركة المفاصل والمشي الآمن وتمارين التوازن وفترات الراحة.

يجب تجنب الإجهاد البدني المفرط وتكييف البيئة المنزلية في الوقت المناسب عند تراجع الاستقلالية.

يدرّب الاختصاصي أفراد الأسرة على طرق المساعدة الآمنة عند النهوض من الكرسي والانتقال من السرير وتجاوز العوائق المنزلية. وعند وجود ضعف شديد في حزام الكتف، يُولى اهتمام خاص للحفاظ على الاستقلالية في ارتداء الملابس وتناول الطعام وأداء الأنشطة باليدين، مع استخدام الأدوات التكيفية عند الحاجة.

وتكتسب المساندة النفسية والحفاظ على النشاط الاجتماعي والتكيف المهني أهمية كبيرة.

10. الخلاصة

تتطلب إعادة التأهيل في حالات الحثل العضلي لحزام الأطراف فهمًا للتباين السريري داخل هذه المجموعة من الأمراض. فحتى مع تشابه الضعف العضلي، قد يختلف المرضى اختلافًا كبيرًا في سرعة تقدم المرض وتحمل المجهود البدني وخطر المضاعفات القلبية والتنفسية.

لذلك، لا يُقاس نجاح عمل الاختصاصي بعدد الإجراءات الموصوفة، بل بدقة التقييم الفردي، والاختيار المبرر للوسائل العلاجية، وتعديل برنامج إعادة التأهيل في الوقت المناسب.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 4. الحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين)

الحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين)

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين) مرض وراثي يصيب بصورة رئيسية عضلات الوجه وحزام الكتف والطرفين العلويين. ومع تطور المرض قد يمتد التأثير إلى عضلات الجذع والطرفين السفليين.

توجد صورتان وراثيتان رئيسيتان: FSHD1 وFSHD2. ويرتبط ظهورهما باضطراب تنظيم التعبير عن جين DUX4، مما يسبب تغيرات مرضية في الخلايا العضلية. أما الصورة الأكثر شيوعًا، FSHD1، فتنجم عن انخفاض عدد تكرارات D4Z4 في منطقة محددة من الصبغي الرابع.

من السمات المميزة للمرض التفاوت الكبير في مظاهره السريرية حتى بين أفراد الأسرة الواحدة. فقد تبقى القيود الحركية لدى بعض المرضى خفيفة لعقود، بينما يمتد الضعف لدى آخرين تدريجيًا إلى مجموعات عضلية إضافية. ووفقًا لتقديرات وبائية مختلفة، يبلغ معدلِ انتشار FSHD نحو 4–10 حالات لكل 100,000 نسمة. ويُعد من الأشكال الشائعة نسبيًا للحثل العضلي الوراثي، وتندرج معظم الحالات المشخّصة ضمن FSHD1.

2. الصورة السريرية

غالبًا ما تظهر العلامات الأولى في المراهقة أو بدايات سن الرشد. وقد يجد المريض صعوبة في الصفير أو إغلاق العينين بإحكام أو الابتسام أو الحفاظ على تعبيرات الوجه.

ويكشف الفحص كثيرًا عن بروز لوحي الكتف (الكتف المجنّح)، ومحدودية رفع الذراعين فوق مستوى الكتفين، وضعف العضلات المثبّتة للوح الكتف. وغالبًا ما يكون تأثر العضلات غير متناظر.

عند إصابة عضلات البطن والظهر تتغير وضعية الجسم، وقد يزداد التقعر القطني. ويؤدي ضعف العضلات الباسطة للقدم إلى صعوبة المشي وزيادة احتمال التعثر.

يعاني بعض المرضى من ألم مزمن وزيادة التعب واضطرابات النوم. وفي الحالات ذات البداية المبكرة قد تظهر أيضًا اضطرابات السمع وتغيرات وعائية في شبكية العين.

يُؤكَّد التشخيص بفحوص جزيئية وراثية متخصصة.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

تركز إعادة التأهيل في FSHD بالدرجة الأولى على الحفاظ على الحركات الوظيفية لحزام الكتف والقدرة على أداء الأنشطة باليدين بصورة مستقلة.

تشمل الأهداف الرئيسية الحفاظ على مدى الحركة المتاح في مفاصل الكتف، وتحسين التحكم في وضعية لوحي الكتف، والوقاية من اضطرابات القوام التعويضية، والحفاظ على مشية مستقرة.

ويتمثل هدف مستقل في الحد من العواقب الوظيفية للضعف غير المتناظر. ولا يقيّم الاختصاصي القوة العضلية فحسب، بل أيضًا قدرة المريض على رفع الأشياء وارتداء الملابس واستخدام الأدوات المنزلية وأداء المهام المهنية.

وعند تأثر عضلات التعبير الوجهي، يُقيَّم أيضًا اكتمال إغلاق العينين والنطق وغير ذلك من الوظائف المؤثرة في الحياة اليومية.

4. التمارين العلاجية

تُصمّم خطة التمارين العلاجية بعد تقييم حركة مفاصل الكتف ووضعية لوحي الكتف وقوة عضلات الجذع وثبات المريض.

تُستخدم للطرفين العلويين حركات نشطة وحركات نشطة بمساعدة ضمن مدى الحركة المتاح. وتساعد التمارين مع إسناد الساعدين إلى طاولة أو سطح منزلق على تقليل تأثير الجاذبية وتسهيل حركة الذراعين.

يمكن أن تتضمن الجلسات تمارين التحكم في وضعية لوحي الكتف وتثبيت الجذع والحفاظ على حركة العمود الفقري الصدري. ومن المهم عدم محاولة تصحيح تجنّح لوح الكتف ميكانيكيًا بواسطة أحمال مقاومة مفرطة.

عند ضعف الطرفين السفليين تُستخدم تمارين التوازن ونقل وزن الجسم والتدرب على المشي الآمن. ويمكن استخدام الدراجة الثابتة والتمارين في المسبح وفق القدرات الحركية.

قد تكون الأنشطة الهوائية المحددة الجرعة وتمارين المقاومة المصممة فرديًا مفيدة للياقة البدنية. ولا يقتصر تقييم الاختصاصي على تحمل الجلسة، بل يشمل الحفاظ على جودة الحركة بعد الجهد. وتُظهر الدراسات الحديثة أن تمارين القوة المعتدلة المصممة بصورة فردية قد تكون جيدة التحمل وتساعد على دعم الوظيفة العضلية. ومع ذلك، فإن FSHD لدى مرضى نتائج الدراسات غير متجانسة؛ لذا ينبغي تقييم شدة التمارين وفعاليتها وفق درجة إصابة العضلات واستجابة المريض.

5. التدليك والعلاج الطبيعي بالأجهزة

للتخفيف من الانزعاج العضلي المصاحب، ولا سيما FSHD يمكن استخدام التدليك في في الرقبة ومنطقة أعلى الكتفين والظهر، حيث يتطور إجهاد تعويضي زائد في كثير من الأحيان.

ينبغي أن يراعي التدخل تفاوت إصابة العضلات. وتُفضّل التقنيات اللطيفة الهادفة إلى تخفيف الألم وإرخاء المناطق المجهدة.

في بعض (TENS) يمكن النظر في استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد بحذر، مع (NMES) متلازمات الألم. ويُقيَّم استخدام التحفيز الكهربائي العصبي العضلي مراعاة درجة الضمور والحالة الوظيفية للعضلات المراد تحفيزها.

لا يُعد العلاج بالموجات فوق الصوتية العلاجية أو الأشعة تحت الحمراء أو العلاج ويمكن مناقشة استخدامها بصورة .FSHDبالمجالات المغناطيسية من العلاجات النوعية لـ فردية عند وجود أعراض مصاحبة، لكن الأدلة المقنعة على فعاليتها في هذا النوع من الحثل العضلي تحديدًا غير كافية.

عند اختيار إجراءات العلاج الطبيعي تُعطى الأولوية لهدف وظيفي محدد: تسهيل الحركة أو تخفيف الألم أو تحسين تحمل التمارين الأساسية.

6. إعادة التأهيل العظمي

عدم كفاية تثبيت لوح الكتف، مما يحد FSHD من أكثر المشكلات العظمية تميزًا في من حركة الطرف العلوي.

ولتقييم الفائدة الوظيفية المحتملة، يمكن للاختصاصي إجراء اختبار تثبيت لوح الكتف يدويًا وملاحظة مقدار زيادة مدى رفع الذراع.

قد يُنظر لدى بعض المرضى في التثبيت الجراحي للوح الكتف إلى القفص الصدري. ويتطلب هذا التدخل تقييمًا متخصصًا لأنه لا يناسب الجميع وقد تصاحبه مضاعفات. ومن المعايير الأساسية للاختيار احتفاظ العضلة الدالية بقوتها؛ فعند ضعفها الشديد لا يحقق تثبيت لوح الكتف تحسنًا وظيفيًا.

عند ضعف العضلات الباسطة للقدم تُستخدم أجهزة تقويم الكاحل والقدم لتقليل خطر التعثر. وعند وجود اضطرابات في القوام تُختار وسائل الدعم وتُكيّف بيئة العمل.

وخلافًا للاعتقاد الشائع، لا تهدف الرعاية العظمية في FSHD إلى الوقاية من التشوهات فحسب، بل أيضًا إلى تحسين الاستخدام الوظيفي للطرفين العلويين.

7. إعادة التأهيل التنفسي والقلبي

لا تكون عضلة القلب لدى معظم المرضى الهدف الرئيسي للإصابة، ولذلك لا تكون المتابعة القلبية المكثفة ضرورية عادةً في غياب مؤشرات تستدعيها.

كذلك لا يتطور القصور التنفسي لدى جميع المرضى، لكن احتماله يزداد عند وجود ضعف عام شديد واضطرابات في القوام وانخفاض كبير في القدرة على الحركة.

عند ظهور ضيق النفس أو الصداع الصباحي أو النعاس النهاري أو علامات نقص التهوية الليلية، ينبغي فحص الوظيفة التنفسية وتقييم الحاجة إلى الدعم التنفسي.

في الحالات الشديدة قد تستلزم الحالة التهوية غير الغازية. ويُخطّط للنشاط البدني في هذه الحالات بالتعاون مع الاختصاصيين المعنيين. وعند انخفاض فعالية السعال يمكن استخدام وسائل السعال المُساعَد والعلاج الطبيعي التنفسي، كما هو الحال في الأمراض العصبية العضلية الأخرى.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند إعادة تأهيل مرضى FSHD ينبغي توخي الحذر بصورة خاصة في التمارين التي تتطلب إبقاء الذراعين مرفوعتين لفترات طويلة أو مقاومة كبيرة من عضلات حزام الكتف.

لا يُنصح بالتمارين التي تسبب ألمًا شديدًا أو تعبًا عضليًا مطولًا أو تدهورًا في الحركات التي كانت متاحة سابقًا.

عند وجود عدم ثبات كبير في لوحي الكتف، ينبغي تجنب تمارين القوة غير المنضبطة فوق مستوى الرأس. ويزيد ضعف العضلات الباسطة للقدم من خطر السقوط أثناء المشي على الأسطح غير المستوية.

عند عدم انغلاق العينين بالكامل يلزم تقييم من طبيب العيون للوقاية من تلف القرنية. كما تؤخذ الاضطرابات التنفسية في الحسبان عند وصف الأحمال البدنية.

9. توصيات للمريض وأقاربه

يُنصح المرضى بتنظيم الأنشطة اليومية بحيث تقل، قدر الإمكان، الحاجة إلى إبقاء الذراعين فوق مستوى الكتفين لفترات طويلة.

يمكن أن يسهّل وضع الأدوات كثيرة الاستخدام على ارتفاع مناسب، واستخدام مساند الساعدين، وتكييف مكان العمل أداء الأنشطة المنزلية بدرجة كبيرة.

عند وجود ضعف شديد في عضلات الوجه وعدم اكتمال إغلاق الجفون، يجب اتباع توصيات طبيب العيون لحماية سطح العين.

ينبغي للأقارب إدراك أن ضعفًا عضليًا يبدو طفيفًا من الخارج قد يجعل بعض الأنشطة صعبة للغاية. وينبغي أن تستهدف المساعدة الحفاظ على استقلالية المريض، لا الحلول محل نشاطه بالكامل.

يسمح التقييم الدوري للحالة الوظيفية بتعديل التمارين المنزلية في الوقت المناسب واختيار الأدوات المساعدة المناسبة.

10. الخلاصة

يتميز الحثل العضلي الوجهي الكتفي العضدي (لاندوزي–ديجيرين) بتوزع خاص للإصابة العضلية، وعدم تناظر الأعراض، واختلافات كبيرة في سرعة تقدم المرض.

وتتمثل السمة الأساسية لإعادة التأهيل في العمل على وظيفة حزام الكتف: الحفاظ على القدرة على استخدام اليدين، والتعويض عن عدم ثبات لوحي الكتف، والوقاية من اضطرابات القوام الثانوية.

تتيح الرعاية المنظمة جيدًا التركيز على الوظائف الحركية الأكثر أهمية لاستقلالية كل مريض في حياته اليومية.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 5. الحثل العضلي التوتري (شتاينرت)

الحثل العضلي التوتري (شتاينرت)

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي التوتري لشتاينرت مرض وراثي متعدد الأجهزة، يجمع بين الضعف العضلي التدريجي والتوتر العضلي (الميُوتونيا)، أي التأخر المرضي في ارتخاء العضلات بعد انقباضها.

ينجم المرض عن زيادة عدد تكرارات الثلاثية النوكليوتيدية CTG في جين DMPK الموجود على الصبغي 19. ويُورث بصفة جسمية سائدة. وقد تظهر الأعراض في الأجيال المتعاقبة في سن أبكر وتصبح أشد، وهي ظاهرة تُعرف بالاستباق الوراثي.

تُميَّز أشكال خلقية وطفولية وكلاسيكية لدى البالغين وخفيفة من المرض، وتتفاوت شدة المظاهر تفاوتًا كبيرًا.

على خلاف كثير من الحثول العضلية الأخرى، لا يصيب مرض شتاينرت العضلات الهيكلية وحدها، بل يشمل أيضًا القلب والجهاز التنفسي وجهاز الغدد الصماء والجهاز العصبي المركزي. ولذلك يجب أن تراعي إعادة التأهيل المظاهر الجهازية للمرض. ويختلف انتشار الحثل العضلي التوتري من النمط الأول (DM1) اختلافًا ملحوظًا بين المناطق. ووفقًا لتقديرات GeneReviews، يبلغ المتوسط العالمي نحو حالة واحدة لكل 20,000 شخص، ويكون المرض أكثر شيوعًا في بعض المجموعات السكانية.

2. الصورة السريرية

من الأعراض المميزة صعوبة ارتخاء اليد بعد القبض عليها بقوة؛ فلا يستطيع المريض فتح أصابعه فورًا بعد المصافحة أو الإمساك بشيء. وقد تخف الميوتونيا أحيانًا مع تكرار الحركة، فيما يُعرف بظاهرة «الإحماء».

غالبًا ما يبدأ الضعف العضلي في الأجزاء البعيدة من الأطراف، ولا سيما العضلات القابضة للأصابع والعضلات الرافعة للقدم. ويتطور تدريجيًا ضمور عضلات الساعدين واليدين والساقين.

ومن المظاهر المعتادة ضعف عضلات الوجه وتدلي الجفن وتغير تعابير الوجه واضطرابات النطق. وقد تتأثر أيضًا عضلات المضغ والبلع.

تشمل المظاهر خارج العضلات الهيكلية اضطرابات التوصيل القلبي واضطرابات النظم وإعتام عدسة العين ومقاومة الإنسولين واضطرابات الجهاز الهضمي والنعاس النهاري الشديد.

في الشكل الخلقي، يُلاحظ نقص التوتر العضلي المعمم واضطرابات التنفس وتأخر التطور الحركي. ويُؤكَّد التشخيص بالفحص الوراثي الجزيئي للكشف عن توسع تكرارات CTG في جين DMPK.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

الهدف الأساسي هو الحفاظ على الوظيفة العملية لليدين وقدرة المريض على أداء الحركات اليومية الدقيقة رغم اجتماع الضعف العضلي والميوتونيا.

عند وضع البرنامج، يحدد المختص عدة محاور: تحسين التحكم في إمساك الأشياء وإفلاتها، والمحافظة على قوة عضلات الأطراف، والوقاية من السقوط الناجم عن ضعف العضلات الرافعة للقدم، والحفاظ على الاستقلالية في العناية بالنفس.

وتشمل الأهداف الأخرى تحسين تحمل النشاط الحركي، والوقاية من المضاعفات التنفسية، والكشف المبكر عن صعوبات البلع.

يجب أن تراعي أهداف إعادة التأهيل النعاس النهاري والخصائص المعرفية وحالة القلب، لأن هذه العوامل قد تؤثر بدرجة كبيرة في سلامة الجلسات ونتائجها.

4. التمارين العلاجية

للتمارين العلاجية في مرض شتاينرت توجه خاص؛ فإلى جانب الحفاظ على وظيفة العضلات، يجب تنمية القدرة على التحكم في بدء الحركة وإنهائها.

تشمل تمارين اليدين استخدام أشياء لينة بأشكال مختلفة، وقبض الأصابع وبسطها بالتتابع، ونقل الأشياء الصغيرة، وتدريب تناسق الإمساك. ومن المهم تجنب القبض الأقصى المطول، لأنه قد يزيد صعوبة الارتخاء.

قد تخفف الحركات المتكررة منخفضة الشدة الميوتونيا أحيانًا بفضل ظاهرة «الإحماء». ويجب التمييز بين هذا التحسن المؤقت في الارتخاء وبين التعب العضلي المعتاد.

تُستخدم للأطراف السفلية تمارين رفع مقدمة القدم والثبات عند الالتفاف واجتياز العوائق الصغيرة. وعندما تسمح القدرة الوظيفية، يمكن اعتماد المشي بجرعات محددة والتدريب على الدراجة الثابتة.

قد تسهم التدريبات الهوائية وتدريبات المقاومة المنظمة متوسطة الشدة في تحسين وظيفة العضلات والتحمل أثناء المشي وبعض مؤشرات جودة الحياة لدى مرضى DM1. ومع ذلك، لا تزال الدراسات المتاحة محدودة الحجم، لذا يجب تفصيل البرنامج وفق حالة كل مريض، بعد تقييم الجهاز القلبي الوعائي وشدة التعب والاستجابة للجهد البدني.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يُنظر إلى التدليك أساسًا بوصفه إجراءً مساعدًا لتخفيف الألم المصاحب والانزعاج العضلي. ويتطلب تطبيقه فهم الفروق بين الانقباض الميوتوني والضعف العضلي والتوتر العضلي المعتاد.

يمكن استخدام تقنيات تدليك لطيفة عند وجود إيلام. ولا يُنصح بالتحفيز الميكانيكي الشديد أو الأساليب المؤلمة، خاصة إذا كانت تثير انقباضًا عضليًا مطولًا.

لتخفيف الألم يمكن استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS) عرضيًا عند وجود استطباب مستقل. أما التحفيز الكهربائي العصبي العضلي (NMES)، فيجب تقييم إمكانية استخدامه بصورة فردية، إذ لا تتوافر أدلة كافية على فعاليته تحديدًا في تصحيح الميوتونيا أو تقوية العضلات المصابة في DM1.

كذلك لا تُعد الموجات فوق الصوتية العلاجية والعلاج بالأشعة تحت الحمراء والعلاج بالمجالات المغناطيسية وسائل تستهدف آلية الميوتونيا على نحو نوعي. ويستلزم وصفها للألم المصاحب تقييم الفائدة المتوقعة وموانع الاستعمال ومحدودية الأدلة السريرية.

يلزم توخي حذر خاص عند استخدام الإجراءات المعتمدة على الأجهزة لدى المرضى الذين لديهم ناظمات قلبية أو مزيلات رجفان مزروعة أو اضطرابات شديدة في نظم القلب.

6. إعادة التأهيل التقويمي

أكثر المشكلات التقويمية تميزًا هي ضعف العضلات الرافعة للقدم، مما يمنع المريض من رفع مقدمتها بصورة كافية أثناء المشي.

في هذه الحالات، تُختار أجهزة تقويم الكاحل والقدم بصورة فردية للمساعدة على تقديم الطرف بأمان أكبر وتقليل خطر التعثر.

عند ضعف اليدين، يمكن استخدام أدوات ذات مقابض سميكة وأدوات منزلية خفيفة ووسائل مساعدة تكيفية للكتابة وتناول الطعام والنظافة الشخصية.

يجب أن يراعي اختيار الوسائل المساعدة سمة مميزة للمرض: فقد يستطيع المريض إمساك الشيء بسهولة نسبية، لكنه يجد صعوبة في إفلاته بسرعة.

عند الانخفاض الكبير في القدرة على التنقل، يُنظر في استخدام وسائل مساعدة للحركة وإجراء تعديلات في البيئة المنزلية.

7. إعادة التأهيل التنفسي والقلبي

تُعد اضطرابات التوصيل القلبي من أخطر المخاطر في مرض شتاينرت، وقد تحدث حتى عندما يكون الضعف العضلي متوسط الشدة.

يحتاج المرضى إلى متابعة منتظمة لدى طبيب القلب، بما في ذلك إجراء تخطيط مرة واحدة سنويًا على الأقل. ويُجرى رصد هولتر وتخطيط صدى القلب (ECG) كهربية القلب وفحوص إضافية بحسب الاستطباب. وقد تتطلب اضطرابات التوصيل المهمة زرع ناظمة قلبية.

قد ترتبط الاضطرابات التنفسية بضعف عضلات التنفس واختلال تنظيم التنفس أثناء النوم وانخفاض فعالية السعال.

عند الاشتباه بنقص التهوية، تُفحص الوظيفة التنفسية والنوم. وتُستخدم التهوية غير الغازية ووسائل المساعدة على السعال عند وجود استطباب.

تتطلب اضطرابات البلع تقييم خطر الاستنشاق الرئوي ومشاركة اختصاصي اضطرابات البلع.

8. موانع الاستعمال والقيود

يجب عند التخطيط لإعادة التأهيل مراعاة مخاطر اضطرابات نظم القلب والقصور التنفسي والاستنشاق الرئوي والنعاس النهاري الشديد.

لا ينبغي وصف التمارين البدنية المكثفة قبل التقييم القلبي للمرضى المشتبه بإصابتهم باضطرابات التوصيل أو اضطرابات نظم القلب ذات الأهمية السريرية.

تتطلب التمارين التي تشمل إمساك الأشياء بأقصى قوة لمدة طويلة، والأنشطة التي تزيد الميوتونيا أو الألم أو الضعف زيادة ملحوظة، حذرًا خاصًا.

عند وجود اضطرابات البلع، يُفضّل تجنب التمارين مباشرة بعد تناول وجبة كبيرة، ولا سيما في وضعية الاستلقاء.

من القيود الطبية المهمة ارتفاع خطر المضاعفات المرتبطة بالتخدير والتهدئة قبل أي إجراء تُستخدم فيه DM1 الدوائية. ويجب إبلاغ طبيب التخدير بإصابة المريض بـ- أدوية التخدير.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يُنصح بتنظيم الأنشطة اليومية مع مراعاة احتمال تأخر ارتخاء العضلات. ويجب منح المريض وقتًا كافيًا لإفلات الأشياء بأمان وتغيير وضعية الجسم وبدء المشي.

عند استخدام الأدوات والأجهزة المنزلية، ينبغي مراعاة احتمال حدوث صعوبة مفاجئة في فتح اليد. وتُفضّل الأشياء التي لا تتطلب قبضًا قويًا مطولًا.

ينبغي لأفراد الأسرة الانتباه إلى الإغماء والخفقان والنعاس النهاري الشديد والشرقة أثناء تناول الطعام وعلامات اضطرابات التنفس الليلي.

يُنصح المرضى بالالتزام بجدول فحوص القلب المتفق عليه ومراقبة اضطرابات الغدد الصماء المصاحبة.

في الأشكال الخلقية والطفولية، تكتسب المساعدة الحركية المبكرة وعلاج النطق والدعم التعليمي أهمية كبيرة.

10. الخلاصة

يتطلب الحثل العضلي التوتري لشتاينرت نهجًا خاصًا، لأن الاضطرابات الحركية تترافق مع مضاعفات جهازية قد تكون خطيرة.

ويتمثل اختلافه الجوهري عن الأمراض العضلية الوراثية الأخرى في اجتماع الضعف التدريجي مع اضطراب ارتخاء العضلات.

ومن المهم أن يحافظ اختصاصي إعادة التأهيل على النشاط الحركي، وأن يعلّم المريض الاستخدام الآمن لليدين، ويراقب الثبات أثناء المشي، ويراعي القيود الناجمة عن اضطرابات القلب والتنفس.

الجزء الأول. الأمراض العضلية الوراثية

الفصل 6. الحثل العضلي لإيمري–دريفوس

الحثل العضلي لإيمري–دريفوس

1. الخصائص العامة للمرض

الحثل العضلي لإيمري–دريفوس مرض عصبي عضلي وراثي نادر، يتميز باجتماع التقلصات المفصلية المبكرة والضعف العضلي المتطور تدريجيًا وإصابة القلب.

ترتبط أشهر الأشكال الوراثية بتغيرات في الجينين EMD وLMNA، اللذين يرمزان إلى بروتينات تشارك في الحفاظ على بنية نواة الخلية ووظائفها. وتوجد أنماط وراثة مرتبطة بالصبغي X، وأخرى جسمية سائدة، وأشكال جسمية متنحية أقل شيوعًا. ووفقًا لتقديرات GeneReviews، يبلغ معدل الانتشار الإجمالي للحثل العضلي لإيمري–دريفوس نحو 1.3–2 حالة لكل 100,000 نسمة. أما الشكل المرتبط بالصبغي X فهو أقل شيوعًا، إذ يبلغ نحو 0.13–0.2 حالة لكل 100,000 شخص.

قد تبدأ المظاهر السريرية في الطفولة، وقد يصبح تقيّد حركة المفاصل ملحوظًا قبل انخفاض القوة العضلية. وتتفاوت شدة الاضطرابات الحركية والقلبية تفاوتًا كبيرًا حتى بين الأقارب الحاملين للمتغير الجيني نفسه.

ومن خصائص EDMD أن الأعراض العضلية الخفيفة نسبيًا لا تستبعد حدوث مضاعفات قلبية خطيرة.

2. الصورة السريرية

أكثر المظاهر تميزًا هي تقلصات مفاصل المرفقين، وقصر أوتار أخيل، وتقيّد ثني الرقبة. ويصعب على المريض بسط الذراعين تمامًا أو وضع الكعبين على الأرض أو إمالة الرأس إلى الأمام.

غالبًا ما يصيب الضعف العضلي في البداية منطقتي العضد من الطرفين العلويين وعضلات الساقين. ويُسمّى هذا التوزع «العضدي الشظوي». وقد تتأثر لاحقًا عضلات حزام الكتف وحزام الحوض.

مع تقدم المرض تظهر اضطرابات المشي وصعوبة صعود الدرج وتقيّد حركات العمود الفقري وتغيرات الوضعية.

تشمل المظاهر القلبية اضطرابات التوصيل واضطرابات النظم الأذينية والبطينية واعتلال عضلة القلب. وقد يحدث الدوار والإغماء وانخفاض تحمل الجهد. ويظهر لدى بعض المرضى اضطراب نظم شديد من دون شكاوى واضحة سابقة.

يعتمد التشخيص على الصورة السريرية المميزة والفحص القلبي والاختبارات الوراثية الجزيئية.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

على خلاف الأمراض التي يكون فيها الضعف العضلي المتزايد المشكلة الرئيسية، فإن الكشف المبكر عن التقلصات والحد من عواقبها يحتلان الأولوية في EDMD.

تشمل الأهداف الأساسية:
الحفاظ على بسط مفصلي المرفقين والحركة الوظيفية لمفصلي الكاحل؛
الحفاظ على مدى حركي آمن للعمود الفقري الرقبي؛
الوقاية من اضطرابات المشي المرتبطة بقصر أوتار أخيل؛
الحفاظ على النشاط العضلي المتاح من دون إجهاد مفرط؛
الحفاظ على الاستقلالية في ارتداء الملابس والمشي والأنشطة اليومية.

ومن الأهداف المستقلة تنظيم إعادة التأهيل مع مراعاة المخاطر القلبية. وتُوضع خطة النشاط الحركي بعد تقييم وظيفة القلب ووجود اضطرابات النظم.

4. التمارين العلاجية

تبدأ التمارين العلاجية في مرض إيمري–دريفوس بتقييم حركة المفاصل. ويحدد المختص شدة التقلصات وحالة أوتار أخيل وطبيعة تقيّد حركة الرقبة.

تحتل التمارين اللطيفة المنتظمة للحفاظ على مدى الحركة المكانة الأساسية. ويُستخدم للمرفقين البسط التدريجي ضمن الحدود المسموح بها وتمارين الحفاظ على الوضعية الوظيفية للذراعين.

عند قصر أوتار أخيل، تُستخدم إطالات حذرة لعضلات الربلة وحركات القدم باتجاه الثني الظهري وتمارين مع التحكم في الارتكاز على الكعب. ويجب ألا يسبب الحمل ألمًا أو إصابة للأوتار.

عند تقيّد حركة الرقبة، تُؤدى حركات نشطة لطيفة ضمن مدى آمن. ويُمنع الثني القسري والتدخل اليدوي بقوة مفاجئة.

بعد التقييم القلبي، يمكن أن يشمل البرنامج المشي بجرعات محددة وتمارين بمقاومة خفيفة وأنشطة مائية. وعند وجود تقلصات شديدة، تتيح التمارين العلاجية في الماء أداء الحركات مع انخفاض الحمل المحوري.

تحديدًا، يسترشد EDMD نظرًا لمحدودية البيانات حول الشدة المثلى للتدريب في المختص بالتحمل الفردي وجودة الحركة وحالة الجهاز القلبي الوعائي.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

لتخفيف الانزعاج العضلي المصاحب، وخاصة في EDMD يمكن استخدام التدليك في مناطق الإجهاد التعويضي الناتج عن محدودية حركة المفاصل.

تُفضّل تقنيات التأثير السطحي والمعتدل على الأنسجة الرخوة. ويجب إدراك أن التقلصات البنيوية المستقرة لا يمكن إزالتها بالعجن الشديد أو الإطالة الميكانيكية.

عند وجود متلازمات ألم، تُدرس إمكانية استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS) مع مراعاة الحالة القلبية للمريض. ولا يُعد التحفيز الكهربائي العصبي العضلي (NMES) وسيلة رئيسية لتصحيح التقلصات؛ إذ تتطلب جدوى تحفيز مجموعات عضلية معينة تقييمًا متخصصًا.

يمكن مناقشة العلاج بالأشعة تحت الحمراء والموجات فوق الصوتية العلاجية عند وجود تحديدًا. EDMD استطبابات عرضية مستقلة، لكن لا توجد أدلة مقنعة على فعاليتهما في ويُقيّم العلاج بالمجالات المغناطيسية بالطريقة نفسها.

تستلزم حالة المرضى الذين لديهم ناظمات قلبية أو مزيلات رجفان مزروعة اهتمامًا خاصًا. ولا يجوز تطبيق التحفيز الكهربائي والإجراءات الكهرومغناطيسية إلا بعد التحقق من توافقها مع الجهاز المزروع والحصول على موافقة طبيب القلب.

6. إعادة التأهيل التقويمي

بالدرجة الأولى إلى التعامل مع التقلصات التي EDMD تهدف الرعاية التقويمية في قد تحد الوظيفة الحركية بدرجة كبيرة حتى مع بقاء القوة العضلية محفوظة.

في المراحل المبكرة، يُنظر في استخدام أجهزة تقويم فردية تضمن الوضعية الوظيفية للقدم وتساعد على الحفاظ على مدى الحركة المتاح.

يمكن مناقشة التصحيح الجراحي عند وجود قصر شديد في أوتار أخيل. ويُتخذ القرار مع مراعاة حالة العضلات والمشي ودرجة التشوه والتأثير المحتمل للجراحة في ثبات المريض.

تتطلب تقلصات المرفقين تقييمًا منفصلًا لأن محدودية البسط تعيق الأنشطة اليومية. ولا تؤدي أجهزة التقويم أو التدخلات الجراحية دائمًا إلى استعادة دائمة للحركة.

عند تيبس العمود الفقري وتقيّد حركة الرقبة، يجب مراقبة الوضعية واختيار أوضاع مريحة للعمل والراحة والنوم.

يجب تقييم المخاطر القلبية والتخديرية قبل العمليات التقويمية.

7. إعادة التأهيل التنفسي والقلبي

تمثل إصابة القلب في EDMD خطرًا سريريًا مستقلًا، ولا تتناسب دائمًا مع شدة الضعف العضلي.

وفقًا لـ GeneReviews، يجب أن يشمل الفحص تخطيط كهربية القلب (ECG) ومراقبة هولتر وتخطيط صدى القلب مرة واحدة سنويًا على الأقل. وعند اكتشاف اضطرابات التوصيل أو اعتلال عضلة القلب، تُزاد وتيرة المتابعة.

يحتاج بعض المرضى إلى زرع ناظمة قلبية أو مزيل رجفان قلبي قابل للزرع. وفي بعض الأشكال الوراثية، ولا سيما المرتبطة بجين LMNA، يبقى خطر اضطرابات النظم البطينية الخطيرة قائمًا حتى بعد زرع ناظمة قلبية تقليدية.

لذلك يجب أن تستند الموافقة على التدريب البدني إلى تقييم طبيب القلب، وعند الضرورة اختصاصي اضطرابات النظم.

قد تتدهور الوظيفة التنفسية نتيجة ضعف عضلات التنفس ومحدودية حركة القفص الصدري. وعندما تكون النتائج طبيعية، يُوصى بإعادة اختبار وظائف الرئة كل سنتين إلى ثلاث سنوات؛ أما عند وجود اضطرابات فيجب إجراء المتابعة مرة واحدة سنويًا على الأقل.

عند حدوث قصور تنفسي، تُستخدم وسائل متخصصة للدعم التنفسي، بما فيها التهوية غير الغازية والمساعدة على السعال غير الفعال.

8. موانع الاستعمال والقيود

يرتبط القيد الأساسي في EDMD بخطر المضاعفات القلبية الخطيرة. ولا تُوصف التدريبات المكثفة للمرضى الذين لديهم اضطرابات نظم غير مقيّمة أو حالات إغماء أو اشتباه باعتلال عضلة القلب قبل استكمال الفحص المتخصص.

عند التعامل مع التقلصات، تُمنع المناورات المفاجئة والبسط القسري للمرفقين والإطالة المفرطة لأوتار أخيل.

يتطلب التيبس الشديد للعمود الفقري الرقبي حذرًا خاصًا عند نقل المريض ووضعه على طاولة العلاج وإجراء العلاج الطبيعي.

عند حدوث خفقان أو شعور بقرب الإغماء أو ألم صدري أو ضيق نفس غير معتاد، يجب إيقاف الجلسة فورًا وإجراء تقييم طبي لاحق.

يجب مراعاة وجود أجهزة قلبية مزروعة عند اختيار الإجراءات المعتمدة على الأجهزة. ويلزم تقييم القلب والتخطيط الفردي للتخدير قبل العمليات الجراحية.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

من المهم توضيح أن التقلصات في EDMD قد تتطور قبل وقت طويل من انخفاض القوة العضلية بصورة ملحوظة. ولذلك يلزم تقييم حركة المفاصل بانتظام حتى عند الحفاظ على القدرة على المشي باستقلالية.

يجب أن تتوافق التمارين المنزلية مع توصيات المختص وأن تُنفذ من دون إطالة قسرية. ويُولى اهتمام خاص لوضعية القدمين والقدرة على بسط المرفقين وراحة حركات الرقبة.

يُنصح أفراد الأسرة بمراقبة تغيرات المشي وظهور المشي على رؤوس الأصابع وصعوبات ارتداء الملابس وتقيّد دوران الرأس.

ولا تقل أهمية التعرف على علامات إصابة القلب المحتملة. فالإغماء والخفقان المفاجئ والانخفاض غير المفسر في تحمل النشاط المعتاد تستلزم تقييمًا طبيًا.

ولأن المرض وراثي، فقد يُنصح أقارب المريض بالاستشارة الوراثية الطبية وبالفحص القلبي عند وجود استطباب.

10. الخلاصة

يتميز الحثل العضلي لإيمري-دريفوس باجتماع التقلصات المبكرة والضعف العضلي ذي التوزع العضدي الشظوي والاضطرابات القلبية التي قد تكون خطيرة.

وتتمثل السمة العملية لإعادة التأهيل في ضرورة البدء بالوقاية من القيود الحركية قبل ظهور ضمور عضلي واضح. وفي الوقت نفسه تحدد حالة القلب الحدود المسموح بها للنشاط البدني.

يتطلب تنظيم الرعاية الناجحة تعاونًا منسقًا بين اختصاصي إعادة التأهيل وطبيب الأعصاب وطبيب العظام وطبيب القلب، لأن الحفاظ على حركة المفاصل والوقاية من المضاعفات القلبية هدفان متكاملان لكنهما مستقلان.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 7. الضمور العضلي الشوكي (SMA)

الضمور العضلي الشوكي (SMA)

1. الخصائص العامة للمرض

الضمور العضلي الشوكي مرض عصبي عضلي وراثي يتميز بتضرر العصبونات الحركية في القرون الأمامية للحبل الشوكي، مع تطور ضعف العضلات وضمورها تدريجيًا.

وينجم عن ،qالشكل الأكثر شيوعًا هو الضمور العضلي الشوكي المرتبط بالمنطقة 5 الموجود على الصبغي الخامس. ويكون نمط الوراثة SMN1 تغيرات ممرضة في كلتا نسختي جين ويؤثر عدد نسخه ،SMN جزئيًا نقص بروتين SMN2 في الغالب جسميًا متنحيًا. ويعوّض جين في شدة المرض، لكنه لا يسمح بالتنبؤ الدقيق بمساره لدى كل مريض.

وفقًا لتقديرات وبائية مختلفة، يبلغ معدل ولادة الأطفال المصابين بالضمور نحو حالة واحدة لكل 6,000–12,000 مولود حي، وقد تختلف المعدلات qالعضلي الشوكي من نمط 5 باختلاف السكان المدروسين.

تقليديًا، تُميَّز خمسة أنماط سريرية، من النمط السابق للولادة (النمط 0) إلى النمط الذي لكن العلاجات الحديثة المعدِّلة لمسار المرض تغير تطوره .(IV يبدأ في سن البلوغ (النمط الطبيعي، ولذلك تزداد أهمية الحالة الحركية الفعلية للمريض عند التخطيط لإعادة التأهيل.

2. الصورة السريرية

المظهر الرئيسي للضمور العضلي الشوكي هو ضعف عضلي متناظر، يكون عادة أشد في الأجزاء القريبة من الأطراف. ومن السمات المميزة انخفاض توتر العضلات وضعف المنعكسات الوترية ومحدودية النشاط الحركي.

في النمط الأول من المرض، لا يكتسب الطفل القدرة على الجلوس مستقلًا دون علاج، وتظهر مبكرًا حالة نقص توتر عضلي شديد وصعوبات التغذية واضطرابات التنفس.

في النمط الثاني، يستطيع المريض الجلوس مستقلًا، لكنه لا يكتسب عادة القدرة على المشي المستقل. وكثيرًا ما يتطور الجنف والتقلصات المفصلية وتشوهات القفص الصدري.

في النمط الثالث، تكون القدرة على المشي المستقل محفوظة في البداية، لكن قد تظهر مع الوقت صعوبات في النهوض وصعود الدرج والمشي لمسافات أو فترات طويلة.

يظهر النمط الرابع عادة في سن البلوغ، ويتميز بتقدم بطيء نسبيًا.

تظل الوظيفة الحسية محفوظة عمومًا. ويُؤكَّد التشخيص بالفحص الوراثي الجزيئي لجين SMN1 مع تحديد عدد نسخ جين SMN2.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

يتحدد برنامج إعادة التأهيل في الضمور العضلي الشوكي وفق القدرات الحركية الحالية للمريض أكثر مما يتحدد وفق التصنيف الشكلي لنمط المرض.

تشمل الأهداف الرئيسية: الحفاظ على المهارات الحركية المكتسبة والمساعدة على اكتساب مهارات جديدة بالتزامن مع العلاج المعدِّل لمسار المرض؛ الوقاية من التقلصات المفصلية وتشوهات العمود الفقري ومضاعفات الجلوس المطول؛ الحفاظ على القدرات الوظيفية للأطراف العلوية؛ تحسين التحكم بالرأس وثبات الجذع والتوازن؛ تأمين التنقل الآمن وتحقيق أقصى قدر ممكن من الاستقلالية؛ الوقاية من المضاعفات التنفسية.

ومن المهم بوجه خاص التقييم الموضوعي للتغيرات في حالة المريض. ولهذا تُستخدم مقاييس متخصصة تشمل CHOP INTEND وHFMSE وRULM، ويعتمد اختيارها على عمر المريض وحالته الحركية.

تُقيَّم نتائج إعادة التأهيل من خلال التغير في المهارات المحددة، وليس فقط من خلال زيادة القوة العضلية.

4. التمارين العلاجية

تُبنى التمارين العلاجية في الضمور العضلي الشوكي على أساس ثلاث فئات وظيفية: مرضى لا يستطيعون الجلوس مستقلين، ومرضى يستطيعون الجلوس، ومرضى يستطيعون المشي.

بالنسبة إلى غير القادرين على الجلوس، ينصب الاهتمام على الوضعية الصحيحة للجسم ودعم الرأس والجذع والحفاظ على حركة المفاصل وتوفير ظروف تسمح بالنشاط المستقل ضمن الإمكانات المتاحة. وتُستخدم الحركات السلبية اللطيفة والحركات النشطة بمساعدة وتغيير وضعية الجسم بأمان.

بالنسبة إلى القادرين على الجلوس، يشمل البرنامج تمارين التوازن أثناء الجلوس والتحكم بوضع الحوض والحركات الوظيفية لليدين ونقل وزن الجسم. وتُستخدم أجهزة الوقوف والأدوات المكيفة لدعم وضعية الوقوف عند وجود استطباب.

بالنسبة إلى القادرين على المشي، تُستخدم تدريبات النهوض والمشي بجرعات محددة وتمارين التوازن واجتياز العوائق الصغيرة. ويمكن ممارسة نشاط هوائي معتدل إذا كان تحمله كافيًا.

يستحق الأطفال الذين يتلقون علاجًا معدِّلًا لمسار المرض اهتمامًا خاصًا؛ إذ تتطلب زيادة قدرتهم الحركية إعادة النظر في القيود الوظيفية السابقة ووضع أهداف جديدة لإعادة التأهيل.

يجب أن تتناسب شدة التمارين مع القدرات الحركية المتبقية وألا تؤدي إلى إنهاك شديد.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن استخدام التدليك في الضمور العضلي الشوكي لتخفيف الانزعاج المصاحب وتسهيل الرعاية وتحسين تحمل وضعيات الجسم العلاجية.

عند المرضى المصابين بضمور عضلي شديد، تُستخدم في الغالب تقنيات لطيفة. ولا يؤدي العجن الشديد للعضلات الضعيفة إلى استعادة العصبونات الحركية، ولا ينبغي اعتباره وسيلة لزيادة الكتلة العضلية.

يمكن النظر في استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS) لبعض متلازمات الألم المصاحبة، مثل الألم المرتبط بالجلوس المطول أو المضاعفات التقويمية.

يتطلب استخدام التحفيز الكهربائي العصبي العضلي (NMES) حذرًا خاصًا. ولأن المرض يترافق مع إصابة العصبون الحركي السفلي وزوال التعصيب عن الألياف العضلية، فقد تكون فعالية بروتوكولات التحفيز الكهربائي العصبي العضلي التقليدية محدودة.

لم يثبت أن الموجات فوق الصوتية العلاجية أو العلاج بالأشعة تحت الحمراء أو العلاج بالمجالات المغناطيسية تؤثر في مسار الضمور العضلي الشوكي. ويجب ألا يحل استخدامها لاستطبابات عرضية مستقلة محل التمارين الحركية أو تحديد الوضعيات المناسبة أو الدعم التنفسي.

6. إعادة التأهيل التقويمي والوظيفي

تكتسب الرعاية التقويمية أهمية خاصة في الضمور العضلي الشوكي بسبب ارتفاع احتمال تطور الجنف والتقلصات المفصلية وعدم استقرار مفاصل الورك.

لدى المرضى الذين يقضون فترات طويلة في وضعية الجلوس، يجب مراقبة وضع الحوض وتناظر الجذع وحالة العمود الفقري.

تساعد الكراسي المتحركة المصممة فردياً والمزودة بدعامات للجذع ومساند للرأس ووسائل التثبيت الوضعية على تحسين الثبات وتوسيع إمكانات النشاط المستقل.

تُستخدم أجهزة التقويم وأجهزة الوقوف ووسائل المساعدة على الانتقال عند وجود استطباب. ويمكن النظر في العلاج الجراحي عند تشوهات العمود الفقري الشديدة، مع التقييم الإلزامي للمخاطر التنفسية.

تشمل إعادة التأهيل الوظيفي التدريب على استخدام حركات اليدين المتاحة، وتكييف مكان العمل، واختيار وسائل بديلة للتحكم في الأجهزة.

ومن المهام المهمة للمختص ألا يقتصر على تصحيح التشوهات، بل أن يهيئ الظروف لمشاركة المريض في التعلم والتواصل والحياة اليومية.

7. إعادة التأهيل عند الاضطرابات الجهازية والمصاحبة

ترتبط أخطر المشكلات المصاحبة للضمور العضلي الشوكي بالقصور التنفسي وضعف السعال واضطرابات البلع.

يحد ضعف العضلات الوربية من تمدد القفص الصدري. وفي الأشكال الشديدة يعتمد التنفس بدرجة كبيرة على الحجاب الحاجز، وقد يترافق ذلك مع حركات متناقضة للقفص الصدري.

تشمل المتابعة التنفسية تقييم فعالية السعال والتهوية الرئوية وعلامات نقص التهوية الليلي. وتُستخدم وسائل المساعدة الميكانيكية على السعال والتهوية غير الغازية عند وجود استطباب.

تتطلب اضطرابات البلع تقييم سلامة التغذية، لأن الاستنشاق الرئوي يزيد خطر المضاعفات المعدية. وقد يلزم دعم تغذوي متخصص عند عدم كفاية المدخول الغذائي.

يشمل العلاج الحديث للضمور العضلي الشوكي من نمط 5q نوسينرسين (nusinersen) والعلاج باستبدال الجين باستخدام أوناسيمنوجين أبيبارفوفيك (onasemnogene abeparvovec) وريزديبلام (risdiplam) للمرضى المستوفين للاستطبابات المحددة. وتغير هذه العلاجات المسار الطبيعي للمرض، لكنها لا تلغي الحاجة إلى متابعة إعادة التأهيل على المدى الطويل.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند إعادة تأهيل مرضى الضمور العضلي الشوكي، يجب قبل كل شيء مراعاة درجة الضعف العضلي والاحتياطي التنفسي وشدة الاضطرابات التقويمية.

لا يجوز إجراء تمارين تسبب إنهاكاً شديداً أو تدهوراً في التنفس أو انخفاضاً مطولاً في النشاط الحركي بعد الجلسة.

عند وجود هشاشة عظام شديدة أو تشوهات في العمود الفقري أو عدم استقرار المفاصل، يجب تجنب المناورات المؤذية والتحميل المحوري غير المنضبط.

يُجرى التدريب على الوقوف بعد تقييم تحمل وضعية الوقوف وحالة المفاصل وخطر السقوط.

عند حدوث عدوى تنفسية حادة أو صعوبة تنفس شديدة أو علامات نقص التهوية، يجب إعادة النظر في البرنامج الحركي.

تستلزم اضطرابات البلع وارتفاع خطر الاستنشاق الرئوي اهتماماً خاصاً.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يجب توضيح أن فعالية إعادة التأهيل المنزلية لا تتحدد بعدد مرات تكرار التمارين، بل بمدى ملاءمتها للحالة الوظيفية للمريض.

لدى الأطفال المصابين بضعف شديد، من المهم تغيير وضعية الجسم بانتظام ومراقبة حالة الجلد وتأمين وضعيات مريحة للرأس والجذع والأطراف.

ينبغي تهيئة الظروف للمرضى القادرين على الجلوس كي يلعبوا ويتعلموا ويؤدوا بصورة مستقلة الأنشطة الممكنة باستخدام أيديهم.

عند بقاء القدرة على المشي، يُنصح بالحفاظ على نشاط يومي آمن مع تجنب الإرهاق المفرط.

يجب أن تعرف الأسرة علامات تدهور الحالة التنفسية: ضعف السعال وصعوبة إخراج الإفرازات والنعاس غير المعتاد واضطراب التنفس أثناء النوم.

يحتاج المرضى الذين يتلقون علاجًا معدِّلًا لمسار المرض إلى إعادة تقييم منتظمة لقدراتهم الحركية. ويتطلب ظهور مهارات جديدة تعديل البرنامج المنزلي في الوقت المناسب.

10. الخلاصة

يحتل الضمور العضلي الشوكي مكانة خاصة بين الأمراض العصبية العضلية الوراثية، لأن العلاجات الحديثة المعدِّلة لمسار المرض قادرة على تغيير الآفاق الحركية للمريض بصورة كبيرة.

يرتكز نهج إعادة التأهيل على المقاربة الوظيفية التي تراعي القدرة على الجلوس والوقوف والمشي وأداء الأنشطة اليومية بصورة مستقلة.

ولا يقتصر دور اختصاصي إعادة التأهيل على الوقاية من المضاعفات الثانوية، بل يشمل أيضًا الاستفادة في الوقت المناسب من القدرات الحركية الجديدة التي تظهر أثناء العلاج.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 8. داء شاركو–ماري–توث

داء شاركو–ماري–توث

1. الخصائص العامة للمرض

داء شاركو–ماري–توث هو مجموعة من الأمراض الوراثية التي تصيب الجهاز العصبي المحيطي، وتتميز بتدهور تدريجي في التعصيب الحركي والحسي، ولا سيما في الأجزاء البعيدة من الأطراف.

قد تصيب العملية المرضية غمد الميالين المحيط بالألياف العصبية أو المحاور العصبية نفسها. وبحسب آلية الإصابة، تُميّز أشكال مزيلة للميالين وأشكال محورية وأشكال متوسطة من المرض.

يتسم المرض بتنوع وراثي كبير. ويرتبط الشكل الأكثر شيوعًا، CMT1A، بتضاعف منطقة صبغية تحتوي على جين PMP22. وتنجم أشكال أخرى عن تغيرات في جينات MPZ وMFN2 وGJB1 وغيرها الكثير. وقد يكون نمط الوراثة جسميًا سائدًا أو جسميًا متنحيًا أو مرتبطًا بالصبغي X.

قُدِّر انتشار داء شاركو–ماري–توث تقليديًا بنحو حالة واحدة لكل 2,500 شخص. ووفقًا لتحليل تلوي نُشر عام 2023، يبلغ معدل الانتشار المجمّع للمرض والاعتلالات العصبية المحيطية الوراثية المرتبطة به نحو 17.7 حالة لكل 100,000 نسمة. وترتبط الفروق بين التقديرات بخصائص المجموعات السكانية المدروسة ومعايير التشخيص وطريقة حصر الحالات. وتُعد هذه المجموعة من أكثر مجموعات الأمراض العصبية الوراثية شيوعًا.

2. الصورة السريرية

تظهر الأعراض الأولى غالبًا في الطفولة أو المراهقة، إلا أن بعض الأشكال لا تظهر إلا في عمر متأخر بدرجة ملحوظة.

من السمات المميزة ضعف عضلات القدمين والساقين، وصعوبة الثني الظهري للقدم، وكثرة التعثر، والمشية الرفعة للقدم (steppage gait)، وهي مشية يرفع فيها المريض ساقه أكثر من المعتاد حتى لا تتعلق أصابع القدم بسطح الأرض.

قد تتشكل تدريجيًا القدم المقوسة ذات القوس المرتفع (pes cavus)، وتشوه أصابع القدم المطرقية، وعدم استقرار مفصل الكاحل. ويمنح ضمور عضلات الساقين أحيانًا الطرفين مظهر «زجاجة الشمبانيا المقلوبة» المميز.

يؤدي نقص الحس السطحي وحس الاهتزاز إلى ضعف التحكم في موضع القدمين، ولا سيما عند المشي في الظلام أو على أرض غير مستوية. وتكون المنعكسات الوترية عادة منخفضة.

وعند إصابة الأطراف العلوية، تظهر صعوبات في إغلاق الأزرار والكتابة والتعامل مع الأشياء الصغيرة.

يشمل التشخيص الفحص العصبي ودراسات التشخيص الكهربائي للأعصاب والعضلات والفحوص الوراثية الجزيئية.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

تتمثل السمة الرئيسية لإعادة التأهيل في داء شاركو–ماري–توث في ضرورة التعويض عن الضعف الحركي ونقص الحس في الوقت نفسه.

تشمل الأهداف الأساسية:
تحسين الثبات أثناء الوقوف والمشي؛
التعويض عن ضعف العضلات الرفعة للقدم؛
الحفاظ على القوة المتاحة لعضلات الأجزاء البعيدة من الأطراف؛

الوقاية من تقدم التقلصات المفصلية والآثار الوظيفية لتشوهات القدم؛

الحفاظ على دقة حركات اليدين؛

تقليل خطر السقوط وإصابات الجلد والتحميل المفرط على المفاصل.

عند تحديد الأهداف الوظيفية، من المهم تقييم قوة العضلات وسرعة المشي وحالة الأحذية وتكرار السقوط وقدرة المريض على أداء الأنشطة اليومية.

يمكن استخدام مقياسي CMTES وCMTNS للتقييم الموضوعي، ومقياس CMTPedS لدى الأطفال.

4. التمارين العلاجية

تهدف التمارين العلاجية إلى الحفاظ على القدرات الوظيفية للعضلات المتبقية، وتحسين التوازن، وتصحيح أنماط الحركة المضطربة.

عند ضعف العضلات الرافعة للقدم، تُستخدم تمارين الثني الظهري النشطة بمقاومة خفيفة إذا كانت الوظيفة العضلية المتبقية تسمح بأداء الحركة. ويُدرّب المريض أيضًا على التحكم في وضع الكاحل ونقل وزن الجسم.

تُنفّذ تمارين التوازن مع مراعاة نقص الحس العميق (حس وضعية الجسم). وتُستخدم في البداية دعامة ثابتة ومراقبة بصرية، ثم تزداد صعوبة المهام تدريجيًا مع الحفاظ على السلامة.

تُستخدم تمارين الإطالة اللطيفة المنتظمة لعضلات الربلة للوقاية من قصر وتر أخيل. وعند وجود تشوهات ثابتة، يُحدّد مدى الحركة بصورة فردية.

يشمل تدريب اليدين إبعاد الأصابع والإمساك المتحكم فيه بأشياء مختلفة الأشكال وتمارين دقة الحركة والتناسق.

قد تحسن تمارين المقاومة والنشاط الهوائي معتدل الشدة، بما في ذلك الدراجة الثابتة والسباحة والمشي بجرعات محددة، اللياقة البدنية. وعند وجود ضعف شديد، ينبغي تجنب إجهاد مجموعات عضلية بعينها ومراقبة التعافي بعد الجلسات.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن استخدام التدليك في داء شاركو–ماري–توث لتخفيف الألم العضلي الهيكلي المصاحب، ولا سيما الألم الناتج عن تغير المشية وإعادة توزيع الأحمال على المفاصل.

عند انخفاض الحس، يجب على المختص ضبط شدة الضغط، لأن المريض قد لا يستطيع دائمًا إدراك التأثير الميكانيكي المفرط في الوقت المناسب.

في بعض متلازمات الألم يمكن النظر في استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS). ويجب التمييز بين الألم العضلي الهيكلي والألم العصبي، لأن فعالية الوسائل العرضية تختلف بين الحالتين.

تعتمد إمكانات التحفيز الكهربائي العصبي العضلي (NMES) على حالة العصب المحيطي ودرجة زوال التعصيب عن العضلات. وعند وجود إصابة محورية شديدة، قد تكون فعالية التحفيز التقليدي محدودة. ولا يُعد هذا الأسلوب وسيلة مثبتة لاستعادة الألياف العصبية المتضررة في المرض.

لا تتوافر أدلة مقنعة على قدرة الموجات فوق الصوتية العلاجية أو العلاج بالأشعة تحت الحمراء أو العلاج بالمجالات المغناطيسية على إبطاء تقدم المرض. ويستلزم استخدامها للألم المصاحب تبريرًا مستقلًا، مع توخي حذر خاص عند نقص الحس الحراري وحس الألم.

6. إعادة التأهيل التقويمي والوظيفي

للتصحيح التقويمي في داء شاركو–ماري–توث أهمية مباشرة في جودة المشي.

عند تدلي القدم، تُستخدم أجهزة تقويم الكاحل والقدم (AFO) المصممة فرديًا لتحسين وضع القدم خلال مرحلة التأرجح وتقليل خطر التعثر.

عند وجود القدم المقوسة وعدم استقرار الكاحل، تُختار أحذية ونعال تقويمية تساعد على توزيع الحمل بصورة أكثر توازنًا. ويجب التحقق بانتظام من عدم وجود ضغط زائد على مناطق محددة من القدم.

يمكن النظر في التصحيح الجراحي للتشوهات الثابتة الشديدة. ويستند القرار إلى تقييم التوازن العضلي ومرونة التشوه والنتيجة الوظيفية المتوقعة.

بالنسبة إلى المرضى الذين يعانون ضعف اليدين، تُستخدم أدوات كتابة مكيّفة ومقابض سميكة ووسائل مساعدة تسهل الأعمال المنزلية.

يجب تقييم الوسائل التقويمية أثناء الحركة؛ فالجهاز المصنوع بصورة صحيحة من الناحية التقنية لا يضمن دائمًا المشية المثلى لمريض بعينه.

7. إعادة التأهيل عند الاضطرابات الجهازية والمصاحبة

في معظم الأشكال الشائعة من داء شاركو–ماري–توث، يظل الاعتلال العصبي المحيطي الحركي الحسي المشكلة الأساسية. ولا تُعد الإصابة المهمة للقلب أو عضلات التنفس مظهرًا لازمًا للمرض.

لكن بعض المتغيرات الوراثية النادرة قد تترافق مع ضعف التنفس واضطرابات النوم وإصابة الطيات الصوتية وأعراض عصبية إضافية.

عند ظهور ضيق نفس غير مفسر أو نقص تهوية ليلي أو تغير في الصوت أو صرير تنفسي، يلزم إجراء تقييم متخصص.

يستحق الألم العصبي اهتمامًا خاصًا، وقد يظهر على هيئة إحساس بالحرق أو الوخز أو الألم في القدمين واليدين.

يجب أن تراعي معالجة الألم مصدره؛ فقد يستلزم الألم العصبي الشديد علاجًا دوائيًا متخصصًا، بينما قد يستلزم الألم الميكانيكي الناتج عن تشوه القدم تعديل الدعم التقويمي.

8. موانع الاستعمال والقيود

يجب توخي حذر خاص أثناء إعادة التأهيل لدى المرضى الذين يعانون نقصًا شديدًا في حس الألم والحرارة والحس العميق.

قد تؤدي الإجراءات الحرارية الشديدة والضغط المفرط والمناورات الرضية إلى أذية الأنسجة دون أن يلاحظها المريض في الوقت المناسب.

ينبغي تجنب التمارين التي تنطوي على خطر مرتفع للسقوط دون وسائل حماية مناسبة، ولا سيما عند اضطراب التحكم في وضع القدمين.

عند وجود تشوهات شديدة، لا يُنصح بالتحميل المطول أثناء ارتداء أحذية غير ملائمة. ويستلزم ظهور سحجات أو احمرار أو إيلام مراجعة الأجهزة التقويمية وتعديل نظام النشاط الحركي.

يجب إعادة النظر في التمارين التي تسبب تدهورًا مطولًا في الوظيفة العضلية. وعند التخطيط لعلاج الأمراض المصاحبة، ينبغي للطبيب مراعاة السمية العصبية المحتملة لبعض الأدوية.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يُنصح مرضى داء شاركو–ماري–توث بفحص القدمين يوميًا، ولا سيما عند انخفاض الحس بدرجة كبيرة. ومن المهم اكتشاف إصابات الجلد والثفن ومناطق الضغط الزائد في الوقت المناسب.

يجب أن تناسب الأحذية شكل القدم وتوفر الثبات ولا تسبب احتكاكًا إضافيًا. وعند استخدام الأجهزة التقويمية، ينبغي التحقق من ملاءمتها دوريًا.

لزيادة الأمان في المنزل، يُستحسن توفير إضاءة جيدة وإزالة العوائق من الأرض ووضع مساند في الأماكن التي يرتفع فيها خطر السقوط.

عند ضعف اليدين، يساعد تكييف الأدوات المنزلية على الحفاظ على الاستقلالية دون الحاجة إلى مساعدة مستمرة من الأقارب.

لأن داء شاركو–ماري–توث يمثل مجموعة من الأمراض الوراثية، فقد يُنصح المريض وأفراد أسرته بالاستشارة الوراثية الطبية.

10. الخلاصة

يتميز داء شاركو–ماري–توث باجتماع ضعف العضلات البعيدة واضطرابات الحس والتغيرات التقويمية المميزة في القدمين.

تتمثل القيمة العملية لإعادة التأهيل أساسًا في تصحيح المشية واختيار الأجهزة التقويمية في الوقت المناسب والحفاظ على وظيفة اليدين والوقاية من مضاعفات نقص الحس.

يجب أن يراعي برنامج إعادة التأهيل النمط الوراثي الفرعي المحدد وشدة الإصابة المحورية والقدرات الوظيفية للمريض. وتكتسب أهمية خاصة للعمل المنسق بين طبيب الأعصاب واختصاصي إعادة التأهيل وطبيب العظام واختصاصي الأجهزة التقويمية.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 9. الشلل النصفي التشنجي الوراثي

الشلل النصفي التشنجي الوراثي

1. الخصائص العامة للمرض

الشلل النصفي التشنجي الوراثي مجموعة غير متجانسة وراثيًا من الأمراض العصبية، تتميز بإصابة المسارات الحركية الطويلة في الحبل الشوكي بصورة رئيسية، وبالتطور التدريجي للتشنج العضلي في الطرفين السفليين.

تصيب العملية المرضية أساسًا المسارات القشرية الشوكية، مما يخلّ بالتنظيم المركزي لتوتر العضلات والحركات الإرادية.

يُميّز بين الأشكال غير المعقدة (النقية) والأشكال المعقدة من المرض. وتتظاهر الأولى أساسًا بالخزل التشنجي للطرفين السفليين، في حين قد تترافق الثانية مع اضطرابات عصبية إضافية.

يرتبط المرض بالعديد من المتغيرات الوراثية، ومنها التغيرات في جينات SPAST (SPG4) وATL1 (SPG3A) وREEP1 (SPG31) وSPG7. وتوجد أنماط وراثة جسمية سائدة وجسمية متنحية ومرتبطة بالصبغي X.

وفقًا للنمذجة الوبائية، يُقدّر معدل الانتشار الإجمالي للشلل النصفي التشنجي الوراثي بنحو 3.6 حالة لكل 100,000 نسمة. وتختلف تقديرات انتشار الأنماط الفرعية، ومنها SPG4، بحسب السكان المدروسين والمنهجية المستخدمة.

2. الصورة السريرية

المظهر الرئيسي للمرض هو ازدياد تيبس الطرفين السفليين تدريجيًا، مع ارتفاع توتر العضلات وصعوبة المشي.

يكشف الفحص العصبي عن فرط المنعكسات الوترية وعلامات أخمصية مرضية ودرجات متفاوتة من الضعف العضلي.

تصبح المشية متيبسة وبطيئة، وغالبًا ما يصاحبها نقص ثني الركبتين. وقد يؤدي التشنج الشديد في العضلات المقربة للفخذين إلى مشية متقاطعة تُسمّى «المشية المقصية».

يشكو المرضى من التعب السريع أثناء المشي والتشنجات العضلية المؤلمة وصعوبة الالتفاف وتجاوز العوائق.

قد تترافق الأشكال غير المعقدة مع اضطراب الحس الاهتزازي واضطرابات التبول. أما الأشكال المعقدة فقد تترافق أيضًا مع الرنح والاعتلال العصبي المحيطي والاضطرابات المعرفية أو مظاهر عصبية أخرى.

يشمل التشخيص الفحص العصبي والتصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ والحبل الشوكي لاستبعاد الأسباب الأخرى للخزل التشنجي للطرفين السفليين، والفحوص الوراثية الجزيئية.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

الهدف الأساسي لإعادة التأهيل في هذا المرض هو تقليل العواقب الوظيفية للتشنج العضلي مع الحفاظ على نشاط عضلي كافٍ للوقوف والمشي.

تشمل الأهداف الرئيسية: الحفاظ على مدى الحركة المتاح في مفاصل الورك والركبة والكاحل؛ الوقاية من التقلصات المفصلية والوضعيات غير الطبيعية للأطراف؛ تحسين الثبات والتناسق أثناء المشي؛ تخفيف التشنجات المؤلمة؛ الحفاظ على القدرة على النهوض والتنقل وأداء الأنشطة اليومية بصورة مستقلة؛ تقليل خطر السقوط.

عند تحديد الأهداف، يجب مراعاة أن خفض توتر العضلات لا يصاحبه دائمًا تحسن في الوظيفة الحركية. ففي بعض المرضى يعوض التوتر المرتفع جزئيًا ضعف العضلات ويساعد على الحفاظ على وضعية الوقوف.

يُستخدم للتقييم الموضوعي مقياس آشورث المعدل (MAS)، ومقياس تقييم الشلل النصفي التشنجي (SPRS)، واختبار المشي لمسافة عشرة أمتار، واختبار النهوض والمشي الموقّت (TUG).

4. التمارين العلاجية

تهدف التمارين العلاجية في الشلل النصفي التشنجي الوراثي إلى الحفاظ على حركة المفاصل وتدريب الحركات الوظيفية وتقليل تأثير التشنج العضلي في المشية.

تُستخدم للطرفين السفليين تمارين إطالة بطيئة ومضبوطة للعضلات المعرضة لزيادة التوتر، وهي العضلات المقربة للفخذين ومثنيات الركبتين وعضلات الربلة. وتُجرى الإطالة دون حركات فجائية أو مقاومة مؤلمة.

تحتل تمارين التحكم بوضع الحوض ونقل وزن الجسم والحفاظ على الثبات عند تغيير اتجاه الحركة مكانة خاصة.

يشمل تدريب المشي تحسين طول الخطوة ووضع القدم والالتفاف الآمن. وتُستخدم الدرابزينات أو المشايات أو أنظمة الدعم الجزئي لوزن الجسم عند الحاجة.

عندما تكون الوظيفة الحركية محفوظة، تُستخدم تمارين لتقوية باسطات الورك ومثبتات الجذع وغيرها من المجموعات العضلية المهمة وظيفيًا. ويمكن استخدام الدراجة الثابتة والنشاط الهوائي المقنن للحفاظ على التحمل.

يجب تكييف البرنامج وفق درجة التشنج العضلي والضعف. ويستدعي التعب المطول أو زيادة التشنجات أو تدهور المشية بعد الجلسات مراجعة شدة الحمل.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يُعد التدليك في الشلل النصفي التشنجي الوراثي وسيلة مساعدة لتخفيف الانزعاج العضلي والتشنجات المؤلمة، ولا سيما في الربلتين والفخذين.

تُفضّل التقنيات اللطيفة التي لا تؤدي إلى زيادة انعكاسية في توتر العضلات. فقد يثير العجن الشديد والإطالة السريعة للعضلات المتشنجة استجابة حركية غير مرغوبة.

يمكن استخدام التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد (TENS) في بعض متلازمات الألم. ويُنظر في التحفيز الكهربائي العصبي العضلي (NMES) أو التحفيز الكهربائي الوظيفي (FES) بصورة فردية، ولا سيما عند عدم كفاية الثني الظهري للقدم أثناء المشي.

لا يزيل التحفيز الكهربائي السبب الوراثي للمرض؛ ويُقيّم أثره المحتمل بحسب التغير في وظيفة محددة، مثل سلامة المشي وسرعته.

لم تثبت قدرة الموجات فوق الصوتية العلاجية أو العلاج بالأشعة تحت الحمراء أو العلاج بالمجالات المغناطيسية على إبطاء تطور المرض. ويتطلب استخدامها لتخفيف الأعراض استطبابات مستقلة وتقييم الفائدة السريرية.

6. إعادة التأهيل التقويمي والوظيفي

ترتبط أكثر المشكلات التقويمية شيوعًا في هذا المرض بمحدودية الثني الظهري للقدم وقصر عضلات الربلة وتطور التقلصات المفصلية في الطرفين السفليين.

يمكن استخدام أجهزة تقويم الكاحل والقدم (AFO) عند اضطراب وضع القدم في مرحلة التأرجح أثناء المشي. ويُختار تصميمها وفق التوازن بين التشنج العضلي والضعف العضلي وثبات الركبة.

عند وجود قيود كبيرة على المشي، تُستخدم العصي والمشايات وغيرها من وسائل التنقل. وعند الانخفاض الشديد في القدرة على الحركة، يُنظر في توفير كرسي متحرك مناسب.

تشمل إعادة التأهيل الوظيفي التدريب على النهوض من الكرسي والالتفاف بأمان وتجاوز عتبات الأبواب والانتقال بين الأسطح المختلفة.

قد تتطلب التقلصات المفصلية الثابتة تصحيحًا تقويميًا. ويُتخذ قرار التدخل الجراحي بعد تقييم التوازن العضلي وطبيعة المشية والتأثير المحتمل للعملية في استقلالية المريض.

7. إعادة التأهيل عند الاضطرابات الجهازية والمصاحبة

في الأشكال المعقدة من الشلل النصفي التشنجي الوراثي، وخاصة المرتبطة بالنمط SPG11، ينبغي تقييم وظيفة البلع بصورة هادفة؛ إذ يُكتشف عسر بلع ذو أهمية سريرية لدى نسبة كبيرة من هؤلاء المرضى، ويتطلب تقييمًا مبكرًا من اختصاصي النطق والبلع وتعديل التغذية.

يُعد اضطراب وظيفة المثانة من المشكلات المصاحبة المميزة لهذا المرض، وقد يتظاهر بكثرة التبول أو الإلحاح البولي أو سلس البول.

عند ظهور هذه الأعراض، يلزم تقييم اختصاصي المسالك البولية. وتُستخدم المعالجة الدوائية وبرنامج فردي للتحكم بالتبول عند وجود استطباب.

يمكن استخدام باكلوفين وتيزانيدين وأدوية أخرى مضادة للتشنج لتخفيف التشنج العضلي الشديد. ويمكن النظر في حقن ذيفان البوتولينوم عند زيادة التوتر العضلي الموضعية، وفي إعطاء الباكلوفين داخل القراب عند التشنج العضلي المعمم الشديد.

يتطلب خفض التوتر العضلي بالأدوية مراقبة وظيفية، لأن ارتخاء العضلات المفرط قد يضعف ثبات المريض.

في الأشكال المعقدة، يجب أن يراعي برنامج إعادة التأهيل أيضًا الرنح والاعتلال العصبي المحيطي واضطرابات الكلام والوظائف المعرفية.

8. موانع الاستعمال والقيود

عند إعادة تأهيل المصابين بالشلل النصفي التشنجي الوراثي، يجب تجنب الحركات السلبية المفاجئة والإطالة القسرية للعضلات المتشنجة.

تتطلب التمارين التي تُؤدى دون دعم حذرًا خاصًا لدى المرضى المصابين باضطرابات شديدة في التوازن أو المعرضين للسقوط.

قبل زيادة الحمل البدني، ينبغي تقييم القوة العضلية وشدة التقلصات المفصلية ووجود متلازمات الألم.

يجب ألا يصبح خفض التشنج العضلي هدفًا بحد ذاته. فبعد إعطاء ذيفان البوتولينوم أو تغيير العلاج المضاد للتشنج، ينبغي إعادة تقييم قدرة المريض على الوقوف والمشي.

يستدعي ظهور ضعف جديد سريع التفاقم أو اضطراب حسي كبير أو تدهور مفاجئ في التبول إجراء فحوص إضافية لاستبعاد مرض عصبي آخر.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يُنصح المرضى بالحفاظ على نشاط حركي منتظم، مع التناوب بين تمارين حركة المفاصل وتدريب المهارات الوظيفية.

ينبغي إيلاء اهتمام خاص للتنقل الآمن على الأسطح غير المستوية وعلى السلالم وفي الأماكن الضيقة.

عند وجود تشنج عضلي شديد، من المهم تجنب البقاء طويلًا في وضعيات تساعد على تثبيت الأوضاع غير الطبيعية للأطراف.

ينبغي لأفراد الأسرة مساعدة المريض على الحفاظ على استقلاليته الحركية، بدلاً من أداء الأعمال التي يستطيع إنجازها بنفسه على نحو دائم.

يجب إبلاغ الطبيب المعالج عند ظهور كثرة التبول أو التشنجات العضلية المؤلمة أو تغير ملحوظ في المشية.

تُوصى الاستشارة الوراثية للمرضى وأقاربهم مع مراعاة المتغير الوراثي المحدد ونمط الوراثة.

10. الخلاصة

الشلل النصفي التشنجي الوراثي مجموعة من الأمراض الوراثية يكون الاضطراب الحركي الرئيسي فيها هو التشنج العضلي المتطور تدريجياً في الطرفين السفليين.

تكمن خصوصية إعادة التأهيل في ضرورة الحفاظ على توازن وظيفي بين خفض توتر العضلات المرضي والإبقاء على النشاط العضلي اللازم للتنقل المستقل.

لا تتحدد الفعالية العملية للعلاج بانخفاض التشنج العضلي وحده، بل تتحدد قبل كل شيء بالحفاظ على المشي الآمن وحركة المفاصل وقدرة المريض على أداء الأنشطة اليومية.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 10. رنح فريدرايخ

رنح فريدرايخ

1. الخصائص العامة للمرض

رنح فريدرايخ مرض تنكسي عصبي وراثي يتميز بتدهور تدريجي في تناسق الحركات، وإصابة المسارات العصبية في الحبل الشوكي والجهاز العصبي المحيطي وعدد من الأعضاء الداخلية.

في معظم الحالات ينجم المرض عن توسع مرضي في تكرارات GAA في نسختي جين FXN الموجود على الصبغي التاسع. ويؤدي ذلك إلى نقص بروتين الفراتاكسين واضطراب العمليات الميتوكوندرية. ونمط الوراثة جسمي متنحٍ.

في البلدان ذات السكان المنحدرين من أصول أوروبية، يُقدَّر انتشار رنح فريدرايخ بنحو 0.5–1.8 حالة لكل 100,000 نسمة بحسب المعايير التشخيصية، وتختلف المعدلات بصورة ملحوظة بين المناطق.

يظهر المرض عادة في الطفولة أو المراهقة، مع وجود أشكال تبدأ في سن متأخرة. وكثيرًا ما يصاحب تقدم الاضطرابات الحركية مضاعفات قلبية وتقويمية وغددية.

2. الصورة السريرية

أبرز المظاهر هو الرنح المترقي، أي اختلال تناسق الحركات المصحوب بعدم الثبات أثناء الوقوف والمشي.

تصبح المشية واسعة القاعدة وغير منتظمة مع تمايل الجذع إلى الجانبين. ويجد المريض صعوبة في الالتفاف وتغيير سرعة الحركة وأداء المهام الحركية الدقيقة.

تؤدي إصابة الأعمدة الخلفية للحبل الشوكي والألياف العصبية الحسية إلى انخفاض الإحساس بالاهتزاز وحس وضعية المفاصل والعضلات. ونتيجة لذلك تقل قدرة المريض على تحديد موضع أطرافه دون الاعتماد على الرؤية.

مع تقدم المرض يظهر خلل تقدير مدى الحركة والرعاش القصدي وعسر التلفظ وتراجع دقة حركات اليدين. وغالبًا ما تغيب المنعكسات الوترية في الأطراف السفلية، مع احتمال بقاء علامات هرمية مرضية.

يُعد الجنف وتشوه القدمين، بما في ذلك القدم الجوفاء (pes cavus)، من المظاهر المميزة. وقد يحدث اعتلال عضلة القلب الضخامي واضطراب النظم القلبي واضطرابات السمع والبلع واستقلاب الكربوهيدرات.

يُؤكَّد التشخيص بالفحص الوراثي الجزيئي لجين FXN، مع التقييم الإلزامي لتوسع تكرارات GAA.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

تهدف استراتيجية إعادة التأهيل إلى الحفاظ على التناسق الحركي والتنقل الوظيفي واستقلالية المريض مع مراقبة المضاعفات الجهازية في الوقت نفسه.

تشمل الأهداف الرئيسية: تحسين التوازن ودقة الحركات الإرادية؛ الحفاظ على القدرة على الوقوف والمشي وتغيير وضعية الجسم بأمان؛ الحفاظ على الوظائف الحركية للأطراف العلوية؛ الوقاية من السقوط والإصابات؛ الوقاية من التقلصات الثانوية وتقييد الحركة؛ تكييف الأنشطة اليومية مع الرنح المترقي؛ الحفاظ على القدرة على التحمل مع مراعاة حالة الجهاز القلبي الوعائي.

تُستخدم للمتابعة الموضوعية درجة تقييم وتصنيف الرنح (SARA)، ومقياس تقييم رنح فريدرايخ المعدل (mFARS)، والاختبارات الوظيفية للمشي والتوازن.

يجب تقييم ليس فقط شدة الرنح، بل أيضًا قدرة المريض على تناول الطعام وارتداء الملابس والتنقل واستخدام الأشياء باستقلالية.

4. التمارين العلاجية

ترتكز إعادة التأهيل الحركي على تمارين التناسق والتوازن الديناميكي والتحكم بوضعية الجذع.

في المراحل المبكرة تُستخدم حركات تتطلب دقة محددة، مثل لمس نقاط معلّمة باليد أو القدم، وتحريك الأطراف بصورة مضبوطة، وأداء مهام حركية متعددة المكونات بالتتابع.

يجري تدريب التوازن مع تغيير تدريجي في مساحة الارتكاز واتجاه الحركة وموضع مركز الثقل. وفي الرنح الحسي الشديد يجب مراعاة اعتماد الثبات على المراقبة البصرية.

للمرضى القادرين على المشي تُستخدم تمارين تغيير طول الخطوة واجتياز العوائق الصغيرة والالتفاف الآمن والمشي بالاستعانة بعلامات إرشادية خارجية. ويتحدد مستوى المساندة وفق خطر السقوط.

عند فقدان القدرة على المشي المستقل تركز إعادة التأهيل على التحكم بوضعية الجلوس ونقل وزن الجسم والانتقال بين الأسطح والحفاظ على الحركات الوظيفية لليدين.

يمكن إدراج تمارين بمقاومة خفيفة ونشاط هوائي بجرعات محددة بعد تقييم وظيفة القلب. وتتحدد مدة الجلسات بحسب التحمل وجودة الحركة لا بعدد التكرارات.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن استخدام التدليك في رنح فريدرايخ لتخفيف الانزعاج العضلي الثانوي الناتج عن تغير المشية أو الجلوس المطول أو التشوهات التقويمية.

عند اضطراب الحس العميق لا يعيد التدليك آلية التناسق المفقودة، ولا ينبغي أن يحل محل التدريب الحركي المتخصص.

عند وجود متلازمات (TENS) يمكن النظر في التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد ألم مصاحبة بعد تقييم حساسية الجلد وموانع الاستعمال.

طريقة معيارية لتصحيح الرنح. (NMES) لا يُعد التحفيز الكهربائي العصبي العضلي ويتطلب استخدامه لاضطرابات حركية محددة مبررًا وظيفيًا فرديًا.

تكتسب تمارين التناسق النشطة وتدريب التوازن وتكييف المهارات الحركية الأهمية الكبرى في إعادة التأهيل. ولا توجد أدلة مقنعة على أن العلاج بالموجات فوق الصوتية أو الأشعة تحت الحمراء أو المجالات المغناطيسية يغير مسار رنح فريدرايخ.

6. إعادة التأهيل التقويمي والوظيفي

يُعد الجنف وتشوه القدمين من المضاعفات التقويمية الشائعة لرنح فريدرايخ.

خلال مرحلة النمو يجب تقييم العمود الفقري بانتظام، لأن زيادة الانحناء قد تضعف ثبات الجذع ووضعية الجلوس ووظيفة التنفس.

تُختار أجهزة تقويم وأحذية فردية عند وجود تشوهات في القدم وعدم استقرار مفصل الكاحل. وهدفها توفير دعم ميكانيكي دون فرض قيود إضافية على الحركة.

قد يحتاج المرضى الذين يعانون من تزايد عدم الثبات إلى مشايات، ثم لاحقًا إلى كرسي متحرك مع دعم للجذع ونظام جلوس مناسب.

تشمل إعادة التأهيل الوظيفي تكييف أدوات الكتابة وأدوات تناول الطعام والأجهزة المنزلية عند وجود خلل تقدير مدى الحركة والرعاش.

عند النظر في التصحيح الجراحي للجنف، يلزم إجراء تقييم شامل قبل العملية، لا سيما لحالة القلب والجهاز التنفسي.

7. إعادة التأهيل عند الاضطرابات الجهازية والمصاحبة

للمضاعفات القلبية أهمية خاصة في رنح فريدرايخ. فقد يحد اعتلال عضلة القلب الضخامي واضطرابات نظم القلب من تحمل الجهد البدني.

وتخطيط صدى القلب (ECG) تُوصى المتابعة القلبية مع إجراء تخطيط كهربائية القلب عند التشخيص ومرة واحدة على الأقل سنويًا. وعند ظهور أعراض قلبية يلزم تقييم إضافي خارج المواعيد الدورية.

نظرًا إلى خطر اضطراب استقلاب الكربوهيدرات، ينبغي مراقبة سكر الدم و HbA1c بانتظام. وإذا شُخِّص داء السكري، فيجب تنسيق برنامج النشاط البدني مع اختصاصي الغدد الصماء.

يتطلب عسر التلفظ إعادة تأهيل للنطق بهدف تحسين وضوح الكلام واستخدام استراتيجيات تواصل تعويضية.

اضطرابات البلع شائعة جدًا في رنح فريدرايخ. ففي إحدى الدراسات ظهرت أعراض عسر البلع لدى 98% من المرضى الذين خضعوا للفحص. ويشكل الاستنشاق الرئوي الصامت، الذي يحدث دون سعال وقائي، خطرًا خاصًا. ويجب تقييم وظيفة البلع بانتظام حتى في غياب شكاوى واضحة. وعند الاشتباه بالاستنشاق الرئوي يُستطب إجراء فحص آلي للبلع، لأن التقييم السريري لا يستطيع استبعاده بصورة موثوقة.

في المراحل المتأخرة يجب مراعاة احتمال انخفاض الاحتياطي التنفسي واضطرابات النوم والحاجة إلى دعم تنفسي.

ينظر طبيب الأعصاب في العلاج الدوائي النوعي بصورة منفصلة عن برنامج إعادة التأهيل، مع مراعاة الاستطبابات المعتمدة وتوافر الأدوية في البلد المعني.

8. موانع الاستعمال والقيود

ترتبط القيود الرئيسية باختلال التوازن وانخفاض الحس العميق واحتمال إصابة القلب.

لا يجوز إجراء تمارين تنطوي على خطر مرتفع للسقوط دون مساندة مناسبة. وعند وجود رنح شديد يجب تجنب أداء مهام تناسق معقدة بصورة مستقلة على أسطح غير ثابتة.

في حالات اعتلال عضلة القلب أو اضطرابات النظم أو علامات قصور القلب، تُحدد شدة النشاط البدني بعد تقييم قلبي.

يستلزم ظهور ألم صدري أو إغماء أو ضيق نفس شديد أو خفقان أثناء الجلسة إيقاف الجهد فورًا وإجراء تقييم طبي.

عند وجود جنف ملحوظ وتشوهات في القدمين يجب تجنب المناورات المؤذية والتمارين التي تسبب تحميلًا ميكانيكيًا مفرطًا.

9. توصيات للمريض ولأفراد الأسرة

ينبغي أن يتضمن برنامج إعادة التأهيل المنزلي تمارين منتظمة وآمنة للتناسق والحفاظ على النشاط الحركي المتاح.

يجب تقليل خطر السقوط في المنزل بتوفير إضاءة جيدة واستخدام أسطح غير زلقة وتركيب مساند ثابتة في الأماكن اللازمة.

عندما يصبح المشي المستقل صعبًا، من المهم اختيار وسائل المساعدة على التنقل في الوقت المناسب دون انتظار تكرار الإصابات.

ينبغي لأفراد الأسرة الانتباه إلى تغير الكلام وظهور الشرقة أثناء تناول الطعام وزيادة التعب ولأعراض القلبية الوعائية.

تتيح المتابعة المنتظمة لدى طبيب الأعصاب وطبيب القلب وطبيب العظام وغيرهم من الاختصاصيين تعديل برنامج إعادة التأهيل في الوقت المناسب.

تُوصى الاستشارة الوراثية الطبية للمريض وأسرته مع مراعاة نمط الوراثة الجسمي المتنحي.

10. الخلاصة

رنح فريدرايخ مرض تنكسي عصبي وراثي تترافق فيه اضطرابات التناسق الحركي مع إصابة المسارات الحسية ومضاعفات جهازية.

تتمثل خصوصية إعادة التأهيل الطبي في ضرورة الجمع بين تدريب التناسق والتوازن والدعم التقويمي والمتابعة القلبية المنتظمة.

المعيار الرئيسي لفعالية إعادة التأهيل هو الحفاظ على استقلالية المريض الوظيفية وسلامة تنقله وقدرته على المشاركة في الحياة اليومية.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 11. الرنح وتوسع الشعيرات (متلازمة لويس–بار)

الرنح وتوسع الشعيرات (متلازمة لويس–بار)

1. الخصائص العامة للمرض

الرنح وتوسع الشعيرات مرض وراثي نادر متعدد الأجهزة، يتميز باضطرابات عصبية مترقية ونقص المناعة وزيادة الحساسية للإشعاع المؤين والاستعداد للإصابة بالأورام الخبيثة.

ينجم المرض عن تغيرات ممرضة في كلتا نسختي جين ATM الموجود على الصبغي الحادي عشر. ويسهم البروتين الذي يشفره هذا الجين في التعرف على تلف الحمض النووي وتنظيم استجابة الخلية له. ونمط الوراثة جسمي متنحٍ.

وفقًا للتقديرات الوبائية المنشورة، يبلغ معدل حدوث المرض نحو حالة واحدة لكل 40,000–100,000 شخص، مع تسجيل معدلات أقل في بعض المجموعات السكانية.

يُميَّز بين الشكل الكلاسيكي ذي البداية المبكرة والتقدم الواضح للاضطرابات العصبية، والأشكال المتغيرة ذات المسار الأخف أو غير النمطي.

2. الصورة السريرية

تظهر العلامات الأولى للرنح وتوسع الشعيرات الكلاسيكي عادة في الطفولة المبكرة، عندما يبدأ الطفل الوقوف والمشي بصورة مستقلة.

تشمل المظاهر المميزة المشية غير الثابتة وضعف تناسق حركة الجذع وصعوبة الحركات الدقيقة لليدين والرنح المتفاقم تدريجيًا. ومع تطور المرض قد يظهر عسر التلفظ وخلل التوتر العضلي والحركات الرقصية والاعتلال العصبي المحيطي.

لتوسع الشعيرات أهمية تشخيصية خاصة؛ وهو توسع الأوعية الدموية السطحية، الذي يظهر غالبًا في ملتحمة العين والجلد. وقد يظهر بعد بدء الأعراض العصبية.

يُلاحظ لدى بعض المرضى تعذر الأداء الحركي للعين وصعوبة تثبيت النظر أو نقله. وتُعقِّد هذه الاضطرابات أداء المهام الحركية المعتمدة على التوجيه البصري.

تتجلى الاضطرابات المناعية في زيادة القابلية للعدوى، خصوصًا عدوى الجهاز التنفسي. وقد تحدث مضاعفات قصبية رئوية مزمنة واضطرابات التغذية والبلع.

يعتمد التشخيص على المظاهر السريرية والفحص المناعي وقياس ألفا فيتوبروتين (AFP) والفحص الوراثي الجزيئي لجين ATM. ويُعد ارتفاع AFP علامة مميزة، لكنه ليس معيارًا تشخيصيًا مستقلًا.

3. أهداف إعادة التأهيل الطبي

يهدف برنامج إعادة التأهيل إلى الحفاظ على القدرات الوظيفية للمريض مع مراعاة المخاطر المناعية والتنفسية بالضرورة.

تشمل الأهداف الرئيسية: الحفاظ على التحكم بوضعية الرأس والجذع؛ تحسين الثبات وتناسق الحركات المتاحة؛ الحفاظ على مهارات التنقل المستقل والعناية الذاتية؛ الوقاية من التقلصات والمضاعفات التقويمية الثانوية؛ تقليل خطر السقوط؛ دعم التنفس الفعال وتنظيف المسالك الهوائية؛ الوقاية من العواقب الوظيفية لاضطرابات البلع.

عند تقييم النتائج، من المهم مراعاة ليس فقط شدة الرنح، بل أيضًا تحمل النشاط اليومي وتواتر المضاعفات التنفسية ومقدار المساعدة المطلوبة.

يمكن استخدام مقاييس الرنح، ومنها SARA، لمتابعة التناسق، لكن ينبغي استكمال نتائجها بتقييم القدرات الحركية الفعلية للطفل.

4. التمارين العلاجية

تتمحور إعادة التأهيل الحركي في الرنح وتوسع الشعيرات أساسًا حول التحكم بالجذع والتناسق الوظيفي والأداء الآمن للحركات اليومية.

في المراحل المبكرة تُستخدم تمارين على هيئة ألعاب تتضمن تغيير وضعية الجسم ونقل الوزن بصورة مضبوطة ومد اليدين للوصول إلى الأشياء. وعند اضطراب التناسق الحركي للعينين تُكيَّف المهام بحيث لا تعيق المتطلبات البصرية المفرطة أداء الحركة.

للمرضى القادرين على المشي يُستخدم تدريب الالتفاف بثبات وتغيير اتجاه الخطوات واجتياز مسارات قصيرة مع المساندة اللازمة.

مع تقدم الاضطرابات الحركية ينتقل التركيز إلى ثبات الجلوس والانتقال المستقل والحفاظ على وظيفة الأطراف العلوية والوقاية من التقلصات.

تُجمع تمارين تحريك المفاصل اللطيفة مع النشاط الحركي المتاح. ولا تناسب الجلسات الطويلة المكثفة حالات التعب الشديد أو الأعراض التنفسية أو التدهور العام.

عند اختيار مكان الجلسات تُراعى زيادة خطر العدوى والحاجة إلى الحد من مخالطة الأشخاص الذين تظهر عليهم علامات أمراض معدية.

5. التدليك والعلاج الطبيعي باستخدام الأجهزة

يمكن استخدام التدليك لتخفيف الانزعاج العضلي المصاحب وتحسين تحمل وضعيات الجسم، لكنه لا يمتلك تأثيرًا مثبتًا في العملية التنكسية العصبية.

لدى المرضى المصابين بضعف شديد أو تشوهات أو انخفاض وزن الجسم، تُفضَّل التقنيات اللطيفة دون ضغط مسبب للأذى.

لبعض متلازمات (TENS) يمكن النظر في التحفيز الكهربائي للأعصاب عبر الجلد الألم، لكنه ليس وسيلة لعلاج الاضطراب العصبي الأساسي.

ليس للتحفيز الكهربائي للعضلات فعالية مثبتة في معالجة الرنح المترقي، ولا ينبغي استخدامه إلا عند وجود استطبابات وظيفية مستقلة.

لم تثبت قدرة العلاج بالموجات فوق الصوتية أو الأشعة تحت الحمراء أو المجالات المغناطيسية على تغيير مسار المرض. وقبل وصف أي إجراء باستخدام الأجهزة يجب تقييم هدفه وسلامته والمضاعفات المصاحبة.

ينبغي التمييز بين إجراءات العلاج الطبيعي والتعرض للإشعاع التشخيصي؛ فالحساسية الإشعاعية الخاصة لدى هؤلاء المرضى ترتبط أساسًا بالإشعاع المؤين.

6. إعادة التأهيل التقويمي والوظيفي

قد يسهم التدهور التدريجي في التحكم بالجذع في تطور الجنف والوضعيات غير الطبيعية للأطراف وصعوبة الجلوس لفترات طويلة.

تُستخدم عند الحاجة أنظمة جلوس مخصصة ودعامات تقويمية ووسائل لتحديد وضعية الجسم. وتُختار أجهزة تقويم الكاحل والقدم وفق خصائص المشية والضعف العضلي المصاحب. ويجب أن تُسهِّل الحركة بدلًا من تقييد الحركات المتاحة أكثر.

مع زيادة خطر السقوط قد تصبح الكراسي المتحركة ضرورية. ويساعد اختيارها في الوقت المناسب على استمرار مشاركة المريض في التعلم والتواصل والأنشطة اليومية.

عند اضطراب دقة حركات اليدين تُستخدم أدوات طعام وأدوات كتابة وأجهزة مساعدة مكيَّفة.

يُتخذ قرار التصحيح الجراحي للتشوهات التقويمية الشديدة بعد تقييم شامل لوظيفة الجهاز التنفسي والحالة المناعية والمخاطر المحتملة للتخدير.

7. إعادة التأهيل عند الاضطرابات الجهازية والمصاحبة

من أخطر المشكلات في الرنح وتوسع الشعيرات اجتماع نقص المناعة مع أمراض الجهاز التنفسي المزمنة.

قد تؤدي العدوى المتكررة وضعف آلية السعال والاستنشاق الرئوي إلى توسع القصبات وتدهور وظيفة الرئتين.

تشمل إعادة التأهيل التنفسي تقييم فعالية السعال والتدريب على تقنيات تنظيف المسالك الهوائية الممكنة واختيار وسائل مساعدة لإزالة الإفرازات القصبية. وتُستخدم عند الضرورة أجهزة متخصصة للمساعدة على السعال.

قد تشمل الرعاية المناعية العلاج التعويضي بالغلوبيولينات المناعية والوقاية من العدوى وفق الاستطبابات الفردية.

قد يتفاقم عسر البلع الفموي البلعومي في الرنح وتوسع الشعيرات ويزيد خطر المضاعفات التنفسية الناجمة عن الاستنشاق الرئوي. وقد يحدث الاستنشاق دون سعالٍ وقائي؛ لذلك تستدعي حالات الالتهاب الرئوي المتكرر أو تدهور وظيفة التنفس تقييمًا موجّهًا لسلامة البلع حتى في غياب الشكوى من الشرقة. وعند وجود استطباب يُجرى تقييم آلي للبلع وتأهيل النطق والبلع وتعديل قوام الطعام وتقديم الدعم الغذائي.

تكتسب زيادة خطر الأورام الخبيثة، ولا سيما الأورام اللمفاوية وسرطان الدم، أهمية خاصة. ويحتاج المرضى إلى متابعة متخصصة.

بسبب اضطراب إصلاح الحمض النووي، قد ترتبط الأساليب المعتادة للعلاج الإشعاعي وبعض الأدوية المضادة للسرطان بسمية شديدة، وتتطلب إشراف اختصاصيين ذوي خبرة في علاج هذا المرض.

8. موانع الاستعمال والقيود

يتمثل القيد الأساسي في الرنح وتوسع الشعيرات في زيادة الحساسية للإشعاع المؤين.

يُستعاض عن فحوص الأشعة السينية والتصوير المقطعي المحوسب، كلما أمكن، بوسائل لا تستخدم الإشعاع المؤين، ومنها التصوير التشخيصي بالموجات فوق الصوتية والتصوير بالرنين المغناطيسي. وإذا كان الفحص الإشعاعي ضروريًا للحياة، يُتخذ القرار بصورة فردية مع تقليل الجرعة إلى أدنى حد.

يُمنع العلاج الإشعاعي عادة بسبب خطر حدوث أذية نسيجية شديدة.

عند وجود نقص مناعة شديد، يجب تجنب المخالطة غير الضرورية لمرضى العدوى الحادة. وتستدعي العدوى النشطة أو الحمى أو الفشل التنفسي إعادة تقييم البرنامج الحركي.

لا يجوز إجراء تمارين عالية الخطورة من حيث السقوط دون حماية ومساندة مناسبتين.

عند وجود اضطرابات بلع شديدة، لا يجوز إجراء الجلسات مباشرة بعد الإطعام إذا كانت وضعية الجسم أو شدة الجهد تزيد خطر الاستنشاق الرئوي.

9. توصيات للمريض وأفراد الأسرة

يجب توضيح للأسرة أن إعادة التأهيل في الرنح وتوسع الشعيرات ينبغي أن تراعي ليس فقط الاضطرابات الحركية، بل أيضًا حالة الجهازين المناعي والتنفسي.

ينبغي إجراء الجلسات المنزلية بانتظام باستخدام مهام وظيفية قصيرة تناسب قدرات الطفل.

من المهم تكييف البيئة في الوقت المناسب للوقاية من السقوط، والحفاظ على المشاركة المستقلة في الأنشطة اليومية، ومراقبة الوضعيات الصحيحة للجسم.

ينبغي للأقارب الانتباه إلى السعال المطول وعدوى الجهاز التنفسي المتكررة وتغير نمط التنفس والشرقة أثناء الإطعام وفقدان الوزن غير المفسر.

قبل إجراء الفحوص الطبية، يجب إبلاغ المختصين بالتشخيص وزيادة الحساسية للإشعاع لدى المريض.

تُوصى الأسرة بالاستشارة الوراثية الطبية مع مراعاة نمط الوراثة الجسمي المتنحي.

10. الخلاصة

الرنح وتوسع الشعيرات مرض وراثي متعدد الأجهزة تترافق فيه الاضطرابات العصبية المترقية مع نقص المناعة والمضاعفات التنفسية وارتفاع خطر الإصابة بالسرطان.

يجب أن تراعي استراتيجية إعادة التأهيل خصائص التطور الحركي وسلامة التغذية وحالة الجهاز التنفسي والقيود المرتبطة بالحساسية للإشعاع.

تتمثل المهمة الأساسية لإعادة التأهيل الطبي في الحفاظ على الوظائف المتاحة والوقاية من المضاعفات وتمكين المريض من أكبر قدر ممكن من المشاركة في الحياة اليومية.

الجزء الثاني. الأمراض الوراثية للجهاز العصبي

الفصل 12. داء هنتنغتون

داء هنتنغتون

1. الخصائص العامة للمرض

داء هنتنغتون مرض تنكسي عصبي وراثي مترقِ، يتميز باجتماع اضطرابات حركية ومعرفية ونفسية.

Конец ознакомительного фрагмента.

Текст предоставлен ООО «Литрес».

Прочитайте эту книгу целиком, купив полную легальную версию на Литрес.

Безопасно оплатить книгу можно банковской картой Visa, MasterCard, Maestro, со счета мобильного телефона, с платежного терминала, в салоне МТС или Связной, через PayPal, WebMoney, Яндекс.Деньги, QIWI Кошелек, бонусными картами или другим удобным Вам способом.