

# أمراض العضلات الهيكلية (الإرادية)

جامعة حماه – كلية الطب البشري

السنة الخامسة

الأمراض العصبية

الدكتور عبد الناصر طيعي

# الوصف الشكلي للعضلة الهيكلية الطبيعية :

تتكون العضلة الهيكلية من عدد كبير من الألياف العضلية التي تنفصل عن بعضها البعض بنسيج ضام يدعى غمد الحزمة الباطن (endomysium) و تنتظم في حزم (fasciculi) و التي تتوازي فيها الألياف الفردية مع بعضها البعض .

كل حزمة لها غمد من النسيج الضام يدعى الحزمة الظاهر (Primysium) و العضلة نفسها تتكون من عدد من الحزم التي ترتبط مع بعضها و تحاط بغمد من النسيج الضام (epimysium) يدعى صفاق العضلة .

إن الأغلفة الثلاثة ( الأغماد ) تتركب من نسيج ضام غني بالأوعية الدموية و الخلايا الشحمية .

# الليف العضلي :

عبارة عن خلية متعددة النوى ضخمة لها :

١- غشاء خارجي : غمد الليف العضلي Sarcolemma .

٢- وهيولي : هيولي عضلية Sarcoplasm .

٣- ضمنها تستقر اللييفات العضلية Myofibrils كل ليف عضلي له صفيحة إنتهائية تعادل تقريبا نصف طوله .

٤- تحتوي الخلية أيضا على متقدرات ، شبكة هيولية باطنة ، واجسام ريبية و هذه كلها مقومات ( مكونات ) خلوية

إعتيادية ( توجد بكل خلية ) .

أما الشحوم ، الغليكوجين ، الأنظيمات ، الغلوبين العضلي تستقر جميعها ضمن الهيولي العضلية و المكونات المتعلقة بها .

# الوصل العصبي العضلي :

يتحقق التقاص العضلي بواسطة السيالة العصبية و يتلقى كل ليف عضلي فرع عصبي من جسم الخلية المحركة في القرن الأمامي للنخاع الشوكي أو من النويات الحركية للعصب القحفي .

عندما يصل الليف العصبي إلى العضلة يفقد غمد النخاعين و أما الليف العصبي ( غمد شوان ) فإنه يندمج مع غمد الليف العضلي و تحت هذا الأخير ينتشر المحور العصبي ليشكل الصفيحة الإنتهائية الحركية .

الليف العصبي مع نهاياته + الألياف العضلية التي يزودها ( يتصل معها ) تسمى الوحدة الحركية

إن الوصل العصبي العضلي هو النقطة التي بها يتأثر النقل العصبي العضلي . تنفصل الصفيحة الانتهائية الحركية عن الهيولى العضلية بواسطة الفاصل المشبكي عندما تمر السيالة الكهربائية عبر المحور العصبي نحو الأسفل و ينتج كمون الصفيحة الإنتهائية بواسطة هذا التحرر للاستيل كولين و عندما يصل إلى عتبة معينة يحدث كمون عمل و يسبب تقلص .

إن أنظيم الكولين استراز يتواجد بتركيز كبير في الصفيحة الانتهائية الحركية و هو يقوض الاستيل كولين و هذا ما يجعل نبضة عصبية واحدة تثير تقلص عضلي واحد .

# الفحص السريري :

لا يوجد حثل عضلي يؤثر على كل المجموعات العضلية .

إن وصف ( توزع ) الضعف العضلي و الضمور أو الضخامة العضلية يساعد على التشخيص و تصنيف الاضطراب العضلي .

بعض النقاط التي يجب أن تستخلص من القصة المرضية :

- فيما إذا كان التعب العضلي يحدث مع الجهد أو يظهر أثناء الراحة . وهذا ليس خاصاً ( نوعياً ) لمرض عضلي و لكن ممكن أن يشير إلى عيب في النقل العصبي العضلي .

- المهام ( الواجبات ) التي يصعب القيام بها بشكل خاص :

**الضعف الداني :** صعوبة في صعود الدرج .

صعوبة في رفع اليدين فوق الرأس .

صعوبة في تمشيط الشعر .

**الضعف القاصي :** أصابع القدم أثناء المشي ، ضعف اليدين مثال: عدم القدرة على إدارة مقبض الباب أو إدارة مفتاح السيارة .

- سرعة بدء الضعف ( فيما إذا كان حاد ، تحت الحاد ، مزمن ) .

- الآلام العضلية التي تحدث أثناء الراحة .

- الآلام العضلية و المعص ( كإغلاق قبضة اليد ) يعود للاسترخاء ببطء ( تأثر العضل = تشنج العضل الوتري Myotonia ) .

- وجود قصة عائلية لمرض عضلي أو اضطرابات متعلقة به .

# الفحص يجب أن يركز على :

- ملاحظة وجود ضخامة و توزع الضمور و الضعف و درجة الضعف طبقاً لسلم M R C (Medical Research Council) :

٠- لا يوجد تقلص عضلي .

١- تقلص خفيف بالعضلات دون حركة حول المفصل .

٢- الحركة بعد حذف الجاذبية .

٣- الرفع ضد الجاذبية

٤- تحت الطبيعي .

٥- قوة كاملة .

- جس العضلات لتجري وجود الإيلام .

- القرع لتحديد وجود غياب تآثر العضل ( تشنج العضل التوتري )

- فحص المنعكسات : في البدء تكون طبيعية و ثم يمكن أن تتغير عندما يصبح الضمور و الضعف بيناً فيحدث نقص بالمنعكسات .

- الفحص السريري العام أساسي لأن المرض العضلي يمكن أن يكون انعكاس لمرض استقلابي مستبطن أو مرض غدي أو تنشوي أو اضطرابات بالنسيج الضام مثال : زيادة التصبغات في داء أديسون و الطفح الوجني في الذئبة الحمامية الجهازية و ضخامة الكبد و الطحال في مرض الكبد الكحولي .

**الحتول العضلية هي اعتلالات عضلية محددة وراثياً تتصف بحدوث تنكس مترقي و ضمور عضلي .**

الآلية الامراضية للحتول العضلية ما تزال مجهولة .

# التصنيف :

يعتمد على نمط الوراثة ( مرتبطة بالجنس ، جسمية ) وعلى الصورة السريرية .

: مرتبط بالصبغي X مقهور :

- دوشين Duchenne .

- بيكر Becker

-إمري دريفوس Emery – Drifuss .

: جسمي قاهر :

- نموذج وجهي كتفي عضدي facioscapulohumeral .

- نموذج شظوي كتفي Scauloperneal .

- نموذج تأثري ( تشنجي ) Myotonic .

- نموذج بلعومي عيني Oculopharyngeal .

: جسمي مقهور :

- حنل زنار الأطراف Limb girdle .

**Table 24–8.** The muscular dystrophies.<sup>1</sup>

Disorder	Inheritance	Age at Onset (years)	Distribution	Prognosis	Genetic Association
Duchenne type	X-linked recessive	1–5	Pelvic, then shoulder girdle; later, limb and respiratory muscles.	Rapid progression. Death within about 15 years after onset.	Xp21 Dystrophin (loss of functional expression)
Becker	X-linked recessive	5–25	Pelvic, then shoulder girdle.	Slow progression. May have normal life span.	Xp21 Dystrophin (reduced functional expression)
Limb-girdle (Erb)	Autosomal recessive, dominant or sporadic	10–30	Pelvic or shoulder girdle initially, with later spread to the other.	Variable severity and rate of progression. Possible severe disability in middle life.	Multiple
Facioscapulo-humeral	Autosomal dominant	Any age	Face and shoulder girdle initially; later, pelvic girdle and legs.	Slow progression. Minor disability. Usually normal life span.	4q35
Emery-Dreifuss	X-linked recessive or autosomal dominant	5–10	Humeroperoneal or scapuloperoneal.	Variable.	Xq28; Emerin (X-linked) 1q21.2; Laminin A/C (chromosome 1) Others
Distal	Autosomal dominant or recessive	40–60	Onset distally in extremities; proximal involvement later.	Slow progression.	14q12; Myosin heavy chain 7 2p13 Dysferlin
Ocular	Autosomal dominant (may be recessive)	Any age (usually 5–30)	External ocular muscles; may also be mild weakness of face, neck, and arms.		
Oculopharyngeal	Autosomal dominant	Any age	As in the ocular form but with dysphagia.		14q11.2–q13 Poly (A)-binding protein-2
Myotonic dystrophy	Autosomal dominant	Any age (usually 20–40)	Face, neck, distal limbs.	Slow progression.	19q13.2–q13.3; Dystrophia myotonica protein kinase 3q13.3–q24; Zinc-finger protein-9

<sup>1</sup>Not all possible genetic loci are shown.

# حثل دوشين DUCHENNE DYSTROPHY

حثل دوشين هو الشكل الأشيع للحثل العضلي . هذا الاضطراب هو وراثي مرتبط بالصبغي X مقهور في نمط الوراثة و هذا يعني أن 50% من الإناث هن حاملات (XX) و ٥٠% من نسل الذكور يمكن أن تصاب (XY) لكن في متلازمة تورنر (XO) يمكن أن تصاب الإناث بحثل دوشين . وإصابة الإناث يمكن أن تحدث أيضاً بشكل نادر في الشكل الجسمي المقهور النادر ( غير المرتبط بالصبغي X) من حثل دوشين .

إن معدل حدوث الطفرات في هذا المرض mutation rate هو أكبر مما هو عليه أي مرض وراثي آخر مرتبط بالصبغي X و هذا هو سبب العدد الكبير للحالات الإفرادية (٥٠%).

معدل وقوع المقدر : ١ لكل ٤٠٠٠ ولادة ذكر حي .

## المظاهر السريرية :

تأخر التطور الحركي شائع ففي عمر ١٨ شهر فقط ٥٠% من المصابين يستطيعون المشي . الموجودات السريرية تحدث قبل عمر ٥ سنوات . في البدأ تحدث إصابة العضل الداني :

- إصابة عضلات الالية و مربعة الرؤوس --: مشية متهادية ( مشية البطة ) Waddling gait .
- إصابة عضلات الزنار الكتفي و أعلى العضد .
- إصابة العضلات المحورية ---: وضعية مائلة للظهر .

## تابع المظاهر السريرية :

الطفل في المرحلة البدائية للمرض لا يستطيع صعود الأدراج أو النهوض من على كرسي منخفض و عند محاولة النهوض من على الأرض يقوم ( بالتسلق على نفسه ) وهذه تدعى علامة غور Gower ( ليست مشخصة لهذا المرض لكن تشير إلى ضعف بعضلات الحوض ) .

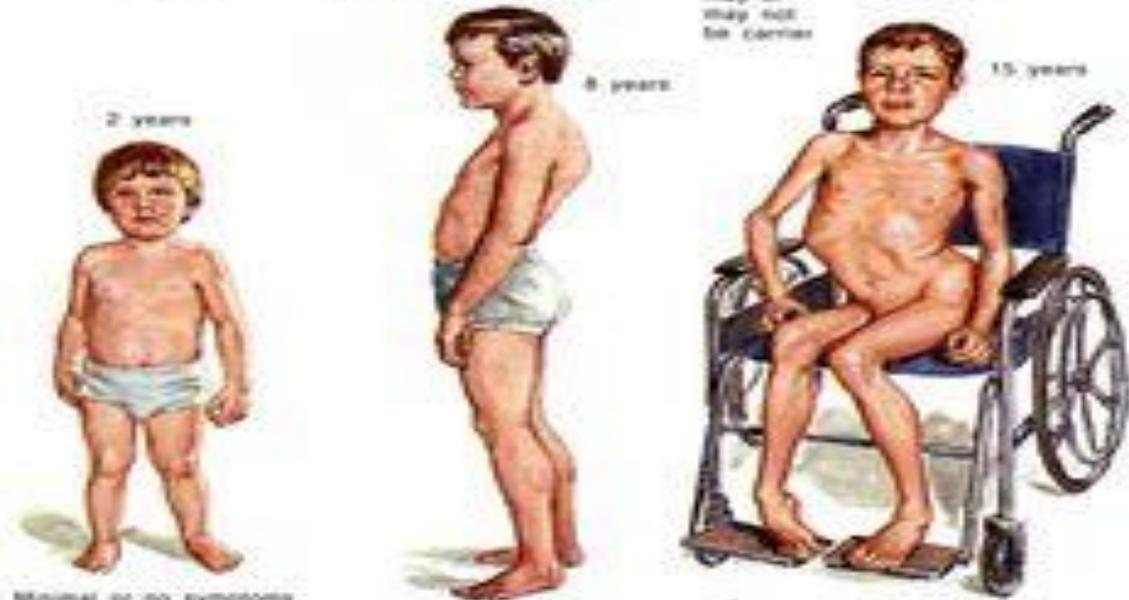
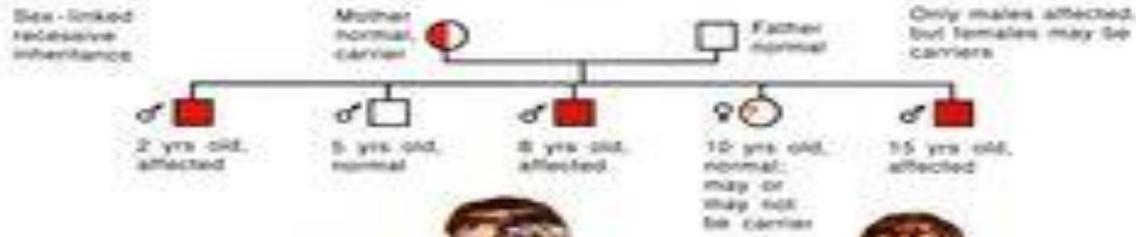
تحدث ضخامة عضلية كاذبة في ٨٠% من الحالات و تتضخم العضلة الساقية بشكل شائع و تكتسب قساوة مطاطية . تصاب العضلة مربعة الرؤوس و الدالية و اللسان كذلك يمكن أن يتأثر . ينخفض معدل الذكاء عند الذكور IQ عن الطبيعي بالنسبة لأقران الطفل بـ ١٥-٢٠ نقطة و أحياناً يحدث تخلف عقلي شديد .

## التطور :

بين سن ٧-١٢ سنة لا يستطيع الطفل المشي لمسافة طويلة و الضعف العضلي ينتشر ليشمل الأقسام البعيدة من الأطراف . يحدث جنف حدي ( جنف مع حدب ) مع ضائقة تنفسية Respiratory Distress و إصابة العضلة القلبية .

في عمر ٢٠ سنة : تحدث إنتانات صدرية وقصور قلبي و اضطرابات نظم مع تقفع عضلي ( انقباض دائم ) شديد و يصبح المريض في هذه المرحلة طريح الفراش .  
يندر البقاء على قيد الحياة بعد منتصف العشرينات .

### Duchenne's Muscular Dystrophy



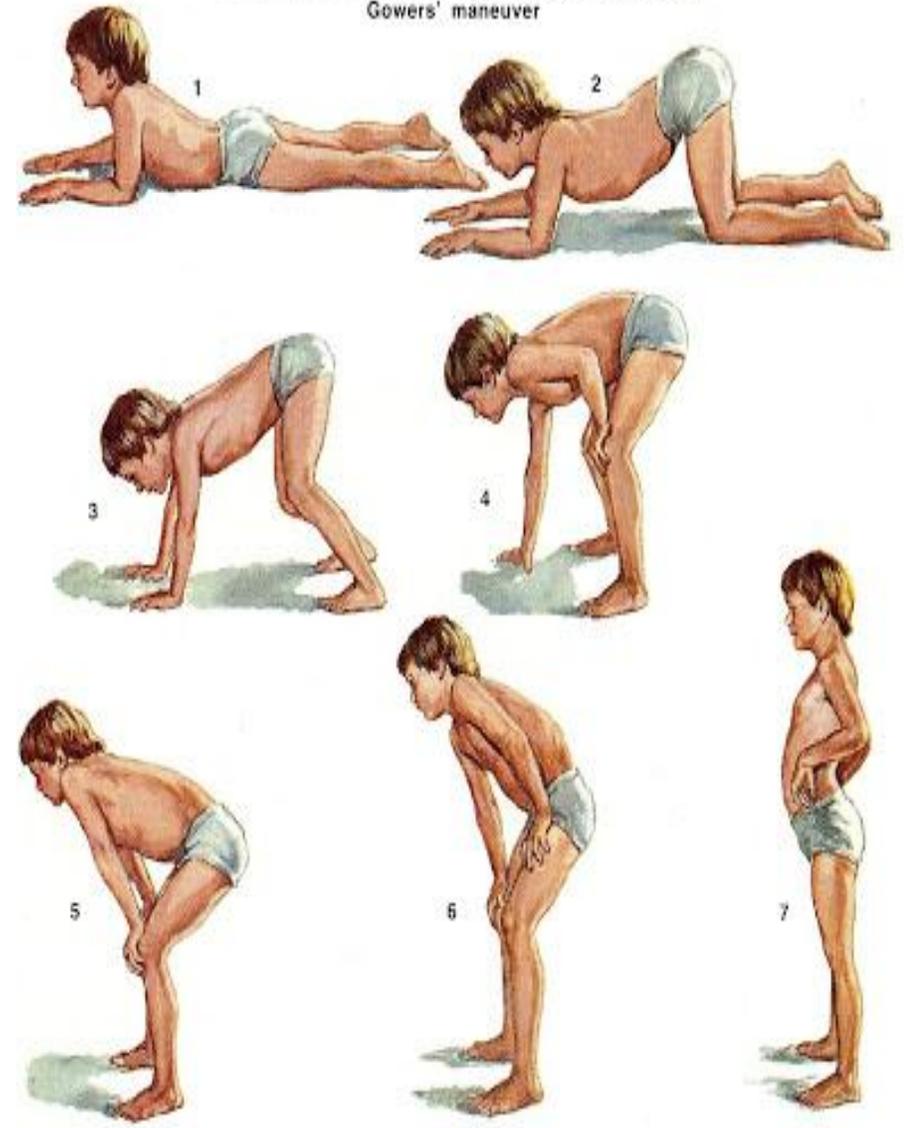
Progression with age

Weakness, especially of pelvic girdle muscles; marked lordosis; enlarged calves



### Duchenne's Muscular Dystrophy (continued)

#### Gowers' maneuver



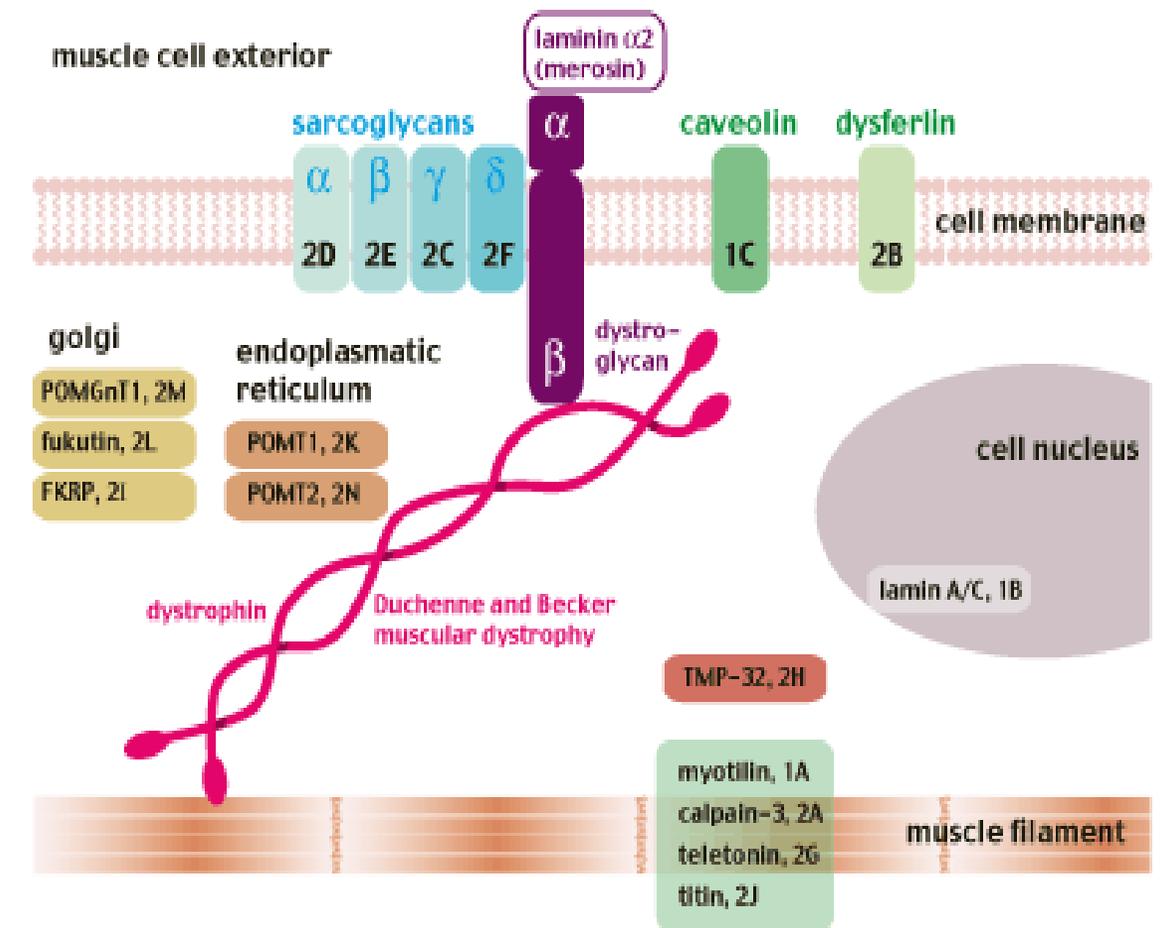
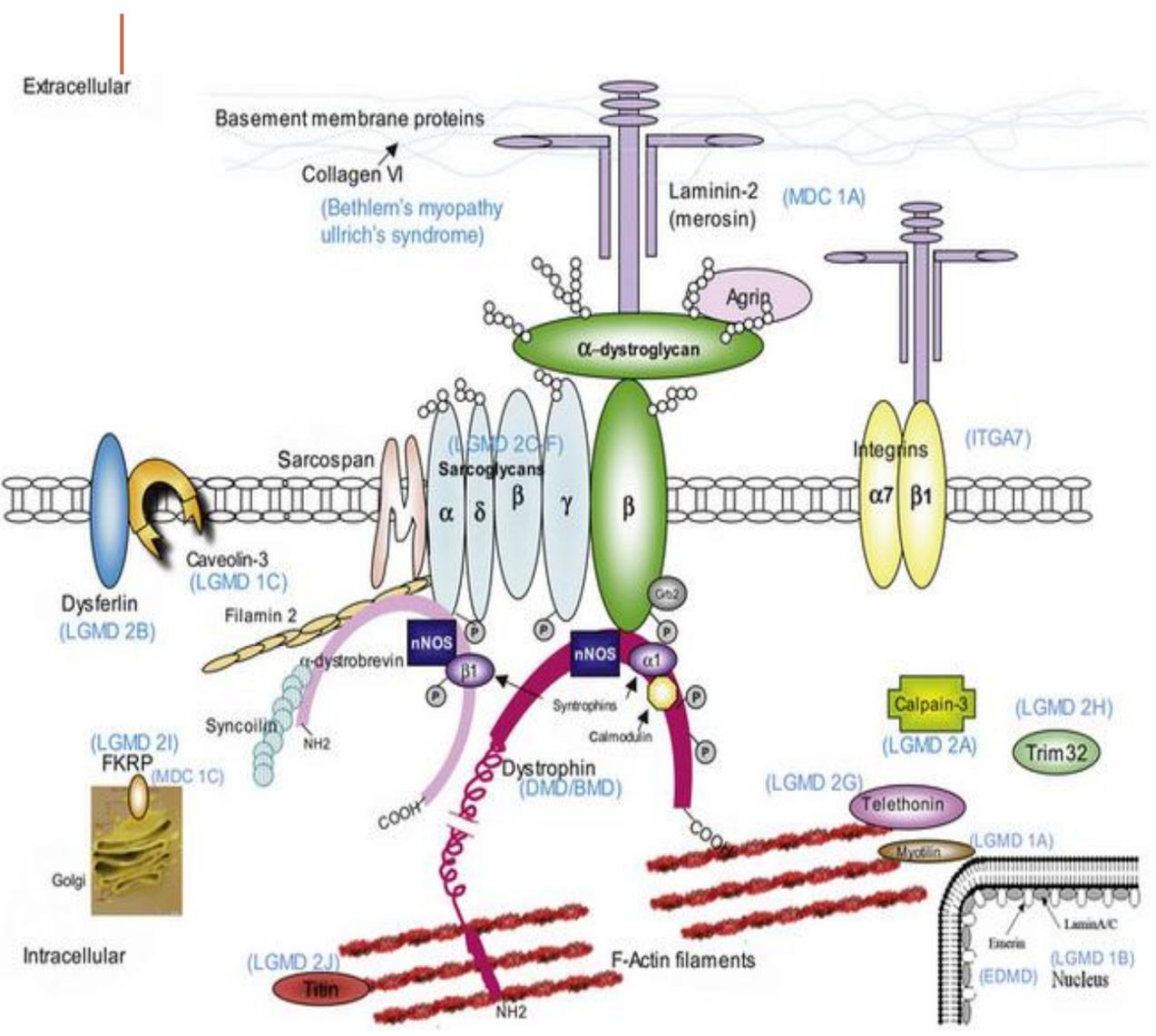
## الاستقصاءات :

- **أنظيمات العضلات :** يرتفع الكرياتين فوسفور كيناز CPK إلى (١٠-١٠٠) ضعف الطبيعي خاصة بالمراحل الباكرة و يرتفع هذا الأنزيم أيضاً عند الولادة و بشكل هام يرتفع في الأنثى الحاملة و يعتبر كاشف مساعد لحاملات المرض وراثياً .

-**تخطيط العضلات الكهرببي (EMG):** يدعم التشخيص و يمكن أن يكون هام للتحقق من الحالات الباكرة المشكوك بها دون وجود قصة عائلية كما هي الحال عند حدوث طفرة تلقائية مع العلم أن تخطيط العضلات الكهرببي لا يكشف الحملة الوراثيين .

- **خزعة العضلات :** والدراسة النسيجية والتي تظهر غياب بروتين الديستروفين .

-**دراسة جينية D NA.**



المعالجة :

لا يوجد علاج فعال و الإجراءات الهادفة إلى معالجة التشوهات مثل بضع الأوتار Tenotomy يمكن ان تطيل القدرة على الحركة .

الستيروئيدات :

١-البريدنيزولو ن٠,٧٥مغ/كغ/اليوم ممكن ان يزيد من قوة العضلات ويؤخر من الاعاقة

2-:Decflazacort. :٠,٩مغ/كغ /اليوم وهو ستيروئيد جديد تأثيراته الجانبية أقل ..

ويبقى كشف الحملة و إبداء النصيحة المناسبة اساسياً للمعالجة الوقائية.

ETEPLIRSEN: الاسم التجاري EXONDYS 51دواء حديث يعطى وريدي اسبوعيا غير شافي ولكنه يحافظ على عدم تطور الحالة وعلى انشاء الديستروفين. تم الموافقة عليه ٢٠١٦

## حتل بيكر Becker's dystrophy : حتل بيكر مشابه لحتل دوشين و لكنه أقل شيوعاً

( ١ : ٢٠٠٠٠ ولادة ذكر حي )

المظاهر السريرية : البدء متأخر أكثر من دوشين : في عمر ١٠ سنوات .

إصابة العضلة القلبية قليلة .

ويبقى معظم المرضى على قيد الحياة حتى العقد الثالث و الرابع .

التخلف العقلي نادر .

**حثل إمري دريفيوس Emry-dreifuss** : هذا الحثل سليم نسبياً مع معدل حياة جيد حتى منتصف العمر و يتصف بضعف داني مترقي مترافق مع ضعف وجهي و تقفع انعطافي .

**الحثل الوجهي الكتفي العضديFSH:** : هذا الحثل يورث بمورثة جسدية قاهرة وقد وصف من قبل ديجيرين Dejerine عام ١٨٨٥ ولذلك نسب إليه فسمي حثل ديجيرين . الحالات الناقصة من هذا الحثل و التي تقتصر على إصابة عضلية محددة كالإصابة أحادية الجانب لعضل الكتف يمكن أن تقنع ( تخفي ) النمط السائد للوراثة .

الوقوع : ١-٢ لكل ١٠٠٠٠٠ .

## المظاهر السريرية :

تختلف شدة المرض و غالباً ما يكون معتدل الشدة . البدء في العقد الأول أو الثاني .

في البداية يصاب النصف السفلي للوجه فيصبح المريض غير قادر على زم شفثيه أو الصفير ثم تنتشر الإصابة إلى العضلة شبه المنحرفة و العضلة الصدرية .

يحدث قعس قطني Lumbar Lordosis من ضعف العضلات الشوكية . أخيراً ممكن أن يصاب المجموع العضلي الحوضي و العضلة مربعة الرؤوس .

. يمكن أن تحدث ضخامة للعضلة الدالية و عضلة الربلة .

خلفاً لحتل دوشين فإن السير السريري لهذا المرض بطيء و توقف التطور للمرض يمكن أن يحدث في أي وقت في بعض الحالات يحدث الضعف في العضلات الوجهية في الطفولة و لا ينتشر إلى العضلات الأخرى إلا في منتصف العمر .

لا تصاب العضلة القلبية في هذا الحثل ويمكن أن يترافق مع صمم عصبي حسي وتبدلات وعائية بالشبكية ( توسع الشعيرات ، انفصال الشبكية ) . معدل الحياة المتوقعة في هذا المرض ضمن الحدود الطبيعية .

### الاستقصاءات :

- تخطيط العضلات الكهرببي يظهر تغيرات تدل على اعتلال عضلي .
- انظيمات العضلات يمكن أن تكون طبيعية أو مرتفعة قليلاً .
- خزعة العضلات تظهر زيادة في قطر الليف العضلي و يمكن مشاهدة ارتشاح خلوي بخلايا لمفاوية وبلاسمية بين حزم الالياف العضلية .

**المعالجة :** لا يوجد علاج نوعي سوى الدعم بالتوجيه ( الارشاد ) الوراثي .

## الحثل الوجيهي الكتفي العضدي



## الحثل العضلي الشظوي الكتفي :

هذا الاضطراب صبغي جسدي قاهر وتشمل الإصابة العضلات الدانية للطرفين العلويين و العضلات القاصية للطرفين السفليين .  
البدء يحدث في حياة البلوغ بهبوط قدم ( بإصابة العضلات الظنبوبية الأمامية و الشظوية ) يتلوها حدوث الضعف الذي يصيب الطرفين العلويين مع انتشاره من العضلات الكتفية إلى العضلة الدالية وذات الرأسين و مثلثة الرؤوس . المرض يسير سير سليم وغير معقد ويمكن أن تحدث إصابة العضلة القلبية في المراحل المتأخرة من الحياة ..

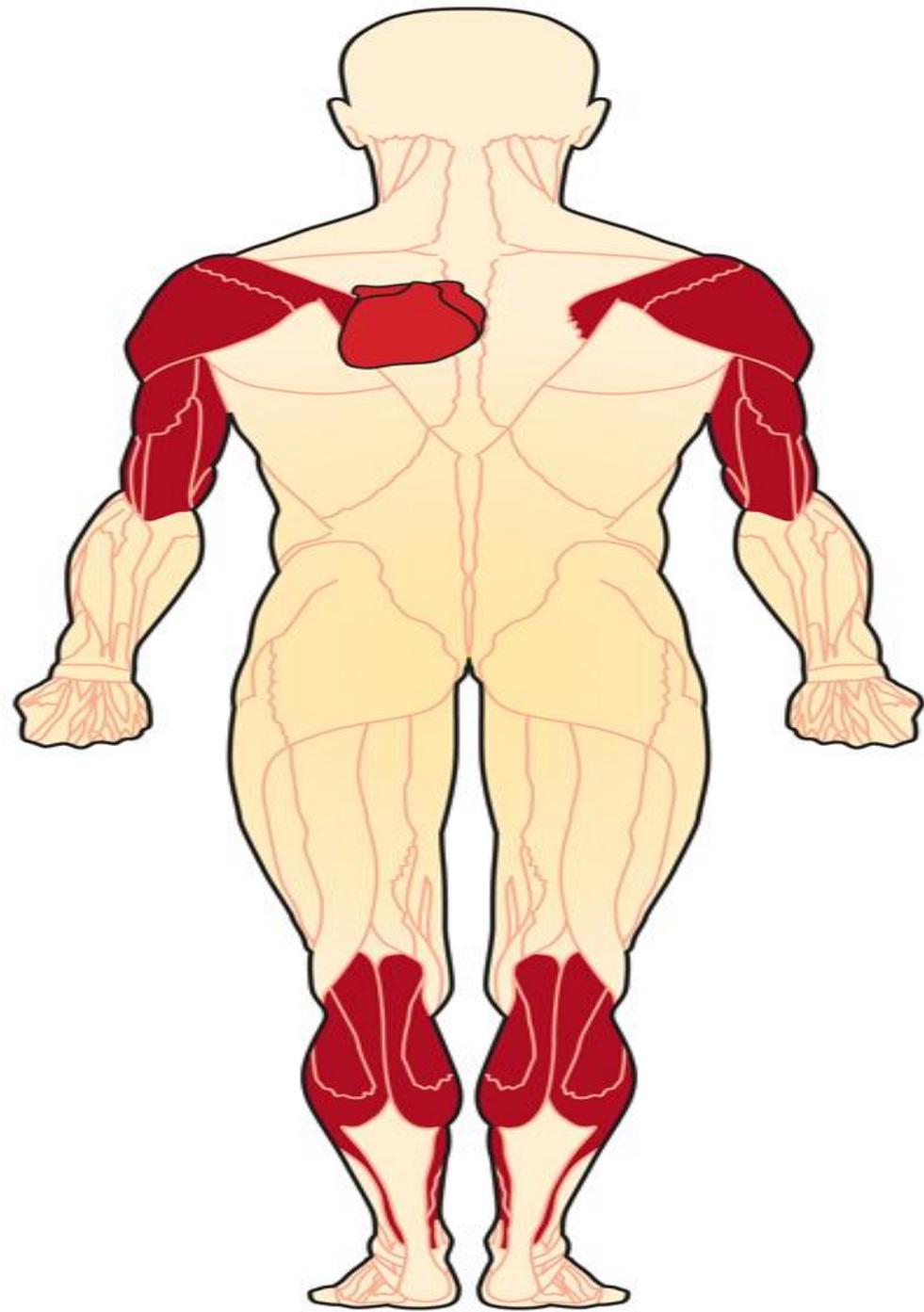
- يرتفع أنزيم كرياتين فسفوكيناز .

- تخطيط القلب الكهربائي يمكن أن يبدي شذوذات مع لانظيمات ( اضطرابات نظم ) أذينية ) .

- تخطيط العضل الكهربائي يبدي تبدلات تدل على اعتلال عضلي .

- خزعة العضلات تبدي مظاهر اعتلالية عضلية لا نوعية .

التشخيص التفريقي عن الضمور العضلي النخاعي **SMA** الذي له نفس التوزع العضلي يمكن أن يستلزم إجراء تخطيط عضلات كهربائي مع خزعة عضلات .



## الحثل التأتري Myotonic :

الحثل التأتري هو اضطراب يتميز بوجود تأثر عضلي ( تشنج عضلي توتري ) Myotonia وهو الفشل في إحداث استرخاء عضلي مباشرة بعد القيام بتقلص عضلي إرادي . هذا الحثل يتوضح ( يتظاهر ) بما يلي :

- ١- ضرب العضلة بمطرقة الأوتار و مراقبة ( ملاحظة ) التقلص العضلي الموضع الذي يستمر لبرهة قبل ان يتوقف .
  - ٢- الطلب من المريض أن يقبض على جسم ما و أن يحرره بسرعة .
- إن الاسترخاء البطيء و الفتح البطيء لقبضة اليد سيجعل الجسم يبدو ملتصقاً إلى الأصابع .

من الناحية الفيزيولوجية يعو التأثير إلى عدم ثبات غشاء العضلة بسبب إفراغات كهربائية متكررة تتلو فترة قصيرة من التقلص . على الرغم من حدوث التأثير في الحثل التأتري فإنه يمكن أن يشاهد في اضطرابات عضلية أخرى .

## المظاهر السريرية :

الحثل التأتري هو مرض متعدد الأجهزة ( يصيب العديد من الأجهزة ) و هو وراثي جسمي قاهر و المورثة المسؤولة عنه تتوضع على الصبغي ١٩ .

معدل الوقوع يبلغ ٥ لكل ١٠٠٠٠٠٠ و البدء يحدث بين سن ١٥-٤٠ سنة .

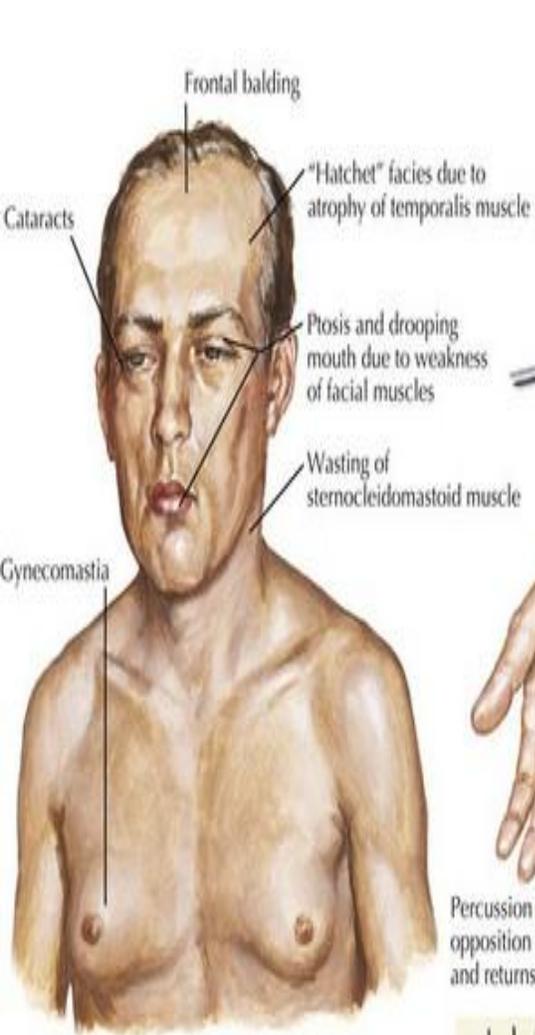
منظر الوجه في هذا المرض : صلح جبهي ، اعتلال بعضلات الوجه يتجلى بإطراق وفك معلق و ضمور بعضلات المضغ يتجلى بتجوف الحفرة الصدغية و الوجنتين . الضمور بعضلات الرقبة و الزنار الكتفي واضح أيضاً .

في الأطراف : الضعف و الضمور قاصيان على الرغم من أن اليدان لا تصابان حتى في وقت متأخر .

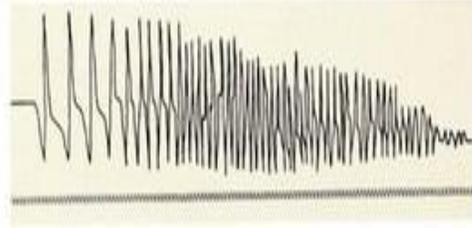
عندما يتطور المرض يصبح التأثير أقل وضوحاً ويمكن أن يغيب . المرض يمكن أن يتطور خلال ١٥-٢٠ سنة فيحدث الساد في ٨٠% من الحالات و يحدث ضمور الخصية في الذكور .

يحدث العقم و الإجهاض المعاود و اضطرابات الدورة الطمثية في الإناث . اللانظيمات القلبية تحدث في ٧٠% و أحياناً تتسبب بحدوث موت مفاجئ . تحدث شذوذات باستقلاب الغلوكوز و الانسولين تؤدي لحدوث داء سكري عند بعض المرضى . التخلف العقلي ( تدهور الذكاء ) يلاحظ عند ٣٠% من المرضى .

التظاهرات غير العصبية من ساد و صلع جبهي وعقم يمكن أن تسبق ظهور الضعف العقلي و التأثير . في الأمهات المصابات بالمرض يمكن أن يظهر المرض عند الوليد من أم مصابة .



Percussion myotonic reaction: Thumb moves sharply into opposition and adduction on percussion of thenar muscles and returns to initial position slowly.

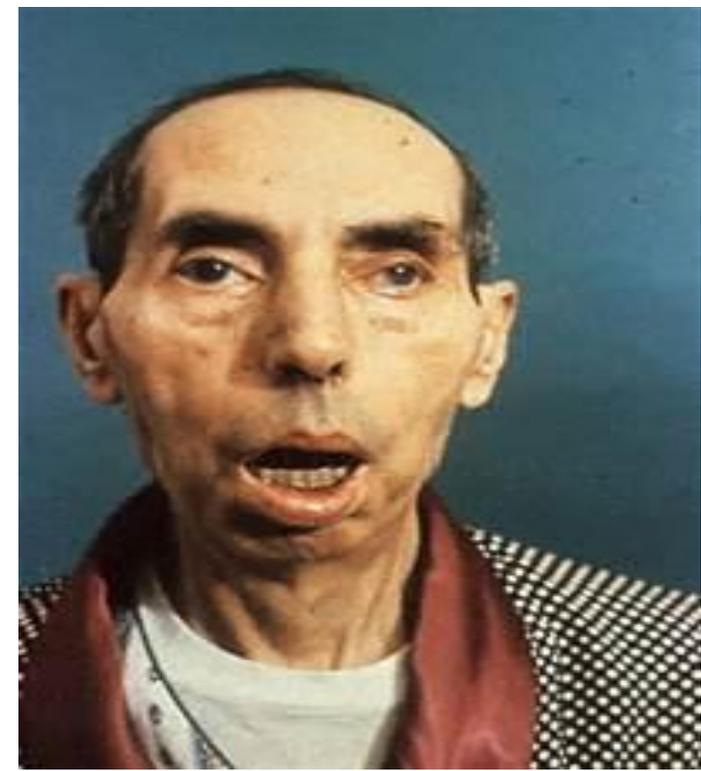


Electromyogram showing spontaneous myotonic discharge evoked by needle insertion

**Myotonia congenita (Thomsen's disease)**



Myotonia and muscular overdevelopment. Disease affects both males and females.



*F. Netter M.D.*

## الاستقصاءات :

- انظيم كرياتين فوسفوكيناز (CPK) ترتبع بشكل خفيف .
- تخطيط القلب الكهربى (ECG) قد يظهر شذوذات بالتوصيل .
- تخطيط العضلات الكهربى (EMG) يبدى علامات تقليدية للتأثر العضلى مع تزايد Waxing وتناقص فى سعة وتواتر (تردد) كمونات الوحدة المحركة بالإضافة إلى تبديلات تدل على اعتلال عضلى .
- خزعة العضلات يمكن أن تكون طبيعية أو قد تظهر تبدلات متفاوتة ( مختلفة ) .

## استقصاءات أخرى :

- الفحص بالمصباح الشقي للعينين أساسي لنفي وجود ساد .

- التصوير الشعاعي البسيط قد يظهر شذوذات عظمية معينة مثل : فرط التعظم الجبهي الباطن Hyprostosis Frontalis Interna ، صغر الحفرة النخامية .

قد نجد ارتفاع مستويات الأنسولين الدموي و ربما نجد مخطط مقاومة السكر يدل على إصابة بالداء السكري .

الحتل التآثري يجب أن يميز عن الاضطرابات الأخرى التي تترافق بوجود تآثر عضلي.

## المعالجة :

الأدوية التي تعمل كمثبته للغشاء كالبروكائين أميد ، الفينيتوين ، الكينين ، الكيندين ، الاستازولاميد يمكن أن تنقص من التأثير العضلي .

توجيه المعالجة للداء السكري و الساد العيني هام أيضاً .

- يجب اجراء استشارة وراثية .

- يجب تجنب إعطاء الأدوية المركنة لهؤلاء المرضى لأنهم يبدون حساسية مفرطة لها .

عند الحاجة إجراء التخدير العام يجب أن يجرى بحذر لأن هناك خطورة من حدوث فرط الحرارة الخبيث .

ملاحظة : على الرغم من أن هذا المرض يورث حسب الوراثة الماندلية ففي بعض الأجيال قد تقتصر تظاهراته على الساد العيني و الداء السكري فقط .

## الحثل العيني البلعومي :

هذا الحثل وراثي جسمي قاهر يظهر أواسط العمر الباكرة و أولى أعراضه هي الإطراق ويحدث به إصابة مترقية لعضلات العين الخارجية حتى تصل إلى شلل كل حركات العين و يغيب تفاعل الحدقتين للضوء .

أما عسرة البلع و ضعف عضلات الوجه و ضعف العضلات الدانية فتتطور بشكل متأخر .

الموجودات المخبرية تبدي ارتفاع شديد بخميرة CPK تصل حته خمسة أضعاف الطبيعي و خزعة العضلات مميزة حيث تظهر تجويفات صغيرة في قسم ( نسبة ) من الألياف العضلية .

العلاج داعم و الموت يحدث في نهاية الانتانات المتكررة ( العارضة) . صعوبات البلع قد تحتاج في تدبيرها إلى التغذية بالانبوب الأنفي المعدي .

يجب تمييز هذا المرض عن مرض والوهن العضلي الوخيم و الإعتلال العضلي المتقدي اللذين يكون بهما الإطراق هو العرض المميز .

# Oculopharyngeal muscular dystrophy



- Men > women
- Autosomal dominant
- Ptosis
- Bulbar problems – may require gastrostomy for feeding
- Progressive myopathy
- May develop respiratory muscle involvement



## الحثل العضلي لزنار الأطراف :

هذا الحثل وراثي جسمي مقهور ويحدث البدء في العقد الثاني أو الثالث وقد يتأخر حتى منتصف العمر وعادة تكون الإصابة العضلية غير متناظرة و البدء عادة يكون بإصابة عضلات زنار الحوض . التطور بطيء و المرض يمكن أن يتوقف عن التطور في بعض المرضى وفي قسم من الحالات تحدث ضخامة عضلية (بالربلتين) .حاول العلماء تصنيف هذا الحثل اعتماداً على البدء بإصابة الزنار الحوضي أو الكتفي ولكن هذا لم يكن مقنعاً .

أنظيم الكرياتين فسفوكيناز (CPK) يرتفع بشكل معتدل .

لايصيب هذا الحثل العضلة القلبية (ECG طبيعي) .

تخطيط العضل الكهربائي EMG يبدي مظاهر اعتلال عضلي لانوعية .

خزعة العضلات تعزز وجود اعتلال عضلي مع تكاثر في النسيج الضام .

**التشخيص التفريقي :** هذا التوزع للضعف في العضلات الدانية قد يكون مظهراً للضمور العضلي الشوكي المزمن أو يشاهد في اعتلالات عضلية استقلابية معينة و التهاب العضلات العديد .

**الإستقصاء** مهم لتحديد المرض بدقة وتمييزه عن الأمراض المذكورة و يساعد على ذلك تخطيط العضل الكهربائي و خزعة العضلات .

**المعالجة :** عرضية و الإستشارة الوراثية (الإرشاد الوراثي) صعبة بسبب التكرار المرتفع للحالات الإفرادية و طبيعة المرض المقهورة و غياب ارتفاع CPK عند حاملي المرض .

## اعتلالات العضلات العديدة الولادية غير المترقية

### : Non-Progressive Congenital Polymyopathies

عبارة عن أمراض تنتج عن شذوذ في التكوين الشكلي الرئيسي للعضلة Basic Muscle Morphology و غالباً ما تأخذ شكل عائلي . ليس لها علاج ولكنها لا تقود إلى عجز مترقي و يوضع التشخيص اعتماداً على خزعة العضلات مع التلوين بالأصبغة الكيميائية النسجية و الدراسة بالمجهر الإلكتروني .

١-اعتلال العضل المتقدي.

٢-اعتلال العضل الخيطي (الليفي -النيمالين).

٣- دا ء اللب المركزي .

## داء اللب المركزي Central Core Disease

التشريح المرضي : تبدلات هيالينية (بلورية )  
في الليفات العضلية التي تتوضع في الناحية  
المركزية للألياف العضلية .  
سريرياً : البدء يكون في أعمار مختلفة .  
يصاب العضل الداني ( يمكن أن يشابه حثل  
زنار الأطراف )  
الوراثة قاهرة .

## اعتلال العضل الخيطي ( الليفي ) Nemaline Myopathy

التشريح المرضي : يلاحظ وجود مكونات  
تشبه العصي تتوضع تحت غمد الليف  
العضلي .  
سريرياً : البدء في سن الرضاعة .  
يمكن أن تصاب العضلات البصلية .  
الوراثة قاهرة أو مقهورة .

## اعتلال العضل المتقدي Mitochondrial Myopathy

التشريح المرضي : وجود متقدرات كبيرة و  
مفرطة العدد ضمن الألياف العضلية .  
سريرياً : البدء في سن الرضاعة و الطفولة .  
بالبدء يحدث نقص توتر عضلي و تأخر  
التطور الحركي ، أمكن تمييز أشكال عديدة له  
و أنماط وراثية مختلفة .



**Congenital muscular dystrophy (CMD)** is muscular dystrophy that is present at birth. CMD includes a number of autosomal recessive diseases of muscle weakness and possible joint deformities, present at birth and slowly progressing.

تمنياتي بالنجاح والتفوق