

# فهرست مطالب

۱۵	فصل ۱ مقدمه
۲۱	فصل ۲ ژنتیک و تشخیص
۲۸	فصل ۳ فیزیوتراپی و توان بخشی
۳۶	فصل ۴ مدیریت مسائل ارتوپدی
۴۳	فصل ۵ تغذیه، رشد و سلامت استخوان‌ها
۴۸	فصل ۶ تنفس (مراقبت‌های تنفسی و ریوی)
۵۴	فصل ۷ اندام‌ها و سیستم‌های دیگر
۵۶	فصل ۸ دارودرمانی
۵۷	فصل ۹ مراقبت‌های اورژانسی
۶۰	فصل ۱۰ داروهای بیهوشی
۶۱	فصل ۱۱ درمان‌های جدید برای SMA
۶۲	فصل ۱۲ اخلاقیات و انتخاب‌ها
۶۴	منابع مفید
۶۵	پیوست
۶۸	لیست منابع
۶۹	واژه‌نامه



زنده یاد استاد دکتر بهرام جفرودی در سال ۱۳۱۲ در خانواده ای اصیل و صاحب نام، در شهر رشت بدنیا آمد. پس از اخذ مدرک پزشکی عمومی، در سال ۱۳۴۷، جهت ادامه تحصیل در رشته تخصصی طب فیزیکی و توانبخشی وارد دانشگاه مک گیل کانادا شد و سپس جهت گذراندن تحصیلات تکمیلی در حیطه توانبخشی وارد دانشگاه نیویورک شد. ایشان پس از اتمام دوره تخصص و علی رغم فرصت اقامت در آمریکای شمالی، جهت خدمت به مردم در سال ۱۳۵۱ به کشور برگشت و در مرکز پزشکی شهداء تجریش شروع به خدمت نمود. استاد جفرودی یکی از پایه گذاران انجمن و دوره دستکاری طب فیزیکی و توانبخشی در ایران بودند. استاد جفرودی علاوه بر حضور در برنامه آموزشی دستکاری تخصصی طب فیزیکی و توانبخشی بصورت هفتگی در کمیسیون های بخش نورولوژی اطفال مرکز طبی مفید حضور داشته و در زمینه تشخیص و ارائه روشهای توانبخشی مورد مشاوره اساتید این بخش بودند. استاد جفرودی سرانجام در سال ۹۸ با پشت سر گذاشتن عمری پر برکت و همراه با ارائه خدمت به بیماران نیازمند چشم از دنیا فرو بستند. یادشان گرامی باد.

## پیش درآمد

همکار گرامی سرکار خانم دکتر مرضیه بابایی که چندسالی است روزهای یکشنبه هر هفته در کمیسیون نوروماسکولار در خدمتشان هستم، کتابچه ای در مورد بیماری SMA ترجمه کرده اند که به نحو عالمانه حق مطلب را ادا نموده اند. این جزوه اطلاعات مفیدی درباره ی بیماری مذکور بدست می دهد که دست اندرکاران مدیریت این بیماری به نحو احسن مفید خواهد بود. این جانب مطالعه این راهنما را برای متخصصین اطفال و اعصاب کودکان اکیدا توصیه میکنم.

### دکتر محمد غفرانی

رئیس انجمن اعصاب کودکان ایران  
مدیر گروه ورئیس مرکز تحقیقات اعصاب کودکان  
دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

بیماری SMA بعنوان یکی از بیماریهای کمتر شایع ولی بسیار ناتوان کننده سیستم اعصاب محیطی است. مبتلایان به این بیماری اغلب موارد در سنین کودکی و حتی از بدو تولد علائم خود را بروز میدهند. اختلالات حاصله از بیماری SMA به سیستم عصبی-عضلانی محدود نمیشود. و به مرور زمان درگیری سیستمهای ریوی-قلبی-اسکلتی و گوارش نشان داه خواهد شد. با توجه به عدم وجود و یا هزینه فوق العاده درمان داروئی ای بیماری، لازم است اقدامات جامع مراقبتی-توانبخشی جهت حفظ توان موجود، رفع اختلالات ایجاد شده و افزایش توانمندی عملکردی این بیماران صورت گیرد. نظر به اینکه اکثریت جمعیت درگیر از گروه اطفال و نوجوانان هستند، مشارکت فعال و جدی والدین در این زمینه اهمیت به سزایی دارد.

شبکه جهانی TREAT-NMD بعنوان یک شبکه جهانی در جهت تدوین، تنظیم، گردآوری و تهیه گایدلاینها و دستورالعملهای مرتبط با درمان و مراقبت از این بیماران ایفای نقش میکند. کتاب حاضر که توسط همکار ارجمند سرکار خانم دکتر مرضیه بابائی استادیار گروه طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی شاغل در مرکز آموزشی مفید ترجمه و تالیف شده است، با بومی سازی گایدلاینها و دستورالعملهای مرتبط با ساختار سلامت ایران، گام مهمی در شناخت این بیماری و ارائه روشهای مراقبتی از آن برای بیماران، والدین، کادر سلامت و متولیان اجرائی است. امید است با استفاده از مطالب ارزشمند این کتاب بتوانیم اقدام ارزشمندی در جهت کاهش آلام این بیماران، خانواده های آنان و افزایش آگاهی و توانمندی کادر سلامت برداشته باشیم.

در اینجا لازم میدانم از همکاری و مساعدت استاد ارجمند جناب آقای دکتر غفرانی استاد پیشکسوت و صاحب نام نوروژی اطفال و سایر همکاران مرکز تحقیقات اعصاب اطفال دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی کمال تشکر و سپاسگزاری را اعلام دارم. در پایان نیز، از همت عالی و تلاش پیگیرانه و دلسوزانه خانم دکتر بابائی در جهت راه اندازی سیستم توانبخشی اطفال در مرکز مفید و همچنین ترجمه و تالیف این کتاب سپاسگزاری میکنم.

### دکتر سید منصور رایگانی

رئیس انجمن طب فیزیکی و توانبخشی ایران

مدیر گروه و رئیس مرکز تحقیقات طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی.

فروردین ۱۴۰۰

آتروفی عضلانی- نخاعی ( Spinal muscular atrophy ) یا به اختصار «SMA» که جهت تمایز آن با سایر آتروفی‌های عضلانی نخاعی، با نام‌های «آتروفی عضلانی- نخاعی پروگزیمال اتوزومال مغلوب» و «آتروفی عضلانی- نخاعی ۵q» هم شناخته می‌شود، یک بیماری عصبی- عضلانی نادر است که با از دست رفتن نورون‌های حرکتی و تحلیل رفتن عضلات همراه است. این بیماری در دوران نوزادی یا خردسالی تشخیص داده می‌شود و در صورت عدم درمان، شایع‌ترین علت ژنتیکی مرگ شیرخواران است. آتروفی عضلانی- نخاعی ممکن است خود را در سال‌های بعدی زندگی نشان دهد که در این صورت، سیر خفیف‌تری دارد. شایع‌ترین نشانه‌های آن، ضعف پیش‌رونده ماهیچه‌ها شامل عضلات تنفسی و اندام‌ها می‌باشد. سایر علائم شامل کنترل اندک روی حرکات سر، اشکال در بلع، انحراف ستون فقرات و مشکل در نشستن و راه رفتن است. با توجه به شدت علائم و سن شروع علائم، این بیماری به ۵ نوع تقسیم بندی می‌شود (نوع صفر: در نوزادی و بدو تولد، نوع یک: قبل از ۶ ماه که کودک قادر به نشستن نمی‌باشد، نوع ۲: بعد از یک سال و نیم که کودک قادر به ایستادن نمی‌باشد، نوع سه: بعد از ۳ سالگی که کودک به سختی راه می‌رود و نوع ۴: بعد از ۲۱ سالگی که بیمار دارای ضعف و اختلال در راه رفتن است). نحوه وراثت این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب می‌باشد و در واقع پدر و مادر باید ناقل این بیماری باشند تا در بچه علائم بروز یابد و با توجه به ازدواج‌های فامیلی در کشور ما به نظر میرسد این بیماری شیوع قابل توجهی داشته باشد.

عواقب بیماری بر حسب شدت آن متغیر است و مبتلایان به انواع خفیف‌تر بیماری، امید به زندگی بهتری دارند. در حال حاضر درمان این بیماران شامل اقدامات توانبخشی و حمایتی می‌باشد، اگرچه با معرفی درمان‌هایی از قبیل ژن درمانی در سال‌های اخیر، امید به زندگی در این بیماران بالا رفته‌است ولی در حال حاضر، متأسفانه این نوع درمان‌ها هزینه‌گزافی دارند، که اکثر والدین و سیستم‌های بهداشتی درمانی دنیا قادر به تامین این هزینه‌ها نمی‌باشند.

با توجه به موارد بالا و اهمیت پیشگیری و تشخیص این بیماران، در اواسط سال ۹۸، تصمیم به راه‌اندازی ثبت بیماران SMA در مرکز تحقیقات اعصاب کودکان بیمارستان

مفید گرفته شد و در شهریور ماه ۹۹، سایت ثبت بیماران SMA به آدرس. iraniansma.ir راه اندازی شد و در کنار این ثبت، پروتکل های توانبخشی علمی جهت بیماران نیز آغاز شد. با توجه به این که پروتکل ثبت این بیماری بر اساس الگوها و پرسشنامه های جهانی بود، اقدام به ثبت این بیماران به صورت بین المللی گرفته شد و وارد پروسه های ارزیابی و تایید نهایی توسط انجمن جهانی نوروماسکولار (TREAT-NMD) شد و در نهایت تاییدیه ی عضویت ثبت بیماران SMA ایران، تحت عنوان Iranian SMA Registry توسط این انجمن در فوریه ۲۰۲۱ اعطا شد. همزمان با راه اندازی ثبت ملی این بیماران، ترجمه کتاب «راهنمای استانداردهای بین المللی مراقبت از بیماران مبتلا به آتروفی عضلانی-نخاعی (SMA)» تکمیل شد و کلینیک بیماران SMA در بیمارستان مفید جهت ارائه پروتکل های توانبخشی به صورت چند تخصصی آغاز شد. در ادامه مسیر، مرکز تحقیقات طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، مرکز تحقیقات موسکلواسکتال دانشگاه علوم پزشکی ایران (بیمارستان علی اصغر) و مرکز تحقیقات طب فیزیکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز نیز به این مجموعه پیوستند. کتاب پیش رو، ترجمه A guide to the international standards of care for SMA می باشد و سعی شده است که علاوه بر انتقال محتویات اصلی کتاب، شرایط بومی بیماران ایران نیز لحاظ شود. این کتاب قابل استفاده برای همکاران پزشک عمومی، پزشک متخصص اطفال و طب فیزیکی و توانبخشی، فوق تخصص اعصاب کودکان و حتی والدین این بیماران می باشد.

در پایان جا دارد از همکاری اساتید محترم گروه طب فیزیکی و توانبخشی و اعصاب کودکان به خصوص اساتید ارجمندم، جناب آقای دکتر رایگانی و جناب آقای دکتر غفرانی که صمیمانه و خالصانه حمایت گر بوده اند، سپاسگزاری نمایم.

### مرضیه بابایی

متخصص طب فیزیکی و توانبخشی

استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

مجری ثبت بیماران SMA





اگر در هنگام مطالعه این راهنما، سن پایینی دارید  
گفتگو درباره آن با افراد آشنا به بیماری  
شما مانند والدین، مراقب یا فرد فعال در حوزه  
پزشکی مفید خواهد بود.



## فصل یکم مقدمه

در مورد کلیه امور مربوط به سلامتی بیمار با ارائه دهنده مراقبت‌های سلامت کودکان مشورت کنید، و در صورتی که



### SMA چیست؟

آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) یک بیماری عصبی-عضلانی نادر با وراثت ژنتیکی است. این بیماری موجب ضعف پیشرونده عضلات و کاهش حرکت به دلیل تحلیل رفتن عضلات (آتروفی) می‌شود. این عارضه می‌تواند بر توانایی سینه‌خیز رفتن و راه رفتن، تنفس و بلع و حرکت بازو، دست، سر و گردن تأثیر بگذارد. SMA اشکال مختلفی دارد و شدت تأثیرگذاری آن بر کودکان، جوانان و بزرگسالان طیف گسترده‌ای را تشکیل می‌دهد. اشکال شایع‌تر SMA به طور گسترده با عنوان «SMA ۵q» شناخته می‌شوند و تشریح آنها اغلب بر اساس نوع SMA انجام می‌شود (به «طرز استفاده از این راهنما» مراجعه کنید).

موضوع این راهنما، استانداردهای مراقبت (SoC) برای رایج‌ترین شکل آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) به نام SMA ۵q است (به فصل ۲ ژنتیک و تشخیص مراجعه کنید). این راهنما هم برای بزرگسالان و هم برای افراد کم‌سن مبتلا به SMA ۵q و نیز برای والدین و مراقبان کودکان مبتلا به SMA ۵q تهیه شده است. و هدف آن ارائه اطلاعات در مورد مراقبت‌های احتمالی‌یی است که بیماران انتظار دریافت آن را دارند تا بتوانند در مورد بهترین روش مدیریت بیماری خود از جمله گزینه‌ها و انتخاب‌های ممکن با تیم پزشکی خود گفتگوهای فعالانه‌ای داشته باشند.

اطلاعات و توصیه‌های ارائه شده در این راهنما جایگزین خدمات ارائه‌دهندگان مراقبت‌های سلامت شما، نخواهد شد. اگر بزرگسال مبتلا به SMA هستید، باید درباره همه موارد مربوط به سلامت خود با ارائه‌دهنده خدمات سلامتی-درمانی‌تان مشورت کنید. همچنین، اگر والد/مراقبی هستید که این مطلب را می‌خوانید باید