

## دویست و هفتاد و ششمین کارگاه مرکز نوروموسکولار اروپا (ENMC)

مکان: هوفدورپ، هلند

عنوان: توصیه‌های ENMC در مورد الگوریتم‌های تشخیصی بهینه و استراتژی ادارهٔ بیماران مبتلا به رابدومیولیز فعالیتی در سراسر جهان

تاریخ: ۱۵ تا ۱۷ مارس ۲۰۲۴

### برگزارکنندگان:

Salman Bhai (ایالات متحده آمریکا)، Pascal Laforet (فرانسه)، John Vissing (دانمارک)، Nicol Voermans (هلند)

### پژوهشگران:

N. Kruijtz (هلند)، Felix Kleefeld (آلمان) و Mads Stemmerik (دانمارک)

### ترجمه این گزارش توسط:

آلمانی: F. Kleefeld

هلندی: N. Kruijtz

دانمارکی: J. Vissing

انگلیسی: N. Kruijtz

فارسی: F. Fatehi

### شرکت‌کنندگان:

N. Kruijtz (هلند - محقق)، P. Laforet (فرانسه)، J. Vissing (دانمارک)، N. Voermans (هلند)، S. Bhai (ایالات متحده آمریکا)، F. Kleefeld (آلمان، Early-) محقق شغلی، M. Stemmerik (دانمارک)، B. Schoser (آلمان)، G. Siciliano (ایتالیا)، R. Quinlivan (بریتانیا)، N. Roux-Buisson (فرانسه)، G. Ravenscroft (استرالیا)، A. Oldfors (سوئد)، A. Roos (آلمان)، F. O'Connor (ایالات متحده آمریکا)، S. Riazi (کانادا)، V. Gupta (ایالات متحده آمریکا)، T. Liewluck (ایالات متحده آمریکا)، F. Fatehi (ایران)، G. McMahon (استرالیا، مجازی)، A. Lucia (اسپانیا، مجازی)، E. Oates (استرالیا، مجازی)، A. Ferreiro (فرانسه)، F. Sanders (هلند، نماینده بیمار)، J. Fonville (هلند، نماینده بیمار)

## خلاصه کارگاه

دویست و هفتاد و ششمین کارگاه مرکز نوروموسکولار اروپا (ENMC) از ۱۵ تا ۱۷ مارس ۲۰۲۴ برگزار شد. در مجموع ۲۱ پزشک و محقق از ۱۲ کشور مختلف (استرالیا، کانادا، دانمارک، فرانسه، آلمان، ایتالیا، ایران، هلند، اسپانیا، سوئد، انگلستان و ایالات متحده آمریکا) و همچنین دو نفر دیگر به نمایندگی از بیماران (یک نفر بیمار و یک نفر به نمایندگی از بیمار) در کارگاه شرکت داشتند. هدف اصلی این کارگاه، تدوین الگوریتم تشخیصی بهینه و استراتژی مدیریتی برای بیماران مبتلا به رابدومیولیز فعالیتی (Exertional Rhabdomyolysis) بود. رابدومیولیز، فعالیت تخریبی خارج از کنترل عضله اسکلتی به دلیل ورزش یا فعالیت شدید است که به دلیل خطر نارسایی شدید کلیه، یک وضعیت بالقوه تهدیدکننده زندگی محسوب می‌شود. با این وجود، بحث‌های مختلفی درباره تعریف دقیق این بیماری وجود دارد که منجر به رویکردهای تشخیصی و درمانی بسیار متفاوتی در سراسر جهان شده است؛ لذا نیاز به تدوین دستورالعمل‌های هماهنگ درباره این وضعیت احساس می‌شود.

## گزارش روز اول

در جلسه افتتاحیه کارگاه در روز جمعه، سؤالات باز در مورد رابدومیولیز ارائه و بحث شد. شرکت‌کنندگان توافق کردند که در حال حاضر رویکردی استاندارد برای تشخیص و درمان رابدومیولیز وجود ندارد. اندازه‌گیری آنزیم‌های عضلانی در خون، از جمله کراتین کیناز (CK)، به طور گسترده‌ای به عنوان یک ارزیابی اولیه در تشخیص استفاده می‌شود، اما هیچ اتفاق نظری در مورد اینکه چه سطحی از CK در محدوده طبیعی قرار دارد یا کدام سطوح باید نشانی از رابدومیولیز در نظر گرفته شود، وجود ندارد. به نظر می‌رسد بسیاری از افراد، درمان غیرضروری دریافت می‌کنند و احتمالاً بدون درمان هم بهبود می‌یابند. در بحث بعدی، مکانیسم رابدومیولیز و این که چه عواملی آن را از پاسخ طبیعی به ورزش یا فعالیت شدید متمایز می‌سازد، مورد بحث قرار گرفت: افزایش CK می‌تواند طبیعی باشد اگر:

الف. مقادیر CK کمتر از پنجاه برابر محدوده بالای نرمال باشد (کمتر از ده‌هزار واحد بر لیتر).

ب. هیچ یک از علائم زیر وجود نداشته باشد:

- تورم و ضعف عضلانی یا میوگلوبینوری (به عنوان مثال، ادرار به رنگ کولا یا قهوه‌ای باشد).

ج. نتایج آزمایشگاهی هیچ نشانه‌ای از آسیب کلیه یا عدم تعادل الکترولیت‌ها را نشان ندهد.

شرکت‌کنندگان در مورد عوامل خطر این بیماری مانند نوع ورزش، عوامل محیطی و ژنتیکی و برخی بیماری‌ها به تبادل نظر پرداختند. بیماری‌هایی که به طور خاص می‌توانند باعث رابدومیولیز شوند، شامل اختلالات ذخیره‌سازی گلیکوژن، اختلالات اکسیداسیون اسیدهای چرب و بیماری‌های میتوکندریال هستند. همچنین تأکید شد که بیماران مبتلا به دیستروفی‌های عضلانی (مانند دیستروفی عضلانی کمربند شانه‌ای لگنی یا دیستروفی دوشن) در معرض خطر بیشتری برای ابتلا به رابدومیولیز هستند. علاوه بر این، موارد نادر رابدومیولیز در کودکان با تمرکز بر دو علت ژنتیکی ارثی در ژن‌های RYR1 و LPIN1 مورد بحث قرار گرفت. این دو بیماری باعث طیفی از علائم، از جمله رابدومیولیز شدید می‌شوند.

## گزارش روز دوم

روز شنبه، شرکت‌کنندگان پس از گفتگو در مورد طیف گسترده‌ای از علت‌های رابدومیولیز، درباره چگونگی تشخیص رابدومیولیز فعالیتی توسط پزشکان بحث کردند. قبل از برگزاری کارگاه، نظرسنجی بین ۶۰ متخصص مرتبط توزیع شده بود. نتایج نظرسنجی نشان داد که

کشورهای مختلف رویکردهای بسیار متفاوتی برای ادارهٔ رابدومیولیز دارند؛ بنابراین بیشتر بحث بر روی فرمول‌بندی معیارهای مشخص برای تشخیص رابدومیولیز متمرکز شد. در مرحله بعد، دو نفر (یک نفر بیمار و یک نفر به نمایندگی از بیمار) تجربیات خود از این وضعیت را به اشتراک گذاشتند؛ از جمله پدر یک ورزشکار جوان (نمایندهٔ بیمار) که متأسفانه بر اثر گرم‌زدگی در گذشته بود. فرد دوم که ورزشکار حرفه‌ای بود، تجربهٔ خود در مورد رابدومیولیز شدید ناشی از گرم‌زدگی شدید در طول یک ماراتن را بیان نمود. ایشان اهمیت اطلاع‌رسانی، مشاوره و حمایت روانی در مورد بروز رابدومیولیز را متذکر شدند؛ همچنین آنها بر اهمیت پیگیری‌ها و درمان‌های حمایتی روحی - روانی علاوه بر درمان‌های جسمی تأکید کردند؛ لازم به ذکر است که در مطالعه‌ای مشابه بر روی ۶۰ بیمار نتایج مشابهی به دست آمده است. پس از آن، شرکت‌کنندگان در مورد آزمایش‌ها و روش‌های ژنتیکی جدید گفتگو کردند؛ این روش‌های جدید می‌توانند به پزشکان در تشخیص علت‌های احتمالی ژنتیکی رابدومیولیز کمک کنند. همچنین بر استانداردسازی بررسی‌های ژنتیکی رابدومیولیز تأکید شد. نقش بیوپسی عضلانی در فرایند تشخیصی می‌تواند در موارد خاص کمک‌کننده باشد؛ اما امروزه آزمایش ژنتیک از اهمیت بسیار بالا و ارجحی (نسبت به بیوپسی عضله) برخوردار است.

یک پزشک ارتش ایالات متحده در مورد اینکه رابدومیولیز نه تنها بر ورزشکاران تأثیر می‌گذارد، بلکه یک مشکل مهم در میان پرسنل نظامی است، گفتگو کرد. بررسی‌ها نشان داده است که هم‌زمانی ورزش شدید و گرما می‌تواند خطر ابتلا به رابدومیولیز را - به‌خصوص در افراد نظامی - افزایش دهد. شرکت‌کنندگان تجربه‌های خود در زمینه‌های نظامی و ورزشی به اشتراک گذاشتند؛ همچنین دربارهٔ چالش‌های منحصر به فرد پیشروی این افراد، نحوه ایمن نگه‌داشتن آنها و پشتیبانی‌های شغلی این افراد از منظر طب کار - در جلوگیری از دست‌دادن فرصت‌های شغلی - به بحث و گفتگو پرداختند.

در نهایت، نحوهٔ حمایت از افراد مبتلا به رابدومیولیز پس از بهبودی مورد بحث قرار گرفت. مرحله پس از بهبودی از اهمیت بسیار بالایی برخوردار است؛ زیرا اگر این افراد خیلی زود فعالیت‌های روزانه یا ورزش خود را شروع کنند، این خطر وجود دارد که رابدومیولیز تکرار شود. ادارهٔ علائم مجدد و یاری رساندن به این افراد جهت بازگشت ایمن به ورزش موضوعی است که نیاز به توجه بیشتری در بالین دارد.

## گزارش روز سوم

روز یکشنبه، شرکت‌کنندگان به تبادل نظرات و خلاصه‌سازی شکاف‌های دانش ما در مورد رابدومیولیز پرداختند تا نقطه شروعی برای بحث دربارهٔ تدوین دستورالعمل‌های مؤثر جهت تشخیص و درمان رابدومیولیز باشد. لازم به ذکر است هدف اصلی و نهایی این دستورالعمل‌ها یاری رساندن به افراد مبتلا به رابدومیولیز جهت نیل به کیفیت زندگی بهتر است. شرکت‌کنندگان به این نتیجه رسیدند که تعریف رابدومیولیز فعالیتی باید در برگیرندهٔ علائم (مانند درد یا تورم عضلانی) و تست‌های آزمایشگاهی (مانند CK یا عملکرد کلیه) باشد تا بیماران در معرض خطر ابتلا به عوارض شدید در اسرع وقت شناسایی شوند. در عین حال این نکته باید مورد توجه قرار گیرد که باید از درمان نابجا و بیش از نیاز بیماران مبتلا به افزایش مزمین CK یا شرایط زمینه‌ای که باعث افزایش دوره‌ای CK می‌شود خودداری شود. گزارش کاملی از دستورالعمل‌های تشخیصی و توصیه‌های درمانی رابدومیولیز در مجله پزشکی Neuromuscular Disorders منتشر خواهد شد.