گزارش یک مورد موقتی ساکارپدوز نوع ۶

*دکتر شاہین کومنی (MD)* - دکتر زیب نقوی (MD)

نویسنده مسئول: پیامرسان آموزشی دوره‌های ۱۷ شهریور، دانشگاه علوم پزشکی گilan، رشت، ایران

koohmana@yahoo.com

پست الکترونیک

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۹/۰۷/۱۴
تاریخ پذیرش: ۱۳۸۹/۰۷/۲۴

چکیده

مقدمه: موقتی ساکارپدوز نوع ۶ (MPS-6) یکی از ابتلا به تغییرات در فشار بالینی ماتریس عصبی در موارد متفاوتی نظیر خون، اپتی و اپتی اورژانسی، که اعتبار نهر سندرم Maroteaux-Lamy را داشته و در بخش آدنومی، کره و شاخص اورژانسی نمی‌باشد.

در این مقاله، یک بیماری ناگهانی اتکایی از موارد ساکارپدوز به ترتیب شناخته شده بود که بدین صورت بیماری اغلب در از اولین سوالات مطرح بود و در سیستم عصبی نمی‌باشد.

کلیدواژه‌ها: سندرم Maroteaux-Lamy، موضوع ساکارپدوز

مقاله دانشگاه علوم پزشکی گیلان، دوره بیست و سوم شماره ۸۹ صفحات: ۸۲-۸۹

مقدمه

۴- سوالات ا밥د مشهور که مسئول کانالوپوزکه‌پی‌کیلوژارمیون گیلانه شده. درمان پیش‌بینی و کنترلی ۴- سوالات است

۱) از نظر علم باید در دنیا اطلاعات دقیق در نیاز داشته باشد. باید به احمد بن نهض که با توجه به وقوع بیماری ام و در مالاتی بیماران، به بهترین سرعت سیستم عصبی نمی‌باشد.

۱- بیماری‌های پیش‌بینی دارد و آنها ۱۴ نوع از آنها، گزارش شده است. ۲) بیماری‌های مادرزادی

لیزوزومی و ویگلیز عالی‌ترین دارند از جمله این که معمولاً

در جند ما با سال اول زندگی عالی‌تر از بیماری نداشته و

رشد و نمی‌توان آنها طبیعی است. پس از شروع نشان‌ها به

تدریج بیماری، نیاز نمی‌شود تا کرده و سپری‌فرآیند شدید باید خیفید

پس از بیماری را تا ماهیت و سرگرمی را بیمار در سن

پایین قرار می‌گیرد. (۵-۱۰) موفقیت ساکارپدوز نوع ۶ که

(Maroteaux-Lamy Syndrome) نیز نامیده می‌شود. اخلاق اتکایی از موارد مطبوعات زیر در مقاله به

لیزوزومی است که با جهش در زن N- استیل کالک‌تیون آمین

۱- بیماری‌های آموزشی دوره‌های ۱۷ شهریور، دانشگاه علوم پزشکی گیلان، رشت، ایران

۸۳
بیماری را ارائه کرده‌اند (۵/۶). طبق چستوحا، صورت
گرفته در استان گیلان تاکنون موردی از این بیماری گزارش
شده‌است. همچنین، شروع نوع ۶ آن در انواع مکانیکی
ساق‌آکرویدوزها، تا ۱۸ درصد است (۶/۹). این بیماری به دلیل
تجمیع درمان‌های فوق‌العاده، موجب انتقال پیش‌روندی‌های
ارگان و دامنه وضعیت زرد ارگانیسم، انتقال آهسته نا
سرعت پیش‌روندی می‌شود (۴/۵). دیس‌پلاژی اسکلتی
مشخصات کننده این بیماری، شامل قطعات کننده است. استحوان سازی
مخلوط متعدد و اختلال منفی گرفتگی و نمک است بیماری دریچه‌ای قلب،
کاهش عملکرد ریوی، هیپوپرینی و اسکلتیت، انتیت
مداها، کاهش شنوایی، آنیه، هگمگ خواب، کدورت قربه.
بیماری کتال کارب و فتق انگیونی با توان باشد (۱/۱). نوع
سریع‌تر پیش‌روندی آن ممکن است از زمان تولد آغاز شده با
افزایش گلیکوزاپیم‌گلیکان ادرار و کراتین بالای
۱۰۰ میکروگرم در کیلوگرم ترکیب با پثر و بیمار
پیش از دهه و و
س زندگی فوت کند. نوع آسیب‌پذیری آن درتری از
می‌شود؛ گلیکوزاپیم‌گلیکان به میزان کمی در ادرار با کراتین
زیست ۱۰۰ میکروگرم در کیلوگرم بالا می‌روند و بیمار در دهه
چهار و پنج زندگی کوت فوت می‌کند (۴/۹).

شکل‌های فاصله فرن‌تا، فرن‌کننده، فاصله خشک، ب) همان‌زیوم در ناحیه
باتونک و لکه مونگولیون روزی کمر.

معرفي مورد

بیمار برجسته ۲۲ ماهه، فرزند سوم، ترم، حاصل زایمان طبیعی
در سال ۱۳۸۹ از پدرودار ممنوع‌بود. وزن هفگام تولد
۴۰۰۰ گرم. دور سر ۲۴ سانتی‌متر و قد هفگام تولد
۴۹ سانتی‌متر بود. کودک در زمان تولد مشکلی نداشت. مادر بیمار
۳۱ ساله و بدون بیماری در دوران بارداری بوده است. فرزندان
او و دوم خانوده سالم بودند و مشکلی نداشتند. کودک
سابقه تب و سرفه از ۱۷ ماهگی داشت که پس از آن زمان به
طریق مکرر با تشخیص پرمونی بستری بود. بیمار از
۱۷ روزگی با شیر خشک هیپوآلز تغییر و از ۵ ماهگی برای
درمان شده بود. در ۲۰ ماهگی یک نوبت به علت
جرک‌های مشکوک تونیک، کلونیک بستری و در
بررسی‌های بعدی وضعیت نشان نشد. اولین و بی‌پیت بیمار از
نظر فنوتیپ در این هفتم بود. در معاینه بیمار برجستگی

درمان‌کننده شیمیا کیت–کلونیک بستری و در
بررسی‌های بعدی وضعیت نشان نشد. اولین و بی‌پیت بیمار از
نظر فنوتیپ در این هفتم بود. در معاینه بیمار برجستگی

گزارش یک مورد مکوپیلوسی ساکاریدوز نوع ۶

بحث و نتیجه‌گیری

مکوپیلوسی ساکاریدوز (MPS، گسترش‌های از بیماری‌های ارثی ذخیره‌ای است که در نتیجه کاهش در آنزیمی لیزوزومی تجزیه‌کننده گلیکوزآمین‌لیپازها (GAGs) یافته می‌شود (۶). در این بیماری، GAGs در داخل لیزوزوم این‌اشته می‌شود و ترشح آن‌ها در ادرار قابل مرگ و میر می‌شود. همچنین شدت‌های گوناگون کاستی هیپنیک و فیبریک و در شکل‌های شدید مرگ زودرس نیز بروز می‌کند (۱۲). مکوپیلوسی ساکاریدوز نوع ۶ (MPS VI) با چشمه در زن آریل سولفاتاز ب که بر کروموزوم ۱۴ (Q13.14) قرار دارد، مشخص می‌شود. این چشمه موجب کاهش در تبادل غلیظ آریل سولفاتاز B می‌شود که سلول‌ها ایمن نمی‌شوند. در این مورد، سلول‌های گیاهی نیز نمونه‌برداری نمی‌شوند و سلول‌های کروموزومی می‌باید بررسی شوند.

جدول ۱. آنزیم‌های لیزوزومی نمونه خون‌شکنک‌های

<table>
<thead>
<tr>
<th>محدوده نرمال</th>
<th>نتیجه</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>200–500 pmol/spot 2h</td>
<td>400</td>
</tr>
<tr>
<td>500–1000 pmol/spot 2h</td>
<td>339</td>
</tr>
<tr>
<td>1000–2000 pmol/spot 2h</td>
<td>450</td>
</tr>
<tr>
<td>2000–4000 pmol/spot 2h</td>
<td>85</td>
</tr>
<tr>
<td>4000–10000 pmol/spot 2h</td>
<td>100</td>
</tr>
<tr>
<td>10000–20000 pmol/spot 2h</td>
<td>90</td>
</tr>
<tr>
<td>20000–40000 pmol/spot 2h</td>
<td>10</td>
</tr>
<tr>
<td>40000–100000 pmol/spot 2h</td>
<td>9</td>
</tr>
<tr>
<td>بیشترین</td>
<td>کاهش</td>
</tr>
</tbody>
</table>

ممنوع‌کننده‌های کمر کارا، همان‌نام‌یاری در ناحیه نابود کردن، کانفاز لومپ بر روی MPS و دیلیسیون‌ها. در این بیمار، تشخیص می‌تواند از انتخاب تشخیص افراد مبتلا رخ دهد. نوع یک سندروم هولر است که بیشتر جهت زنی در بازی کردن کروموزوم ۴ و دفع آنزیم آلفا اپیدوپنیدا انجام شده و موجب دفع متابولیت در اتلاف سروش و هیپاران سولفات در ادرار و در سیستم انحلال لیزوزومی می‌شود. در این بیمار، تأثیر بالایی شدت ماند و مانند شدت شدید دهنی، کاهش قرینه، اخلال سولفاتاز‌های سوماتیک، اخلال غلیظ به صورت از کار افتادگی ترانسیسیون‌سیاکوموتور و مرگ در دوران کودکی می‌شود. در این بیمار، چگونگی سیستمی قشری در سری‌های تولید بخصوص در بیمار راه‌اندازی می‌شود. تنها تاکید در تکمیل و راه اندازی وجود داشته. همچنین از نظر سیستم‌های آزمایش‌های از آزمایش‌های این‌ان‌دوپنیدا در بیمار ما نمی‌باشد. نوع بیماری، چنین کمی در بیمار ما دیده نشده است. که به عنوان جهت زنی در بیماری، سندروم هانتر است که به عنوان خاصیت

Proximal pointing cortices به Bhand. همچنین، نشانه Bhand. همچنین، نشانه

و دیس‌پلازی سر فاضل نیز دیده می‌شود (شکل۲-ب). کودک در تئوری و راه رفتار تأثیر داشته و ۱۷ ماهگی راه رفتار از دستورات بیوری می‌گردد در کرومپوترگرافی قن و اسیدآمیت ادرار و اسیدآمهای مانند بود. در آتیو آنزیم‌های لیزوزومی نمونه خون، بر اساس جدول، فعالیت MPS VI می‌باشد. Zer عوام نرمال بود که با MPS VI می‌باشد. Zer حضور نرمال بود که با

به Bhand. که اندام‌ها به شکل و انتخابات مزاحمت‌های ضخیم، کوتاه و Claw hand

Biking
موردی مذکور در بیمار ما وجود نداشته که ردرکننده این تشخیص است. در نوع ۶ که نحوه توانایی ابزارهای گرفته و در اثر جهش زنی در باروزی یک کروموزوم ۶ و نقص آزمایش در نیم می‌آید که هش بیمار گروهی بوده و لیمیتیتهای نقش دارند. این بیمار یک بیمار تنبلی به نظر می‌رسد. از این قبیل در بیماران مطلاعه‌دار نشان دهنده چهار خانواده و در این موارد را می‌تواند روزیامی را از مراحی شبیه این سندروم بوده و در این ناحیه بیماران گروهی می‌شوند. در نوع ۴ و ۵ و نقص آزمایشی مربوط به بیمار در محدوده‌ای بوده و وابسته به بیمار مطلاعه‌دار شوید. نوع نسیمی بیماری به نام بیماری سان تیستین است که چهار زیر مجموعه دارد و به عنوان جهش‌های زنی در باروزی یک کروموزوم ۲۱ و ۱۷ باعث نقص آزمایشی مربوط به بیمار در این ناحیه بوده و عقل‌الباغی‌های دهی و احتمال ارتباط دیده‌شود. این بیمار می‌تواند مرتبط با آزمایش گلوکز آمینه-۶ سولفات‌سولفات‌ها و پتاکانکوزین در آنها وجود دارد. بیماران کوتلاه قد بوده و اختلال استخوانی و کودتار قرین نیز دارند. برجستگی و شنیده‌شده و هیچ نشانه‌ی قوی از آنها دیده می‌شود. (۸۶، ۸۱ و ۸۲) در بیمار مورد مطالعه فاصله حفرات طبیعی بسته و شل قبیلی و هیچ نشانه‌ای آزمایشی مذرک در محدوده‌ای طبیعی قرار داشتند. کوتلاه قد و کودتار قرین ندامت و به سه Sly است که به عنوان جهش‌های زنی در باروزی یک کروموزوم ۷ می‌شود. در این نوع عقب‌ماندگی ذهنی شدید دیده می‌شود (۸۲) که در بیمار این ناحیه و آزمایشی مشابه وجود نداشت. در نوع ۹ بیماری جهش زنی در باروزی یک کروموزوم ۳ و نقص اهلیوترونز منجر به مشکای کام زیری‌خاطه به عمره و برجستگی داخل مفصل بافت‌های نرم می‌شود (۸۲).
گزارش یک مورد مکوسپاسیدیژیک نوع ۶

همانزوم پرونده یک بیمار در بیمارستان امام خمینی ارومیه مطرح می‌شود. بیمار را نشان داد که در مطالعات دیگر وجود نداشت (۶). در مطالعه ما کرومارتاکتیک فنل و اسیدامینه ادار و اسیدامینه‌های خون ثانیه بود. در حالی که در مطالعه مهجول و همکاریان این مورد افزایش یافته بود (۲). در مطالعه همایشه طی و همکاریان در ادار افزایش متابولیته‌ها و در خون مقاکین آنها نرمال گزارش شده است (۵). آنالیز آنزیم‌های آنزیم‌های در نمونه خون خشک شده بیش‌تعداده بوده‌اند. یک‌بار تایید تنش، نکات MPS VI بود: اما این بیمار در مطالعه ممنوعه دیگر و در صورت مثبت بودن، بیش‌تعداده شد مناسب‌اند امکان انجمای بیمار مورد استخاره قرار گیرد. بیمار آن‌زمکر در دسترس نبود و در مورد استخاره به سمت دیگر، سرعت پیشرفت آن، سرعت بیماران جدید آنزیمی و کفته‌ها مراقبت از بیمار، متفاوت است (۱). نویسندگان اعلام میدارند که هیچ‌گونه تضاد منافعی ندارند.

منابع:

16. Vijay S, Wraith JE. Clinical Presentation and Follow-up of Patients with the Attenuated phenotype of
Mucopolysaccharidosis VI, a Case Report

*Kooohmanaee SH.(MD) 1· Taghavi Z.(MD) 1

*Corresponding Address: 17shahrivar hospital, Guilan University of medical sciences, Rasht, Iran

Email: kooohmana@yahoo.com

Received: 25 May/2013  Accepted: 05 Nov/2013

Abstract

Introduction: Mucopolysacharidosis VI (MPS VI) is an autosomal recessive disorder in which because of deficiency of Aryl Sulfatase B, lysosomal storage disease and accumulation of abnormal metabolites in various tissues of the body are resulted. This has not been reported yet in Guilan province and is such a rare disease that can have different clinical manifestations in the range of mild to severe.

Case history: In this study, a case with first compliant of suspicious movements to seizure, with 20 month of age was hospitalized and presented. The patient is a 22-month year old boy with features of frontal bossing, short neck, coarse appearance, and large tongue, Mongolian spot on the back, hemangioma on buttock, dolicocephaly and lumbar kyphosis. In laboratory data evaluation, chromatography of carbohydrate and amino acid in urine and blood were normal but Aryl Sulfatase B enzyme was decreased. In radiographic evaluation, there was multiple bony abnormality reported and in differential diagnosis with types of Mucopolysacharidosis, type VI or Martoteaux-Lamy syndrome was discussed.

Conclusion: As, ontime diagnosis and appropriate treatment could decrease complications of this disease such as mortality rate it seems that after observing symptoms, further investigations are mandatory.

Conflict of interest: non declared

Key words: Arylsulfatase B/ Maroteaux- Lamy Syndrome/ Mucopolysaccharidosis VI

Journal of Guilan University of Medical Sciences, No: 89, Pages: 83-89

Please cite this article as: Kooohmanaee SH, Taghavi z. Mucopolysaccharidosis VI, a Case Report. J of Guilan University of Med Sci 2014; 28(89):83-89. [Text in Persian]