گزارش یک مورد کم خونی فانکونی

دکتر هرام دربندی(1) - دکتر میارا قربانیان(2) - دکتر سیده خواهره جهانپور(3)

نویسنده مسئول: مرکز تحقیقات اختلالات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی کیلان، بیمارستان هفده شهریور، رشت، ایران
darbandi45@gmail.com

تاریخ پذیرش: 21/11/1399

چکیده

مقاله: کم خونی فانکونی سندروم دنیکی از نوع محدود است که باعث تثبیت علت آن جهش در اثر FANCA است. این بیماری مادر در مبارزه با انتحاری‌های کروموزومی و سوماتولک انسان کوتاه قدره ایکتی تی، آنتی‌بازیتی، و استخوان رادیوس، انتحاری‌های سماتیک انرژی و بیماری درمانی است. درک هر این است. در بستری‌های این بیماری با اعتدال خونی، با جریان آن‌ها سیستم هم‌مرزه است که به دلیل اندیابی عروض حساسیتی این بیماری لازم است در هر بیماری آن‌ها ایستاده‌باشد به کم کم خونی فانکونی نیز جایی دارد.

مراجع: در این مقاله به معرفی یک کار خاص دو دسته کنترل برکت تب و زیبایی‌های دهانی، پوستی و پالین بودن می‌خوانی و تیپ مراحل کرده و در تیپیز استخوان، همبازیک شدید استخوان وجود داشت، نتیجه بروز کروموزومی از افزایش میزان کروموزومی را نشان داد. نتایج تحقیق آن‌ها فانکونی واریزی بودند. نتایج به این صورت که کروموزومی را نشان می‌دهد، گزارش که کروموزومی را نشان می‌دهد، گزارش که کروموزومی را نشان می‌دهد.

کلید واژه‌های پاینده: فانکونی سندروم، کم خونی، مراحل کرده

مقدمه

پاویونی شکل‌های با کاهش سلول‌های مغز استخوان منجر به کم خونی آپلاستیک می‌شود. این بیماری دو نوع سرشنای و انکاسی دارد. از موارد سرشنای می‌توان به کم خونی فانکونی و دیس کروموزوم اشاره کرد که محصول از امواج لنگری، خون‌ریزی‌های می‌کند. همچنین، ممکن است به صورت نارسایی مغز استخوان در فرد بزرگسال سالم نیز بروز کند(1).

کم خونی فانکونی یک سندروم انژیولوژیک مغز استخوان که با پاویونی پیش دو می‌شود. ناهنجاری رشد و تکامل منشأ و افزایش احتمال ابتلا به لیوئیا جاذب و سایر بیماری‌ها تهیه می‌گردند(2). بیماران به بستر معمول قد کوتاه و ناهنجاری اشتهای شست، رابه‌کش و استخوان افراد تراشی دارند. همچنین، نخستین ناهنجاری پوستی آن به صورت café-au-lait

یک‌گام‌دان در ویرال فیسبوک (الکم) شیره‌هوای

و بدخیمی‌های پوستی می‌باشد(1)، حداقل 15

1. مرکز تحقیقات اختلالات رشد کودکان دانشگاه علوم پزشکی کیلان، بیمارستان هفده شهریور، رشت، ایران
2. دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران
3. دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران
4. دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران
در سمع قلب نیز سوئول سیستولی شیبده می‌شد. شمارش کامل سلول‌های خونی بیمار، کاهش هر سه رده خونی گلبول‌های قرمز، گلبول‌های سفید و پلاک‌ها با افزایش حجم متوسط گلبول‌های قرمز را نشان داد (جدول 1). سابیر آزمایش‌هایی را طبیعی بودند.

با توجه به شک بایینی کم‌خونی فانکوتی، آزمایش شکست

کروموزومی درخواست شد که نشانده شکست‌های انتهای کروموزومی بود که با کم‌خونی فانکوتی مطابقت داشت (شکل 3). پس از بستری در بیمارستان، افزون‌بر ازیبایی از نظر عملکرد ارگان‌های مختلف علیه مانند کل، بیهوکه، آسیپراسیون و بیوپسی معنی‌دار استخوان انجام شد که نشانگر هیپوپلازی شدید

وی مورد شناخته شده رفلاکس ادراری دوطرفه و کلیه نگی راست بود و سابقه کم‌خونی نیز داشت که بررسی نشده بود.

در معاونت کودک، وزن 16 کیلوگرم، قد 116 سانتی‌متر و دور سر 46 سانتی‌متر داشت (همه زیر صدک پنج‌میل). متل‌ته های پوستی نیز فوهای در تنه (شکل 2) داشت.

rng بریده و پوست تیره نیز پافت شد. همچنین، بیمار اگنست شست هیپوپلاستیکی در دست راست (شکل 1) و له‌های

شکل 1. اگنست شست هیپوپلاستیکی دست چپ بیمار

شکل 2. له‌های نیز فوهای در پشت بیمار

دکتر بهرام دربندی- مارال فرحچند و دکتر سیدنا خواجه جهرمی

مجله دانشگاه علوم پزشکی گیلان/ دوره بیست و سوم/ شماره 92/ دی 1393

70
بیماری: گرارش یک موردکم خونی فانکوئی

مغز استخوان و کاهش همه رده‌های خونساز با جایگزینی پاکت چربی در آن بود. برای درمان بیمار ۲ واحد cell و چهار واحد پلاکت تزریق شد و با هموگلوبین ۱۰ gr/dl، پلاکت ۲۵۰۰۰ و تعداد گلوبلی سفید ۲۲۰۰۰ محسوس شد.

جدول ۱. آزمایش شمارش کل سلول‌های خونی

<table>
<thead>
<tr>
<th>مقدار طبیعی</th>
<th>گلوبل سفید /μl</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>نترپونیل ۲۸</td>
<td>۲۲۴۰۰</td>
</tr>
<tr>
<td>انونسیت ۷۰</td>
<td>۴۰۰۰۰–۴۲۰۰۰</td>
</tr>
<tr>
<td>انترپونیل ۲۰</td>
<td>۲۴۰۰۰</td>
</tr>
</tbody>
</table>

| گلوبل قرمز   |
| ۶/۵ mil/μl |
| هموگلوبین  |
| ۹/۵ g/dl   |
| ههانکوریت  |
| ۲/۵ %      |
| FL          |
| ۱۰/۸۷۷     |
| M.C.V       |
| ۳۴ pg/38    |
| M.C.H       |
| ۱۰/۰۰۰      |
| M.C.H.C     |
| ۳۲/۰۰ %     |
| پلاکت       |
| ۱۵۰۰۰–۱۵۰۰۰ /μl |

<table>
<thead>
<tr>
<th>خنثی</th>
<th>هایپوکرومی</th>
<th>آنتیبوتیز</th>
<th>پروکلونیز</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>خنثی</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

شکل ۳. آزمایش کروموزومی بیمار: XX۴۶ هرمه با شکسته‌های متعادل در کروموزوم‌ها

بحث و نتایج گیری

پانسیتوپنی سرشنو بیماری ارثی است که به صورت کاهش تولید هراسه سه اصلی خونساز در مغز استخوان تعریف می‌شود و با آنیمی، نوترپونی و تروموسیتوپنی نظر می‌یابد. پانسیتوپنی سرشنو علت حدود یک‌سوم موارد نارسایی مغز است.
پیامک می‌مکن ابتدا به نظام منفی‌تیم همراه باشد. بیمار ممکن است اوتوموم فیزیکی روش بی‌همراهی خونی طبیعی داشته باشد و یا برخی دارای ظاهر طبیعی اما منفی‌تیم خونی غیرطبیعی باشد؛ اما تنها در کلاس‌های این بیماران ممکن است

\[
\text{\%23 موارد با صورت اوتوموم فیزیکی همراه با فانکسیاه خونی طبیعی است.} \]

ظاهر خونی بیماری ممکن است از آغاز تولد حدود 68 سالگی بیشتر باشد و تردید

\[
\text{\%75 موارد در سنی 14 سالگی تشخیص داده می‌شود(2).} \]

بیمار امیری شدید در این مطالعه سالگی کم خونی از 2 سالگی داشته‌است که بررسی برش نشده بود اما در 8 سالگی به

\[
\text{صورت بی و زخم‌های دهانی بروز گرد که بررسی بیشتر و} \]

\[
\text{شک به آنی آپلستیک به تشخیص کم خونی فانکسیاه در} \]

\[
\text{وی انجامید.} \]

براساس نوع جهش در چربی از زنده همسایه کم خونی

\[
\text{فانکسیاه، این بیمار به هستن زیرگروه تغییر می‌کند(M شود(A).} \]

\[\text{G F E D C B} \]

\[\text{فانکسیاه، انواع G و C A به ترتیب با شیوع 45\% و 30\% درصد، شایع‌ترین انواع این کم خونی هستند(8). برگرین FANCD1} \]

\[\text{محصول این فانکسیاه، مجموعه پروتئینی است که} \]

\[\text{را با اتصال به موتور پروتئینی فعال می‌کند} \]

\[\text{تا نشیب در DNA سلولی به آسیب و پی‌بی‌پی اتصال متقاطع بین} \]

\[\text{زنجبازی ایفا کنند. این پایین‌تر در برگرینde} \]

\[\text{ATM.BRCA1 است(1).} \]

\[\text{زنجهای این بروز با هم کم یکی هستند. این چهره DNA} \]

\[\text{به خونی استفای از زنجهای سلولی BRCA1 و} \]

\[\text{FANC است(1).} \]

\[\text{ورونتنی گسترده از زنجهای DNA} \]

\[\text{یابسته‌های دوربینی نرمک در محیط خونی FANCD1} \]

\[\text{است(1).} \]

\[\text{نام‌برداری می‌شود. نمونه‌های سلولی فانکسیاه در} \]

\[\text{پیش‌بینی از زنجهای آتومیت این نتیجه‌بندی نمی‌شود که با پژوهش، ترکیب آپلستیک طبیعی و} \]

\[\text{آبستین را در سلول‌های زنجهای فانکسیاه در} \]

\[\text{برداشت رادیکال‌های آتومیت این نتیجه‌بندی نمی‌شود که با پژوهش، ترکیب آپلستیک طبیعی و} \]

\[\text{آبستین را در سلول‌های زنجهای فانکسیاه در} \]

\[\text{برداشت رادیکال‌های آتومیت این نتیجه‌بندی نمی‌شود که با پژوهش، ترکیب آپلستیک طبیعی و} \]

\[\text{آبستین را در سلول‌های زنجهای فانکسیاه در} \]

\[\text{برداشت رادیکال‌های آتومیت این نتیجه‌بندی نمی‌شود که با پژوهش، ترکیب آپلستیک طبیعی و} \]

\[\text{آبستین را در سلول‌های زنجهای فانکسیاه در} \]

\[\text{برداشت رادیکال‌های آتومیت این نتیجه‌بندی نمی‌شود که با پژوهش، ترکیب آپلستیک طبیعی و} \]
کمک کننده باشد زیرا رشد سلول‌های آمیوبیک متغیر است و عمرکرد آن‌ها در فاز متفاوت که برای بررسی استفاده شود، ناتوان است. در سال ۲۰۱۲، ولی و همکاران برای نخستین بار در کشور کره، توانستند برای بیشتری گونه‌های چربی‌شیره در جينه ۱۶ هفتگی که دارای بالایی مبتلا به کم خونی فاکتونی بوده، نشان دهند که نسبت بیشتری گونه‌های چربی‌شیره که بررسی شد کروموزومی گاهی می‌تواند جواب منفی دروغ‌زدنی باشد. برای یافتن این گونه در هر سه رده آزمایشی خونی درون مبتلا به کم خونی، تحقیقات مشابهی در تحقیقات Mitomycin C به کم خونی فاکتونی را برای بیماری استفاده از Mitomycin C و Diepoxylbutane (DEB) می‌گردد. به دلیل نمایش تجربی شدید کم خونی فاکتونی مشکلی برای شناسایی جهش‌های من_Type این بیماری، آزمون زیکتیر برای تشخیص کم خونی فاکتونی به‌طور معمول استفاده نمی‌شود. اما با یک درمان داشت که روش بررسی کروموزومی سونات هستند (۱۴). همچنین، برای تشخیص بیماری در دوره چندی، تست شکست کروموزومی مورد تجویز به خوری جدول ۲: مقایسه نظارتی بیماری در مطالعات مختلف با مطالعه حاضر

<table>
<thead>
<tr>
<th>مطالعه</th>
<th>نتیجه‌گیری‌های بررسی</th>
<th>علایم آزمایشگاهی</th>
<th>نتایج بافت‌یافته‌های درمانی</th>
<th>داده‌های سنجش بیماری</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن</td>
<td>-</td>
<td>در راه‌اندازی فرمومینی</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن</td>
<td>-</td>
<td>در درمان B12 و دی‌پروفینی</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن ۱۳</td>
<td>-</td>
<td>در انتقال بیماری</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن ۷</td>
<td>-</td>
<td>در انتقال بیماری</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن ۱۷</td>
<td>-</td>
<td>در فرمومینی و دی‌پروفینی</td>
<td>-</td>
</tr>
<tr>
<td>SCC</td>
<td>یک سلول‌سنجش در دامن ۱۳</td>
<td>-</td>
<td>در انتقال بیماری</td>
<td>-</td>
</tr>
</tbody>
</table>

متلابه کم خونی فاکتونی، بدون پیشنهاد پیوند مغز استخوان را بیماران مبتلا به کم خونی فاکتونی مسنده بیماری ابتلا به انواع بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده از کارائیم بردار سرم‌پرور و رشد مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله، به دلیل درمان آندروژن آمیوآنتی‌بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده از کارائیم بردار سرم‌پرور و رشد مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله، به دلیل درمان آندروژن آمیوآنتی‌بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده از کارائیم بردار سرم‌پرور و رشد مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله، به دلیل درمان آندروژن آمیوآنتی‌بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده از کارائیم بردار سرم‌پرور و رشد مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله، به دلیل درمان آندروژن آمیوآنتی‌بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده از کارائیم بردار سرم‌پرور و رشد مغز استخوان در یک بیمار ۱۲ ساله، به دلیل درمان آندروژن آمیوآنتی‌بی‌دغی‌های حساسی کارائیم می‌آیند. در مزارع و آگروبهزین استفاده
FACTORES VITALES PARA LA PREVENCION DE LA ANEMIA EPOXIDE Y SUS EVIDENCIAS: LA NUEVA ERA DE LAS CIENCIAS DE LA NUTRICIÓN


Fanconi Anemia, a Case Report

'Darbandi B (MD)1 - Farahmand M (MD Stu)2 - KhagehJahromi S (MD)3

Corresponding Address: Pediatric Growth Disorder Research center, 17th shahrivar Hospital, Guilan University of Medical Sciences, Rasht, Iran
Email: darbandi45@gmail.com

Received: 29 Jan/2014 Accepted: 12 Jul/2014

Abstract

Introduction: Fanconi anemia is an autosomal recessive genetic syndrome which is most commonly caused by FANCA gene mutation. This rare disease is associated with a variety of chromosomal and somatic abnormalities including short stature, skin spots, deformity of the thumb and radius, genitourinary tract anomalies and many other disorders. Also the disease is associated with severe blood disorder in the form of aplastic anemia. Because of the importance of hematologic complications of the disease, fanconi anemia should also be considered in patients with aplastic anemia.

Case report: In this report, we have introduced an 8 -year old girl who was referred to us with the complaints of fever and mouth ulcers, pancytopenia and low growth measures. There was severe hypoplasia in her bone marrow biopsy. Chromosome studies also showed increased chromosomal fragility. So Fanconi anemia was the most likely diagnosis. The patient is currently a candidate for stem cell transplantation but periodically requires infusion of packed red blood cells and platelets.

Conclusion: Fanconi anemia can be considered as one of the causes of growth retardation and pancytopenia, even though not satisfying some of its clinical criteria.

Conflict of interest: non declared

Key words: Pancytopenia/ Fanconi anemia

Journal of Guilan University of Medical Sciences, No: 92, Pages: 69- 75

Please cite this article as: Darbandi B, Farahmand M, KhagehJahromi S. Fanconi Anemia, a Case Report. J of Guilan University of Med Sci 2014; 28; 92):69- 75. [Text in Persian]

1. Pediatric Growth Disorder Research center, 17th Shahrivar Hospital, Guilan University of Medical Sciences, Rasht, Iran
2. Student Research Committee, Guilan University of Medical sciences, Rasht, Iran
3. Qazvin university of Medical Sciences, Qazvin, Iran