

گزارش یک مورد اسپاسم شیرخوارگی در زمینه توبروس اسکروزیس

(۱) دکتر علیرضا ناطقیان - (۲) دکتر حمید واجاری

خلاصه:

توبروس اسکروزیس یک بیماری جلدی عصبی نادر با شیوع یک درسی هزار جمعیت است. این بیماری ارثی است که با تظاهرات جلدی مختلف، درگیری سیستم عصبی مرکزی و هماتوم های مختلف بدن همراه است. در این مقاله یک مورد اسپاسم شیرخوارگی که در ۵ سال گذشته اولین مورد در بیمارستان اطفال ۱۷ شهریور رشت است معرفی می گردد. از خصوصیات جالب این بیمار عدم سابقه ازدواج فامیلی و بروز کلسیفیکاسیون در اسکن CT مغزی در بیمار ۵ ماهه است.

کلیدواژه ها: اسپاسم - دوران کودکی / توبروس اسکروزیس / توبروس اسکروزیس - تشخیص

مقدمه:

توبروس اسکروزیس یک بیماری ارثی (باوراثت اتوزوم غالب) است که مشتمل بر تظاهرات جلدی مختلف، درگیری سیستم عصبی مرکزی و هماتوم های اعضای مختلف بدن مشخص می شود. البته حدود ۷۰٪ از موارد ناشی از موتاسیون جدید است. معرفی این بیمار از آن جهت حائز اهمیت است که توبروس اسکروزیس به عنوان یک بیماری جلدی عصبی نادر (با شیوع $\frac{1}{30000}$ جمعیت) مطرح است که در ۵ سال گذشته در بیمارستان ۱۷ شهریور رشت که بیمارستان ارجاعی استان گیلان می باشد، تاکنون مورد مشابهی گزارش نگردیده است. ضمناً شروع بیماری با اسپاسم های شیرخوارگی، عدم سابقه ازدواج فامیلی و بروز کلسیفیکاسیون در CT اسکن مغزی بیمار در سن ۵ ماهگی، همگی جزو خصوصیات جالب مورد مذکور می باشد زیرا بروز کلسیفیکاسیون در CT اسکن این بیمار از ۵ ماهگی نادر است.

۱ - معرفی بیمار:

الف) سیر بالینی:

بیمار شیر خوار پسر ۵ ماهه اهل و ساکن صومعه سرا بود که به دلیل حرکات خم شدن منظم سر و گردن و اندامها به طرف جلو و ثابت شدن چشم ها ظرف ۲ هفته گذشته، به بیمارستان ۱۷ شهریور رشت ارجاع گردیده بود. هر حمله تشنجی حدود ۳۰ ثانیه طول کشیده و در هر روز تا ۳۰ حمله داشته است. در فواصل این حملات هوشیاری بیمار کامل بوده است.

بیمار فرزند دوم خانواده بوده که با زایمان طبیعی دنیا آمده و در دوره قبل از تولد مشکل پزشکی خاصی نداشته است. نمره آپگار بیمار طبیعی بوده است. معیارهای تکاملی وی تا زمان مراجعه طبیعی بوده است. فرزند اول خانواده نیز کاملاً سالم و والدین نسبت فامیلی باهم نداشتند.

در معاینه فیزیکی شیرخوار، وزن و قد و دور سر طبیعی و هشیاری کامل و حال عمومی خوب بود. نتیجه معاینات

۱ - استادیار گروه کودکان - دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی گیلان - بیمارستان هفده شهریور - رشت

۲ - دستیار کودکان دانشگاه علوم پزشکی گیلان

نتایج بررسی الکتروانسفالوگرافی بیمار در مرحله اول نشان دهنده امواج سوزنی متعدد و آهسته به صورت تکرار شونده و الگوی هیپس آریتمی بود (شکل ۱).

در بررسی CT اسکن مغزی کلسیفیکاسیون اطراف بطنی وجود داشت (شکل ۲)، ناهنجاری یا مشکل غیر طبیعی دیگری مشاهده نشد. با توجه به نوع تشنج، وجود ضایعات پوستی، کلسیفیکاسیون اطراف بطن و EEG به عمل آمد. برای بیمار توپروس اسکروزیس مطرح گردید که از نظر بررسی ارگانهای مختلف مشاهده چشم و معاینه فوندوسکپی، اکوکاردیوگرافی از نظر سارکوم و سونوگرافی کلیه از نظر آنژیومیولیوم یا ضایعه کیستیک انجام گرفت که نتایج آن طبیعی بود.

عصبی و عمومی و علایم حیاتی وی طبیعی بود اماروی تنه و ساق پای چپ و راست لکه های برگه شکل هیپو پیگمانته (ابعاد ۱×۱ و ۲×۲ سانتی متر) وجود داشت.

ب) یافته های آزمایشگاهی و پاراکلینیک:

مقادیر کلسیم، سدیم، پتاسیم، قند خون و شمارش گلبولی و همچنین آزمونهای عملکرد کلیه، کبد و آنالیز ادرار طبیعی بود. نتایج بررسی آنتی بادیهای مربوط به عفونتهای مادرزادی که جزو عوامل زمینه ساز اسپاسم شیرخوارگی می باشند، از نظر توکسو پلاسموز، سرخچه، ویروس سیتومگال و هرپس در سرم مادر و شیرخوار منفی بود که بدین ترتیب عفونتهای داخلی رحمی یا حوالی زایمانی برای بیمار مطرح نگردید.



شکل ۱- الکتروانسفالوگرافی بیمار

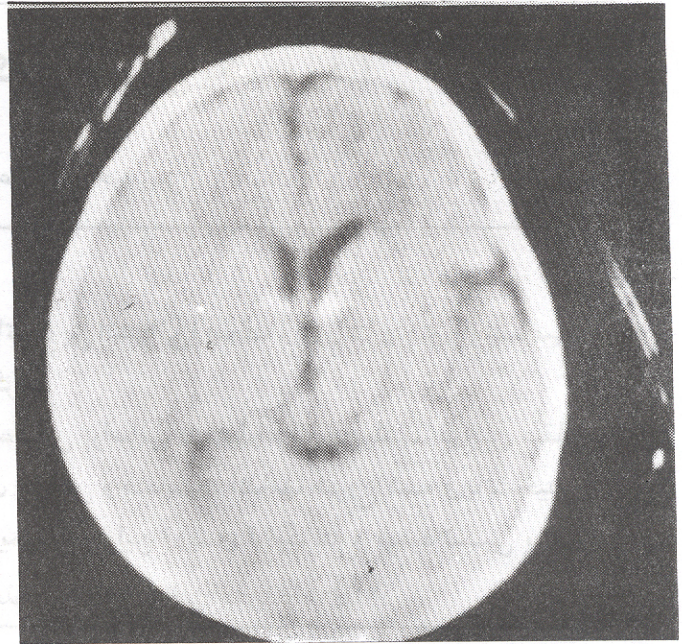
سوم بتدریج دوز دارو کاهش داده شد و ظرف یک هفته دارو قطع گردید. EEG بعد از درمان بهبودی قابل ملاحظه ای نشان داد. بیمار ظرف مدت سه ماه از پیگیری بعدی تشنج نداشت.

جهت کنترل تشنج بیمار روزانه ۲۰ واحد عضلانی ACTH تجویز گردید که دفعات تشنج از روز چهارم درمان کاهش یافته و در هفته اول کاملاً قطع گردید. پس از ۲ هفته درمان، از هفته

ناهنجاریهای مغزی، بیماریهای متابولیک و توبروس اسکروزیس (تقسیم می شود. بررسی عامل زمینه ساز اسپاسم شیرخوارگی برای هر مورد جدید الزامی است که بیمار مذکور نتایج بررسی هامنجر به توبروس اسکروزیس شد. این بیماری وراثت اتوزوم غالب دارد که البته نیمی از موارد به دنبال جهش های تک گیر (اسپورادیک) رخ می دهد که بیمار مذکور نیز باید حاصل یک جهش تک گیر بوده باشد.

در این بیماری درگیری ارگانهای متعدد دیده می شود که در هر بیمار مبتلا به توبروس اسکروزیس باید پیگیری کافی از نظر موارد زیر صورت پذیرد: ضایعات پوستی (آدنوم سیاسه، لکه های Shagreen)، ضایعات عصبی (انسداد مسیر مایع مغزی نخاعی و هیدروسفالی، تشنج هایی به انواع مختلف، تبدیل شدن یک Tuber به آستروسیتوم مخچه)، ضایعات چشمی (ضایعات توت مانند در سرعصب بینائی و فاکومادرناحیه دیسک)، قلبی (رابدیوم قلبی در ۵۰ درصد بیماران به صورت منفرد یا متعدد)، کلیوی (هماتوم، حالت پلی کیستیک یا آنژیومیولیپوم).

نتیجه اینکه در کودکان ۳-۴ ماهه ای که با حملات اسپاسم شیرخوارگی مراجعه می کنند باید به فکر TS بود و باید بررسی ضایعات هیپو پیگمانته جلدی (Ashleaf) که در ۹۰ درصد آنها وجود دارد بخصوص با استفاده از لامپ wood انجام گیرد. تشخیص دادن TS بعنوان عامل زمینه ساز، پایه ای برای پیش بینی پیش آگهی و پیگیری همه جانبه بیمار فراهم می آورد.



شکل ۲ - CT اسکن بیمار

۳ - بحث و نتیجه گیری:

اسپاسم شیرخوارگی به صورت انقباضات کوتاه مدت گردن و اندام (به صورت فلکسور، اکستانسور یا مخلوط) بین ۸-۴ هفتگی آغاز می شود. بیمار مذکور دچار نوع فلکسور این نوع تشنج بوده است. تشنج های این بیماران در هر زمان از روز بخصوص هنگام خواب آلودگی ایجاد می شود. در EEG الگوی هیپر آریتمی (به صورت امواج چندکانونی سوزنی و آهسته بی نظم با ولتاژ بالا) مشاهده می گردد. از نظر بررسی زمینه ای، اسپاسم های شیرخوارگی به دو گروه Cryptogenic (با CT) اسکن طبیعی وبدون زمینه خاص با پیش آگهی بهتر) و نوع نشانه دار (Symptomatic) در اثر عوامل زمینه سازی همچون هیپوکسی بد تولد، عفونتهای داخل رحمی،

REFERENCES:

- 1- Bernstein j, Robbins TO. Renal involment in tuberous sclerosis. Ann Ny Acad Sci 1991;615:36.
- 2- Jozwiak S, et al. cardiac tumors in tuberous sclerosis. Eur Jou ped 1994;153:155.
- 3- Lie jT. pulmonary and vascular involvement in Tuberous Sclerosis. Ann NY Acad Sci 1991;615:36.
- 4- MC murdo SK. CT & MRI of intracranial tuberous sclerosis. Am Jur Neurocardiology 1987;8:77.

A Case-Report of Infantile Spasm as a Presenting Feature of Tuberos Sclerosis .

Nateghian .A ,MD

Vajary .H ,MD

ABSTRACT:

Tuberous Sclerosis(T.S) is an inherited disease (with autosomal dominant trait). It is characterised by different skin manifestations ,involvement of central nervous system and hamartomas in different organs of the body .Of Course ,about 10% of cases are due to new mutations .Presentation of this patient,a 4-month -old male infant with recurrent convulsions cflexor type infantile spasm and hypopigmented skin lesions,is important because T.S. is considered as a rare skin nervous disease (prevalence rate of 1 per 30/000 population).In the past 5 years , until now ,a similar case has not been reported in Hefdah-Shahr river Hospital of Rasht which is a referal Hospital in Guilan Province.Mean while,the onset of disease with infantile spasms ,lack of any history of familial marriages and also early appearance of calcification in brain C.T. Scan of the patient at the age of 5 months are all as noteworthy features in the above -mentioned case ,since incidence of calcification in CT Scan of these patients is rare before the age of 5 months.

Keywords: *Infantile-Spasms /Tuberous Sclerosis /TuberousSclerosis-Diagnosis*