

معرفی یک مورد آتاکسیا تلانژکتازی ارثی

(۱) دکتر سید مرتضی برهانی

حس بیمار مختل و فلج عصب صورتی از نوع مرکزی ونیز ضایعه ای شبیه پسوریازیس وجود داشت لذا با توجه به شرح حال بیمار و وجود آن در برادر وی اولین تشخیص آتاکسیا تلانژکتازی بود که به بررسی های معمولی آزمایشگاهی بسنده شد و اضافه می نماید که IgA بیمار پائین و سایر آزمایشات معمولی طبیعی گزارش شده است (۸ و ۳ و ۴).

بحث:

آتاکسیا تلانژکتازی یا AT بیماری ارثی اتوزومال مغلوب (۸ و ۷ و ۴) ضایعه اصلی نقص در مکانیسم ترمیم DNA بوده که نمایانگر شکست کروموزومی است. اصولاً آتاکسیا مخچه ای اولین علامت عصبی کودک بوده که به تدریج پیشرفت می نماید. با وجود این که در ابتداء اختلال هوشی در کار نیست. ولی بعد از سن ۱۰ سالگی سیر قهقرائی پیدامی کند (۸ و ۴). از یافته های بالینی مهم این بیماری عفونت های مکرر ریوی و سینوسی است. کمبود IGE, IGA در بررسی سرمی این بیماران جلب توجه می کند و اختلالات غدد درون ریز با نقص متغیر سلولهای T و B جلب توجه می نماید. تلانژکتازی جلدی و چشمی که به درجات بیشتری در اسکلا و با شدت کمتری در کناره بینی و حفره رکبی یافت می شود از نشانه های واضح بیماری است (۵ و ۸) بعلت تغییرات پوست صورت، چهره بیمار شبیه ماسک می گردد. به این یافته های بالینی ریزش بزاق اضافه شده و ضعف عضلانی حرکات چشم و

مقدمه: آتاکسیا تلانژکتازی ارثی بیماری نسبتاً نادری است که بشکل اتوزومال مغلوب منتقل می گردد (۸ و ۴ و ۳) از تظاهرات بالینی آن آتاکسیا تلانژکتازی چشمی یا جلدی، بیماری مزمن سینوسی و ریوی، اختلالات غدد درون ریز رامی توان نام برد (۸ و ۴ و ۳ و ۱). از یافته های آزمایشگاهی نقص متغیر سلولهای T, B و کمبود IGA, IGE را می توان نام برد (۸ و ۴).

معرفی بیمار:

ف م ۶ ساله اهل گیلان بعلت تب، استفراغ، سرفه، بی حالی و سابقه عفونت تکرار شونده ریوی در بیمارستان ۱۷ شهریور رشت بستری شد. این بیماری حاصل زایمان طبیعی بوده و واکسیناسیون بطور کامل انجام شده بود. بیمار بعلت تب، تاکی پنه و با توجه به رال در ریه تحت درمان با آنتی بیوتیک وسیع الطیف قرار گرفت. با توجه به این که عفونت ریه در این کودک تکرار شونده بود و وجود آن در برادر دیگر همین بیمار مجدداً بیمار تحت معاینه قرار گرفت که نکات زیر جلب توجه می کرد.

- ۱- تلانژکتازی واضح در چشمها و وجود آن در برادر بیمار
- ۲- ضعف رفلکس های تری بطور قرینه در اندام تحتانی و ضمناً بیمار به هنگام حرکت تعادل نداشته و پاهار از هم باز و تلوتلو می خورد.
- ۳- عدم هماهنگی بین حرکت چشمها و انحراف بیمار به سمت چپ و حرکت زیک زاکی بیمار جلب توجه می کرد

آنها بدخیمی‌ها، عفونت‌ها و اختلالات پیش رونده عصبی

است.

خلاصه:

آتاکیا تلانژکتازی AT بیماری ارثی ناتوان، علیل کننده بود که به شکل اتوزومال مغلوب (۶ و ۴) منتقل می‌گردد از تظاهرات شایع آن آتاکیا، ضایعات جلدی تلانژکتازی در چشم‌ها، عفونت‌های مکرر ریوی است. بروز بدخیمی مخصوصاً "لوسمی" در این بیماران مزید بر علت شده (۸) و به همراه اختلالات پیش رونده عصبی بیمار را از پای درمی‌آورد.

REFERENCES:

- 1-Pediatric infectious diseases, 3rd ed., lippincott company, p 250-1989.
- 2-Practical Pediatric (1990). 2nd ed. edited by m.j robinson, Churchill Livingstone p. 161-364
- 3- Pediatrics, Ziai, M., 4th ed., Little Brown company, 1990 p. 232, 282, 357
- 4- Nelson Text book of pediatrics. Behrman fourteenth Ed, W.B Saunders company 1992, P. 1513-555-556
- 5- Bedside Pediatrics, Ziai, M.; Little Brown and company. 1983 P. 93-94
- 6- Mosby dictionary, 3rd Edition. c.v mosby company. 1990 P. 105
- 7- Ellen, Pediatric Medicine International Ed 1989 P 743 -765-998
- 8- Comprehensive Text book of oncology, Williams & Wilkins company, 1991 P. 1675.

کاهش رفلکس عصبی بیمار رانج می‌دهد.

از دیگر تظاهرات پوستی، هیپو وهیپر پیگماتاسیون پوست، درماتیت اتوپیک، آتروفی جلدی شبیه اسکلرا و یا اگزومای نامولار رامی توان نام برده عفونت راجعه سینوسی ریوی در اکثریت کودکان به برونشکتازی ختم می‌گردد (۸ و ۳ و ۱). کاهش رشد جسمی از دیگر یافته‌های این بیماری است. اغلب این بیماران صفات ثانوی جنسی پیدانمی‌کنند (۸) و ۷۰٪-۵۰٪ موارد کمبود IgE و IgA در بررسی‌های آزمایشگاهی بدست می‌آید. خطر بروز بدخیمی در این بیماران بالا بوده و لوسمی در این‌ها شایع است. علت مرگ