

# گزارش یک مورد دیسپلازی فیروز همراه با یافته‌های غیر معمول شامل کلیه نعل اسبی، شلی مفاصل و نهان‌خاگی

دکتر محمدرضا نجفی<sup>۱</sup>، دکتر کیوان بصیری

## معرفی بیمار

بیمار جوانی ۲۰ ساله است که بعلت کاهش تدریجی قدرت بینائی و شنوایی بستری شد. وی از ۶ سال قبل تدریجاً دچار کاهش پیشرونده دید چشم چپ و سپس چشم راست شده بود. دو سال بعد بتدریج وزوز گوش و بعداً کاهش شنوایی ابتدا در گوش چپ و سپس در گوش راست می‌شود. بطوریکه هم اکنون از سمعک استفاده می‌کند.

در سابقه نکته‌ای بجز در رفتگی مادرزادی هیپ وجود نداشت، بهره هوشی بیمار طبیعی بود در معاینه چشم‌ها پروپتوزیس دو طرفه بویژه در چشم راست و نیز هیپرتلوریسم مشاهده می‌گردید (شکل ۱).

ژنیکوماستی درجه ۳ دو طرفه داشت شلی در مفاصل انگشتان دیده شد. تست کشویی (drawer) در هر دو پا مثبت بود در معاینه ژنیتال رشد مو در ناحیه عانه طبیعی ولی ماکروپنیس داشت. همچنین نهان بیضگی (Cryptorchidism) دو طرفه وجود داشت. در معاینه عصبی، کاهش دید هر دو چشم در حد درک نور و آتروفی اپتیک هر دو سمت مشاهده شد، همچنین کاهش شنوایی دو طرفه بارز بود.

در بررسی‌های بعمل آمده، در عکس ساده جمجمه افزایش ضخامت ناحیه Diploe و نیز یک منطقه هیپودنس در ناحیه فرونتال راست مشاهده گردید. سی‌تی‌اسکن و MRI کرانیال افزایش ضخامت ژنرالیزه استخوان جمجمه به همراه اثر فشاری بر روی کانال اپتیک را نشان داد (شکل ۲) در سونوگرافی ناحیه اینگوینال هر دو بیضه در کانالهای مغبنی راست و چپ قرار داشت در سی‌تی‌اسکن شکم، کلیه نعل اسبی دیده شد.

در بررسی میدان بینائی اسکوتوم مرکزی گزارش شد در آزمایش PTA بیمار کاهش شنوایی هدایتی (Conductive Hearing loss) و حس عصبی (Sensorineural) داشت. در بررسی‌های آزمایشگاهی نکته‌ای بجز افزایش مختصر الکالن فسفاتاز یافت نشد. با توجه به علائم فوق و یافته‌های رادیولوژیک تشخیص دیسپلازی فیروز از نوع پلی‌استوتیک همراه با آنومالی‌های متعدد مطرح گردید. بر اساس مشاوره‌های بعمل آمده بیمار کاندید مناسبی برای دکومپرسیون کانال اپتیک یا استخوان پتروس جهت بهبود علائم چشمی و شنوایی نبود و تنها تحت عمل جراحی ارکیوپکسی (Orchiopexy) قرار گرفت.

## بحث

فونرکلینگهاوزن، آلبرایت و مکسکون، مواردی از بیماری را برای اولین بار

معرفی کردند و در سال ۱۹۲۸ لیختن‌اشتاین برای اولین بار واژه دیسپلازی فیروز را بکار برد (۲و۱).

این بیماری شامل سه نوع است:

الف- فرم مونواستوتیک

ب- فرم پلی‌استوتیک

ج- سندروم آلبرایت

انواع مونواستوتیک چهار برابر شایعتر از موارد پلی‌استوتیک است. انواع پلی‌استوتیک آلکالین فسفاتاز بالا دارند، که در بیمار ما نیز مختصری بالا بود انواع مونواستوتیک هرگز به نوع پلی‌استوتیک تبدیل نمی‌گردند. بیماران لکه‌های شیر قهوه‌ای دارند در 20-33% بیماران درگیری صورت یا جمجمه دیده می‌شود (۲) و (۳) درگیری کرانیوفاسیال در 10-30% انواع مونواستوتیک و 50-100% انواع پلی‌استوتیک دیده می‌شود. شایعترین استخوانهای مبتلا در ناحیه جمجمه، استخوانهای فرونتال و اسفنوئید هستند. شایعترین عارضه نورولوژیک دیسپلازی فیروز ناحیه جمجمه کاهش شنوایی و کاهش دید می‌باشد (۳) و (۴) که علت مراجعه بیمار ما نیز بود. علائم چشمی شامل پروپتوزیس، کاهش دید، محدودیت میدان بینائی، ای‌ای فوراً، دوبینی، ادم‌پایی و آتروفی اپتیک است (۵) که بجز ای‌ای فوراً و دوبینی همه آنها در بیمار ما مشاهده شد.

کاهش شنوایی در دیسپلازی فیروز اغلب بعلت اختلال هدایتی (Conductive Hearing Loss) در اثر تنگی کانال گوش خارجی است ولی گاهی (7%) کاهش شنوایی حسی عصبی (Sensorineural H.I.) نیز بعلت درگیری مجرای گوش داخلی دیده می‌شود (۱) علت کری در این بیمار بیشتر نوع مختلط (Mixed) بود. دژنراسانس بدخیمی در ۵٪ بیماران دیده می‌شود که این رقم در سندرم آلبرایت به ۴٪ می‌رسد.

از لحاظ یافته‌های رادیولوژیک، ضایعه ممکن است رادیولوسنت یا اسکلوئوتیک باشد. نواحی فیروز و تشکیل کیست بصورت رادیولوسنت و نواحی تشکیل استخوان جدید بصورت افزایش دانسیته دیده می‌شوند. در جمجمه محل اصلی دیسپلازی فیروز در Diploe است. در بیمار ما افزایش ضخامت Diploe و منطقه رادیولوسنت در فرونتال راست مشاهده گردید همچنین ضخامت جمجمه و فشار کانال اپتیک در CT اسکن و MRI مشخص شد.

۱- گروه بیماریهای داخلی اعصاب، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی استان اصفهان، اصفهان

می‌توان بر اساس علائم بالینی و یافته‌های رادیولوژیک تشخیص بیماری را داد. برای بیمار ما بر اساس یافته‌های بالینی و رادیولوژی کاملاً تیبیک تشخیص دیسپلازی فیبروز، مطرح گردید.

از لحاظ درمان بطور کلی درمان اصلی این بیماران درمانهای جراحی است درمانهای غیر جراحی موفقیت‌آمیز نبوده است. رادیوتراپی بعلت افزایش خطر بدخیمی توصیه نمی‌شود. کورتیزون در بهبود دردهای استخوانی تا حدودی مؤثر است ولی اثر آن ثابت نشده است. استات آلومینیوم برای رسوب فسفات در روده و کم کردن خطر هیپرفسفاتمی در این بیماران بکار رفته است درمانهای هورمونی نیز مؤثر نیست.

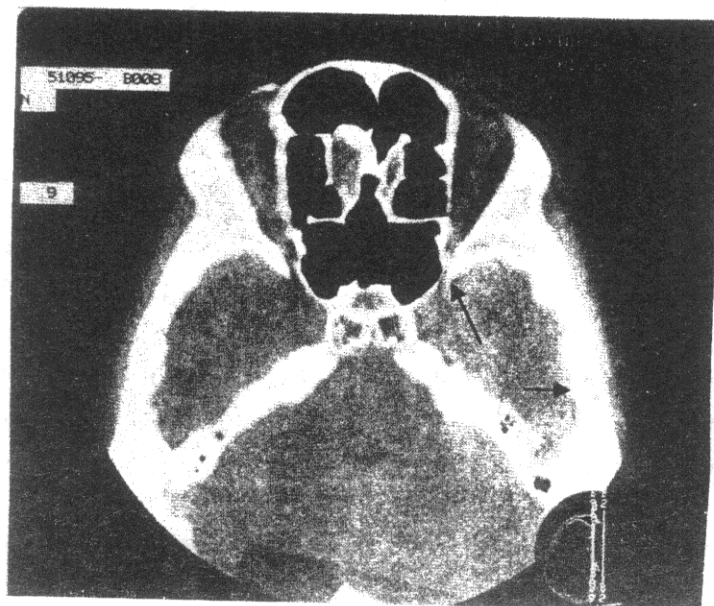
از لحاظ تشخیص بیماری بر اساس علائم بالینی، یافته‌های رادیولوژی می‌باشد. بطور کلی یافته‌های رادیولوژی و پاتولوژی به تنهایی برای تشخیص کافی نمی‌باشد و کلید تشخیص، بررسی شکل کلینیکی بیماری است (۲). در ۴۶ مورد فیبروز دیسپلازی کرانیوفاسیال که توسط تالبوت بررسی شدند یافته‌های رادیولوژیک دقیقاً با تغییرات آسیب‌شناسی مطابقت داشتند (۶). بنابراین می‌توان نتیجه گرفت که تشخیص فیبروز دیسپلازی بر اساس علائم بالینی است و یافته‌های رادیولوژیک و پاتولوژیک صرفاً بعنوان تأیید تشخیص بکار می‌روند. همچنین بعلت تطابق کامل یافته‌های رادیولوژیک و پاتولوژیک، در مواردی که بیمار نیاز به جراحی نداشته باشد

## مراجع

- 1- Morrissey DD, Talbot JM, schleuning Aj. Fibrous dysplasia of the temporal bone. *Laryngoscope* 1997; 107(10):1336-40.
- 2- Edgerton MT, Persing JA, Jane JA, The surgical Treatment of fibrous dysplasia. *Ana surg* 1985; 202(4):459-79.
- 3- Katz BJ, Nerad JA. Ophthalmic Manifestations of fibrous dysplasia. *Ophthalmology* 1998; 105(12):2207-15.
- 4- Sassia JF, Rosenberg RN. Neurologic complications of fibrous dysplasia of the skull. *Arch Neurol* 1968;18:363-6.
- 5- Bland LI, Marchese MJ, MC Donaldju. Acute monocular blindness secondary to fibrous dysplasia of the skull. *Ana ophthalmol* 1992; 24(7):263-6.
- 6- Talbot IC, Keith DA, Lord IJ. fibrous dysplasin of the craniofacial bones. *J Laryngol* 1974; 88:426-443.



شکل ۱: پروپتوزیس دوطرفه به ویژه چشم راست



شکل ۲: افزایش ضخامت ژنرالیزه استخوان جمجمه همراه با اثر فشاری بر روی کاتال اپتیک.