

## مقاله تصویری (Photo Essay)

**دکتر محمدمهدی صدوقی:** استادیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

**دکتر پرویز ملکی‌فر:** دستیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

**دبیر مسوول:** دکتر مسعود سهیلیان (e-mail: masoud\_soheilian@yahoo.com)

تهران- پاسداران- بوستان نهم- خیابان پایدارفرد (خیابان امیر ابراهیمی)- پلاک ۲۳- مرکز تحقیقات چشم

### بیمار مبتلا به سندرم آلپورت همراه با لنتیکونوس قدامی دوطرفه

به ترتیب ۲۰/۱۶۰ و ۲۰/۲۰۰ و با اصلاح به ترتیب ۲۰/۴۰ و ۲۰/۵۰ بود. رفرکشن در چشم راست  $10^{\circ} \times 4/50 - 1/75$  و در چشم چپ  $180^{\circ} \times 4/50 - 600$  بود. در معاینه با اسلیت‌لمپ، بیمار به صورت دوطرفه دچار لنتیکونوس قدامی همراه با کدورت خفیف در قسمت قطب قدامی عدسی (anterior polar cataract) بود (تصویر ۱). فشار چشم و فوندوسکوپی نرمال بودند (تصویر ۱). برای بیمار ارباسکن و بیومیکروسکوپی اولتراسوند انجام شد (تصویر ۲). در ارباسکن، بیمار به صورت دوطرفه آستیگماتیسم موافق قاعده (with the rule) داشت.

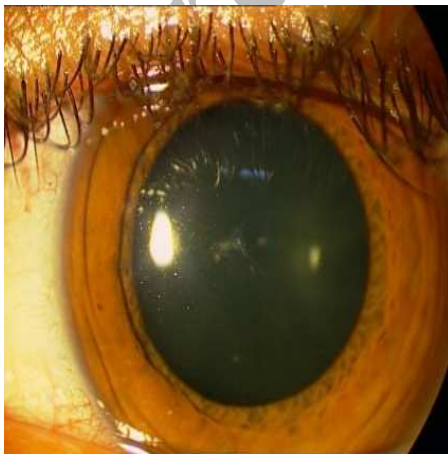
برای بیمار برنامه فیکومولسیفیکیشن و کارگذاری لنز داخل چشمی در هر دو چشم گذاشته شد که در چشم چپ انجام شد. بعد از عمل، دید چشم چپ، با اصلاح ۲۰/۲۰ و رفرکشن آن  $180^{\circ} \times 2/00 - 1/75 +$  بود.

#### مقدمه

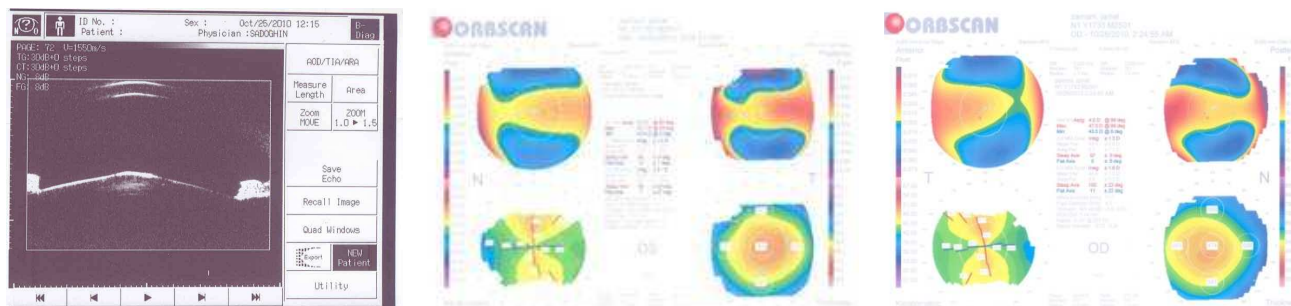
سندرم آلپورت یک بیماری سیستمیک است که با درگیری چشمی همراه می‌باشد<sup>۱</sup>. این مقاله به معرفی یک بیمار مبتلا به سندرم آلپورت می‌پردازد. نکته قابل توجه، وجود آستیگماتیسم قرنیهای دوطرفه در این بیمار است که جزو همراهی‌های این سندرم نمی‌باشد<sup>۲</sup>.

#### معرفی بیمار

مرد ۲۰ ساله‌ای با کاهش دید دوطرفه از چند سال قبل مراجعه نمود. در تاریخچه پزشکی، سابقه پیوند کلیه به علت نارسایی کلیوی را ذکر می‌کرد. کاهش شنوایی نیز داشت و در حال مصرف داروهای زیر بود: ساندمون ۱۰۰ میلی‌گرم روزانه، سل‌سپت ۴ قرص ۵۰۰ میلی‌گرمی روزانه و پردنیزولون ۱۲/۵ میلی‌گرم روزانه. حدت بینایی در چشم راست و چپ، بدون اصلاح



تصویر ۱- عدسی بیمار در چشم چپ: لنتیکونوس قدامی و کدورت خفیف در قطب قدامی عدسی دیده می‌شود.



تصویر ۲- تصاویر مربوط به بیومیکروسکوپی اولتراسوند (UBM) چشم چپ و ارباسکن چشم چپ و راست بیمار: در UBM برآمدگی در ناحیه مرکز عدسی، لنتیکونوس قدامی و کدورت عدسی در قسمت قدامی- مرکزی دیده می‌شود. در ارباسکن هر دو چشم، آستیگماتیسم موافق قاعده دیده می‌شود.

سندرم آلپورت گزارش شده‌اند. بروز این یافته‌ها در کودکی نادر است و با افزایش سن افزایش می‌یابد. بیماری چشمی اغلب عدسی را درگیر می‌کند و با شیوع کم‌تر شبکیه و قرنیه را نیز درگیر می‌کند. شایع‌ترین تغییرات، لنتیکونوس قدامی و رگه‌های شبکیه‌ای اطراف ماکولا هستند.

یکی از اختلالات چشمی بیماران مبتلا به سندرم آلپورت، ناهنجاری‌های کپسول قدامی است؛ به طوری که ضخامت کپسول قدامی در این بیماران کاهش می‌یابد و تعداد زیادی از هم‌گسیختگی موضعی در قسمت داخلی کپسول عدسی وجود دارد. هم‌چنین کپسول قدامی به صورت واضحی شکننده است که موجب ایجاد لنتیکونوس پیش‌رونده و آب‌مروراید قطب قدامی می‌شود.<sup>۴</sup>

### بحث

سندرم آلپورت یک بیماری پیش‌رونده کلیه (نفريت پیش‌رونده) همراه با درگیری کولنار (کری حسی-عصبی) و چشمی است. بیش‌تر موارد (۸۵ درصد) الگوی وابسته به X (X-LAS) دارند که به علت جهش در کلاژن نوع ۴ (زنجیره آلفا-۵) ایجاد می‌شود.<sup>۱-۳</sup> بقیه موارد (۱۵ درصد) سندرم آلپورت، الگوی اتوزومی مغلوب دارند و در موارد نادر، الگوی اتوزومی غالب را نشان می‌دهند.<sup>۲</sup>

در یک مطالعه که بر روی ۳۲ بیمار مبتلا به سندرم آلپورت انجام شد؛ ۳ درصد دیستروفی پلی‌مورف قرنیه، ۲۸ درصد لنتیکونوس قدامی، ۳ درصد کدورت عدسی همراه با لنتیکونوس قدامی و ۳۷ درصد رگه‌های (fleck) شبکیه‌ای را نشان دادند.<sup>۲</sup> به طور کلی یافته‌های چشمی در ۸۲-۹ درصد بیماران مبتلا به

### منابع

1. Crockett DK, Pont-kingdon G, Gedge F, Sumner K, Seamons R, Lyon E. The Alport syndrome COL4A5 variant database. *Hum Mutat* 2010;31:E1652-1657.
2. Hentati N, Sellami D, Makni K, Kharrat M, Hachicha J, Hammadi J, et al. Ocular finding in Alport syndrome. *J Frophthalmol* 2008;31:597-604.
3. Marocchi E, Ulina V, Bruttini M, Artuso R, Silengo MC, Zerial M, et al. Autosomal dominant Alport syndrome molecular analysis of the COL 4A4 gene and clinical outcome. *Nephrol Dial Transplant* 2009;24:1464-1471.
4. Choi J, Na K, Bae S, Roh G. Ant lens capsule abnormalities in Alport syndrome. *Korean J ophthalmol* 2005;19:84-89.