

معرفی یک مورد سندرم گزرودرما پیگمنتوزوم با درگیری وسیع بینی

*دکتر سهراب ربیعی^۱، دکتر علی ابراهیمی چرمهینی^۲

^۱استادیار گوش، گلو و بینی، ^۲استادیار پوست - دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

خلاصه

مقدمه: گزرودرما پیگمنتوزوم (XP) گروهی از اختلال نادر توارثی اتوزومال مغلوب است که در آن حساسیت شدید پوستی به اشعه ماوراء بنفش و بروز مکرر سرطان های پوستی وجود دارد. تشخیص بیماری XP کلینیکی و بر اساس شرح حال حساسیت شدید پوستی به نور خورشید و سرطان پوست است. بیمار باید از نور خورشید پرهیز کرده و از پوست خود محافظت نماید.

معرفی بیمار: بیمار مورد معرفی پسر ۱۶ ساله ای است که با کارسینوم بازال سل پیشرفته بینی مراجعه نموده بود و تحت عمل جراحی توتال رینکتومی و ترمیم با فلاپ پیشانی UP and Down قرار گرفت.

واژه های کلیدی: گزرودرما پیگمنتوزوم، درگیری بینی، تومور پوستی، فلاپ پیشانی

مقدمه

سندرم گزرودرما پیگمنتوزوم^۱ یا به طور اختصار XP شامل گروهی از بیماری نادر ژنتیکی با وراثت مغلوب (AR)^۲ هستند که با حساسیت شدید پوستی به اشعه UV نور خورشید و پیگمانتاسیون غیرطبیعی پوست و درصد بالای سرطان های پوستی همراه هستند که این حالت در پوست در معرض نور بیشتر رخ می دهد. تغییرات پوستی یافته های اصلی تشخیصی هستند. تشخیص به موقع ضایعات پوستی و درمان آنها لازم و ضروری است ولی در موارد شدید، بیماران در نهایت با عوارض بیماری از دنیا می روند ولی کمک به وضعیت عمومی بیماران و رفع مشکلات بیمار برای بهبود کیفیت زندگی بسیار ضروری و عقلانی است بیمار حاضر، به دلیل ماهیت بیماری از اقدامات درمانی محروم شده لذا با بیماری پیشرفته مراجعه نموده بود.

گزارش مورد

بیمار پسر ۱۶ ساله ای است که با شکایت توده بینی توسط همکار محترم پوست ارجاع داده شده بود. بیمار مورد شناخته شده XP بود و به دلیل ماهیت بیماری و با این توجه که مشکلات بیمار عود می کند، درمان ضایعه بینی انجام نشده بود. در بدو ورود ضایعه ای بسیار بزرگ، اولسراتیو و نکروتیک و وسیع بینی وجود داشت که در اطراف کراست فراوان و تغییرات اریتماتو داشت و به طور واضح کارسینوماهای بازال متعدد نیز در اطراف صورت وجود داشت. قسمت های متحرک بینی و غضروف های آن به طور کامل درگیر شده بودند و درگیری در طرف راست صورت بیشتر بود تصویر شماره (۱). بیوپسی از ضایعه بینی و ضایعات گونه و لب تحتانی و لترال صورت BCC و SCC را قطعی کرده بود.

^۳آدرس مؤلف مسؤول: کرمانشاه - بیمارستان امام خمینی - بخش گوش، گلو و بینی

Email: Srabiei@kums.ac.ir

تلفن تماس: ۰۹۱۸۱۳۱۳۷۹۸

تاریخ تأیید: ۸۶/۶/۲

تاریخ وصول: ۸۵/۱۲/۱۱

^۱- Xeroderma pigmentosum

^۲-Autosomal Recessive

بود. برش های اولیه داده شده، به صورت Subgaleal فلاپ پیشانی وسیع با پایه عروقی لترال بلند شد. فلاپ روی دفکت آورده شده سپس با به داخل دادن لبه ها (Invert) نمودن و مدیالیزه نمودن لبه هاب فلاپ، اقدام به ایجاد لبه های آلائی بینی و کلوملای مصنوعی نمودیم و کل مجموعه را در سه لایه و در بستر نقص، بخیه زده شد تصویر شماره (۳).

نقص پیشانی توسط گرافت Split پوست ران پوشانده شده و سوراخ های بینی ایجاد شده تامپون شد. در نهایت پانسمان فشاری روی گرافت پیشانی و پانسمان معمول روی فلاپ بینی گذاشته شد. مراقبت های معمول انجام و پس از اطمینان از عدم وجود عفونت، بیمار پس از ۲ روز مرخص گردید.



تصویر ۳- فلاپ کامل پیشانی با پایه لترالی برداشته و به محل دفکت آورده شد. محلی که با گاز پوشانده شده، دفکت پیشانی است که با گرافت پوست ران پوشانده شد.

بافت پیشانی که جهت بازسازی بینی استفاده شده بود، به خوبی ارتباط خونی با عروق لترال صورت برقرار کرده بود و هیچ گونه نکروزی رخ نداد تصویر شماره (۴).

حاشیه قسمت برداشته شده نیز بر اساس پاتولوژی، عاری از درگیری بود و فقط قسمت های حدود مدیال کانتوس مشکوک گزارش شده بود که مجدداً در عمل دوم رزکشن کنسرواتو انجام شد. جهت اصلاح تفاوت سطح ابروها از ترمیم ساده Z-plasty استفاده شد که براحتی دفورمیتی را اصلاح نمود.



تصویر ۱- نمای ظاهری بیمار مبتلا به سندرم XP، همراه با درگیری وسیع بینی با BCC و نیز تومورهای متعدد دیگر در لب، گونه و چانه

با توجه به وسعت ضایعه بینی، پلان جراحی برداشت کامل ضایعه همراه با مارژین یک سانت تعیین شد که باعث ایجاد دفکت وسیعی در صورت شد. ضایعه بینی به طور کامل برداشته شد. تومور بسیار شکننده ولی خونریزی متوسط بود. درگیری بافت نرم و غضروف های بینی کامل بود، لذا تمامی بافت نرم بینی شامل غضروف های فوقانی جانبی و آلائی بینی به همراه کلوملای بینی برداشته شد تصویر شماره (۲).



تصویر ۲- نمای حین جراحی Total Rhinectomy با مارژین مناسب. درگیری غضروف های تحتانی جانبی بینی نیز وجود داشت که دو طرفه برداشته شدند

حاشیه جانبی عمل جراحی تا قسمت های طبیعی ادامه داده شد، به طوری که به چربی گونه رسیده و سپس گسترش فوقانی تومور در مدیال کانتوس راست کامل برداشته شد. درگیری داخل اربیت با ضایعه تومورال نداشت.

جهت اصلاح نقص وسیع ایجاد شده، از فلاپ کامل پیشانی استفاده شده که نوع فلاپ Up and Down Forehead Flap

تخریب DNA شده و DNA ترمیم نمی شود و لذا تجمع DNA تخریب شده در سلول باعث مرگ سلول می شود. اساس تشخیص بیماری بالینی است. علائم پوستی بارز آن که مقدم بر یافته های نورولوژیک است، راه تشخیص بیماری است. هیپرپیگمانتاسیون و فرکل^۲ به طور شایع دیده می شود. این بیماری دارای ۷ نوع مختلف است که از گروه A تا G تقسیم می شوند.

تیپ A و B که به نسبت نادرتر هستند، دارای علائم نورولوژیک به طور شایع هستند (آتاکسی و دمانس و تشنج) ولی تیپ C و D که شایع تر می باشند، علائم نورولوژیک در آن ها نادرتر است. مراقبت های پزشکی بیماران شامل درمان ضایعات پوستی توسط متخصص پوست و بررسی مشکلات چشمی و در صورت بروز مشکلات نورولوژیک درمان عارضه نورولوژیک است. بایستی بیمار از نور خورشید محافظت شود. حداقل SPF بیماران بایستی ۵۰ باشد. دارو فقط جنبه کاهش موربیدیتی را دارد. از لحاظ پروگنوز، XP یک بیمار پیش رونده است و متوسط سن انتظار ۳۰ سال است. مسئله اصلی این است که آیا به خاطر ماهیت پیش رونده بیماری مجاز هستیم بیمار را از درمان محروم کنیم؟ یا با انجام درمان به موقع می توان طول عمر بیشتر و مفیدتر و راحت تر برای بیمار به وجود آورد؛ بدیهی است بر اساس اخلاق پزشکی، موظف هستیم تمامی بیماران این گروه را با دقت و پیگیری درمان نمود تا به بهبود کیفیت زندگی آنان کمک شود و به صرف وجود بیماری ژنتیکی لاعلاج نایستی بیمار را از درمان های لازم محروم کنیم. اهمیت مورد گزارش به همین موضوع بر می گردد و نیز وسعت عمل جراحی و تکنیک آن که بیمار را بی نیاز از اعمال متعدد ترمیم می کند، قابل توجه است. حتی با استفاده از پیوندهای بافتی مثل غضروف و استخوان دنده می توان موارد مشکل تر را نیز به خوبی ترمیم نمود.



تصویر ۴- نمای ظاهری ۶ ماه پس از عمل، بینی ایجاد شده نمای قابل قبول داشت و گرافت پیشانی بدون عارضه بهبود یافت. تنفس بیمار مشکلی نداشت و در مراحل بعدی جهت بیمار Z پلاستی برای اصلاح عدم هم سطحی ابروها و برداشت سایر ضایعات صورت انجام شد.

بحث و نتیجه گیری

بیماری XP یک بیماری ژنتیکی با توارث مغلوب (AR) است که در آن حساسیت پوست به نور خورشید و پیگمانتاسیون پوستی غیر طبیعی و کانسره های پوستی به طور شایع وجود دارد. شیوع سندرم XP، ۱/۲۵۰۰۰۰۰ است. ارجح بودن جنسی و سنی ندارد و در هر نژادی شایع است. متوسط سن شروع علائم برای بیماران ۲ سالگی است و فقط ۵٪ بیماران پس از ۱۴ سال علامتدار می شوند. متوسط سن بروز کانسر پوستی در این ها ۸ سالگی است ولی در افراد نرمال ۵۸ سالگی است. انسیدانس ملانوم بدخیم در زیر ۲۰ سالگی، ۲۰۰۰ برابر افراد عادی است. کانسره های پوستی این افراد متعدد است. کراتیت و تومورهای پوستی چشم و کونژنشاء اصلی مشکلات چشمی این افراد است. بیماری XP یک بیماری مولتی سیستم است (درگیری پوست، چشم و CNS).

مشکلات نورولوژیک نیز جزء طیف بیماری هستند که در این مورد شایعترین درگیری به صورت عقب افتادگی ذهنی در ۸۰٪، آتاکسی (۳۰٪) و میکروسفالی (۲۴٪) می باشد. کراتیت و مشکلات چشمی نیز شایع است. نقص زمینه ای، اختلال در ترمیم DNA است. علت نکروز بافت هایی که با نور خورشید برخورد ندارند به دلیل این است که رادیکال آزاد بافتی باعث

²- Solar Lentigines

References

- 1- Cleaver JE. Defective repair replication of DNA in XP. Nature 1968; 218(142):652-6.
- 2- Kraemer KH, Lee MM. Coetaneous, Ocular and Neurologic abnormality in 830 published cases of XP. Arch dermatol 1987; 123 (2): 241-50.
- 3- Robbins JH. Xeroderma pigmentosum an inherited disease with sun sensitivity, multiple coetaneous neoplasm and abnormal DNA repair. Ann intern Med. 1974; 80 (2): 221-48.

Abstract

A case of Xeroderma pigmentosum with extensive nasal involvement

Rabiei S. MD, Ebrahimi A. MD

I ntroduction: Xeroderma pigmentosum is a group of rare autosomal recessive inherited disorders that have extreme skin sensitivity to UV and frequency of skin cancers. Pathophysiology of XP is defect in repair of DNA. XP is a clinical diagnosis that is based on history of sun hypersensitivity and skin neoplasma. Patient must avoid the sun to protect their skin.

Case report: The case was a 16 years old male with advanced BCC over the nose that managed by total rhinectomy and repaired by up and down forehead flap.

Keywords: Xeroderma pigmentosum, Skin cancer, Forehead flap