

یافته های پرتونگاری مغز در آتاکسی تلانژکتازی

چکیده:

مقدمه: آتاکسی تلانژکتازی^(۱)، یک بیماری ارثی می باشد که به روش اتوزوم مغلوب منتقل می شود. علائم این بیماری بصورت تلانژکتازیهای پوستی و ملتحمه، آتاکسی مخچه ای و کمبودهای ایمنی می باشد. شیوع بالائی از تومورهای بدخیم وجود دارد که اکثراً "بصورت لنفوم می باشد. آتروفی مخچه بارزترین آنومالی بوده که در پرتونگاری از سیستم اعصاب مشاهده می شود. خونریزی مغزی نیز بندرت ایجاد می شود. بیماری که معرفی می گردد یک پسر ۷ ساله بوده که بعلت عفونتهای مکرر ریوی بستری گردید. در معاینه، راه رفتن بیمار، آتاکسیک بود و رفلکسهای تری عمقی در اندامهای تحتانی کاهش داشت. در ملتحمه بیمار، تلانژکتازی وجود داشت و تکلم وی نامفهوم و گنگ بود. در پرتونگاری از مغز به روش رزونانس مگنتیک^(۲) (MRI) آتروفی مخچه و تغییرات هیپرانتنسیتیه^(۳) در ماده سفید مغز مشاهده گردید که در نواحی پس سری بارزتر بوده و مطرح کننده لکودیستروفی^(۴) بود. این تغییرات در ماده سفید مغز، در بیماری آتاکسی تلانژکتازی قبلاً گزارش نشده است.

واژگان کلیدی: آتاکسی، تلانژکتازی، کمبود ایمنی، لکودیستروفی

دکتر فرهاد محولاتی

استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

-
- 1- Ataxia Telangiectasia
 - 2-magnetic resonance
 - 3-hyperintensity
 - 4-leukodystrophy

مقدمه:

آتاکسی تلانژکتازی برای اولین بار توسط Henner و Syllaba در ۱۹۲۶ و سپس در ۱۹۴۱ توسط Louis-Bar شرح داده شد. توصیف دقیق تر بیماری و نامگذاری آن توسط Boder و Sedgwick در ۱۹۵۸ انجام شد. این بیماری یک سندرم نادر بوده که در تمام دنیا مشاهده می شود. پنج علامت اصلی برای بیماری در نظر گرفته می شود: آتاکسی، تلانژکتازیهای پوستی و چشمی، کمبودهای ایمنی، استعداد به بدخیمی ها و افزایش حساسیت به رادیاسیون یونیزه. علامت اصلی کلینیکی که در تمام بیماران مشاهده می شود، آتاکسی مخچه ای پیشرونده می باشد. آتاکسی که اکثراً تنه ای می باشد، معمولاً اولین علامت بالینی می باشد که حدود ۲ سالگی تظاهر می کند. آپراکسی^(۲) چشمی، آبریزش از دهان و تکلم نامفهوم از علائم دیگر می باشد. این علائم باعث شده که کودک به اشتباه فلج مغزی و یا عقب مانده ذهنی تشخیص داده شود، در حالی که اکثر بیماران، ضریب هوشی نرمال دارند [۱]. از لحاظ حرکتی، اغلب مجموعه ای از علائم آتاکسی، دیستونی^(۳) و کره^(۴) مشاهده می شود. نورویاتی اکسونال^(۵) محیطی شایع بوده و بصورت کاهش رفلکس های وتری عمقی دیده می شود [۲].

کمبود سیستم ایمنی شایع بوده و بیماران شدیداً به رادیاسیون حساس می باشند. آنومالیهای سیستم ایمنی متغیر می باشد و شامل کاهش ایمونوگلوبولینها^(۶) و گلبول های سفید می باشد. در نتیجه اختلالات سیستم ایمنی یا هورمونی، رشد بیماران تاخیر داشته و با افزایش سن، سیستم ایمنی ضعیف تر شده و شیوع عفونت ها بیشتر می شود [۳].

از نظر بررسی های آزمایشگاهی، در بیشتر از ۹۰ درصد بیماران مقدار آلفا فیتوپروتئین^(۷) سرمی بیشتر از ۱۰ ng/dl می باشد [۴]. کاهش IgA، E، G و افزایش Igm مشاهده می شود و در ده درصد موارد اولیگو منوکلونال گاما پاتی^(۸) وجود دارد. شکستگی کروموزومی^(۹) در این بیماران شایع بوده و ترانس لوکیشن^(۱۰) کروموزوم های ۱۴ و ۷ در ۱۵-۵۵ درصد از سلول های محیطی مشاهده می شود.

یافته اصلی در MRI، آتروفی شدید مخچه می باشد. تلانژکتازی ها بطور شایع پیامتر^(۱۱) و ماده ی سفید مغز را درگیر می کند که اکثراً در مخچه می باشد [۵]. آتروفی و دژنراسانس^(۱۲) پیشرونده ی مخچه با درگیری ورمیس^(۱۴) و نیمکره های مخچه مشاهده می شود. آنومالی های عروق ریوی ممکن است سبب ایجاد آمبولی^(۱۵) و انفارکتوس مغزی شود. خونریزی داخل جمجمه می تواند به علت پارگی تلانژکتازی های مغزی ایجاد شود [۶]. یافته های دیگر در MRI مغز عبارتند از: بزرگی بطن چهارم، بزرگی سیسترن های مغزی و حفره ی خلفی [۷].

گزارش بیمار:

بیمار پسر ۷ ساله ای می باشد که به علت سرفه های مزمن از دو ماه قبل در تاریخ اردیبهشت ۱۳۸۴ در بیمارستان کودکان مفید بستری گردید. نامبرده فرزند دوم از والدین غیر منسوب می باشد که به روش سزارین متولد شده است. دوره ی نوزادی وی طبیعی بوده و تکامل حرکتی وی تا یک سالگی طبیعی بوده است. تکلم وی با تاخیر بوده و در حال حاضر نیز تکلم وی نا مفهوم می باشد. سابقه ی عفونتهای مکرر ریوی و ۳ نوبت بستری در بیمارستان وجود دارد. راه رفتن بیمار از ۴ سالگی^(۱۷) به تدریج مختل شده و از ۶ ماه قبل علائم چشمی وی ایجاد شده است. در معاینه وزن و قد وی زیر ۵ پرستایل^(۱۸) بود. در ملتحمه ی بولبار^(۱۸) تلانژکتازی مشهود بود.

-
- 1-Ionizing radiation
 - 2-Apraxia
 - 3-Dystonia
 - 4-Chorea
 - 5-Axonal neuropathy
 - 6-Immunoglobulins

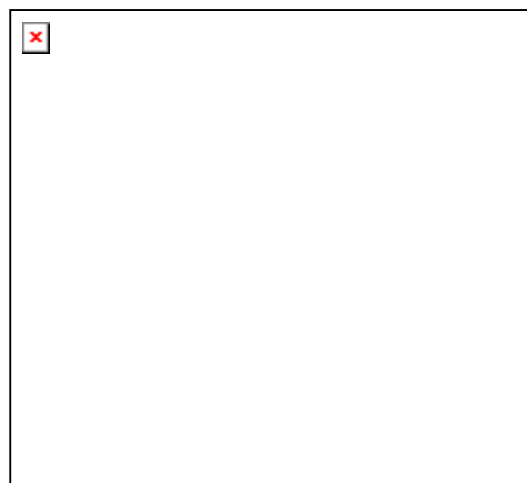
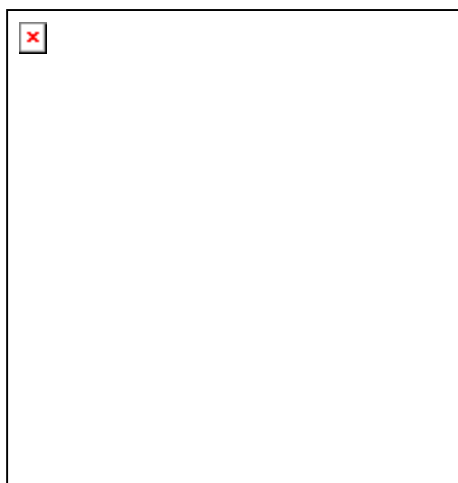
- 7- α -fetoprotein
- 8-Oligo-monoclonal gammopathy
- 9-Chromosomal breakage
- 10-Translocation
- 11-Pia matter
- 12-Degeneration
- 13-Vermis
- 14-Emboli
- 15-Infarction
- 16-Cisterns
- 17-Percentile
- 18-Bulbar

در سمع ریه ها، رال در هر دو ریه و بخصوص قاعده ی ریه ها شنیده می شد. ۳ لکه ی هیپوپیگمانته به ابعاد دو در سه روی شکم مشاهده می شد. کاهش رفلکس های وتری عمقی در اندام های تحتانی وجود داشت. در بررسی های پاراکلینیک، بیوشیمی و الکترولیت های خون طبیعی بود.

آسپیراسیون^(۱) مایع پلور نشاندهنده: گلوکز= ۱۲۸ mg/dl ، پروتئین= ۳۰۰۰ mg/dl ، گلبول قرمز= ۷۰۰۰، گلبولهای سفید= ۱۰۰ با ۴۶ در صد PMN و ۵۴ در صد MN بود و از نظر سلولهای بدخیم منفی بود. پونکسیون^(۲) مایع مغزی نخاعی طبیعی و کشت آن منفی بود. دید مستقیم و کشت خلط از نظر باسیل سل منفی بود. آلفا فیتوپروتئین سرمی بالا بوده و در ایمونوالکتروفورز^(۳)، کاهش Ig E,A,G و افزایش Ig M وجود داشت. در رادیوگرافی قفسه ی سینه، افوزیون پلور^(۴) سمت چپ و لنف نودهای پاراتراکئال^(۵) سمت چپ وجود داشت. در الکتروانسفالوگرافی^(۶) امواج تیز و آهسته جنرالیزه با ولتاژ متوسط مشاهده شد.

CT اسکن ریه با ماده حاجب، طبیعی بود. CT اسکن مغز، آتروفی مخچه دیده می شد. در MRI مغز، تغییرات هیپراینتنس در ماده سفید در نواحی پس سری و شاخهای قدامی بطنهای جانبی همراه آتروفی مخچه مشاهده گردید.

در بررسی و مرور کتب و مقالات، تغییرات ماده سفید در بیماری آتاکسی تلانژکتازی گزارش نشده است بلکه یافته عمده، آتروفی مخچه می باشد. در بیمار گزارش شده، یافته بارز در MRI بصورت تغییرات لکودیستروفی بوده، لذا در تشخیص افتراقی های لکودیستروفی، بایستی آتاکسی تلانژکتازی را منظور داشت (شکل A).



شکل A : MRI بیمار

-
- 1-Aspiration
 - 2-Punction
 - 3-Immunoelectrophoresis
 - 4-Pleural effusion
 - 5-Paratracheal lymph nodes
 - 6-Electro-encephalography

منابع:

- 1- Gatti RA, Boder E, Vinters HV, et al. Ataxia Telangiectasia: an interdisciplinary approach to pathogenesis. *Medicine* 1991;70(No2): 99-117
- 2- Spacey SD, Gatti RA, Bebb G. The molecular basis and clinical management of ataxia Telangiectasia. *Can. J. Neurol. Sci.* 2000;27:184-191
- 3- Cabana MD, Crawford TO, Winkelstein JA, et al. Consequence of the delayed diagnosis of ataxia telangiectasia. *Pediatrics* 1998;102(1):98-100
- 4- Johnson PJ, Poon TCW, Hjelm NM, et al. Structures of disease-specific serum alpha-fetoprotein isoforms.. *British Journal of Cancer* 2000; 83, 1330-7.
- 5- Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO. *Caffey's pediatric diagnostic imaging*. 10th.ed. Mosby;2004.527p.
- 6- Kirks DR, Griscom NT, *Practical pediatric imaging diagnostic radiology of infants and children*. 3th.ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1998.181p.
- 7- Atlas SW, *Magnetic resonance imaging of the brain and spine*. 2th.ed. Philadelphia: Lippincott Williams&Wilkins;1996.797p.