

مورد نگاری

گزارش یک مورد سندرم هیپر ایمونوگلوبولین E

تاریخ دریافت: ۸۶/۱۲/۱۲ - تاریخ پذیرش: ۸۷/۴/۱۰

خلاصه

مقدمه

سندرم هیپر IgE که همچنین سندرم Job's نامیده می شود یک نقص ایمنی بسیار نادر می باشد. تظاهرات بیماری به صورت آبه های مکرر استافیلوکوکی در پوست، ریه و دیگر احشاء همراه با درماتیت خارش دار از مراحل اولیه عمر وجود دارد. افزایش قابل توجه سطح سرمی IgE همراه با طبیعی بودن بقیه ایمونوگلوبولین ها همراه با اتوزینوفیلی در این بیماران وجود دارد.

معرفی بیمار

در این گزارش دختر ۱۲ ماهه با شکایت درماتیت خارش دار پوستی و عفونت های مکرر ریوی و پوستی معرفی می شود. در شرح حال وی سابقه عفونت محل بند ناف و همچنین چندین بار ابتلاء به اسهال خونی ذکر می شود. در معاینه شیرخوار رنگ پریدگی و سوء تغذیه خفیف و چهره خشن مشاهده شد. در معاینه پوست پاپول های اریتماتو در تمام سطح پوست مشهود است در آزمایشات به عمل آمده $IgE > 600 IU/ml$ و بقیه ایمونوگلوبولین ها و سطح کمپلمان طبیعی داشته با توجه به این، سندرم هیپر IgE برای وی مطرح می باشد.

نتیجه گیری

با توجه به همراهی درماتیت خارش دار و عفونت های مکرر پوست، ریه و دیستروفی ناخن و همچنین افزایش قابل توجه IgE و اتوزینوفیلی باید نقص ایمنی از نوع سندرم هیپر IgE مطرح شود.

کلمات کلیدی: سندرم هیپر IgE، درماتیت

۱ فاطمه بهمنش *

۲ رضا فرید حسینی

۱- استادیار ایمونولوژی و آلرژی کودکان

دانشگاه علوم پزشکی مشهد

۲- استادیار ایمونولوژی و آلرژی، دانشگاه علوم

پزشکی مشهد

* مشهد - خیابان طاهری، بیمارستان فوق

تخصصی کودکان دکتر شیخ، نویسنده رابط

تلفن: ۵ - ۷۲۶۹۰۲۱ - ۰۵۱۱ - ۹۸+

email: behmaneshf@mums.ac.ir

مقدمه

سندرم هیپر IgE که همچنین سندرم Job's نامیده می شود یک نقص ایمنی بسیار نادر با میزان بروز کمتر از یک نفر در یک میلیون می باشد (۱). اکثریت موارد بیماری به صورت تک گیر است اما مواردی از شکل اتوزومال غالب و اشکال اتوزوم مغلوب گزارش شده است (۲، ۳). تظاهرات بیماری بصورت آبه های مکرر استافیلوکوکی در پوست، ریه و دیگر احشاء با شروع از دوران شیرخوارگی است. همچنین در بیشتر بیماران درماتیت خارش دار از مراحل اولیه عمر وجود دارد. از دیگر تظاهرات چهره خشن و اختلالات اسکلتی می باشد. افزایش قابل توجه سطح سرمی IgE همراه با طبیعی بودن IgG, IgM, IgA در این بیماران وجود دارد و همچنین ائوزینوفیلی در خون محیطی دیده می شود.

گزارش بیمار

بیمار شیرخوار دختر ۱۲ ماهه که با شکایت درماتیت خارش دار پوستی و عفونتهای مکرر (پوست - ریه) مراجعه نموده است. تظاهرات پوستی به صورت پاپوله های اریتماتو خارش دار (شکل ۱) از ۱ ماهگی به صورت منتشر در تمام بدن بوده است که چندین بار دچار عفونتهای چرکی پوستی شده است که به درمان آنتی بیوتیک پاسخ نسبی داده و بعد از قطع آن مجدداً ایجاد می شده است. سابقه عفونت محل بند ناف و سابقه دو بار بستری به علت پنومونی در طی ۲ و ۵ ماهگی ذکر می شود. همچنین به اسهال خونی چندین بار مبتلا شده است و همچنین شرح حالی از افتادن ناخن ها را ذکر می کند.



شکل ۱- ضایعات پوستی خارش دار

کودک ترم، ماحصل زایمان طبیعی با وزن سه کیلوگرم می باشد. بند ناف وی در ۸ روزگی افتاده است. واکنش های کامل و بدون عارضه داشته است. تنها فرزند خانواده می باشد و پدر و مادر منسوب نزدیک هستند (دختر خاله، پسر خاله) و سابقه این چنین بیماری در شرح حال خانوادگی وی ذکر نمی شود.

در معاینه، شیرخوار رنگ پریده با وزن کنونی ۶/۶ کیلوگرم، مختصر چهره خشن (شکل ۲)، علائم حیاتی پایدار و در معاینه لوزه ها دیده شد، همچنین بدون ارگانومگالی و لنفادنوپاتی می باشد. اسکارب ث ژ مشهود است. در معاینه پوست پاپوله های اریتماتو وجود دارد. معاینه دیگر سیستمها طبیعی است.



شکل ۲- چهره نیمه خشن بیمار و ضایعات پوستی

در آزمایشات به عمل آمده: شمارش کل گلبول سفید 4900 cu/mm^3 با شمارش افتراقی نوتروفیل ۱۵٪، لنفوسیت ۶۷٪ و ائوزینوفیل ۱۸٪، غلظت هموگلوبین $8/6 \text{ gr/dl}$ و شمارش پلاکت طبیعی می باشد. پروفیل ایمونوگلوبولین $\text{IgG} = 2200 \text{ mg/dl}$ و $\text{IgM} = 50 \text{ mg/dl}$ و $\text{IgA} = 345 \text{ mg/dl}$ و سطح کمپلمان $\text{C}_3 = 123 \text{ mg/dl}$ و $\text{C}_4 = 31 \text{ mg/dl}$ و $\text{CH}_5\text{O} = 105 \text{ U/ml}$ می باشد.

آسپیراسیون مغز استخوان: افزایش سلولاریتی مغز استخوان و افزایش فعالیت سری گرانولوسیت و همچنین فعالیت و رده اریتروبلاستیک و مگاکارپوست و سری لنفوبلاسموسیت طبیعی است.

باشد. درگیری پوستی این بیماران به صورت درماتیت اتوپیک در هفته های اول عمر اتفاق می افتد و بیوپسی پوستی انفیلتراسیون ائوزینوفیلیک گزارش می شود. راش این بیماران خارش دار است و از نظر توزیع پوستی آتپیکال است. عفونت پوستی در این بیماران شایع است و از شیرخوارگی شروع می شود که عفونتهای پوستی به صورت فرونکل، آبه مکرر و سلولیت است که آبه سرد گاهی در این بیماران دیده می شود و برای Hyper IgE پاتاگنومونیک است، ولی در تشخیص لازم و اساسی نیست. کشت آبه معمولاً استافیلوکوک طلائی گزارش می شود. بیمار فوق الذکر از بدو تولد مبتلا به راشهای خارش دار که مکرر دچار عفونت استافیلوکوکی می شده است، می باشد. درگیری ریوی معمولاً به صورت شدید و عود کننده در این بیماران وجود دارد که استافیلوکوک طلائی یکی از ارگانسیم های شایع در این بیماران است و گاهی توسط ایجاد پنوموتاسل عارضه دار می شود. عوارض در طول زمان به صورت برونشکتاری، فیستولهای برونکوپلورال می باشد جهت تشخیص سندرم هیپر IgE پنومونی استافیلوکوکی همراه با پنوموتاسل لازم است ولی همیشه جزء تظاهرات تیپیک بیماری نیست بیمار مورد نظر ۲ بار مبتلا به پنومونی منجر به بستری شده است.

از دیگر تظاهرات بیماری ناخنها به دلیل عفونت کاندیدا آلیکنس دچار دیستروپی می شود. این درگیری در بیمار فوق الذکر به صورت شرح حالی از افتادن مکرر ناخن ذکر می شود. ناهنجاری صورت و استخوان در این بیماران گزارش می شود (۶). چهره تیپیک بیماری معمولاً بعد از سنین ۱۶ سالگی خود را نشان می دهد به صورت چهره خشن و پیشانی برجسته^۲، ریشه بینی پهن بدون توجه به نژاد، و کانتوس های خارجی پهن دیده می شود، که در این بیمار هم چهره کمی خشن دیده می شود ولی با توجه به سن پایین هنوز خود را کاملاً نشان نداده است. در بررسی آزمایشگاهی این بیماران تیترا IgE از ۳۰۰ تا ۳۰۰۰ گزارش می شود و در این بیمار ۶۰۰۰ Iu/ml گزارش می شود. همچنین از دیگر یافته های آزمایشگاهی این بیماران ائوزینوفیلی بود که در این بیمار این ائوزینوفیلی مشاهده شد.

در بیوپسی از ضایعات پوستی درماتیت پوستولوز غیر اختصاصی گزارش شد. و نمونه پوستی زخم ناحیه دست استافیلوکوک گزارش شد. NBT نرمال، در بررسی فلوسایتومتری (CD19 (%۴۵ of lymph) و (CD20 (%۳۱ of lymph) افزایش مختصر نشان داد و CD3 (%۴۵ of lymph) کاهش مختصر و CD3 (%۴۵ of lymph) افزایش مختصر نشان داد.

بر اساس یافته های فوق، تشخیص سندرم هیپر IgE داده شد. جزئیات و طبیعت بیماری برای والدین شرح داده شد. توجه به مصرف آنتی بیوتیک از نوع مقاوم به پنی سیلیناز و مراقبت های پوستی شد.

بحث

اولین بار ۲ بیمار مبتلا به سندرم هیپر IgE همرا با چهره خشن توسط باکلی^۱ و همکارانش در سال ۱۹۷۲ گزارش شده است (۴). عفونتهای استافیلوکوکی به صورت پنومونی و فرونکلوزیس این بیماران از شیرخوارگی حتی در بعضی موارد از روز اول عمر گزارش شده است.

شیوع خانوادگی بیماری فوق در ۴۰ مورد گزارش شده توسط باکلی، نقش قوی ژنتیک در اتیولوژی بیماری را مطرح می کند (۵). معمولاً تشخیص این بیماری در صورتی که فردی از خانواده مبتلا به این بیماری باشد با وجود راش نوزادی در یک شیرخوار مشخص می شود. از طرفی در هر کودک مبتلا به پنومونی استافیلوکوکی یا آبه های مکرر با اگزمای مزمن باید به فکر این بیماری افتاد.

وجود راش نوزادی در شیرخواری که خانواده وی مبتلا به این بیماری هستند این بیماری را مطرح می کند. از طرفی در هر کودک مبتلا به اگزمای مزمن با پنومونی استافیلوکوکی یا آبه های مکرر ریوی یا چرکی پوستی باید به فکر سندرم هیپر IgE بود (۵). بیمار مدت طولانی با تشخیص درماتیت اتوپیک تحت درمان بیماری اتوپیک بود و این نکته حائز اهمیت است که تمام موارد بیماری های آلرژیک پوستی مقاوم به درمان می تواند تظاهری از یک نقص ایمنی مثل سندرم Hyper IgE

² Frontal bossing

¹ Buckley

بیماران مبتلا به درماتیت آتوپیک با آنتی بیوتیک پروفیلاکسی به تنهایی بهبود می یابد (۷). در صورت ایجاد آبنه مداخله جراحی توصیه می شود.

در درمان این بیماران توصیه به مصرف آنتی بیوتیک به صورت پروفیلاکسی و مراقبت های پوست و درمان خاص در حین عفونت فعال می شود و درماتیت این بیماران بر خلاف

Reference:

1. Erlewyn L. Hypeimmunoglobolin E syndrome with recurrent infection: a review of current opinion and treatment. *Pediatr allergy Immunol* 200; 11: 133-141.
2. Grimbacher B, et al. Genetic linkage of hyper IgE syndrome to chromosome 4. *Am J Hum Genet* 1999; 65: 735-744.
3. Renner ED. Autosomal recessive hyper- IgE a distinct disease entity. *J pediatric* 2004; 144: 93-99.
4. Buckley RH, WRA Y BB, belmaker E7. Extreme hyper IgE and undue susceptibility to infection. *Pediatrics* 1972; 49: 59-70.
5. Buckley RH. Disorders of the IgE system: Stiehm ER, *Immunological disorder in Infants and children*. 5th ed. Philadelphia: 2004.p. 545-550.
6. Borges WG, Hensley T, Carey JC, Petrak BA. The face of Job. *J Pediatric* 1998; 303-305.
7. Hochreut Ener H, Wuthrich B, Huwyler T. Warriant of hyper-IgE syndrome. The different from atopic dermatitis is important because of treatment and prognosis. *Dermatologic* 1991; 182: 7-11.