



مورد نگاری

معرفی یک مورد نوروآکانتوسیتوز

*کریم نیکخواه^۱MD، پیام ساسان نژاد^۲MD، عباس شیردل^۳MD، فرید چکنی^۴MD

^۱دانشیار گروه مغز و اعصاب، ^۲نورولوژیست گروه مغز و اعصاب، ^۳دانشیار گروه داخلی (هماتولوژی)، ^۴دستیار گروه مغز و اعصاب

تاریخ دریافت: ۸۶/۲/۱ - تاریخ پذیرش: ۸۶/۹/۲۰

خلاصه

مقدمه: نوروآکانتوسیتوز یک اختلال نادر نورودژنراتیو است که معمولاً وراثت اتوزومال مغلوب دارد. این سندرم با اختلالات حرکتی مختلف مثل تیک، دیستونی دهانی، گازگرفتن لب و زبان و فقدان رفلکسهای تاندونی همراهی دارد. تغییرات رفتاری و شناختی در آن به کرات دیده می شود. آکانتوسیتوز گلبولهای قرمز همراه با لیپوپروتئینهای طبیعی سرم مشخصه آن می باشد. در این مقاله یک مورد نورو آکانتوسیتوز معرفی شده است.

معرفی بیمار: بیمار مرد ۳۷ ساله ای است که به علت ضعف حرکتی پیشرونده، حرکات غیر ارادی کره ای فرم، تیکهای صوتی، دیس تونی اوروفاسیال و اختلالات رفتاری همراه با تب و سرفه به بخش اعصاب ارجاع گردید. طی بررسی های متعدد انجام شده وجود سندرم نوروآکانتوسیتوز تأیید شد. پس از درمان عارضه پنومونی اسپیراسیون و تجویز درمان علامتی جهت اختلال حرکتی وی، بهبود نسبی حاصل شد.

نتیجه گیری: احتمال بروز موارد تک گیر و فامیلی این بیماری نادر در ایران وجود دارد. در کلیه بیمارانی که اختلالات حرکتی - شناختی دارند، باید این تشخیص مد نظر قرار داد.

کلمات کلیدی: نوروآکانتوسیتوز، آکانتوسیت، اختلال حرکتی

مقدمه

آکتوسیتوز گلوبولهای قرمزی هستند که برجستگی های خار مانند نامنظمی در سطح خود دارند. این سلولها به طور طبیعی در اسمیر خون محیطی دیده نمی شوند، علت تشکیل آنها معلوم نیست. آکتوسیتوز یک پدیده غیراختصاصی است که در بی اشتهایی عصبی، کم کاری تیروئید، بعد از اسپلنکتومی و در بیماریهای شدید کبدی دیده می شود (۷،۶،۱). برخی تظاهرات نوروبولوژیک ممکن است با آکتوسیتوز همراهی داشته باشند که به آن نورو آکتوسیتوز اطلاق می شود.

این سندرم یک اختلال نوروژنراتیو پیشرونده است و سطح لیپوپروتئینهای پلاسما در آن طبیعی می باشد (۷،۶،۱). کره-آکتوسیتوز نام قدیمی آن است. اولین گزارش سندرم نوروآکتوسیتوز در سال ۱۹۶۳ و در خانواده ای در نیوانگلند بود. در طول ۲۵ سال گذشته موارد متنوعی از ابتلاء تک گیر و خانوادگی این بیماری در کشورهای غربی و ژاپن ثبت شده است (۱).

تمام اشکال نورو آکتوسیتوز اختلالات نادری هستند. نحوه توارث آن معمولاً اتوزومال مغلوب است؛ ولی انتقال اتوزومال غالب و موارد اسپورادیک هم گزارش شده است (۱-۹).

علائم بالینی شامل کره، تیک، دیس کنزی اوروفاسیال، تشنج، اختلالات شناختی و نوروپاتی محیطی می باشد. سن بروز علائم بین ۶ تا ۶۲ سال متغیر است و به طور متوسط ۳۱ سال می باشد. حرکات غیرارادی، مشخصاً کره و دیس کنزی دهان - صورت شایعترین علائم اولیه بیماری هستند (۱-۵).

متأسفانه تاکنون درمان کارآمدی برای نوروآکتوسیتوز ارائه نشده است.

معرفی بیمار

بیمار مرد ۳۷ ساله است که از یک بیمارستان عمومی به دلیل ضعف اندامها، اختلال بلع همراه با سرفه و تب به بخش اعصاب ارجاع گردید.

سرفه و تب حدود ۲ هفته قبل از بستری ایجاد شده بود و از حدود یک ماه قبل حرکات بی اختیار در ناحیه دهان داشت به طوری که نمی توانست به راحتی غذا بخورد. ضعف اندامها از ۳ ماه قبل شروع شده بود و سیر پیشرونده داشت. بیمار ۲ سال قبل از مراجعه دچار اختلال رفتاری و شناختی و تیک صورت شده بود

و یک نوبت در بیمارستان روانپزشکی بستری گردیده بود. در سوابق قبلی و خانوادگی بیماری خاصی نداشت.

در معاینات انجام شده، سطح هوشیاری بیمار طبیعی بود. در آزمون MMS نمره ۲۵/۳۰ کسب کرد. حرکات غیرطبیعی شامل دیس تونی اوروفاسیال، پلک زدن های متوالی، تیکهای دهانی و صوتی و کلامی، گازگرفتن لب و حرکات کره ای اندامها و گردن بود. اعصاب کرانیال طبیعی بود.

در اندامهای بیمار آتروفی دیده می شد که بویژه در نواحی دیستال بارزتر بود. قدرت عضلات پروکسیمال چهاراندام حدوداً ۴/۵ و عضلات دیستال در حد ۳ - ۴/۵ بود. آرفلکسی منتشر و بانسکی دو طرفه داشت. اختلال حسی نداشت. در سمع ریه کراکل منتشر و کاهش صداهای ریوی در قاعده ریه راست داشت و در دق همان ناحیه ماتیته ایجاد می شد.

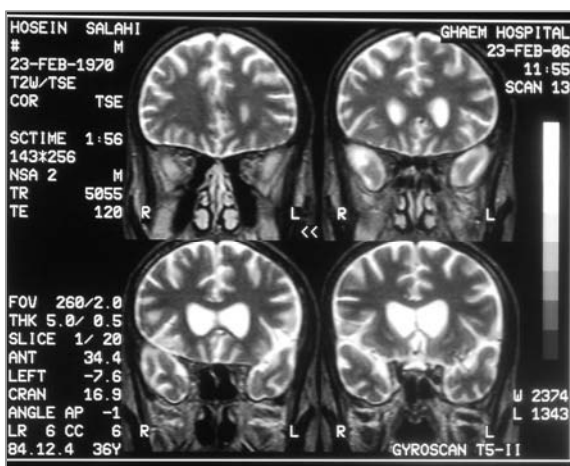
با توجه به نتیجه معاینات کره، دیس کنزی صورت همراه با نوروپاتی مطرح شد که همزمان علائم ریوی بود. بررسی های فرابالینی اولیه شامل موارد ذیل بود:

گلبول سفید: ۱۵۲۰۰، پلی مورفونوکلتار: ۸۰٪، لنفوسیت: ۲۰٪، هموگلوبین: ۱۶، سدیمانتاسیون: ۴.

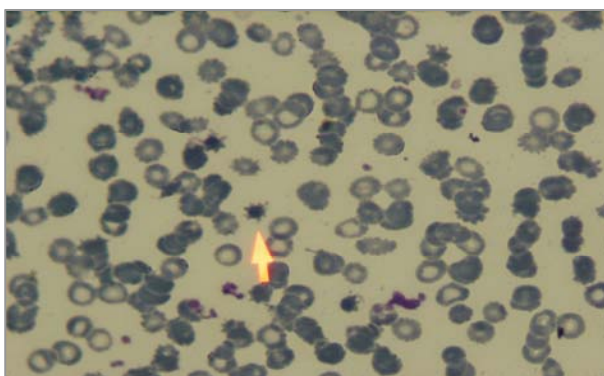
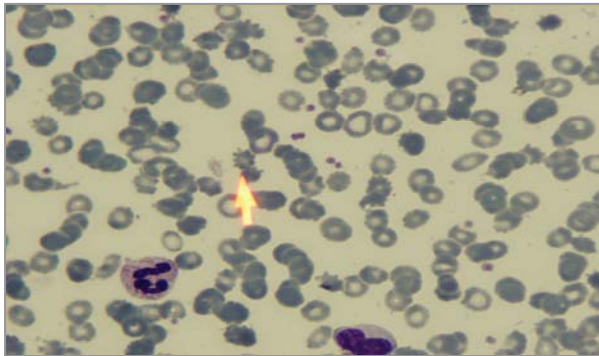
آزمونهای بیوشیمیایی سرم هم طبیعی بود.

در سی تی اسکن مغز تغییرات آتروفیک در هسته های قاعده ای به ویژه در هسته دمدار دیده می شد (شکل ۱ الف).

جهت بررسی نوروپاتی EMG/NCV انجام شد که نشان دهنده نوروپاتی آکسونال بود. ام آر آی مغز انجام شد که تغییرات آتروفیک هسته های قاعده ای را به وضوح نشان می داد (شکل ۱ ب).



شواهدی از آنمی همولیتیک را نداشت. در اسمیر خون محیطی تعداد زیادی آکانتوسیت (حدود ۲۰٪ گلبولهای قرمز) دیده می شد (شکل ۳).

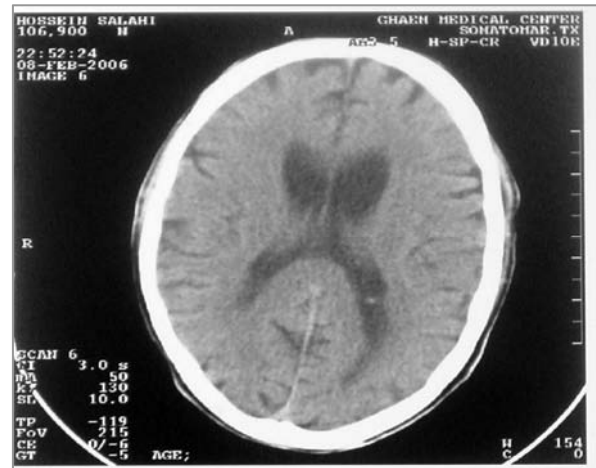


شکل ۳ - در اسمیر خون محیطی تعداد زیادی آکانتوسیت (حدود ۲۰٪ گلبولهای قرمز) دیده می شود.

در نهایت با توجه به بررسیهای بالینی و فرابالینی انجام شده تشخیص نورو آکانتوسیتوز برای بیمار مطرح گردید. بیمار تحت درمان با آنتی بیوتیک به دلیل پنومونی اسپیراسیون قرار گرفت. همزمان با اقدامات توانبخشی جهت درمان علامتی اختلالات حرکتی از سدیم والپورات و پیموزاید استفاده شد و بهبود نسبی حاصل گردید.

بحث

در نورو آکانتوسیتوز دیس کنزی اوروفاسیال در تکلم و بلع اختلال ایجاد می شود و ممکن است منجر به گازگرفتن زبان و لب شود که در بیمار معرفی شده نیز وجود داشت. دیس تونی و پارکینونسم ندرتاً به عنوان علائم اولیه دیده می شوند. تغییرات رفتاری مشابه بیماری هانتینگتون می باشد و شامل اضطراب، افسردگی، وسواس، بی ثباتی عاطفی می باشد (۳،۱) که علائم فوق در این بیمار وجود داشت به طوری که در یک نوبت در



شکل ۱- الف - در سی تی اسکن مغز تغییرات آتروفیک در هسته های قاعده ای به ویژه در هسته دمدار دیده می شد. **ب -** ام آر آی مغز تغییرات آتروفیک هسته های قاعده ای را به وضوح نشان می دهد.

در رادیوگرافی قفسه سینه کدورت منتشر به ویژه در قاعده ریه ها با پلورال افیوژن سمت راست رویت می شد (شکل ۲). جهت بررسی بیشتر مشکلات ریوی (سی تی اسکن با دقت بالا (HRCT) ریتین، بررسی مایع پلور و برونکوسکوپی انجام شد. این بررسی مؤید پنومونی اسپیراسیون بود که احتمالاً به علت اشکال در بلع ایجاد شده بود.



شکل ۲ - در رادیوگرافی قفسه سینه و سی تی اسکن ریه، کدورت منتشر به ویژه در قاعده ریه ها با پلورال افیوژن سمت راست رویت می شود.

چند نوبت CPK و LDH درخواست شد که افزایش یافته بود. (CPK=650, LDH=560). آزمایشهای تیروئیدی و تستهای فونکسیون کبد طبیعی بود. لیوپروتئینهای سرم طبیعی بود. بیمار

در این سندرم موتاسیون در ژن CHAC ایجاد می شود که روی کروموزوم ۹ قرار دارد و پروتئین Chorein را کد می کند (۱،۳،۴،۹).

نتیجه گیری

باتوجه به عدم وجود سابقه خانوادگی، بیمار معرفی شده، یک مورد تک گیر نورو آکانتوسیتوز است. لذا احتمال وجود موارد تک گیر و فامیلی این بیماری نادر در ایران وجود دارد. بنابراین توصیه می شود اسمیر خون محیطی برای تمام بیماران مبتلاء به اختلالات حرکتی - شناختی انجام شود.

بیمارستان روانپزشکی بستری شده بود. دمانس ساب کورتیکال یک تظاهر دیررس بیماری است. تشنج در حدود ۵۰٪ بیماران بروز می کند. میوپاتی و نوروپاتی آکسونال ممکن است وجود داشته باشد و سطح CPK افزایش یابد. در بیمار معرفی شده، نوروپاتی آکسونال توسط بررسی های الکترودیافونوستیک اثبات گردید. آکانتوسیتها ۵-۲۰٪ گلبولهای قرمز خون محیطی را تشکیل می دهند. در این بیمار حدود ۲۰ درصد گلبولهای قرمز را آکانتوسیتها تشکیل می داد. در بررسیهای تصویربرداری و در اتوپسی، تغییرات آتروفیک در هسته های قاعده ای دیده می شود. قشر مغز به طور نسبی سالم می ماند.



References:

- 1- Jankovic J, Tolosu E. Neuroacanthocytosis. In: Parkinson disease and movement disorders. 4th ed. Philadelphia: Lippincott; 2002. 576-581.
- 2- Bradley WG. Neuroacanthocytosis. In: Neurology in clinical practice. 4th ed. Philadelphia: Butterworth-Heinemann; 2004. 2152.
- 3- Rowland LP. Neuroacanthocytosis. In: Merritt's Neurology. 11th ed. Philadelphia: Lippincott; 2005. 810.
- 4- Victor M, Ropper A. Neuroacanthocytosis. In: Adams and Victor's Principles of Neurology Adams, 8th edition. New York: Mc Graw-Hill; 2005. 913-914.
- 5- Goetz C, Pappert E. Neuroacanthocytosis. In: Clinical Neurology. 1st ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1999. 666.
- 6- Beutler E. Acanthocytosis with neurologic disease. In: Williams Hematology. 6th ed. New York: McGraw- Hill; 2001. 521.
- 7- Greer J. Acanthocytic disorders. In: Wintrob's Clinical Hematology. 11th ed. Philadelphia: Lippincott; 2004. 1131-1133.
- 8- Robinson D, Smith M, Reldy R. Neuroacanthocytosis. Am J Psychiatry 2004 Sep; 161(9): 1716.
- 9- Orlaccio A, Calabresi P, Rum A, Tarzia A, Salrati AM, Kawara T, et al. Neuroacanthocytosis associated with a defect of the 4.1R membrane protein. BMC Neurol 2007 Feb 13; 7:4.