

گزارش یک مورد سندرم پروتئوس با بیضه های بزرگ

علی اکبر کسائیان^{۱*}، نعیمه نخجوانی^۲

۱- استادیار گروه ارولوژی دانشگاه علوم پزشکی بابل ۲- استادیار گروه اطفال دانشگاه علوم پزشکی بابل

سابقه و هدف: سندرم پروتئوس یک اختلال ژنتیکی نادر است که سبب رشد بی قاعده نسوج بدن مانند استخوان ها، عروق، پوست و سر شده و علائم بالینی گوناگون را ایجاد می کند. در این مقاله یک مورد سندرم پروتئوس و همراهی آن با بیضه های بزرگ را گزارش می نمایم.

گزارش مورد: مرد ۲۸ ساله ای به علت بزرگی اسکروتوم مراجعه نمود. در معاینه بالینی بیضه های بزرگ، هیپوتروفی اندامها و ضایعات پوستی در قسمت هایی از بدن وجود داشت. اندازه دستها و پاهای بیمار به طور غیر عادی بزرگ بود. سونوگرافی اسکروتوم، هیدروسل و بیضه های بسیار بزرگتر از نرمال را نشان داد.

بحث و نتیجه گیری: سندرم پروتئوس را باید با توجه به علائم بالینی آن تشخیص داد و بسته به نوع علائم در هر فردی آن را به طور سمپتوماتیک درمان نمود.

واژه های کلیدی: سندرم پروتئوس، هایپرتروفی، بیضه بزرگ.

مجله دانشگاه علوم پزشکی بابل، دوره نهم، شماره ۲، خرداد - تیر ۱۳۸۶، صفحه ۶۵-۶۸

مقدمه

می باشد (۷). این سندرم اولین بار در سال ۱۹۷۹ تشخیص داده شد و

سندرم پروتئوس یک اختلال ژنتیکی اسپورادیک نادر است که سبب رشد بیش از حد چندین نسوج در شکل موزائیک می شود. بیماری ممکن است از هر لایه ژرمینال ایجاد شود. در سندرم پروتئوس، رشد بی قاعده استخوان ها، عروق، پوست و سر ایجاد شده و علائم بالینی مختلفی را بوجود می آورد (۱ و ۲ و ۳). سندرم پروتئوس نادر و با رشد بیش از حد است که در اثر جهش سوماتیک منجر به ابتلای ساختمان جمجمه ای و صورت در ۳۰٪ بیماران می شود. هم چنین با طویل شدن استخوان های بلند نیز همراه است (۴ و ۵). بیماری در موقع تولد وجود ندارد در دوران کودکی به سرعت ظاهر می شود (۶). تشخیص آن براساس انواع اختلالات ناشی از رشد بی رویه موضعی قسمتی از بدن مانند بزرگی نامتناسب انگشتان، بزرگی بیش از حد پا، رشد یک طرفه جمجمه، خال های پوستی و وجود هامارتوم مثل لیوم، لنفانژیوم، همانژیوم و فیبروم

در ۱۹۸۳ به نام سندروم پروتئوس نام گذاری شد (۸). Joshi و همکاران معتقدند که ژوزف مریک که او را پیل مرد می گفتند، مبتلا به این سندرم بوده است (۹). در این گزارش ما یک مورد سندرم پروتئوس و همراهی آن با بیضه های بسیار بزرگ را گزارش می نمایم.

گزارش مورد

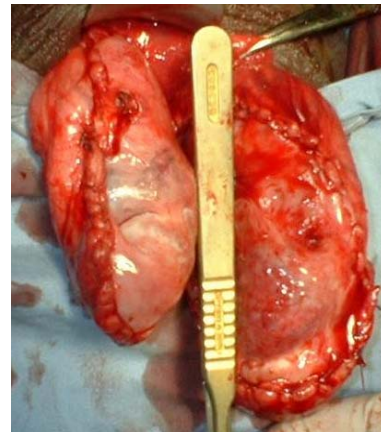
مرد ۲۸ ساله ای در سال ۱۳۸۴ به علت بزرگی اسکروتوم به بیمارستان شهید بهشتی مراجعه نمود. بیمار سابقه عمل جراحی روی یکی از پاها به علت بزرگی بیش از اندازه و غیر عادی پاها جهت کوچک کردن آن در پانزده سال قبل داشته است. در معاینه بالینی هایپرتروفی در یک طرف جمجمه، صورت، لب، زبان، پای راست،

بازوی راست و تیرگی پوست در قسمت راست گردن، همانژیوم در پهلوی راست و باسن چپ دیده شد (شکل ۱). در کف دستها هایپرپلازی و در پاها الفاتیازیس و ماکروداکتیلی وجود داشت (شکل ۱). در قسمت داخلی ران توده ای وجود داشت که در سونوگرافی لنف آنژیومای جلدی ۵ در ۸ سانتی متر گزارش شده بود (شکل ۱).



شکل ۱. بزرگی بیضه در بیمار مبتلا به سندرم پروتئوس

پاهای بیمار اختلاف اندازه داشت که در راه رفتن مشکل ایجاد کرده بود و اسکولیوز نیز داشت. در سونوگرافی اسکروتوم، هیدروسل همراه با بزرگی بیضه ها گزارش شده بود. در سونوگرافی شکم اورگانومگالی وجود نداشت. بیمار هیدروسلکتومی شد. اندازه بیضه ها در حین هیدروسلکتومی فوق العاده بزرگ (بیضه راست ۱۱ در ۸ و چپ ۹/۵ در ۶ سانتی متر) بود (شکل ۲). در پی گیری یک سال بعد بیمار، مشکلی دیده نشد.



شکل ۲. هیدروسلکتومی در بیمار مبتلا به سندرم پروتئوس

بحث و نتیجه گیری

اخیرا گزارش های زیادی، تحت عنوان سندروم پروتئوس ارائه شده که در آن علائم متفاوت بیماری ذکر گشته است. علائم بارز در اغلب گزارش ها، جلدی و ارتوپدی بوده که در ظاهر شامل ضایعات پوستی و بد راه رفتن، اسکولیوز و اختلاف اندازه جمجمه و صورت می باشد (۵-۱). بیمار ما علاوه بر علائم ذکر شد، دارای بیضه های بسیار بزرگ بود که از علائم نادر این سندرم می باشد. در توکیو، میولوپیم بسیار بزرگ لگنی توسط ماتسوماتو گزارش شد (۱۰). گرچه هنوز علت و پاتوژنز این سندرم معلوم نمی باشد ولی اعتقاد بر این است که چندین عامل سبب این بیماری می شود. عواملی که قبل از زایمان باعث این بیماری نادر شود شناخته نشده است و تشخیص آن بر اساس علائم بالینی بیماری و رد کردن بیماری های سندرم هامارتوم مادرزادی دیگر مانند نوروفیبروماتوز می باشد. از علایم پاتوگنومونیک این سندرم اندازه بیش از حد پا و دست و نامتناسب بودن اندام ها می باشد (۸). سندروم پروتئوس باید بطور سیستماتیک برحسب مورد درمان شود.

رشد بیش از اندازه و یک طرفه ممکن است تشخیص های افتراقی متعددی داشته باشد که یکی از آنها سندرم پروتئوس است. یک مورد بیمار با آسیت شیری رنگ با منشاء لنفی به دنبال درگیری سیستم لنفاوی و در یک بیمار دیگر سندرم پروتئوس همراه با درگیری اعضای مختلف از جمله بزرگی یک طرفه پستان که به دنبال آن نیز ductal carcinoma ایجاد گردید در یک خانم ۲۸ ساله گزارش شد (۱۱ و ۱۲).

دو مورد سندرم پروتئوس همراه با همانژیوما بزرگ در طحال بزرگ در نوشتجات چینی گزارش گردیده است (۱۳) و حتی یک مورد خونریزی وسیع و شدید مقعدی به دنبال سندرم پروتئوس در یک جوان ۲۳ ساله هلندی در ۲۰۰۷ گزارش گردید (۱۴). این سندرم نیز ممکن است چشم را درگیر نماید به طوری که بیماری با شبکیه dysgenesis و همچنین هیپوپلازی عصب اپتیک در اسپانیا گزارش گردید (۱۵).

در یک گزارش دیگر درگیری لوله رحمی و ضایعات متعدد

صفاقی در یک دختر ۱۰ ساله به دنبال سندرم پروتئوس در آمریکا گزارش شد (۱۶). این گزارشات نشان دهنده آن است که تمام ارگانها در جریان سندرم پروتئوس ممکن است درگیر گردند. بنابراین این سندرم می تواند به اشکال گوناگون اعضای مختلف بدن را درگیر نماید که باید در تشخیص افتراقی مدنظر باشد.

تقدیر و تشکر

از پرسنل اطاق عمل و بخش اورولوژی بیمارستان شهید بهشتی بابل تقدیر و تشکر می شود.

References

1. Pangkanon S, Limpongsanurak W, Sangtawesin V. Proteus syndrome, a case report. J Med Assoc Thai 2001; 84(5): 730-4.
2. Lublin M, Schwartzenruber DJ, Lukish J, Chester C, Biesecker LG, Newman KD. Principles for the surgical management of patients with proteus syndrome and patients with overgrowth not meeting Proteus criteria. Pediatr Surg 2002; 37(7): 1013-20.
3. Happle R, Steijlen PM, Theile U, Karitzky D, Tinschert S, Albrecht-Nebe H, Kuster W. Patchy dermal hypoplasia as a characteristic feature of proteus syndrome. Arch Dermatol 1997; 133(1): 77-80.
4. Adolphs N, Tinschert S, Bier J, Klein M. Craniofacial hyperostoses in Proteus syndrome, a case report. J Craniomaxillofac Surg 2004; 32(6): 391-4.
5. Yavuzer R, Uluoglu O, Sari MA, Boyacioglu M, Sariguney MY, Latifoglu O, Celebi MC. Cerebriform fibrous proliferation vs. proteus syndrome. Ann Plast Surg 2001; 47(6): 669-72.
6. Jamis Dow CA, Turner J, Biesecker LG, Choyke PL. Radiologic manifestations of proteus syndrome: Radiographics 2004; 24(4): 1051-68.
7. Turner JT, Cohen MM Jr, Biesecker LG. Reassessment of the proteus syndrome literature: application of diagnostic criteria to published cases. Am J Med Genet A 2004; 130(2): 111-22.
8. Debi B, Nayak S, Da RP, Acharjya B. Proteous syndrome. Indian J Dermatol Venereol Leprol 2005; 71(5): 357-9.
9. Joshi U, Van Der Sluijs JA, Teule GJ, Pijpers R. Proteus syndrome: a rare cause of hemihypertrophy and macrodactyly on bone scanning. Clin Nucl Med 2005; 30(9): 604-5.
10. Matsumoto S, Takahashi S, Goto T, Tomita K, Takeuchi T, Kitamura T. Proteus syndrome with giant myelolipoma in the pelvis. Int J Urol 2005; 12(11): 1005-6.
11. Gupta N, Kabra M, Ramesh K, Gerg G, Kaur D, Gupta A, Bal CS. A female with hemihypertrophy and chylous ascites- klippel- trenaunay syndrome or proteus syndrome: a diagnostic dilemma. Clin Dysmorphol 2006; 15(4): 229-31.
12. Igbal J, He G, Biesecker LG, et al. Morphological characterization of the breast in proteus syndrome complicated by ductal carcinoma in situ. Ann Clin Lab Sci 2006; 36(4): 469-74.

13. Wang ZY, Su YH, Yang HY, et al. Proteus syndrome with a giant hemangiomas in the spleen associated with chronic DIC. Two cases reported literature review. *Zhonghua Xue Ye Xue Za Zhi* 2007; 28(3): 152-5.
14. Gehlen JM, Van Gemeret WG, De Haan MW, Baeten CG. Severe anal bleeding in proteus syndrome: a case report. *Tech Coloproctol* 2007; 11 (2): 58-60.
15. Sanchez-Lopez M, Martinez- Fernandez R, Santamaria- Carro A. Ocular manifestations in proteus syndrome. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2007; 82(3): 175-8.
16. Funk T, Frew P, Rodgers W, Troxell M. Unusual fallopian tube neoplasm in a 10 year old patient with proteus syndrome: a case report and review of the literature. *Pediatr Dev Pathol* 2006; 9(4): 316-20.

Archive of SID

* آدرس نویسنده مسئول: بابل، بیمارستان شهید بهشتی، تلفن: ۰۱۱۱-۲۲۵۲۰۷۱-۵.

alikaeeyan160@yahoo.com

Archive of SID