

گزارش یک مورد سندرم پاکی در موپریوستوزیس اولیه

دکتر مهنان بنی هاشمی*

* دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی زاهدان، دانشکده پزشکی، گروه پوست و مو

چکیده

پاکی در موپریوستوزیس اولیه یک سندرم شایع ارثی نادری است که با تغییراتی به صورت ضخیم شدگی و چین خوردگی پوست و نیز ضخیم شدن استخوانهای انتهایی، چماقی شدن انگشتان دست و اختلال در سایر اعضا از جمله دستگاه گوارش همراه می باشد. انتقال ارثی بیماری به صورت اتوزومال غالب با نفوذ متغیر است. هرچند یک خانواده با فرم اتوزومال مغلوب نیز گزارش شده است. بیماری عمدتاً در مردان دیده می شود. نوع ثانویه بیماری که شایعتر می باشد، با بیماریهای ریوی مرتبط است. درمان بیماران معمولاً علامتی است. در این گزارش یک مورد از نوع اولیه معرفی می شود. (مجله طبیب شرق، سال چهارم، شماره ۳، پائیز ۱۳۸۱، ص ۱۶۱ تا ۱۶۴)

کلواژه ها: بیماری ژنتیک، پاکی در موپریوستوزیس اولیه

مقدمه

در این بیماران فعالیت غدد سباسه صورت و سر افزایش یافته و افزایش تعریق دست و پا برای بیمار مزاحمت ایجاد می کند.^(۵) انگشتان دست و پا چماقی شده و گاهی استئولیز استخوانهای انتهایی انگشتان دست و پا دیده می شود. تغییرات در سایر اعضا نیز ممکن است دیده شود. از جمله در یک فامیل به علت گاستروپاتی هیپرتروفیک، زخم پیتیک گزارش شده است.^(۷)

بعضی بیماران عقب ماندگی ذهنی دارند که در مواردی نیز بسیار شدید است. در نوع ثانویه بیماری که در مردان ۷۰-۳۰ ساله دیده می شود، تغییرات استخوانی سریعتر و آشکارتر توسعه می یابد و اغلب، این تغییرات دردناک می باشد. تغییرات پوستی در این نوع خفیف بوده و ممکن است اصلاً دیده نشود.^(۵)

تشخیص بیماری بر اساس مشاهدات بالینی و شواهد رادیولوژیک می باشد که تغییرات در استخوانهای این بیماران به صورت استخوانسازی دور ضریع می باشد. گاهی در این بیماران اختلال در سایر اعضا هم دیده می شود.

پاکی در موپریوستوزیس سندرمی است که با تغییرات پوستی به صورت ضخامت پوست و استخوانهای انتهایی اندامها همراه می باشد.^{(۱) و (۲)} بیماری به دو شکل اولیه و ثانویه دیده می شود. نوع اولیه که به نام سندرم Touraine- Solente- Gole نامیده می شود،^(۱) یک نقص تکاملی نادر است که در تمامی نژادها دیده شده و به صورت اتوزومال غالب اما با نفوذ متغیر بروز می نماید.^(۳)

اخیراً فرمی از بیماری در یک خانواده توسط Sinha گزارش شده که به صورت اتوزومال مغلوب انتقال یافته است.^(۴) نوع اولیه بیماری در اوایل بلوغ و به طور زودرس ظاهر می شود.^(۵) در نوع ثانویه بیماری اختلال ژنتیکی موجود در فرد و عوامل ثانویه موجب بروز بیماری می شود. شایعترین این عوامل، بیماریهای شدید ریوی مثل آدنوکارسینوم ریه، کارسینوم اپیدرموئید برونش، مزوتلیوم پلور، برونشکتازی، آبسه ریه و به طور کمتر شایع کارسینوم مری، معده، تیموس و یا بیماریهای سیانوتیک قلبی است.

گزارش مورد

سایر آزمایشات خونی و بررسی کار تیروئید نرمال بود. بیوپسی پوست تنها افزایش ضخامت اپیدرمی، افزایش ضخامت کلاژن و نیز افزایش حجم ضمامم اپیدرمی را نشان می داد. بیمار با تشخیص سندرم پاکی در موپریوستوزیس اولیه تحت درمان علامتی و نیز تحت درمان با کلشی سین خوراکی قرار گرفت که بعد از ۲ ماه با توجه به موثر نبودن درمان دارو، قطع شد.

بحث

پاکی در موپریوستوزیس توارث اتوزومال غالب با نفوذ متغیر دارد.^(۵) به همین دلیل است که آثار بیماری در والدین و سایر اعضای خانواده بیمار دیده نمی شود. این بیماری بیشتر در مردان بروز می کند و معمولاً حوالی بلوغ شروع می شود.^(۶)

اغلب تظاهرات این سندرم در پوست و استخوان بیماران است که پوست صورت، پیشانی و سر ضخیم و چین دار می شود و چینهای سریکی از فرمهای کوتیس ورتیسس ژیراتا را ایجاد می کند که در تصویر گرفته شده از بیمار ما نیز به خوبی مشخص است. پوست دست و پا ضخیم شده اما معمولاً چین دار نمی شود. ممکن است ضایعات کراتوتیک در کف دست و پا به صورت خطی دیده شود.

در افتراق بین نوع اولیه و ثانویه بیماری، با توجه به عدم همراهی با بیماریهای ریوی و نیز تغییرات پوستی شدید و شروع زودرس بیماری نوع اولیه مشخص می گردد. هر چند که در

بیمار مرد ۳۷ ساله ای است از ناحیه بلوچستان (یکی از روستاهای ایرانشهر) که به عنوان هیپرتیروئیدیسم در بخش داخلی بستری و به علت تغییرات پوستی شدید مشورت پوستی درخواست می گردد. به هنگام معاینه، بیمار از ضخیم شدگی پوست کف دست و پا و نیز ایجاد چروکهای عمیق در پوست صورت، سر و پلک شکایت داشت. پدر و مادر بیمار نسبت فامیلی دوری دارند. بیماری مشابه در خانواده ذکر نمی شد. بیمار بی سواد و کشاورز است، ازدواج کرده است ولی فرزندی ندارد و در معاینه مردی است با قامت متوسط که ارتباط نسبتاً خوبی برقرار می کند. در ظاهر چینهای متعدد عمیق در پوست صورت، پیشانی و خصوصاً پلک فوقانی دارد که تا ناحیه سر و پشت سر ادامه می یابد. این چینها در پوست سر ایجاد *Cutis Verticis Gyrate* نامیده است. رشد بیش از حد نرمال اندامهای انتهایی واضح است و دست و پای بیمار بزرگتر است و نمای آکرومگالی دارد. تعریق زیاد کف دست و پا در معاینه مشهود بود. معاینه قلب و ریه نرمال و در پرتونگاری انجام شده قفسه صدری طبیعی، قلب و عروق نکته غیر طبیعی نداشت. اندازه زین ترکی در حد طبیعی و بدون ناهمواری بود. در پرتونگاری از استخوانهای بلند افزایش ضخامت ناحیه قشری تنه استخوانها دیده می شد.



کردن پوست سر این بیماران به منظور راحت تر شدن بیمار توصیه می گردد. مطالعه ای نیز جهت درمان طبی با کلشی سین خوراکی روی بیماران انجام شده که نتایج رضایت بخش نداشته است.^(۸)

تشخیص افتراقی بیماران بایستی آکرومگالی و هیپرتیروئیدیسم را در نظر داشت و با بررسی های لازم این دو بیماری را رد کرد. چنانکه بیمار ما به عنوان درمان هیپرتیروئیدی بستری شده بود. درمان این بیماران مشابه با سایر بیماریهای ارثی نا امید کننده است. هرچند بعضی اقدامات جراحی جهت صاف

References

1. Fisher DS, Singe DH, Feldman SM. Clubbing: A review with emphasis on hereditary acropathy. *Medicine* 1964; 43:459-79.
2. Vogel A, Gold Fisher S. Pachydermoperiostosis: Primary or idiopathic hypertrophic osteoarthropathy. *Am J Med* 1962; 33:166-87.
3. Rimoin DL. Pachydermoperiostosis (Idiopathic, clubbing and periostosis): Genetic and Physiologic consideration. *N Engl J Med* 1965; 272: 923-31.
4. Sinha GP, et al. Pachydermoperiostosis in childhood. *Br J Rheumat* 1997; 36:1224.
5. Harper J. Genetic and genodermatosis. In: champion RH, Burton JL, Burns D, et al. *Textbook of dermatology*. 6th ed. Oxford, Black Well Science Publications; 1998.423-4.
6. Andrew G, Franks JR. Cutaneous aspects of cardiopulmonary disease. In: Freedberg M, Eisen A, Fitz Patrick B, et al. *Dermatology in general medicine*. 5th ed. New York: Mc Grawhill; 1999.1936.
7. Lam Sk, Hui WK, et al. Pachydermoperiostosis, Hypertrophic gastropathy and peptic ulcer. *Gastroenterology* 1983; 84:834-9.
8. Kreither KF, Eckardt A, Seild H. Roetgenologic finding in primary hypertrophic osteoarthropathy. *Aktuelle Radiol J* 1995; 5:106-8.
9. Matucci cerinic M, ceruso M. The medical and surgical treatment of finger clubbing and hyper trophic osteoarthropathy: A blind study with colchicine and a surgical approach to finger clubbing reduction. *Clin Exp Rheumatol* 1992; 10:67-70.

Pachydermoperiostosis: A case report

Banihashemi M. MD*

Primary Pachydermoperiostosis is a rare hereditary disease characterized by folded coarse skin, hyperostosis, clubbing and abnormality in other organ such as gastrointestinal tract.

This syndrome is autosomal dominant with variable expressivity, but a family with autosomal recessive had also been reported. Disease occurs predominantly in men. Secondary form is usually a provoked by sever pulmonary disease. Treatment is symptomatic. This is a case report of such patient from Baloochestan, Iran.

KEY WORDS: *Primary, Pachydermoperiostosis, Genetic disease*

* **Dermatology Dept, faculty of medicine , Zahedan university of medical sciences and health services, Zahedan, Iran.**

Archive of SID