

آبتالیپوروتینمی و گزارش یک مورد

دکتر فاطمه فرهمند

فوق تخصص بیماریهای گوارشی کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران

سابقه و هدف: آبتالیپوروتینمی یک بیماری ژنتیکی با وراثت اتوزومال مغلوب بوده که با علائم گوارشی بصورت اسهال و سوء جذب شروع شده و بدنیاال آن اختلال رشد ظاهری گردد که در صورت تشخیص و درمان به موقع می توان بروز علائم عصبی و چشمی را به میزان زیادی کاهش داد.

معرفی بیمار: بیمار کودک ۷ ماهه ای است که جهت بررسی اختلال رشد در بخش گوارش مرکز طبی کودکان بستری شد. این بیمار در سنین شیرخوارگی علائم گوارشی و در سنین بعد از ۵ سالگی علائم عصبی و چشمی داشته و سطوح سرمی تری گلیسرید و کلسترول کاهش یافته بود. در اسمیر خون محیطی نیز آکانتوسیتوزیس شدید دیده می شد.

نتیجه گیری: تشخیص بیماری بر مبنای علائم بالینی، تغییرات هیستولوژی خاص دژنوم و آکانتوسیتوز خون محیطی بوده، تشخیص به موقع و درمان مناسب آن موجب بهبودی علائم گوارشی و پیشگیری از مرگ زودرس و کاهش بروز علائم عصبی می گردد.

واژه های کلیدی: اختلال رشد، آکانتوسیتوزیس، آبتالیپوروتینمی،

مقدمه

آبتالیپوروتینمی یکی از علل اسهال مزمن همراه با سوء جذب چربی و اختلال رشد در کودکان می باشد. این بیماری ارثی تاکنون در ۱۲ کشور جهان گزارش شده است (۱). علائم گوارشی در ماههای اول تولد و علائم چشمی و عصبی، در سنین بالاتر (بعد از ۵ سالگی) ایجاد می شود (۱-۴). با توجه به وفور بروز سوء تغذیه و اسهال مزمن در کودکان کشور ما، لازم است ضمن ارزیابیهای مختلف، در فکر این بیماری نیز باشیم چه بسا با درمان به موقع و مناسب در این گونه بیماران نه تنها علائم گوارشی برطرف شود و وضعیت رشد و نمو بهبود یابد، از بروز علائم دیررس و حتی مرگ آنان جلوگیری شود. در این مقاله یک

مورد از این بیماری که در مرکز طبی کودکان تهران تشخیص داده شده است، گزارش می شود.

معرفی بیمار

م. آ. پسر بچه ۷ ماهه، اهل و ساکن قم، جهت بررسی اختلال رشد و اسهال با سابقه عفونت ادراری در بخش گوارش بستری می گردد. شروع اسهال و دفع مدفوع چرب بعد از دوره نوزادی بوده است. در ۵ ماهگی بعلت تب و با تشخیص عفونت ادراری در بیمارستان دیگری بستری گردید. طی این مدت وزن گیری نامناسبی داشته است. در معاینات بعمل آمده، وزن فعلی ۴۶۰۰ gr (وزن موقع

بحث

آبتالیپوپروتئینمی بیماری ارثی که بصورت اتوزوم مغلوب و با برتری در جنس مذکر (۷۰٪) منتقل می شود. بیماری ابتدا در سال ۱۹۵۰ توسط Kornzweg, Bassen گزارش شد (۵ و ۴ و ۱).

نقص اساسی بیوشیمیایی عبارتست از: فقدان APO-B-Lipoprotein (APO-B) در روده و کبد. این امر موجب نقص انتقال چربی از سطح سلولهای جذبی روده کوچک به مجاری لنفاوی و سپس جریان خون عمومی می شود (۷-۴ و ۲ و ۱).

علائم بالینی: بروز علائم گوارشی که غالباً طی هفته های اول بعد از تولد ایجاد می شود، بصورت اسهال و سوء جذب چربی و اختلال رشد است. در سنین بعد از ۵ سالگی علائم عصبی بصورت آتاکسی و کاهش رفلکس های وتری و علائم چشمی بصورت رتینیت پیگمانتوزا ایجاد می شود. بدنبال مصرف غذای چرب، شیلومیکرون در سرم وجود ندارد. سطوح پلاسمایی تری گلیسرید، کلسترول و فسفولیپید کاهش دارد (TG < ۳۰ mg/dl و cholest = ۵۰ mg/dl است).

در خون محیطی آکانتوسیتوز شدید وجود دارد؛ بطوریکه ۷۰-۵۰٪ گلبولهای قرمز خون محیطی خار دارند. نمای ظاهری مخاط دثودنوم در آندوسکوپی ممکنست بصورت Snow-White باشد. در بررسی پاتولوژی مخاط روده، طرح کلی ویلوزیته حفظ شده ولی آتروسیتها حاوی قطرات چربی فراوان هستند که یک یافته تشخیصی است (۷ و ۴ و ۲ و ۱). مسئله دیگری که در بیمار جلب توجه می کند وجود سنگ کلیوی است که ثانوی به سوء جذب چربی است و ناشی از هیپراگزالوری و هیپرکلسمی می باشد.

تشخیص و تشخیص افتراقی: تشخیص بر مبنای هیستولوژی دثودنوم و آکانتوسیتوزیس موجود در خون محیطی همراه با کاهش سطوح سرمی کلسترول و تری گلیسرید می باشد. بیماریهای دیگری که در وجه افتراقی با

تولد (۲۸۰۰ gr)، قد ۶۱ سانتیمتر و دور سر ۴۹ سانتیمتر بود. منحنی های رشد زیر صدک ۵ بود.

معاینه سایر ارگانها طبیعی بود، ولی آتروفی عضلات گلوتهال و درجانی از کاهش چربی زیرپوستی داشت. ادم اندامها نداشته است.

یافته های آزمایشگاهی: تعداد گلبولهای سفید ۱۳۳۰۰ (پلی مورفونوکثر ۷۰ درصد و لنفوسیت ۳۰ درصد)، هموگلوبین ۱۰ gr/dl، MCH = ۳۰، MCV = ۸۵، MCHC = ۲۶، قند، الکترولیت و BUN، کراتینین و تستهای فونکسیون کبد طبیعی است. تری گلیسرید و کلسترول سرم بترتیب (۳۰ و ۱۳ mg/dl) کلسم و فسفر بترتیب ۳/۵ و ۱۰ میلی گرم درصد و آلکالن فسفاتاز ۴۵۰ بود. ABG بیمار نیز در حد طبیعی بود.

در آزمایش ادرار RBC = ۳+، WBC = ۱۰-۱۵ و کشت ادراری E-coli > ۱۰۵، اگزالات کلسم مثبت ولی کلسم ادرار ۲۴ h طبیعی بود.

تست عرق در دو مرحله جداگانه طبیعی بود. تست دگزیلوز ۲۰ mg/dl بود. در رادیوگرافی مچ دست تأخیر سن استخوانی و درجانی از استئوپنی دیده شد. در سونوگرافی شکم، تصویر سنگی منطبق بر کلیه چپ رؤیت شد. VCUG ریفلاکس نداشت. در آندوسکوپی بعمل آمده مخاط دثودنوم نمای Snow-White داشت. در بررسی هیستولوژی طرح کلی - بودند. با توجه به تغییرات هیستولوژی روده که مطابقت با آبتالیپوپروتئینمی داشت، سطح سرمی تری گلیسرید و کلسترول مجدداً تکرار شد که باز هم کاهش داشت. سپس اسمیر خون محیطی درخواست شد که بیشتر از ۶۰٪ گلبولهای قرمز به صورت آکانتوسیت (خاردار) بودند. بدین ترتیب ضمن کنترل عفونت ادراری، تحت درمان جهت آبتالیپوپروتئینمی قرار گرفت و تدریجاً علائم گوارشی بهبود یافت. سپس با حال عمومی خوب و دستور دارویی و رژیم غذایی مرخص شد. جهت ارزیابی مشکلات کلیوی نیز تحت نظر نفرولوژیست اطفال قرار گرفت.

به میزان ۱۰۰۰۰ - ۵۰۰۰ میلی گرم در روز که در سنین کودکی موجب بهبود آتاکسی و رتینیت پیگماتوزا می شود (۷ و ۵ و ۴ و ۱).

بهر تقدیر تشخیص بیماری بر مبنای علائم بالینی، تغییرات هیستولوژی خاص دندونوم و آکانتوسیتوز خون محیطی بوده، تشخیص به موقع و درمان مناسب آن موجب بهبودی علائم گوارشی و پیشگیری از مرگ زودرس و کاهش بروز علائم عصبی می گردد.

آبتالیپروتینمی قرار می گیرد عبارتست از: هیپوبتالیپروتینمی، سیستیک فیبروزیس، سندرم شوآخن و نارسایی مزمن پانکراس، بیماری سلپاک لنفانژکتازی، سوء تغذیه، رشد زیاد میکروبیهای مجرای گوارش و اسهال مزمن بدنال گاستروآنتریت می باشد. درمان: محدود کردن چربی رژیم، مصرف چربیهای با زنجیره متوسط (Mct)، مصرف ویتامین های محلول در چربی (A-D-E-K) با دوز مناسب، بویژه مصرف ویتامین E

References

1. Desjeux JF. Congenital transport defects walker, *Pediatr Gastrointestinal Dis*, St Louis, Mosby, 1996; pp: 792-810.
2. Anupama C. Defect in fat transport, *Pediatr Gastrointestinal Dis*, Wyllic Hyams, Saunder's Co. Philadelphia, 1993; pp: 604-609.
3. Bouma ME et al. Description of two different patients with abetalipoproteinemia, synthesis of a normal sized APO B-48 in intestinal organ culture. *J Lipid Res* 1990; 31: 1-15.
4. Branski D, Lerner A. Chronic diarrhea and malabsorption, *Pediatr Clin North America* 1996; 43(2): 307-327.
5. Silverman A. Congenital disorders of chylomicron synthesis. *Pediatr Clinical Gastroenterology*, St Louis, Mosby, 1995; pp: 354-357.
6. Glickman RM. Apolipoprotein synthesis in normal and abetalipoproteinemic intestinal mucosa. *Gastroenterol* 1991; 101: 749-755.
7. Illing DR, Connor WE. Abetalipoproteinemia; report of two case and review of therapy. *Arch Neurol* 1980; 37: 659-627.
8. Muller DP, loyd JK, Bird AC. Long term management of abetalipoproteinemia; possible role of vitamin E. *Arch Dis child* 1997; 52: 209-214.