● مجلهٔ دانشگاه علوم پزشکی بابل، دوره نهم، شمارهٔ ۲، خرداد – تیر۱۳۸٦، صفحه ٦٥-٦٨
دریافت: ۸۵/٤/۱۸، ارسال جهت اصلاح: ۸۵/۷/۱۲، پذیرش: ۸۵/۱۰/٦

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 نمائیم.

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. اندازهٔ 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 نتیجه‌گیری: 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.*

مجلهٔ دانشگاه علوم پزشکی بابل، دوره نهم، شماره ۲، خرداد – تیر ۱۳۸۶، صفحه۶۵-۶۸

مقدمه

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 (۱و۲و۳). 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 (۴و۵). 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 لیپوم، لنفانژیوم، همانژیوم و فیبروم می باشد (۷). این سندرم اولین بار در سال ۱۹۷۹تشخیص داده شد و 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 نمائیم.

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

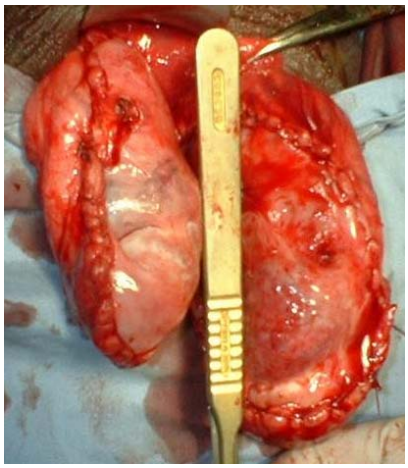
[DOR: 20.1001.1.15614107.1386.9.2.10.3]

هـایپرپلازی و در پاهـا الفاتیـازیس و مـاکروداکتیلی وجـود داشـت (شـکل ۱). در قـسمت داخلـی ران تـوده ای وجـود داشـت کـه در سونوگرافی لنف آنژیومای جلدی ۵ در ۸ سانتی متر گزارش شده بود (شکل۱).



شکل ۱. بزرگی بیضه در بیمار مبتلا به سندرم پروتئوس

پاهای بیمار اختلاف انـدازه داشـت کـه در راه رفـتن مـشکل ایجاد کرده بود و اسـکولیوز نیـز داشـت. در سـونوگرافی اسـکروتوم، هیدروسل همراه با بزرگی بیضه ها گزارش شده بود. در سـونوگرافی شکم اورگانومگالی وجود نداشت. بیمار هیدروسـلکتومی شـد. انـدازه بیضه ها در حین هیدروسلکتومی فوق العاده بزرگ (بیضه راسـت ۱۱ در ۸ و چپ ۹/۵ در ۶ سانتی متر) بود (شکل ۲). در پی گیـری یـک سال بعد بیمار، مشکلی دیده نشد.



شکل ۲. هیدروسلکتومی در بیمار مبتلا به سندرم پروتئوس

بحث و نتیجه گیری

اخیراً گزارش های زیادی، تحـت عنـوان سـندروم پروتئـوس ارائه شده که در آن علائم متفاوت بیماری ذکر گشته اسـت. علائـم بارز در اغلب گزارش ها، جلدی و ارتوپدی بوده که در ظـاهر شـامل ضایعات پوستی و بد راه رفتن، اسکولیوز و اختلاف اندازه جمجمـه و صورت می باشد (۵-۱). بیمار ما علاوه بـر علائـم ذکـر شـد، دارای بیضه های بسیار بزرگ بود که از علائم نادر این سندرم می باشد. در توکیو، میلولیپوم بسیار بزرگ لگنی توسـط ماتـسوماتو گـزارش شـد (۱۰). گرچه هنوز علت و پاتوژنز این سندرم معلوم نمـی باشـد ولـی اعتقاد بر این است که چندین عامل سـبب ایـن بیمـاری مـی شـود. عواملی که قبل از زایمان باعث این بیماری نادر شود شـناخته نـشده است و تشخیص آن بر اسـاس علائـم بـالینی بیمـاری و رد کـردن بیماری های سندرم هامارتوم مادرزادی دیگر مانند نوروفیبروماتوزمی باشد. از علایم پاتوگنومونیک این سـندرم انـدازه بـیش از حـد پـا و دست و نامتناسب بودن اندام ها می باشد (۸). سندروم پروتئوس باید بطور سیمپتوماتیک برحسب مورد درمان شود.

رشد بیش از اندازه و یک طرفه ممکن است تـشخیص هـای افتراقی متعددی داشته باشدکه یکی از آنها سندرم پروتئـوس اسـت. یک مورد بیمار با آسیت شیری رنگ با منشاء لنفی به دنبال درگیری سیستم لنفاوی و در یک بیمـار دیگـر سـندرم پروتئـوس همـراه بـا درگیری اعضای مختلف از جمله بزرگی یک طرفـه پـستان کـه بـه دنبال آن نیز ductal carcinoma ایجـاد گردیـد در یـک خـانم ۲۸ ساله گزارش شد (۱۱و۱۲).

دو مورد سندرم پروتئوس همراه با همانژیوما بزرگ در طحـال بزرگ در نوشتجات چینی گزارش گردیـده اسـت (۱۳) و حتـی یـک مورد خونریزی وسیع و شدید مقعدی به دنبال سـندرم پروتئـوس در یک جـوان ۲۳ سـاله هلنـدی در ۲۰۰۷ گـزارش گردیـد (۱۴). ایـن سندرم نیز ممکن است چشم را درگیر نماید به طوری که بیماری بـا شبکیه dysgenesia و همچنین هیپوپلازی عصب اپتیک در اسپانیا گزارش گردید (۱۵).

در یک گزارش دیگر درگیری لوله رحمـی و ضـایعات متعـدد صفاقی در یک دختر ۱۰ ساله به دنبال سـندرم پروتـوس در آمریکـا گزارش شد (۱۶). این گزارشـات نـشان دهنـده آن اسـت کـه تمـام

[DOR: 20.1001.1.15614107.1386.9.2.10.3]

ارگانها در جریان سندرم پروتئوس ممکن است درگیر کردند. 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, Schwartzentruber 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.Cupta N, Kabra M, Rames K, Gerg G, Kaur D, Cupta A, Bal CS. A female with hemihypertrophy and chylous ascites- klippel- trenaunay syndrome or proteus syndrome: a diagnostic dileman. 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.

[DOR: 20.1001.1.15614107.1386.9.2.10.3]

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 litrature. Pediatr Dev Pathol 2006; 9(4): 316-20.

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

alikasaeeyan160@yahoo.com

[DOR: 20.1001.1.15614107.1386.9.2.10.3]