● مجلهٔ دانشگاه علوم پزشکی بابل، سال دوم ، شمارهٔ ۲ پی‌درپی (۶) ، صفحه ۵۷ الی ۵۹ ، بهار ۱۳۷۹

آبتالیپوپروتئینمی و گزارش یک مورد

دکتر فاطمه فرهمند
فوق تخصص بیماریهای گوارشی کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران

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

معرفی بیمار: بیمار کودک ۷ ماهه‌ای 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 می‌شد.

نتیجه گیری: تشخیص بیماری بر مبنای علائم بالینی، تغییرات هیستولوژی خاص دئودنوم 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 می‌گردد.

واژه‌های کلیدی: *اختلال رشد، آکانتوسیتوزیس، آبتالیپوپروتئینمی،*

مقدمه

آبتالیپوپروتئینمی یکی از علل اسهال مزمن همراه با سوء جذب چربی و اختلال رشد در کودکان می‌باشد. 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 می‌شود (۴-۱). 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 می‌شود.

معرفی بیمار

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

[DOR: 20.1001.1.15614107.1379.2.2.9.3]

تولد gr ۲۸۰۰)، قد ۶۱ سانتیمتر و دور سر ۴۹ سانتیمتربود. منحنی‌های رشد زیر صدک ۵ بود.

معاینهٔ سایر ارگانها طبیعی بود، ولی آتروفی عضلات گلوتئال و درجاتی از کاهش چربی زیرپوستی داشت. ادم اندامها نداشته است.

▣ یافته‌های آزمایشگاهی: تعداد گلبولهای سفید ۱۳۳۰۰ (پلی‌مورفونوکلئر ۷۰ درصد و لنفوسیت ۳۰ درصد)، هموگلوبین ۱۰gr/dl، MCV=۸۵ MCH = ۳۰، MCHC = ۲۶، قند، الکترولیت و BUN، کراتی‌نین و تستهای فونکسیون کبد طبیعی است. تری‌گلیسرید و کلسترول سرم بترتیب (mg/dl ۳۰ و۱۳) کلسیم و فسفر بترتیب ۳/۵ و ۱۰ میلی‌گرم درصد و آلکالن فسفاتاز ۴۵۰ بود. ABG بیمار نیز در حد طبیعی بود.

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

تست عرق در دو مرحلهٔ جداگانه طبیعی بود. تست دگزیلوز mg/dl ۲۰ بود. در رادیوگرافی مچ دست تأخیر سن استخوانی و درجاتی از استئوپنی دیده شد. در سونوگرافی شکم، تصویر سنگی منطبق بر کلیهٔ چپ رؤیت شد. VCUG ریفلاکس نداشت. در آندوسکوپی بعمل آمده مخاط دئودنوم نمای Snow-White داشت. در بررسی هیستولوژی طرح کلی - بودند. با توجه به تغییرات هیستولوژی روده که مطابقت با آبتالیپوپروتئینمی داشت، سطح سرمی تری‌گلیسرید 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. بدین‌ترتیب 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.

بحث

آبتالیپوپروتئینمی بیماری ارثی که بصورت اتوزوم مغلوب و با برتری در جنس مذکر (۷۰٪) منتقل می‌شود. بیماری ابتدا در سال ۱۹۵۰ توسط Bassen , Kornzweg گزارش شد(۵و۴و۱).

نقص اساسی بیوشیمیایی عبارتست از: فقدان (APO-B)APO-B-Lipoprotein در روده و کبد. این امر موجب نقص انتقال چربی از سطح سلولهای جذبی روده کوچک به مجاری لنفاوی و سپس جریان خون عمومی می‌شود(۷-۴و۲و۱).

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

در خون محیطی آکانتوسیتوز شدید وجود دارد؛ بطوریکه ۷۰-۵۰٪ گلبولهای قرمز خون محیطی خار دارند. نمای ظاهری مخاط دئودنوم در آندوسکوپی ممکنست بصورت Snow-White باشد. در بررسی پاتولوژی مخاط روده، طرح کلی ویلوزیته حفظ شده ولی آنتروسیتها حاوی قطرات چربی فراوان هستند که یک یافته تشخیصی است(۷و۵و۴و۲و۱). مسئلهٔ دیگری که در بیمار جلب توجه می‌کند وجود سنگ کلیوی است که ثانوی به سوء جذب چربی است و ناشی از هیپراگزالوری و هیپرکلسیوری می‌باشد.

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

[DOR: 20.1001.1.15614107.1379.2.2.9.3]

آبتالیپوپروتئینمی قرار می‌گیرد عبارتست از: هیپوبتالیپوپروتئینمی، سیستیک فیبروزیس، سندرم شوآخمن و نارسایی مزمن پانکراس، بیماری سلیاک لنفانژکتازی، سوء تغذیه، رشد زیاد میکروبهای مجرای گوارش و اسهال مزمن بدنبال گاستروآنتریت می‌باشد.

▣درمان: محدود کردن چربی رژیم، مصرف چربیهای با زنجیره متوسط (Mct)، مصرف ویتامین‌های محلول در چربی (A-D-E-K) با دوز مناسب، بویژه مصرف ویتامین E به میزان ۱۰۰۰۰ - ۵۰۰۰ میلی‌گرم در روز که در سنین کودکی موجب بهبود آتاکسی و رتینیت پیگمانتوزا می‌شود(۸و۷و۵و۴و۱).

بهر تقدیر تشخیص بیماری بر مبنای علائم بالینی، تغییرات هیستولوژی خاص دئودنوم 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 می‌گردد.

****

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, Wyllie 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.

[DOR: 20.1001.1.15614107.1379.2.2.9.3]