

همزمانی لیپودیستروپی منتشر مادرزادی و پرفشاری پورت؛ گزارش یک مورد و مروری بر مقالات منتشر شده

دکتر سیمین پرتوی^۱، دکتر داود شریفی^۲، دکتر حمید خالصی^۳

^۱ استاد، بخش کودکان و گوارش کودکان، بیمارستان قائم، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

^۲ استاد، بخش گوارش، بیمارستان قائم، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

^۳ پژوهشگر، بیمارستان قائم، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

چکیده

لیپودیستروپی منتشر مادرزادی (congenital generalized lipodystrophy) بیماری بسیار نادر و پیشرونده‌ای می‌باشد (۱ در ۱۲ میلیون نفر). مبتلایان به این بیماری با تظاهرات بالینی آتروفی بافت چربی، قیافه آکرومگالوئید، آکانتوزیس نیگریکانس (acanthosis nigricans)، هیپرلیپیدمی (hyperlipidemia)، دیابت قندی یا اختلال تست تحمل گلوکز و به ندرت سیروز کبدی مراجعه می‌کنند. بیشترین موارد گزارش شده در مقالات پزشکی ۸ مورد از برزیل و ۶ مورد از کشورهای اسکاندیناوی بوده است و بقیه موارد به صورت گزارشهای یک یا دو موردی بوده است. بالاترین سن بیماران گزارش شده ۱۹ سال می‌باشد.

در این مقاله گزارش مورد، به معرفی یک مورد پسر ۱۳ ساله مبتلا به نوع مادرزادی لیپودیستروپی با عارضه نادر سیروز کبدی می‌پردازیم.

کلید واژه: لیپودیستروپی منتشر مادرزادی، سیروز کبدی، پرفشاری پورت

گوارش / دوره ۹، شماره ۴، زمستان ۱۳۸۳، ۲۴۸-۲۵۰

زمینه و هدف

لیپودیستروپی منتشر مادرزادی یک اختلال ارثی است که شروع آن از سنین اولیه عمر و با کاهش منتشر بافت چربی، آکرومگالی، آکانتوزیس نیگریکانس و علائم دیگر مثل افزایش چربی خون و دیابت قندی می‌باشد و تغییرات سیروتیک کبدی نیز از عوارض دیررس آن است. بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. این بیماری بسیار نادر است و هر از چند گاه یک مورد شناسایی می‌شود. (۱)، شیوع آن در بعضی از مراجع کمتر از یک در ۱۲ میلیون نفر گزارش شده است. (۲) و (۳)، در اینجا به گزارش یک مورد پسر ۱۳ ساله از این بیماری نادر با تظاهر علائم کبدی و سیروز که عارضه نادر آن می‌باشد می‌پردازیم. در ضمن ۱۳ سال قبل یک مورد دیگر از لیپودیستروپی منتشر مادرزادی (پسر ۲/۵ ساله) توسط مؤلف اول و همکاران به چاپ رسیده است. (۴)

گزارش مورد

بیمار پسر ۱۳ ساله‌ای است که با شکایت دل درد و آسیت (ascites) مراجعه نموده است. بیمار یک هفته قبل با ظن به آنسفالیت اوربونی در یکی از بیمارستانها تحت نظر بوده است که بعد از ترخیص به تدریج اتساع شکم، علائم آنسفالوپاتی کبدی و فشار خون بالا پیدا کرد و با

نویسنده مسئول: مشهد، بیمارستان قائم، گروه اطفال

تلفن: ۰۵۱۱ ۸۴۱۴۳۴۱، نمابر: ۰۵۱۱ ۸۴۳۸۰۲۶

E-mail: dr_simin_partovi@yahoo.com

بیحالی شدید مجدداً بستری شد.

در معاینه بالینی به طور کلی آتروفی شدید چربیهای زیرجلدی داشت که بنا به گفته مادر از بدو تولد وجود داشته است. هر دو اندام (extremities) هیپرتروفیه و آکرومگالوئید به نظر می‌رسیدند. موهای سر ضخیم و مجعد و تعداد زیادی از آنها سفید بود. آکانتوزیس نیگریکانس شدید در پوست گردن، زیر بغل، دور ناف، ناحیه تناسلی و دستها وجود داشت. از نظر قدی نسبت به همسن و سالان خود بلندتر بود. در معاینه شکم آسیت مشهود بود، ناف کمی برجسته و هیپریپیگمانته و دارای گردش خون جانبی بود. پهنای طحال ۱۴۰ میلی‌متر و کبد نیز ۳ سانتی‌متر زیر لبه دنده‌ها قابل لمس بود.

در سونوگرافی انجام شده بازتاب (echo) کبدی خشن و قطر ورید پورت ۱۳ میلی‌متر بود.

در رادیوگرافی قفسه سینه بزرگی اندازه قلب مشهود بود.

در آندوسکوپی انجام شده دو عدد واریس مری درجه III در ثلث

میانی و تحتانی دیده می‌شد.

* PT بیمار ۳۲ ثانیه بود که با اقدامات درمانی اصلاح نشد و انجام بیوپسی کبد امکان پذیر نگردید ولی علائم بالینی و آزمایشگاهی سیروز کبدی از قبیل چماقی شدن انگشتان، قرمزی کف دست، ژینکوماستی (gynecomastia)، PT طولانی و آلبومین پایین را نشان می‌داد (جدول ۱).

* Prothrombin Time