

گزارش مورد

نشانگان گریسلی: گزارش یک مورد مبتلا به نوع ۲ این نشانگان

سپیده شاه کرمی*، مسعود هوشمند، امیرعلی حمیدیه، زهرا پورپاک

مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی تهران، تهران، ایران

چکیده

نشانگان گریسلی نوع ۲ یک بیماری اتوزومی مغلوب است. علائم ظاهری بیماری شامل تغییر رنگ موها به نقره‌ای، همراه با نقص ایمنی اولیه است. جهش در ژن RAB27A مسؤول ایجاد این بیماری است. در این گزارش، جهش مسؤول ایجاد نشانگان گریسلی در پسر ۳ ساله‌ای که با علائم ذکر شده ارجاع شده بود، معرفی می‌شود. این بیمار دچار علائم بالینی دال بر نقص ایمنی اولیه و موی نقره‌ای درخشان بود. پدر و مادر این بیمار ازدواج خویشاوندی داشتند و هر دو برای این جهش هتروزیگوت بودند. برادر فرد بیمار نیز با علائمی مشابه فوت کرده بود، ولی بیمار یک خواهر سالم ۶ ساله هم داشت. تاکنون اغلب جهش‌های گزارش شده در ایران در اگزون ۶ ژن RAB27A بوده و جهش موجود در این بیمار نیز، در مقایسه با سایر نقاط دنیا، تاکنون تنها در بیماران ایرانی دیده شده است. واژه‌های کلیدی: نشانگان گریسلی؛ ژن RAB27A؛ جهش.

مقدمه

نشانگان گریسلی (GS)^۱ یک بیماری اتوزومی مغلوب نادر با نشانه‌های درخشندگی نقره‌ای مو و حضور خوشه‌های بزرگ رنگ‌دانه در ساقه مو است (۱). این بیماری نخستین بار توسط گریسلی و همکارانش، در سال ۱۹۷۸، در دو بیمار شناسایی شد. نشانگان گریسلی تقریباً در تمام جمعیت‌ها بسیار نادر است، اما تاکنون بیشترین گزارش‌ها از ترکیه و نواحی مدیترانه‌ای بوده است (۲). جهش در دو ژن نزدیک به هم، به نام‌های RAB27A و MYO5A، باعث ایجاد نشانگان گریسلی می‌شود. هر دو ژن روی کروموزوم ۱۵ (15q21) واقعند. تاکنون سه نوع از نشانگان گریسلی توضیح داده شده است.

نوع اول (GS1) با علائم نورولوژیک اولیه همراه است و بیماران هیچ‌گونه علائم نقص ایمنی ندارند. این نوع از نشانگان گریسلی به سبب وقوع

جهش در ژن MYO5A که یک پروتئین حرکتی، به نام میوزین ۲Va، را کد می‌کند، ایجاد می‌شود (۳و۴). بیماران مبتلا به این نوع از نشانگان گریسلی در شروع زندگی تأخیر شدید رشد و عقب‌ماندگی ذهنی دارند (۵). نوع دوم نشانگان گریسلی (GS2) با مشاهده علائم نقص ایمنی اولیه در بیمار، پیشرفت ناگهانی بیماری (مرحله تسریع^۳) و نشانگان هموفագوسیتیک (HS)^۴ تشخیص داده می‌شود و مسبب آن وقوع جهش در ژن RAB27A است (۷و۸). در زمان وقوع نشانگان هموفագوسیتیک، سلول‌های T و ماکروفاژها به‌طور تنظیم‌نشده‌ای فعال می‌شوند و این مسأله به ایجاد آسیب‌های بافتی شدید و حتی مرگ می‌انجامد، مگر پیوند مغز استخوان که تنها راه درمان این بیماران است، به‌موقع و به‌طور مناسب صورت پذیرد (۸). ژن RAB27A یک پروتئین GTPase، به نام Rab27a را کد می‌کند. این پروتئین، همراه میوزین ۲Va، عوامل اساسی انتقال وزیکول‌های بین سلولی هستند (۹).

1-Griscelli Syndrome
3-Acceleration Phase

2-Myosin Va
4-Hemophagocytic Syndrome

سپیده شاه کرمی، MSc

تهران، بلوار کشاورز، خیابان دکتر قریب، مرکز طبی کودکان، مرکز تحقیقات ایمونولوژی، آسم و آلرژی، کد پستی ۱۴۱۹۴، صندوق پستی ۸۶۳-۱۴۱۸۵، تلفن: ۰۹۱۲۲۱۴۰۱۴۴ / نمابر: ۸۹۹۵۶۶۴ (۰۲۱)