

گزارش ۱ مورد تأخیر تکامل به علت فوکوسیدوز همراه با میلومنگوسل

چکیده

فوکوسیدوز یک بیماری متابولیک ارثی نادر است که به دنبال از بین رفتن یا کمبود فعالیت آنزیم فوکوزیداز ایجاد می‌شود. کمبود فعالیت این آنزیم موجب تجمع گلیکواسفنگولیپیدها، گلیکوپروتئین‌ها و الیگوساکاریدهای حاوی قند فوکوز در لیزوزوم‌های کبد، مغز و سایر اعضا می‌شود. این بیماری دارای فنوتیپ‌های بالینی مختلفی است و در اغلب موارد، به شکل شدید یا نوع شیرخوارگی در سال اول زندگی بروز می‌کند. مهم‌ترین علائم بالینی در این نوع عقب‌ماندگی تکامل روانی حرکتی، صورت خشن و زبان بزرگ (شبیه بیماران موکوپلی - ساکاریدوز)، بزرگی کبد و طحال و اختلالات اسکلتی به صورت دیس‌استوز متعدد می‌باشد. در انواع خفیف‌تر، علائم در سال دوم زندگی شروع می‌شود. اولین علامت این بیماری آنژیوکراتوم است (مانند بیماری فابری) و پس از آن به تدریج پوست کلفت، پلک‌ها پف‌آلود، راه رفتن اسپاستیک و باینسکی مثبت می‌شود. بیماری که در این گزارش معرفی می‌گردد دختر ۱۳ ماهه‌ای بود که به دلیل تأخیر در تکامل حرکتی مراجعه کرده بود. در معاینه فیزیکی تأخیر تکامل و رشد (وزن، قد و دور سر زیر منحنی ۵٪ طبیعی بود)، صورت خشن، زبان بزرگ، پلک‌های پف‌آلود، ناهنجاری‌های اسکلتی و میلومنگوسل در ناحیه توراسیک مشاهده شد و در بررسی‌های آزمایشگاهی فعالیت آنزیم فوکوزیداز و موکوپلی‌ساکاریدوری وجود نداشت.

*دکتر فیروزه ساجدی I

دکتر محمدرضا هادیان جزی II

کلیدواژه‌ها: ۱- صورت خشن ۲- تأخیر تکامل ۳- کمبود فوکوزیداز

مقدمه

می‌باشد.^(۱و۶) در این مقاله موردی از این بیماری همراه با میلومنگوسل معرفی می‌گردد.

معرفی بیمار

ف.ق، دختر ۱۳ ماهه‌ای بود که به علت تأخیر در نشستن به مرکز پزشکی توان بخشی صبا مراجعه کرده بود. کودک از زمان تولد میلومنگوسل (پوشیده از پوست) داشت و به همین علت بستری شده بود اما عمل جراحی برای وی

بیماری فوکوسیدوز اولین بار در سال ۱۹۶۸ توسط دوراند و همکارانش در ۲ برادر توصیف شد.^(۲و۱) در همان سال نقص آنزیمی فوکوسیدوز توسط ون هوف و هرس گزارش گردید.^(۳) شیوع این بیماری کم‌تر از ۱ در هر ۵۰۰/۰۰۰ تولد زنده تخمین زده می‌شود^(۴) و هر سال تنها ۱۰ مورد از این بیماری نادر در امریکا گزارش می‌گردد^(۵) اما موردی از همراهی آن با میلومنگوسل گزارش نشده است. فوکوسیدوز در جنوب ایتالیا شایع‌تر از سایر نقاط

(I) استادیار بیماری‌های کودکان، دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی، اوین، خیابان کودکیار، تهران، ایران. (*مؤلف مسئول)

(II) استادیار و فوق تخصص جراحی ترمیمی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران.