

آثرین قلبی و گرفتاری شدید آئورت در هیپرکلسترولمی فامیلیال

هموزیگوت – گزارش یک مورد نادر – پسر بچه ۱۰ ساله

مجید جعفرنژاد^۱ - مراد هاشمزی^۲

چکیده

بیماری هیپرکلسترولمی فامیلیال هموزیگوت، یک اختلال لیپوپروتئینی نادر است که به صورت اتوزوم غالب منتقل میشود و شیوع آن ۱ مورد در هر یک میلیون نفر تخمین زده می شود. معمولاً گرفتاری مجرای عروق کرونر و افزایش ضخامت اترواسکلروتیک لت های دریچه و دیواره آئورت وجود دارد و به نارسایی آئورت و تنگی آئورت می انجامد که در بعضی موارد ممکن است شدید باشد.

بیمار مورد گزارش ما پسر بچه ۱۰ ساله ای است با گزانتوماهای پوستی و تاندونی که با سابقه آثرین فعالیتی از ۸ سالگی، همراه با گرفتاری اترواسکلروتیک شدید دریچه و ریشه آئورت، به صورت تنگی نسبتاً شدید آئورت و نارسایی متوسط آئورت از یکی از روستاهای بیرجند معرفی شده و با توجه به اینکه تنگی های خفیف در ۷۰٪ موارد گزارش شده، این مورد در واقع یک نمای بالینی کمیاب تر از این بیماری نادر است. کلسترول توتال ۷۶۶ و LDL-c ۶۵۸ میلی گرم در دسی لیتر، تری گلیسرید طبیعی ۱۶۰ و HDL-c معادل ۴۶ میلی گرم در دسی لیتر گزارش گردید. تشخیص قطعی با وجود ضایعات پوستی و تاندونی تیپیک شامل گزانتوم های پوستی زرد نارنجی، گزانتوم های تاندونی در آشیل، قوس قرنیه، دیس لیپوپروتئینی تیپ IIa جدول فریدریکسون و سופل دریچه آئورت همراه با یافته های مشخص اکوکاردیوگرافی بصورت افزایش ضخامت قابل توجه دیواره ای ریشه آئورت و لتهای آئورت (به علت تجمع و رسوب کلسترول)، حاصل شد.

نتیجه گیری: با توجه به نبود گزارش ها و آمار های کافی در این مورد در کشور و گزارش موارد نسبتاً بالای آن در بعضی از کشورهای منطقه، گزارش موارد بیشتر آن باعث شناخت بهتر بیماری و همچنین امکان یافتن تعداد زیادی بیمار بدون علائم پوستی از نوع هتروزیگوت به ازای کشف هر بیمار هموزیگوت و درمان نسبتاً ساده آنها با دارو می شود.

کلید واژه ها: هیپرکلسترولمی فامیلیال هموزیگوت؛ آئورت؛ گزانتوم

افق دانش؛ فصلنامه دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گناباد (دوره ۱۴؛ شماره ۱؛ بهار سال ۱۳۸۷)

پذیرش: ۱۳۸۷/۷/۱۵

اصلاح نهایی: ۱۳۸۷/۶/۲۲

دریافت: ۱۳۸۶/۸/۲۵

۱- نویسنده مسؤول؛ استادیار گروه آموزشی قلب و عروق، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند

آدرس: بیرجند، خیابان غفاری - بیمارستان ولی عصر (عج) - بخش قلب

تلفن: ۴۴۳۳۰۰۰ - ۵۶۱ پست الکترونیکی: m_jefarnejad@yahoo.com

۲- استادیار گروه جراحی قلب، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بیرجند