

گزارش دو مورد کلیه پلی کیستیک در دو فرزند (SIBLING)

دکتر یحیی بهجت نیا*

دکتر احمد غفار عدلی**

قبل از گزارش شرح حال بیماران مورد نظر لازم است چند کلمه‌ای درباره بیماری پلی کیستیک کلیه (Polycystic disease of the kidneys) و یا دیسپلازی کیستیک کلیه بیان گردد.

گرچه تمام کلیه‌هاییکه محتوی کیستهای متعدد میباشند معمولاً تحت این عنوان قرار دارند اما بیماری پلی کیستیک واقعی کلیه دارای موجودیت مشخصی است و نباید آنرا با هیپوپلازی کلیه توأم با کیست، کیستهای منفرد کلیه و کلیه چند کیستی (Multicystic kidneys) اشتباه نمود. چه در حقیقت از لحاظ ماکروسکوپی و میکروسکوپی با هم تفاوت زیادی دارند.

در این بیماری تمام نسج کلیه آزردده و کیستیک میباشد، کیستهایشبه بهم منتشر با قطر ۱-۵ میلی متر و بکلیه منظره اسفنجی شکل میدهد (sponge kidney). این بیماری تقریباً همیشه دو طرفه است و نوع یکطرفه نادر میباشد. اندازه کلیه متغیر گاهی کوچکتر از معمول و زمانی باندازه‌ای بزرگ است که زایمان از راه واژن مشکل و یا غیر ممکن میگردد. بر حسب شدت بیماری ممکن است جنین در داخل رحم یا بلافاصله بعد از تولد فوت نماید. در نوع بالغین علائم بیماری در حدود ۳۰ سالگی تظاهر میکند. در موارد خفیف فورم جنینی علائم نارسائی کلیه در ماههای اول مشهود است. کوچکترین جنینی که تا حال باین کسالت مبتلی بوده بوزن ۳۵ گرم و سن ۱۴ هفته بوده است (Bell) گاهی علاوه بر کلیه در سایر احشاء مانند کبد، ریه، پانکراس و طحال هم کیستهای متعدد ملاحظه میشود. بزرگی کبد گاهی بدون کیست هم ملاحظه شده (مورد دوم ما) بعلاوه ممکن است در اینگونه اطفال ناهنجاریهای دیگری از قبیل چند انگشتی (polydactylism)

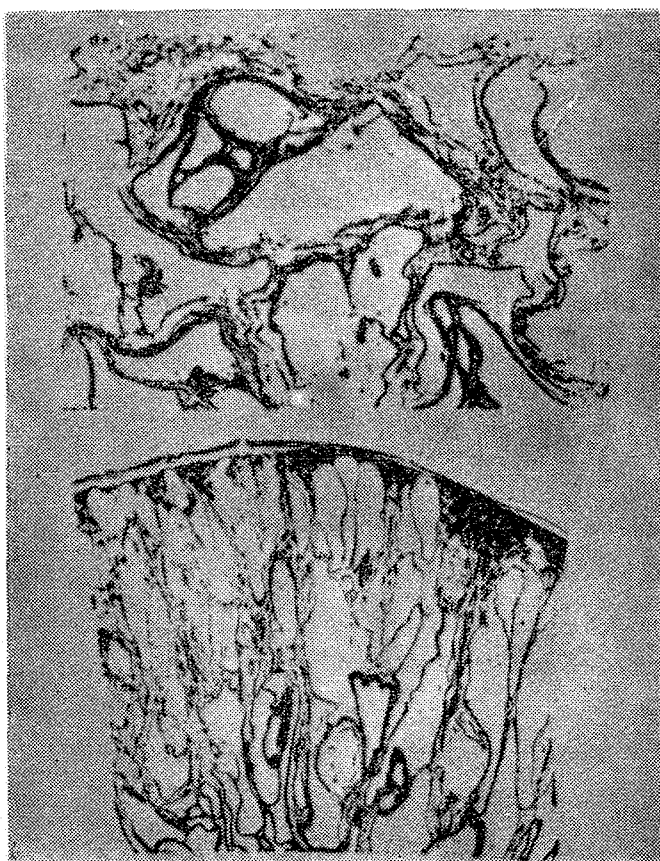
هیدروسفالی و ناهنجاریهای قلبی هم ملاحظه شود. این بیماری نزد sibling ها دیده میشود و ممکن است در چند نسل از یک فامیل دیده شود. در واقع یک بیماری ارثی است که در فورم بالغین با طریقه غالب و در اطفال بصورت بیماری نهفته (recessive) منتقل میشود. این بیماری بطوریکه قبلاً هم اشاره شد بدون نوع بالغین و نوزادان تقسیم میشود:

۱- گروه بالغین که مورد بحث مان نیست

۲- گروه نوزادان که خود بدو دسته تقسیم میشود

(Potter)

دسته اول آنهائیکه مقدار نسج همبندی افزایش نیافته شکل و اندازه کیستها مشابه واز اتساع لوله ها و فضای داخلی کپسول بومن بوجود آمده اند. و در عین حال هر دو قسمت نفرونها با هم مبتلی نیستند. ساختمان عروقی گلو مرونها طبیعی و تعداد نفرونها کاسته نشده. در این گروه کلیه بزرگتر از معمول و شکل خود را حفظ کرده است. و بطور ماکروسکوپی در سطوح کلیه و مقطع آن کیستهای متعدد مشهود است بطوریکه منظره اسفنجی را (Sponge kidney) بخود گرفته است (مورد اول ما). دسته دوم- در این دسته مقدار نسج همبند زیادتر از معمول، کیستها کروی شکل باندازه‌های متفاوت و میدا آنها از لوله هاست. گلو مرونها اغلب غیر طبیعی و تعداد نفرونها کاسته شده. در این فورم ممکن است کلیه کوچکتر از معمول باشد قوامش کمی سفت مانند بافت همبندی و ممکن است کلیه شکل معمولی داشته و یا شکل معمول رانداشته باشد (مورد دوم ما) در هر دو نوع معمولاً حالیهاسالم و تغییرات کالسیها ولکنچه ممکن است مربوط به فشار نسج کیستیک کلیه باشد.



شکل شماره ۲ - گلو، رولها در حد طبیعی لوله‌ها متسع و کیستیک‌ها از یک ردیف سلول خوابیده فروروش است. بافت همبند افزایش ندارد.

بودند. ضمناً ریه‌ها رشد کامل نداشتند. در بررسی دقیقی که از بیمار بعمل آمد معلوم شد که باشوهرش پسرعمو و دخترعمو هستند و چون قبل از دریافت جواب آسیب‌شناسی حدس‌آریتر و بلاستوز زده میشد آزمایشات لازم از بیمار و شوهرش بعمل آمد که نتیجه آنها منفی بود. بیمار مجدداً در تاریخ ۱۲/۶/۴۷ جهت بچه‌دار شدن به اینجانب مراجعه و در تاریخ ۳۰/۸/۴۷ حامله شد مرتباً تحت مراقبت بود تا اینکه از ماه هفتم حاملگی شکم بیمار بطور ناگهانی رشدش سریعتر از معمول و مقدار آمنیوتیک تقلیل یافته بود. در تاریخ ۱۰/۴/۴۸ (نزدیک به‌ترم) بملت بزرگی نامتناسب شکم از بیمار رادیوگرافی بعمل آمد که نتیجه آن بدینقرار بود: نمایش سفالیک استخوانهای سر بر روی هم سوار شده بود (Overlap ping) و ستون فقرات در قسمت کمری زاویه‌دار بطوریکه رادیو لوگ حدس مرگ جنین را زده بود اما صدای جنین مرتب بود. بیمار در تاریخ ۱۷/۴/۴۸ سزارین شد مقدار مایع آمنیوتیک مانند شکم قبل کمتر از معمول (الیگوآمیوس) نوزاد دختری بوزن ۳۳۰۰ گرم شکم بزرگ استخوانهای سر نرم با هیدروسفالیک خفیف در ستون فقرات کمری و در پاها انحرافات مشهود بود.

پاتورنی این بیماری بدرستی معلوم نیست و در باره آن فرضیه‌های مختلفی ذکر شده که هیچکدام قاطعیت ندارد. عده‌ای معتقدند که در دوران رشد جنینی جوانه‌حالبی با جوانه نفرونی التصاق نیافته و ارتباط بین نفرون و سیستم خارج‌کننده برقرار نمیگردد و در نتیجه قسمت پروکسیمال کیستیک میگردد. این فرضیه در مواردیکه علاوه بر کلیه در سایر احشاء هم کیستهای متعدد موجود است قابل توجه نیست.

حال که مختصری در باره این بیماری بحث شد بشرح

بیماران مورد نظر میپردازیم:

بانو - ر - ج اهل تهران ۳۴ ساله در تاریخ ۲۴/۱۲/۴۴ بعلت دردهای خفیف زایمانی بزایشگاه فرج مراجعه نموده بطوریکه خود بیمار اظهار میداشت حامله ۷ ماهه بود. اما در معاینه‌ایکه از او بعمل آمد شکم در حدود نه ماهه شاید هم کمی بزرگتر، اتساع دهانه رحم ۲ سانتی‌متر و نرمی آن ۰/۸۰ کیسه آب موجود با نمایش (Breech) در تاریخ ۲۶/۱۲/۴۴ از شکم بیمار رادیوگرافی بعمل آمد علائم مهمی مشهود نبود. در تاریخ ۲۷/۱۲/۴۴ بعلت عدم پیشرفت زایمان و بزرگی بچه زایمان با عمل سزارین خاتمه پذیرفت مایع آمنیوتیک کمتر از معمول (Oligoamnios) نوزاد بوزن ۴۲۰۰ گرم، شکمش برآمده و چند دقیقه بعد از تولد فوت نمود. نتیجه اتوپسی که وسیله آقای دکتر غفاری انجام شد بقرار زیر است:

شکم برآمده و از داخل تحت فشار میباشد بعد از باز کردن شکم دو تومور بزرگ لوبیائی شکل برنگ قرمز مایل به بنفش در لژ کلیه‌ها مشاهده شد. نسج کلیه کاملاً شبیه اسفنج در سطح و مقطع از کیستهای کوچک یکنواخت گرد و بیضی تشکیل یافته بود. (شکل شماره ۱) در آزمایش میکروسکوپیکی دیسپلازی کیستیک کلیه از نوع A پوتر مشاهده شد (شکل ۲) حالبها و مثانه سالم



شکل شماره ۱ - نمای اسفنجی، بزرگی کلیه و لوبولاسیون کیستهای متعدد بخوبی در شکل مشهود است

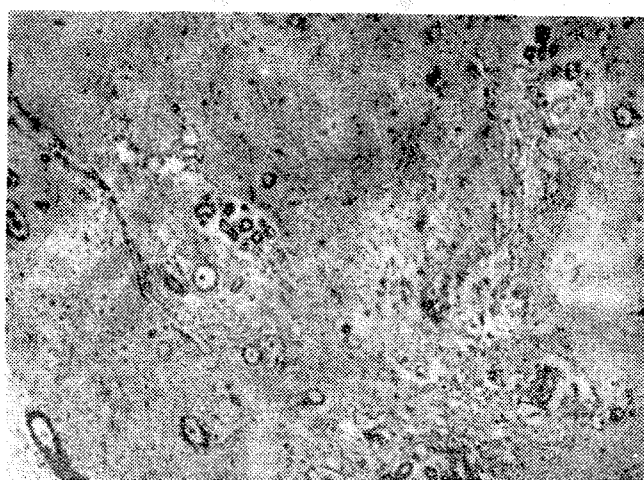
بحث - بطوریکه قبلاً هم متذکر شدیم بیماری پلی کیستیک کلیه بیماری ارثی است که بر طبق قانون مندل قابل انتقال است. در نوع نوزادان طریقه نهفته (مغلوب یا رسیو) و نوع بالغین بطریقه غالب یا بارز (Dominant) منتقل میشود.

نکته قابل توجه در مورد بیماران ما اینستکه دوفورم این بیماری (نوع A و B پوتر) در فرزندان یک پدر و مادر (Siblings) ملاحظه شده. لذا باید توجه داشت که آیا این دوفورم بیماری دو تظاهر مختلف از یک بیماری است یا یک علل ژنتیکی با دو نوع بیماری مجزا و با دو عامل ژنتیکی مختلف می باشد؟ مسئله دوم جواب دادن بسؤال بیمار است که آیا فرزندان بعدی او وضعشان چگونه خواهد بود؟ در مورد سؤال اول بنظر میرسد که بیماری پلی کیستیک کلیه در نوع جنینی دو نوع بیماری مختلف با دو عامل ژنتیکی مختلف باشد (عقائد مختلف است) اما در باره سؤال دوم چون بیماری صفت مغلوب میباشد بنابراین برای اینکه بیماری تظاهر نماید شخص مبتلی باید دارای دو ژن بیمار (هموزیگوت) باشد و طبق قانون مندل هر یک از اطفال ۰.۲۵ / احتمال ابتلا به بیماری را خواهند داشت.

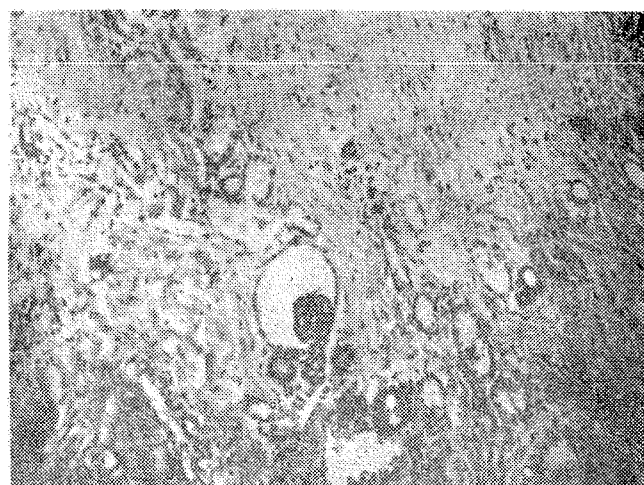
خلاصه - بیماری پلی کیستیک کلیه یک ضایعه کلیوی عمومی است با موجودیت خاصی که از نظر بالینی دو نوع مشخص بالغین و نوزادان را شامل میشود. نوع بالغین با طریقه غالب و نفوذ متغیر منتقل میشود. نوع جنینی و نوزادی بیماری است که بصورت صفت مغلوب (نهفته) بروز میکند و از نظر آسیب شناسی دوفورم مشخص دارد (پوتر). فورم A که کلیه منظره اسفنجی داشته و نسج همبند افزایش ندارد کیستهای متعدد در سطح و مقطع موجود تعداد نفر و نهان کم نشده است و کلیه بزرگتر از معمول است. دیگری فورم B که در آن نسج همبندی افزایش زیاد داشته، کیستها کروی شکل با اندازه های مختلف تعداد نفر و نهان کاسته شده کلیه ها بزرگی فورم A نبوده و ممکن است شکل کلیه طبیعی را نداشته باشد. دوفورم B از یک پدر و مادر (Siblings) که یکی بفورم A و دیگری بفورم B مبتلا بودند گزارش شد که از لحاظ ژنتیکی قابل بحث و گفتگو است.

نتیجه اتوپسی که وسیله آقای دکتر کریمی نژاد انجام شد به قرار زیر بود:

کلیه ها بزرگتر از معمول حجیم در قطع قوام و نمای آنها شبیه نسج همبندی و نقش کلیه های طبیعی را نداشت در آزمایش ریز بینی بافت بینابینی افزایش شدید یافته در بعضی نواحی شبیه بافت همبند معمولی و در قسمتهائی نمای بافت همبندی هیالینیزه را دارد تعداد لوله ها خیلی کم و برخی از آنها کیستیک میباشد و بندرت ساختمان گلو مری دیده میشود (شکل های شماره ۱ و ۳ و ۴) این مورد با گروه پوتر مطابقت دارد.



شکل شماره ۳ - بافت همبند افزایش شدید داشته تعداد لوله ها کم و برخی از آنها کیستیک میباشد. بندرت ساختمان گلو مری دیده میشود



شکل شماره ۴ - قسمتی از بافت شکل شماره ۳ با درشت نمائی بزرگتر دیده میشود. در وسط ساختمان یک گلو مری که کپسول آن متسع میباشد دیده میشود. بافت همبند استروما هیالینیزه و ایاف ضخیم کلاژن آن نمودار است

References

- 1- A.J.Schffer,M.D., Diseases of the Newborn 1966. Saunders Company, Philadelphia-London. P.460.
- 2- E.L. Potter, Pathology of the Fetus and the Infant 1962. Year Book Medical Publisher INC. Chicago P.435.
- 3- W.A.D. Anderson, Pathology Volume one 1966 Mosby company, Saint Louis P.646.
- 4- W.ϩ.Nelson M.D., D.Sc , Text Book of Pediatrics. W.B. Saunders company, Philadelphia-London P.1024.