

دو مورد جالب توجه بیماری شارکو ماری توس

نگارش

دکتر ابوتراب نفیسی

دکتر عباسعلی موحدیان

رئیس بخش داخلی بیمارستان ثریا

دستیار بخش اعصاب بیمارستان

پهلوی اصفهان

ثریا پهلوی اصفهان

اخیراً دو مورد فلج پرونیه در بخش ما بفاصله کوتاهی مشاهده شد که چون یکی از نظر شروع و سیر بیماری و دیگری از نظر کلاسیک بودن نشانه‌ها قابل توجه بود بشرح آنها میپردازیم شاید برای همکاران گرامی تذکری باشد.

بیماری شارکو ماری توس (۲) یا آتروفی عضلات پرونیه (۲) یا آتروفی پیش-رونده نروموسکولار (۳) به علت مجموعه ای از آسیب های اعصاب محیطی و نخاع ایجاد میشود و از لحاظ بالینی با صغر عضلانی تظاهر مینماید. مردان بیش از زنان مبتلا میشوند و بیشتر در دودعه اول زندگی مشاهده میشود.

اتیولوژی - علت اصلی و اولیه بیماری شناخته نشده است ولی بیماری بطور قوی ارثی بوده و مواردی موجود است که در چند نسل تظاهر نموده است (۷ نسل توسط سوکوس (۴) الی ۹ نسل توسط چرچیل (۵)) بعقیده پورواستوارت (۶) در حدود ۰.۵٪ اطفال-الیکه از خانواده مبتلا متولد میشوند نه تنها بدین بیمه-اری دچار میگرددند بلکه بیماری در همان سن و با همان علائم والدینشان تظاهر میکند. نکته قابل توجه اینست که اطفال-الیکه بعداً مبتلا میشوند قبل از بروز کسالتشان نمیتوانند در موقع جویدن پوست بکراتی (۷) طعم فنیل تیو کر بامید محتوی آنرا بخوبی تشخیص دهند و این خود وسیله پیشگوئی گرانبھائی است که میتوان قبلاً آنھائرا که بعداً مبتلا خواهند شد شناخت.

نکات ذیل از نظر توارث در این بیماری قابل توجه است و آن (۸) در این باره تحقیقات

۱ - Charcot-Marie-Tooth ۲ - peroneal muscular atrophy

۳ - progressive neural muscular atrophy ۴ - Sauqus

۵ - Churchill ۶ - Purves-Stewart

۷ - Pemplemause (grape fruit) ۸ - Allan

دقیق بعمل آورده که مادر زیر خلاصه آنرا ذکر میکنیم .

این بیماری ممکن است بصورت صفت غالب، مغلوب یا پیوسته بجنس (۱)

انتقال یابد .

۱- موقعی که انتقال بیماری بصورت صفت غالب باشد بیماری برای اولین

مرتبه در سن ۲۰ سالگی تظاهر نموده و برای مدت طولانی ادامه پیدا کرده و آتروفی خفیف و معتدل میباشد .

۲- اگر بیماری بصورت صفت مغلوب پیوسته بجنس (۲) انتقال یابد آتروفی

در اواسط دهه دوم زندگی تظاهر نموده و در حدود سن ۲۵ سالگی بیمار کاملاً مفلوج و ناتوان میگردد .

۳- موقعی که آتروفی بصورت صفت مغلوب ساده انتقال مییابد بیماری قبل از

سن ۸ سالگی شروع شده و در دومین دهه زندگی قربانی این بیماری مفلوج و واً- مانده میگردد .

بعبارت دیگر هر چه صفت موروثی قوی تر باشد هم بیماری دیرتر شروع میگردد

و هم سیر آن خفیف تر خواهد بود .

توجه نکات مزبور بعقیده آلن (۳) چنین است :

در صورت اول یعنی آنهایی که بیماریشان بصورت صفت غالب انتقال مییابد،

بیمار یکژن معیوب و یکژن سالم از والدین خود دریافت میدارد و این مجموع که

از یکژن تشکیل شده، نصف سالم و نیمی معیوب خواهد بود و این باعث دیربروزی و

ومتوسط بودن شدت بیماری است. در صورت دوم که بیماری بصورت صفت مغلوب پیوسته

بجنس انتقال یافته بیمار یکژن معیوب از مادر دریافت مینماید بدون اینکه ژن سالم

متشابه آنرا از پدر دریافت نماید لذا بیماری خیلی شدیدتر و زودتر تظاهر مینماید و

بالاخره در صورت سوم که بیماری بصورت یک صفت مغلوب ساده انتقال مییابد بیمار

از والدین خود دو ژن معیوبه متشابه دریافت خواهد نمود . لذا بیماری شدیدتر و زودتر

از حالات قبل تظاهر نموده و دیگر قابل بازگشت و اصلاح نیست .
 احیاناً ممکن است این بیماری در شخصی بتمنهائی اتفاق افتد بدون اینکه سابقه
 فامیلی ابتلاء داشته باشد و بیماری که مادرزاد شرح میدهم شاید از همین نوع باشد .
 بیماری معمولاً در نزد تمام بیماران يك فامیل مبتلا در یکسن تظاهر نمینماید و
 این یکی از مشخصات بیماری است. عوامل اتفاقی ممکن است در بروز این بیماری
 دخالت داشته باشد از آنجمله الكل، مسمومیت با سرب، سیفیلیس، سل، علل اندوکرینی
 مخصوصاً نارسائی هیپوفیز و تیروئید بعقیده بعضی در ابتلاء بیماری مؤثرند ولی مورد
 اتفاق نیست .

آسیب شناسی - آسیبهای این بیماری نسبتاً منتشر بوده و عضلات، اعصاب
 محیطی، ریشهها و سلولهای شاخ قدامی، ریشهها و ستون قلبی نخاع را گرفتار مینماید
 ولی ممکن است در بعضی موارد نخاع دچار نشود. این آسیبها عبارتند از تغییرات
 استحاله ای دو غلاف میلین و سیلندرا کس اعصاب محیطی و ریشههای نخاعی و تغییرات
 پرولیفراتیو در سلولهای شوان میباشد. آسیب اعصاب محیطی واضح تر از ریشههای
 نخاعی است. استحاله ستونهای خلفی نخاع همیشه موجود ولی شدت آن متغیر بوده
 در قسمت تحتانی نخاع معمولاً هر دو قسمت ستون خلفی آسیب میبینند و حال آنکه در
 ناحیه عنقی فقط روی دسته گل اثر مینماید. گانگلیونهای اسپینال نیز ممکن است
 گرفتار شوند سلولهای شاخ قدامی در ناحیه کمری کم شده و در سایر ستون نخاعی آثار
 استحاله ای و صغر سلولها مشاهده میشود. در عضلات آثار آتروفی موجود است .

علائم بیماری - شروع بیماری تدریجی است و ممکن است در تعقیب يك
 بیماری حاد ظاهر گردد بیماری در تمام افراد فامیل از نظر شدت یکسان بروز نمیکند
 شروع در دوره کودکی یا دیرتر است. نشانههای بیماری را به چهار دسته میتوان
 تقسیم کرد .

الف - نشانهای حرکتی - که با آتروفی قرینه عضلات پرو نیمه ساق پا و عضلات
 کوچک کف پا مخصوصاً عضلات کشندهها و دور کنندهها شروع میشود. بعضی اوقات

صغر عضلانی بهین جا ختم میشود ولی معمولاً بیماری بسایر عضلات ساق پسرایت میکند. در نتیجه صغر عضلانی، بیمار در موقع راه رفتن دچار اشکال شده و با سقوط مینماید و بعلمت این سقوط بیمار پارا نمیتواند از زمین بلند کند و در موقع راه رفتن استپاژ (۱) مینماید کف پا گود و فرورفته میشود و ممکن است بصورت پای چنبری (۲) در آید و گاهی ممکن است تغییرات پا تنها علامت بیماری باشد.

از آنجا نیکه عضلات خم کننده ها کمتر از باز کننده ها مبتلا میشوند پاها بصورت واروسا کین (۳) در میآید کم کم بیماری پیشرفت میکند و از ساق بطرف بالا آمده و پس از اینکه تمام ساق را گرفت بران سرایت نموده و در $\frac{1}{4}$ تحتانی ران خاتمه مینماید و پا بصورت پای خروس یا بطری شامپانی وارونه در میآید و این خود یکی از خصوصای متمایز این بیماری بشمار میرود.

آتروفی پس از چند سال بعضلات کوچک دست نیز سرایت میکند و دست بصورت چنگال در میآید. عضلات شانه و لگن کمتر ممکن است مبتلا شوند و عضلات صورت و تنه اصولاً مبتلا نمیشوند. در عضلات مبتلا فیبر یلاسیون عضلات اغلب دیده میشود. رآکسیون دژنرسانس موجود میباشد.

رفلکس اشیل از بین میرود و سایر رفلکسها خفیف میشوند.

ب - اختلال حسی اغلب موجود است درد خود بخود موجود ولی دائمی نیست. بیمار از پارسیزی ممکن است شکایت داشته باشد هیپر استزی در قسمت دیستال عضو بیشتر مشاهده میگردد. حس عمقی بخصوص حس ارتعاشات اغلب در ساق ها از بین میرود.

ج - اختلالات وازو موتور بصورت سیانوز در پاها موجود است اختلالات تغذیه ای در پوست و ناخن ممکن است دیده شود.

د - علائم روحی احیاناً ممکن است مشاهده شود.

در مایع نخاع تغییر مهمی یافت نمیشود.

تشخیص:

در اشکال کلاسیک تشخیص آسان است سابقه فامیلی، شروع در سنین کودکی یا بلوغ، فلج و سستی قرینه پا و ساق پا با پیشرفت تدریجی افتادگی پا تا فلج و ضعف عضلات ساق پا و $\frac{1}{4}$ تحتانی ران و شباهت آن پپای خروس، از بین رفتن رفلکس اشیل، اختلال حس سطحی و عمقی و پارستزی علائم بالینی بیماری را تشکیل میدهد و بندرت ممکن است اشتباه شود.

معاینه در حالات منفرد تشخیص مشکل و مخصوصاً باید با بیماری های ذیل تشخیص داد:

۱- نوریت اترستیسیل هیپرتروفیک - این بیماری تقریباً فامیلی است و در دوران کودکی اتفاق می افتد و همراه با فلج ساق پا نظیر بیماری شار کوماری توس میباشد، مادر این بیماری تنه عصب محیطی ضخیم شده و بخوبی حس میشود. درد بیشتر سوئز کتیف بوده و اختلال حسی هم سوئز کتیف و هم ابر کتیف واضح تر است.

۲- آتا کسی فریدریش (۱) - در این بیماری نیز سابقه فامیلی موجود است ولی نیستا گموس، اختلال تکلم، آتا کسی، از بین رفتن رفلکس های پا با بئسکی و علائم آسیب طناب خلفی وسیله تشخیص میباشد.

۳- نوریت محیطی - شروع بیماری اغلب ناگهانی و فلج پا ممکن است شبیه این بیماری باشد ولی لمس عصب محیطی و مخصوصاً عضلات مبتلا دردناک، اختلالات حسی واضحتر و نشانه بئسکی موجود نیست.

۴- آتروفی تدریجی عضلانی (۲) - این بیماری ممکن است ابتدا سبب فلج و افتادگی پا و از بین رفتن رفلکس باشد ولی سن شروع دیرتر از بیماری شار کوماری - توس بوده و زمینه ارثی اهمیت ندارد اختلال حس ابداً موجود نیست و گاهی اوقات نیز تشخیص مشکل میباشد.

۵- شکل دیستال میو پاتی یا نوع گورس (۳) - این نوع نادر است ولی ممکن بصورت

۱- Friedreich-Ataxia

۲ - progressive muscular atrophy

۳- Gowers

بیماری شار کو ماری توس تظاهر نماید. عدم فیبریلاسیون، وجود رفاکس اشیل ورتول، عدم اختلالات حسی و عدم زمینه ارثی وسیله تشخیص است.

درمان

درمان طبی موجود نیست. اقدامات ارتوپدیک (۱) ممکن است افتادگی پا را اصلاح نماید. بیماری تدریجاً پیشرفت میکند ولی بعضی اوقات ممکن است پس از مدتی نسبتاً طولانی متوقف گردد.

((اینک شرح حال بیمار ان مورد نظر))

شرح حال اول :

ل. گ. خ. ۲۲ ساله اهل دزد گرد آباده شغل ساربان بعلت اشکال در راه رفتن در تاریخ ۳۵/۹/۷ ببخش داخلی بیمارستان ثریا پهلوی اصفهان مراجعه و بستری شده است.

از لحاظ سوابق فامیلی پدر بیمار مبتلا به سیفیلیس و ورم پا بوده و ۷ سال پیش در سن ۵۵ سالگی بعلت تبی شبیه حصیه فوت مینماید و برادر بیمار نیز در ۵ و ۳ سال قبل بعلت عارضه ریوی که با تب و اخلاط خونی همراه بوده است پشت سر هم فوت مینماید.

دارای دو خواهر نسبتاً سالم میباشد. صغر عضلانی واضحی در فامیل خود ذکر نمیکند و فقط اظهار میدارد که قسمت داخلی کف پای تمام افراد فامیلش (دائی - مادر - برادر) پیش از اندازه گود و فرورفته بوده است.

از لحاظ سوابق شخصی آنچه قابل ذکر است خوردن میوه و خوردن چای نسبتاً زیاد است. از لحاظ سوابق مرضی کسالت قابل ملاحظه ای وجود نداشته است.

شرح بیماری کنونی - از ۷ سال پیش بیمار ابتدا چند روز درد در پاها احساس میکند این درد نیز کشنده و مانند آن بوده که سیخی در پایش فرو میبرد. محل

احساس درد اطراف مفاصل اندامهای تحتانی، سطح خلفی ساقها و انگشتان پاها بوده است.

متعاقب آن بیمار احساس میکند که دیگر نمیتواند خوب بدود و پس از مدتی کم کم احساس میکند که دیگر نمیتواند کفش پا کند و برای اینکار لازم است که از دست خود کمک بگیرد بتدریج ناراحتیهای فوق شدیدتر میشود و کم کم ساق و قسمت پائین ران لاغر میشود و لاغری بکف دست و قسمت تحتانی ساعد سرایت میکند. در سه ماه پیش ضربه ای با و اصابات میکند که منجر بیک ساعت بیهوشی میشود و پس از هوش آمدن قادر بر راه رفتن نبوده مدتی در منزل بستری میشود و سرانجام در تاریخ ۳۵/۹/۷ در بخش داخلی بیمارستان ثریا بستری میشود.

در موقع بستری شدن درجه حرارت بیمار 37° ، نبض ۷۲ در دقیقه، تعداد تنفس ۲۶ در دقیقه، فشار خون ۱۱ و ۶ و خلاصه علائم مثبت بشرح ذیل بود:

پاهای بیمار تا ۸ سانتی متر بالای زانو فوق العاده لاغر بنظر میرسد بطوریکه در حدود ۱۰ سانتی متر بالای قوزک داخلی، محیط ساق هر دو پا ۱۸/۵ سانتی متر و در ۸ سانتی متری بالای رتول محیط ران ۳۲ سانتی متر و در فاصله ۲۵ سانتی متری رتول محیط ران ها ۴ سانتی متر بود. طرز ایستادن بیمار طبیعی ولی قسمت داخلی کف پای بیمار فوق العاده گود و فرورفته بنظر میرسد. در موقع ایستادن در ناحیه لومبر لوردوز نسبتاً شدیدی مشاهده میشد در عضلات یا محیط فیبر یالسیون دارد.

راه رفتن بیمار باشکال و زحمت صورت میگرفت و وقتی که میخواست بایستد ابتدا چند قدم بعقب بر میگشت تا تعادل را بدست آورد در موقع راه رفتن پاها افتاده و بیمار استپاژ مینمود. اگر بیمار روی زمین مینشست بدون کمک دست قادر ببلند شدن نبود و در دست بیمار آتروفی تنار و هیپوتنار و عضلات بین استخوانی بخوبی واضح بوده و این آتروفی تا قسمتهای ساعد را فرا گرفته بوده و در کف دست سبب خم نمودن بند های انگشتان روی همدیگر شده بود (دست چنگالی).

در دستگاههای مختلف علامت مرضی وجود نداشت. در امتحان دستگاه عصبی

که بعمل آمد علامت رونبرگ مثبت و بیمار بطرف چپ منحرف میشد. در دست رفلکسهای بیسپس و تریسپس خفیف، رفلکسهای شکمی بدون جواب، رفلکس کرماستر مثبت، رفلکس رتولاند کی تند و حتی اغرافی، رفلکس اشیل منفی، بابنسکی مشکوک در پای راست موجود است. از نظر الکتریکی در پاها اعصاب قابلیت تحریکی خود را تا جریان ۵۰ میلی امپر از دست داده بودند و عضله ساقی قدامی با جریان ۳۰ میلی امپر در موقعیکه الکترود فعال قطب منفی بود منقبض میشد در صورتیکه و قتیکه الکترود فعال قطب مثبت بود با همین جریان منقبض نمیشد.

بحث در تشخیص :

اولاً - بیمار دچار آتروفی عضلانی و فلج تیپ محیطی قسمتهای انتهائی اندامهای عالی و سافله است.

ثانیاً - علت این آسیب ممکن است ضایعات داخل نخاعی، ریشه ای، عصب محیطی و میو پاتی باشد.

ثالثاً - بواسطه نبودن نشانه های فشاری اختلالات حسی تیپ سیرانگو میلی - آسیب واضح طنابهای طرفی اختلالات حسی و حرکتی ریشه ای در سایر نقاط بدن و وجود رآکسیون دژنراسانس و سمیک مخصوص آتروفی اندام سافله و سیر پیشروان و سابقه دردهای ریشه ای و آسیب کوردن قلبی تنها بیماری که ممکن است با آن تطبیق کند آتروفی پرومونی یا بیماری شار کوماری توس است.

رابعاً - از این بیماری تقریباً تمام نشانه ها موجود و فقط عامل ارثی بعلمت عدم اطلاع بیمار از بیماری اطرافیان خویش و غریب بودن او در اصفهان که راه هر گونه تطبیق و پرسش را بر ما بسته بود مشکوک بنظر میرسد.

شرح حال بیمار دوم :

دوشیزه ر. ی اهل و ساکن خامسلو فریدن بعلمت درد پا و اشکال در راه رفتن در تاریخ ۳۵/۱۱/۱۵ مراجعه و بستری شد. از لحاظ سوابق فامیلی از بیماری آمیزشی اطلاع دقیق در دست نیست و هیچ يك از افراد فامیل بهارضه کنونی او یا

شبیه آن مبتلا نشده اند.

از لحاظ سوابق شخصی آنچه مورد اهمیت است آنست که بیمار اغلب با آب و یخ سروکار داشته و محیط زندگی او مرطوب بوده و هنوز قاعده نشده است.

از نظر سوابق مرضی کسالت مهمی در سابقه بیمار وجود نداشته است و از نظر روحی بیمار زود رنج، حساس و اندکی از لحاظ قوای شعوری عقب میباشد.

بیماری کنونی بیمار بدون هیچ سابقه‌ای از سه ماه پیش شروع میشود بدین ترتیب که از سه ماه پیش حس میکند موقع راه رفتن پاهایش بزمین کشیده میشود و احساس سستی در پاها میکند و موقع پوشیدن کفش مجبور میشود از دستها کمک بگیرد و بعد از چند روز درد مختصری از نوک انگشتان تا کف پا احساس میکند.

این وضع تا حدود دو ماه ادامه داشته تا در یک ماه قبل شب از خواب میپرد و احساس درد شدیدی در ناحیه قدامی ساق دو پا و دو دست از شانه تا ساعد و سر مینماید که بعد از دو روز درد دستها و سر بهبودی مییابد ولی درد پا عمیق و در توده عضلات ساق پا احساس میشود است. این درد انتشار مخصوص نداشته و بصورت سوزن سوزن شدن، مرمور کردن و در موارد شدیدتر تیر کشنده بوده است. درد کم در کف پامتمرکز شده و شدت آن در ناحیه انگشتان و قسمت قدامی کف پا بوده و تا قوزکها انتشار داشته است بتدریج قدرت پاها در راه رفتن و انجام حرکات مربوطه بوجه قابل توجهی کم میشود، بعلاوه کف پا گود رفته و پشت پا برآمده میگردد.

خلاصه علائم مثبت - در دستها آتروفی عضلانی و تغییر شکل واضحی موجود نیست و نیروی عضلانی آنها طبیعی است. عضلات ساق مخصوصاً عضلات بازکننده‌ها در هر دو پا ضعیف یافته کف پا گودتر از معمول و پشت پا برآمده است. مقاومت و تنوس عضلات ساق پابمقدار قابل توجهی کم شده و در هنگام انقباض تغییری در حجم آنها مشاهده نمیشود. حرکت دورسی فلکسیون با روی ساق و حرکت انگشتان با محدود است. پا در موقع بلند کردن ساق پا از روی تخت افتاده بنظر میرسد. بیمار در موقع راه رفتن

استپاژ میکند. نیروی عضلانی از زانو پائین بطور مخصوص کم شده رفلکسهای رتول در هر دو پا موجود، رفلکسهای اشیل و پوستی کف پائی در هر دو پا از بین رفته و رفلکس های پوستی - شلمی طبیعی است.

حس حرارت - لمس و درد تا زانو در هر دو پا کم و هیپواستزی موجود است. از زانو پائین روی پوست لکه های تیره و سفیده ی پهلوی هم مشاهده میشود که مربوط با ختلال و ازوموتور این ناحیه است.

محیط پاهای مریض در چهار سانتی متر بالای قوزك داخلی راست ۱۵ سانتی متر و در پای چپ ۱۵/۵ سانتی متر و در ۲۱ سانتی متر بالای قوزك پای راست و چپ ۲۳/۵ سانتی متر و در ۷ سانتی متری بالای رتول در پای راست ۲۹ سانتی متر و در پای چپ ۲۹/۵ سانتی متر میباشد.

در آزمایش الکتریکی با جریان گالوانیک و اکشن الکتریکی عصب سیاتیک پوپلیته خارجی طبیعی و در عضلات نازک نئی ها و دو قلو ها و اکشن الکتریکی معکوس شده و دیر جواب میدهد.

اسیو متری هر دو پا طبیعی است.

بحث در تشخیص:

با در نظر گرفتن آتروفی قرینه کف پا و ساق پا - هیپواستزی پا ها - عدم بابنسکی و عدم علائم عصبی در سایر قسمت های دیگر بدن بیمار مبتلا به عارضه عصبی محیطی است و با تطبیق علائم بیمار با بیماری های عصبی شار کو ماری توس - پولینوریت میو پاتی شکل دیستال گورس قابل طرح است و در بین بیماری های فوق بیشتر بیمار ما شبیه به بیماری شار کو ماری توس میباشد. و عدم زمینه ارثی و پیشرفت نسبتاً سریع آن قابل توجه است.