

## يك مورد سندرم فانگونی بالغین بدون سمپتومینوز

### شرح حال :

ج-ع جوانی است ۱۶ ساله اهل و ساکن تبریز - شغل شکر ریز - بعلت دردهای منتشر در اندامها برای اولین بار به بخش ۲ پزشکی بیمارستان رازی مراجعه نموده و بستری شده است .

### تاریخچه و شرح کنونی بیماری :

در حدود شش سال قبل ابتداء در تعقیب زمین خوردن به درد زانوی چپ مبتلا شده بعد از مدتی بتمام ساق پای چپ و بعد از آن در ستون فقرات و مخصوصاً در ناحیه کمری سرایت کرده است . بمرور زمان درد کمر زیاد شده بطوریکه بیمار بزحمت قادر به انجام حرکات کمری بوده است . بیمار در همان سال و سالهای بعد به اطباء مختلف مراجعه نموده و بنا باظهار خود بیمار با تشخیص دردهای روماتیسمی بدون نتیجه تحت درمان قرار گرفته است و از يك سال باین طرف درد قفسه صدری نیز بر دردهای سابق افزوده شده است چنانچه بیمار اظهار میدارد شهیق عمیق سبب درد در استخوانهای قفسه صدری میشده است . بیمار جهت معالجه بهتران آمده و بطور سرپائی در بیمارستانهای مختلف تحت درمان قرار گرفته و بطوریکه از مطالعه نسخه های داده شده برمیآید تشخیص پولی نوریت و یا آرتريت روماتوئید و بیماریهائی از این قبیل بوده است در این مدت یعنی از چهارماه قبل دردی نیز در اندامهای فوقانی بوجود آمده است بطوریکه دردهای استخوانی بنا باظهار خود بیمار از نظر شدت یکسان نبوده و حتی در بعضی مواقع بیمار درد استخوانی نداشته است .

### سابقه شخصی :

بیماریهای دوران کودکی را بیاد ندارد و از بیماریهای دوران بلوغ حصبه و گاهی اوقات وجود خون در مدفوع را بیاد دارد . در تابستان امسال قبل از مسافرت به تهران به آبادان سفر کرده و در آنجا ناراحتی پیدا کرده و با تشخیص گرمادگی تحت درمان قرار گرفته است . بیمار منکر هرگونه تصادف ، اعتیاد و حساسیت میباشد .

سابقه فامیلی : پدر بیمار سالم و مادر بیمار نیز در سن ۳۰ سالگی فوت کرده است علت فوت ایشان را سل ذکر میکند . مادر بیمار نیز از درد های شدید استخوانی و اشکال در راه رفتن شکایت داشته است . بیماریک برادر دارد که بنا باظهار خود بیمار او نیز از دردهای

روشنی دیده شد که شباهت زیادی بخط شکستگی داشت. استخوانهای ساق پانیز دکالسیفیه بود و در طرف چپ علائم يك ژنوالگوس دیده شد، قطعه کوچکی نیز از قسمت کنديل خارجی استخوان ران در طرف چپ جدا شده و بصورت جسم خارجی در مفصل دیده میشود.

از بیمار اوروگرافی بعمل آمد شکل و اندازه کاليسها و لگنچه و حالب در هر دو طرف طبیعی بود و در عمل کلیه ها نیز اختلال واضحی دیده نشد. رادیوگرافی از دندانهای بیمار جهت تعیین وجود لامینادورا بعمل آمد که نتیجه مثبت و طبیعی بود.

بیمار پس از ۳۸ روز بستری شدن در بخش در تاریخ ۴۵/۹/۱۲ مبتلا به رکتورژی شد که جهت تعیین علت آن آزمایشات لازم از قبیل رکتوسیکموتیدوسکوپسی، آزمایش فاکتورهای عامل انعقاد خون، رادیوگرافی از کولون با تنقیه ماده حاجب بعمل آمد که نتیجه وجود رکتوکولیت و فیسور آنال که تمایل به خونریزی داشت را نشان داد که با تجویز آمپن، ویتامین K، ویتامین C و کلسیم عارضه رفع شد.

از بیمار پونکسیون کلیه بعمل آمد که در آزمایش میکروسکپی بافت کلیه کپسول بومن کمی ضخیم شده بود، کاپیلرها خیزدار و سلولهای جدار لولهها روشن و واکوئوله و در نسج انترستیس نیز فیبروز پراکنده مشاهده شد. عروق بافت دارای جدار ضخیم بودند الکتروکار دیوگرافی بیمار فقط تغییراتی بنفع هیپوتاسمی نشان میداد.

بیمار با تشخیص سندرم فانکونی بدون سیستموز تحت درمان با ویتامین D بطور متوسط روزانه ۶ هزار واحد، سدیم سترات بصورت بستههای ۲ گرمی، آنتی بیوتیک جهت جلوگیری از عفونتهای اداری، آنا بولیزان، مولتی ویتامین ورژیم غذایی پر پروتئین و به مقدار زیاد پرتقال و لیمو و مواد غذایی فسفردار قرار گرفت. مختصر بهبودی در وضع عمومی بیمار حاصل شد. سپس درمان با روزانه ۱۲ هزار واحد ویتامین D ادامه داده شد. فسفر خون به ۴۵ میلیگرم در لیتر رسید کلسیم به ۸۸ میلیگرم و هیپرکلسمی اوری نیز تخفیف فاحشی پیدا کرد، دردهای منتشر استخوانی کمتر شده بودند که بیمار برای باردوم در تاریخ ۴۵/۱۱/۱۵ دچار رکتورژی شد و مامجبور به قطع درمان بیماری اصلی و شروع درمان رکتورژی بیمار که همان درمان رکتوکولیت بود شدیم. رکتورژی بیمار در تاریخ ۴۵/۱۱/۱۵ قطع شد ولی در عوض دردهای استخوانی مخصوصاً در ناحیه کمر و پای راست و چپ شدت یافت با اندازه ای که بیمار قادر به حرکت دادن پاها و کمر نبود و در این زمان بیمار از دردی در ناحیه اپی گاستر که انتشار کمر بندی نشان میداد شکایت داشت که بنظر آمد مربوط به پانکراس باشد. دردد و روز طول کشید و از بین رفت. درمان با ویتامین D ورژیم غذایی غنی از مواد فسفردار (میوه) پس از قطع رکتورژی ادامه داده شد. درد ها بمرور زمان تخفیف پیدا کردند بعدی که بیمار قادر بر ابر رفتن بدون کمک شد و در تاریخ ۴۵/۱۲/۲۸ پس از ۱۲۵ روز بستری بودن با بهبودی نسبی مرخص شد و توصیه گردید که تا مدت دو هفته يك روز در میان از آمپولهای ۲۰۰۰۰۰ واحدی ویتامین D توام با آنا بولیزان و مواد غذایی فسفردار استفاده کند. در تاریخ ۴۵/۱۲/۲۲ مراجعه نمود و اظهار داشت که درد ها کمتر شده و قادر ب حرکت و انجام کارهای روزانه میباشد. دستورات دارویی فوق الذکر تجدید گردید و بیمار با وضع عمومی نسبتاً خوب بطور سرپائی تحت درمان میباشد ولی علیرغم درمان و بهبودی حاصل عمومی

هیپرکلسمی اوری، مختصری فسفاتوری و افزایش بیش از طبیعی فعالیت فسفاتاز آلکلن را دارد.

### بحث :

سندرم فانکونی ( De Toni - Debré - Fanconi syndrome ) وجود اختلالی است در متابولیسم بدن که در نتیجه همین اختلال راشی تیسیم و یا استئومالاسی توأم با کمبود فسفر خون، گلیکوزوری، آمینواسید اوری و اسیدوز بوجود میآید و در بوجود آمدن این سندرم عوامل ارثی و اکتسابی سبب اختلالی در جذب مجدد لوله‌ای مخصوصاً در لوله‌های پرکسیمال کلیه میشوند. در یک نوع بخصوص از سندرم فانکونی که توأم با سیستینوز ( Lignac-Fanconi Syndrome ) میباشد اختلال در متابولیسم آمینواسیدها کلی و شامل تمام آمینواسیدها میباشد در سندرم فانکونی جذب روده‌ای کلسیم و فسفر نیز غیرطبیعی میباشد ولی چندان پشرفته و مهم بنظر نمیرسد. اکثریت کودکانی که مبتلا به سندرم فانکونی هستند از نوع (Lignac-Fanconi) یعنی توأم با سیستینوز میباشند. این اصطلاح امروزه از طرف اکثریت قابل قبول میباشد و این نوع سندرم فانکونی پیش آگهی نامساعدی دارد و بندرت بیماران تا دوران بلوغ زنده میمانند. قرابت خونی و ازدواجهای فامیلی در انتقال ژنی که عامل بیماری میباشد موثر است بیماری بطور ارثی و رسیسو ( Recessive ) بسایر افراد فامیل قابل انتقال میباشد.

عده محدودی از بیماران مبتلا به سندرم فانکونی علیرغم آزمایشات و تحقیقات مکرر بدون سیستینوزی هستند، این بیماری که بندرت دیده میشود در کتب پزشکی اسامی مختلفی دارد که شایع‌ترین آنها سندرم بالغین فانکونی ( De Toni-Debré - Fanconi Syndrome ) میباشد. اخیراً نام گذاری جدیدی که طرفدار زیادی پیدا کرده است پیشنهاد شده است و آن سندرم فانکونی اکتسابی و یا ایدوپاتیک بدون سیستینوز میباشد. این نوع بخصوص از سندرم فانکونی از نظر علائم بالینی و پیش آگهی مساعدی که دارد شباهتی به بیماری ( Lignac - Fauconi ) ندارد. در این بیماری بندرت عوامل ارثی موثر هستند و از طرف دیگر در نوع اکتسابی آن مشاهدات زیادی وجود دارند که بیماری بطور ثانوی در سیر بیماری ویلسون، میلوم مولتیپل، مسمومیت با سرب، سندرم نفروتیک، بیماری ( Von Giercke )، هیپر ویتامینوز D، سیروز کبدی اطفال و بالاخره بندرت در آدنوکارسینوم پانکراس دیده شده است.

Engle و Wallis تحقیقات زیادی در این خصوص کرده‌اند. ایشان مواردی از سندرم فانکونی ایدوپاتیک بدون سیستینوز را گزارش داده‌اند که در آنها هیچگونه علت واضح جهت بوجود آمدن بیماری دیده نشده است نکته قابل اهمیت در این است که در بعضی از بیماران این مولفین آمینواسید اوری مطالعه شده است.

اصطلاح کلمه «بالغین» حتی برای بیمارانی که سن آنها کمتر از چهارده سال باشند عنوان میشود چنانکه Engle بیماری را از سن ۸ سالگی تحت عنوان سندرم فانکونی بالغین بدون سیستینوز تا سن ۳۰ سالگی مطالعه کرده است.

Prader و Illig تا سال ۱۹۶۲ در حدود ۱۷ مورد سندرم فانکونی ایدوپاتیک بدون سیستینوز را تحت مطالعات دقیق قرار داده‌اند که سن آنان کمتر از چهارده سال بوده است حتی در ۱۰ مورد مبتلایان سن کمتر از ۷ سال را داشته‌اند. Ben-Ishay و همکارانش مواردی

از بیماری را تعریف کرده اند که بصورت ژن رسیسو در افراد فامیل وجود داشته و حتی بیماری از پدر بزرگ به پسر و نوه منتقل شده است . دومورد جالب نیز از طرف Justin و Doolan گزارش داده شده که در آنان تمام علائم بالینی و آزمایشگاهی سندرم فانکونی بالغین بجز تغییرات استخوانی وجود داشته است . اخیراً از دانشکده پزشکی Iowa در سال ۱۹۶۵ تنها موردی از سندرم فانکونی بدون سیستموز گزارش داده شده است که بیماری بصورت ژن غالب ( Dominant ) در چهار نسل از افراد يك فامیل دیده شده است . افراد این فامیل تا سن ۳۵ سالگی تحت مطالعه بوده اند و حتی اولین فرد این فامیل پس از فوت نیز اتوپسی شده و بیماری او تأیید شده است و بطور کلی مطالعه علمی این فامیل پانزده سال طول کشیده است .

خلاصه بیماری که از بخش پزشکی بیمارستان رازی معرفی شد با در نظر گرفتن سابقه فامیلی و مطالعاتی که ادامه دارند بنظر میآید از نوع سندرم فانکونی ایدوپاتیک بدون سیستموز باشد که مشابه آن در مجالات علمی خارجی دیده میشود ولی همین گزارشات علمی خارجی نیز بندرت مواردی از سندرم فانکونی بدون سیستموز را ذکر کرده اند که همپرکسی اوری شدید وجود داشته باشد بدین جهت بیمار معرفی شده از نظر وجود همپرکسی اوری شدید نیز جالب و از انواع بسیار نادر سندرم فانکونی بالغین میباشد .

\*\*\*

## REFERENCES :

- 1- Harrison, E. E. The Fanconi Syndrome. J. Chron. Dis, 7:346-1962
- 2- Prader, Von A. Der renale Gluko - Amino - Phosphat Diabetes 1958
- 3- Fraser, D. And Satter, R. B. The diagnosis and management of the various types of rickets 1958
- 4- Anderson, I. A., Miller, A. And Kenny, A. P. Quart. J. Med, N. S. 21: 33, 1952
- 5- Salassa, R. M., Power, M. H., Proc. Staff Meet. Mayo Clin, 29: 214, 1954
- 6- Sirota and Hamerman. Am. J. Med., 16: 138, 1954
- 7- Hunt and Stearns. Am. J. Med , 462, 1966
- 8- Schneiderman Clin: Chim. Acta, 8: 450, 1963
- 9- Whalen and Mc Intosh Am. J. Med., 33: 282, 1962
- 10- Sheldon, W., Luder and Webb Arch. Dis. Childhood 1961
- 11- Westall, R. G. Edited by Holden, Joseph T, New York 1962
- 12- Justin-Besançon Presse med., 71: 1963
- 13- Prod' hom, Ann. Paediat., 196: 166, 1961
- 14- Goultas, A., Michaelides. New York State J. Med., 65: 1965
- 15- Aufranco, O. E., J. A. M. A., 190: 842, 1964
- 17- Wilson, D. R. Treatment of the adult Fanconi Syndrome Am. J. Med., 35 : 487, 1963
- 17- Dedmon, R. E., West., The adult Fanconi Syndromn. M. Clin. North America, 47, 191, 1963

- 18- Cottier, Von P., Hodler, J., Kaser. *Helvet. Med. Acta.* 29 1962
- 19- Gothoni, G. Successful therapy in an adult case of Fanconi Syndrome. *Acta med. Scandinav.* 170: 111, 1961
- 20- Dent, C. E. Adult Fanconi Syndrome and cirrhosis. *Brit. Med. J.* 1: 520, 1965
- 21- Fulop and Drapkin *New England J. Med.*, 272: 986, 1965.
- 22- Gross, J. M. *Ann. Int. Med.*, 58, 523, 1963.
- 23- Costanza, D. J. and Smoller, *Am. J. Med.*, 34: 125, 1963.