

لیک هو رد سینه در م فانکو نی بالغین بدون تیزیتو ر

شرح حال :

ج-ع جوانی است ۱۶ ساله اهل و ساکن تبریز - شغل شکر دیز - 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 ابتدا 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 بزم حمت قادر به انجام حرکات کمری بوده است . بیمار در همان سال و سالهای بعد با اطباء مختلف مراجعت نموده و بنا با ظهار خود بیمار با تشخیص دردهای روماتیسمی بدون نتیجه تحت درمان قرار گرفته است و از این سال با یعنی 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 بتهران آمده و بطور سریعی در بیمارستانهای مختلف تحت درمان قرار گرفته و بطوریکه از مطالعه نسخه های داده شده بر میآید تشخیص پولی نوریت و یا آرتربیت روماتوئید و بیماریهایی از این قبیل بوده است در این مدت یعنی از چهارماه قبل دردی نیز در اندامهای فوقانی بوجود آمده است بطوریکه دردهای استخوانی بنا با ظهار خود بیمار از نظرشدت یکسان نبوده و حتی در بعضی مواقع بیمار درد استخوانی نداشته است .

ساخته 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 بتهران به آبادان سفر کرده و در آنجا ناراحتی پیدا کرده و با تشخیص گرمایندگی تحت درمان قرار گرفته است . بیمار منکر هر گونه تصادف ، اعتیاد و حساسیت میباشد .

ساخته 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 دردهای شدید استخوانی واشکال در راه رفتن شکایت داشته است . بیماریک برادر دارد که بنا با ظهار خود بیمار اونیز از دردهای

روشنی دیده شد که شباهت زیادی بخط شکستگی داشت. استخوانهای ساق پانیزد کالسیفیه بود و در طرف چپ علائم یک زنوجالگوس دیده شد، قطعه کوچکی نیز از قسمت کندیل خارجی استخوان ران در طرف چپ جدا شده و بصورت جسم خارجی در مفصل دیده میشود.

از بیمار اوروگرافی بعمل آمد شکل و اندازه کالیسهای ولگنجه و حلب در هر دو طرف طبیعی بود و در عمل کلیه ها نیز اختلال واضحی دیده نشد. رادیوگرافی از دندانهای بیمار جهت تعیین وجود لامینادرورا بعمل آمد که نتیجه مثبت و طبیعی بود.

بیمار پس از ۲۸ روز بستری شدن در بخش در تاریخ ۱۲۰۹۴۵ مبتلا بر کتورازی شد که جهت تعیین علت آن آزمایشات لازم از قبیل رکتوسیگموئیدوسکوپی، آزمایش فاکتورهای عامل انقاد خون، رادیوگرافی از کولون با تغییه ماده حاجب بعمل آمد که نتیجه وجود رکتوکولیت و فیسور آنال که تمایل به خونریزی داشت را نشان داد که با تجویز انتیتن، ویتامین K، ویتامین C و کلسیم عارضه رفع شد.

از بیمار پونکسیون کلیه بعمل آمد که در آزمایش میکروسکوپی بافت کلیه کپسول بومن کمی ضخیم شده بود، کاپیلوهای خیزدار و سلولهای جدار لولهای روش و واکوئوله و در نسج انترستیس نیز فیبروز پراکنده مشاهده شد. عروق بافت دارای جدار ضخیم بودند الکتروکار دیوگرفی بیمار فقط تغییراتی بنفع هیپوپلاسمی نشان میداد.

بیمار با تشخیص سندروم فانکونی بدون سیستمیوتزیت درمان با ویتامین D بطور متوسط روزانه ۶ هزار واحد، سدیم سیرات بصورت بسته های ۲ گرمی، آنتی بیوتیک جهت جلوگیری از عفونتهای اداری، آتابولیزان، مولتی ویتامین ورزیم غذائی پرپرتوئین و به مقدار زیاد پرتقال و لیمو و مواد غذائی فسفردار قرار گرفت. مختصراً 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 میلیکرم و هیبر کلسی اوری نیز تخفیف فاحشی پیدا کرد، دردهای منتشر استخوانی کمتر شده بودند که بیمار برای پارどوم در تاریخ ۱۵۰۹۱۱ از دچار رکتوراژی شد و ماجبود به قطع درمان بیماری اصلی و شروع درمان رکتوراژی بیمار که همان درمان رکتوکولیت بود شدیم. رکتوراژی بیمار در تاریخ ۱۵۰۹۱۱ قطع شد و لی در عوض دردهای استخوانی مخصوصاً در ناحیه کمر و پای راست و چپ شدت یافت با ندازهای که بیمار قادر به حرکت دادن پاها و کمر نبود و در این زمان بیمار از دردی در ناحیه اپنی گاستر که انتشار کمر بندی نشان میداشکایت داشت که بمنظور آمد مر بوط به پانکراس باشد. درد دو روزه تول کشید و از بین رفت. درمان با ویتامین D ورزیم غذائی غنی از مواد فسفردار (میوه) پس از قطع رکتوراژی ادامه داده شد. دردهای بمرور زمان تخفیف پیدا کردند بدین ترتیب که بیمار قادر برآهرقتن بدون کمک شد و در تاریخ ۱۲۰۹۴۵ پس از ۱۲۵ روز بستری بودن با بهبودی نسبی مرخص شد و توصیه گردید که تا مدت دو هفته یک روز در میان از آمپولهای ۲۰۰۰۰ واحدی ویتامین D توان با آتابولیزان و مواد غذائی فسفردار استفاده کند. در تاریخ ۱۲۰۹۴۵ مراجعت نمود و اظهار داشت که درد ها کمتر شده و قادر بر حركت و انجام کارهای روزانه میباشد. دستورات داروئی فوق الذکر تجدید گردید و بیمار با وضع عمومی نسبتاً خوب بطور سرپائی تحت درمان میباشد ولی علیرغم درمان و بهبودی حال عمومی

هیپر کلی اوری، مختصری فسفاتوری و افزایش بیش از طبیعی فعالیت فسفاتاز آلتالن را دارد.

بحث :

سندرم فانکونی (De Toni - Debré - Fanconi syndrome) وجود اختلالی است در متابولیسم بدن که در نتیجه همین اختلال راشی تیسم و یا استئومالاسی توأم با کمبود فسفر خون ، گلیکوزوری ، آمینواسید اوری و اسیدوز بوجود می‌آید و در بوجود آمدن این سندرم عوامل ارثی واکتسابی سبب اختلالی در جذب مجدد لوله‌ای مخصوصاً در لوله‌های پر کسیمال 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 پیشرفتی و مهم نظر 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 پیش‌آگهی 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) با 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 شایع ترین آنها سندرم بالغین فانکونی (De Toni - Debré - Fanconi Syndrome) می‌باشد . اخیرا 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 ظاهر عالم بالینی و پیش‌آگهی 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 ، میلر مولنیپل ، مسمومیت با سرب ، سندرم نفروتیک ، بیماری (Von Giercke) ، هیپر ویتامینوز D ، سیروروز کبدی اطفال و بالاخره بندرت در آدنوکارسینوم پانکر اس دیده شده است .

اصطلاح لکمه « 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 .

اصطلاح لکمه « 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 را تحت مطالعات دقیق قرار داده‌اند که سن آن 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 کرده‌اند که بصورت زن 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 Doolan گزارش داده شده که در آنان تمام علائم بالینی و آزمایشگاهی سندروم فانکونی بالغین بجز تنبیهات استخوانی وجود داشته است . اخیرا از دانشکده پزشکی Iowa در سال ۱۹۶۵ تنها موردی از سندروم فانکونی بدون سیستینوز گزارش داده شده است که بیماری بصورت زن غالب (Dominant) در چهار نسل از افراد یک فامیل دیده شده است . افراد این فامیل تا سن ۳۵ سالگی تحت مطالعه بوده‌اند 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 پس از زده سال طول کشیده است .

خلاصه بیماری که از بخش پزشکی بیمارستان رازی معروفی شد بادر تقلیر گرفتن ساخته‌فامیلی و مطالعاتی که ادامه دارد بمنظور می‌آید از نوع سندروم فانکونی ایدوپاتیک بدون سیستینوز باشد که مشابه آن در مجلات علمی خارجی دیده می‌شود ولی همین گزارشات علمی خارجی نیز بیندرت موادی از سندروم فانکونی بدون سیستینوز را ذکر کرده‌اند که هیپر کلسی اوری شدید وجود داشته باشد بدین جهت بیمار معروفی شده از تظر وجود هیپر کلسی اوری شدید نیز جالب و از انواع بسیار نادر سندروم 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- Gouttas, 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. Ned., 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.