

نارسائی اعمال لوله‌های کلیوی (۱)

نگارش

دکتر هادوی

دانشیار بیماریهای داخلی دانشکده پزشکی

تا این‌واخر در غالب کتب مربوط به بیماری‌شناسی، در فصل مربوط به بیماری‌های کلیه، اشاره‌ای به بیماری‌هایی که خاص لوله‌های ادراری داخل کلیوی است و غالباً مادرزادی می‌باشد نمی‌شده است ولی کم کم فصل تازه‌ای به بیماری‌های کلیه اضافه می‌شود که مخصوص نارسائی اعمال لوله‌های ادراری است و دانستن آن از هر احاطه حائز اهمیت است.

مادراینچاگزارشی را که در شانزدهمین کنگره پزشکان فرانسوی زبان اطفال در این خصوص بوسیله ر. مالت (۲) و س. تیفری (۴) داده شده و بنظر ما جامع ترین بحثی است که در بیماری‌های لوله‌های ادراری شده است یاد آوری می‌کنیم:

میدانیم که جذب مجدد آب، گلوکن، فسفات‌ها، پتاسیوم، سدیم، کلرواسید کربنیک در قسمت پروکزیمال لوله‌های ادراری صورت می‌گیرد و در قوس هنله ادرار غلیظ می‌شود. در قسمت دیستال لوله‌های ادراری جذب مجدد و ترشح موادی بصورت انتخابی صورت می‌گیرد که میتوان آنها را به چهار قسمت زیر تقسیم کرد،

- ۱- ترشح فسفات‌ها
- ۲- اسیدوژنز (۴)
- ۳- آمونیوژنز (۶)

۴- دفع قلیاییات معدنی (Ca^{++} , Na^{+} , K^{+} وغیره) در تنظیم این اعمال، عوامل عصبی و اندوکرین نیز اثر می‌کنند. اختلال این اعمال از یک طرف سبب عدم تعادل اسیدوقلیایی بدن گشته و از طرف دیگر حالات مرضی زیر را بوجود می‌آورد:

۱- Insuffisances congénitale du tubule rénal chez l'enfant

۲- R. Mallet.

۴- Acidogénése.

۳- S. Thieffery.

۵- Ammoniogénése

- ۱- اختلال جذب مجدد آب که ایجاد دیابت بی مژه کلیوی می‌کند.
- ۲- اختلال اسیدوژنر سبب خروج کالسیوم از بدن و بوجود آمدن راشیتیسم کلیوی می‌شود.

- ۳- اختلال تبادلات فسفاتی تولید راشیتیسم مقاوم بویتامین «D» می‌کند.
- ۴- اختلال جذب مجدد اسیدهای آمینه، اسید و امینوریهای مختلف را بوجود می‌آورد.

البته ممکن است هر یک از این اعمال جداگانه مختلط شود یا مجتمع آدویاسه‌تای آنها دچار اختلال گردد و با این ترتیب سندرومهای متعدد یا پیچیده‌ای بوجود آید که یکی از آنها سندروم «دبره-تونی-فانکونی» می‌باشد.

گاهی علت این اختلالات بعضی از ناهنجاری‌های مادرزادی مجرای خروجی ادرار می‌باشد که با برطرف کردن آنها کم و بیش میتوان از پیشرفت تظاهرات کلیوی جلوگیری بعمل آورد.

قبل از آنکه به توصیفی که پ. رویر (۱) در خصوص سندرومهای اختلال عملی اوله‌های ادراری کرده پیردازیم نمودار تقسیم بندی را که از روی آن تهیه کرد این از ذیر نظر میگذرانیم:

جدول تقسیم بندی

الف- استحاله پیشرفت گفته فامیلی لولهای اداری (۲)

این عارضه که به نفر و نو فتیز فامیلی فانکونی (۳) نیز معروف است بسیار نادر می‌باشد و غالباً تمام فرزندان یک خانواده یا چند تای آنها را دچار می‌کند.

علائم آن که غالباً در سن ۲ یا ۳ سالگی آغاز می‌شود عبارتند از:

- پرآشامی،

- پولیورمی،

- افزایش الکترولیت‌های خون،

- تقلیل ذخیره قلیاقی خون،

- پائین آمدن ضرب آمونیاکی ادرار،

۱-P.Royer.

۲-Dégénérescence tubulaire progressive familiale

۳-Néphronophtise.

بتدیریچ علام نارسائی کامل اعمال کلیه جمع میشود و بنابراین آلبومینوری، افزایش اوره خون، استئودیستروفی وغیره عارض میگردد و مرک غالباً در حوالی سن ۵ سالگی فرامیرسد. در کالبدگشائی این قبیل بیماران دیده میشود که کلیه هایشان بسیار کوچک و کم خون است در زیر میکروسكوپ، استحاله هیالینی غشاء بازال لو لهای ادراری وهمچنین استبحاله عرق گلومرولی مشاهده میشود.

ب-اختلال عمل تقلیلی ادرار (۱).

این عارضه که بنام «دیابت بی مزه نفر و زن ارشی مقاوم به پیترسین (۲) » و «نفریت هدر دهنده آب» هم نامیده میشود بالنسیه شایع تر است. واژ قوانین ارشی مندل متابعت میکند و از این لحاظ مانند هموفیلی میباشد یعنی «زن» مرضی را ایاث بفرزندان پسر خود منتقل میسازند.

نخستین علام آن در همان روزهای اول زندگی یاحداکثر در هفتنهای اول بروز میکند. نوزاد شروع به لاغر شدن میکند و در ارش زیاد میگردد و آب و قنداب را با واع می آشامد و ممکن است از خوردن شیر و برگردان باشد ولی همینکه شیشه قنداب را بدھان او تزدیک کنند تا تمام آنرا بیاشامد دھان را از پستانک جدا نکند. عصاره لوب خلفی هیپو فیز (پیترسین) اثری بر روی این تشنجی و پولیوری ندارد - نوزاد دچار تب های بی دلیل چند روزه میشود. آنتی بیوتیک ها بر روی این تب ها بی اثرند. استفراغ از علام شایع بیماری و بیوست حتمی است حال عمومی رضایت بخش نیست - تجزیه ادرار نشان میدهد که وزن مخصوص آن بسیار کم است و معمولاً میان ۱۰۰ تا ۱۰۹ نوسان دارد. در مواردی که کودک بعلت استفراغ های زیاد دچار دزیندراتاسیون گردد، موقعتاً وزن مخصوص ادرارش بالامیورد.

یونو گرام نشان میدهد که سدیم و کلرخون افزوده است. الکترولیت های دیگر تغییر چندانی نکرده اند.

خطر زیاد بیماری در سال اول زندگی کودک است ولی اگر این دوره خطرنال سپری گردد کم از شدت خطر کاسته شده و کم و بیش قابل تحمل میشود معهذا رشد کودک پیوسته کم است و پایه همسالان خود نمیسرد.

۱-Trouble de la fonction de concentration

۲-Diabète insipide néphrogénique héréditaire pitressorésistant.

بنظر میرسد علت این بیماری عدم حساسیت سلو لهای لوله‌های ادراری به هورمون لوپ خلفی هیپوفیز و یا صحیح‌تر هورمون مترشحه هیپوتalamوس باشد.

برای اینکه بیماری قابل تحمل گردد باید اجازه داد که بیمار مطابق میلش آب بیا شامد تا باین وسیله هیپرالکترولیتمی (۱) خود را جبران کند. مثلا بیک کودک شیرخوار میتوان تا حدود دو سه لیتر در روز آب خورانید و همین مقدار آب کافی است که اگر شیرخوار تبدداشته باشد ت بش بیافتند و الکترولیت‌های خونش طبیعی گردند شیر مادر که نسبت بشیرهای دیگر دارای الکترولیت کمتری است بسیار غذای مفیدی است و بنابراین هر چندماه که ممکن است باید آنرا از شیرخوار در بین نگرد و حتی تا پس از دو سالگی هم ادامه داد.

غذاهایی که پس از دو سالگی بکودک داده میشود بهتر است که حاوی مقدار بسیار کم نمک و پر و تئین باشد و فقط پس از آنکه بیماری تا حدودی قابل تحمل شد باید نمک و پر و تئین را آزاد کرد.

علت مرگ و میر این کودکان فقط حوادث ناشی از ذیورات انسیون است.

ج- اسیدوز ناشی از لوله‌های ادراری (۲)

۱- اسیدوز لوله‌ای مزمن یا سندروم البرایت (۳)

سندروم البرایت که بنام اسیدوز هیپرکرامیک هم معروف است بعلت فقدان عمل اسیدوژن و آمونیوژن لوله‌های ادراری حاصل میشود و غالباً همراه عوارض دیگری از قبیل دیابت بی‌مزه و تأخیر رشد وغیره میباشد.

علام بالینی - این بیماری که در اوان کودکی و یا کمی دیرتر بر روز میکند با علامت زیر مشخص میشود :

- تشنگی شدید و پولیوری،

- وقفه یا تأخیر رشد جسمی و وزنی،

- خستگی بسیار شدید و بی دلیل،

- هیپو تونی عضلانی،

۱-Hyperélectrolytémie. ۲-Acidoses tubulaires.

۳-Acidose tubulaire chronique d'Albright.

- اختلال هاضمه بصورت استفراغ یا بیوست وغیره ،
- راشیتیسم که پس از مدتی پیشرفت و مخصوصاً در بیماران بزرگسال تر ممکن است شبکه شکستگی های لوزر میلکمن(۱) را ایجاد کند.

- نفرو کالسینوز (۲) که با پرتو نگاری مشخص میگردد این کالسینیکالسیونها در حوالی اهرام کلیوی ایجاد میشود . علامت بیولوژیک - مهمترین تغییراتی که در ادرار و خون دیده میشود بدین قرار است .

- فلیاپیت شدید ادرار ،
- افزایش پتاسیوم ، کالسیوم و فسفاتهای ادرار ،
- کم شدن آمونیاک ادرار ،
- اسیدوز هیپر کرامیک خون ،
- کم شدن فسفاتهای خون ،
- کم شدن پتاسیوم خون ،

- کم شدن کالسیوم خون (این علامت همیشه موجود نیست) در صورتی که اقدام بدرمان بیماری نگردد ، رشد و نمو کودک دچار وقفه میشود و علامت سنگ کلیه بروز میکند و مخصوصاً استئومالاسی نیز اضافه میگردد . یکی از عوارض مهم این بیماری پیدایش بحران های فلنجی (۳) در اندام های مختلف بدن است که ظاهرآ مربوط به کم شدن شدید پتاسیوم خون میباشد . درمان بیماری کم و بیش مؤثر واقع میشود تجویز مقادیر زیاد و تناوبین D سبب توقف پیشرفت راشیتیسم و بهبود آن میگردد ولی بمحض قطع دارو مجددأ علامت آن بر روز میکند درمان اساسی تجویز داروهای فلیاپی سالیان دراز و حتی برای تمام دوره عمر است و فرمولی که معمولاً بکار برده میشود باین قرار است :

۱-Pseudo-fractures des type Looser- Milkman.

۲-Néphro-calcinose.

۳-Crises pseudo-paralytiques.

اسید سیتریک	۶ گرم
سیترات سدیم	۱۰
آب	۱۰۰

بیمار روزانه ۲۰ تا ۳۰ سانتی متر مکعب از این محلول را میخورد
اگر علائم هیپو کالی امی چه از لحاظ بالینی و چه از لحاظ آزمایشگاهی و چه از
لحاظ الکترو کاردیو لوژی موجود باشد میتوان فوراً فوق را بتربیزیر تغییر داد:

اسید سیتریک	۶ گرم
سیترات سدیم	۵
سیترات پتاسیوم	۵
آب	۱۰۰

«روبر» از تجویز بی کربنات سدیم نتایج بدی بدست آورده است.
رژیم بیمار باید بی نمک و یا کم نمک باشد با این معالجات تشنجی و اشتها زیاد و وقفه رشد
و اختلال حال عمومی رویه بود میگذارد ولی کالسینوز کلیه غالباً احتیاج بعمل جراحی دارد.

۴- اسیدوز لوله ای موقتی شیر خواران (۱)

این اسیدوز کلیوی را سندروم لايت و وود (۲) و اسیدوز کلیوی آیدیو پاتیک (۳) هم
میگویند و ظاهر آیک اختلال مادرزادی است سلوشهای لوله ادراری این بیماران یا
بی کربناتهای را خوب جذب نمیکنند یا یون «H⁺» را آنطور که باید در قسمت دیستال
خارج نمیکنند و یا جذب مجدد کلورها را بیش از اندازه لازم انجام میدهد.
بیماری در حدود سن ۱۸ تا ۲۰ ماهگی آغاز میشود ولی اگر کودک شیر مادر خوار
است غالباً علائم بیماریش پس از قطع شیر مادر بروز میگند.

علائم بالینی بیماری کم و بیش شبیه بعلائم سندروم البرایت است یعنی تشنجگی،
پولیوری، اختلال اشتها، اختلال حال عمومی، وقفه یا تأخیر رشد جسمی و وزنی، استفراغ
واسهال یا بیوست موجود است.

نفر و کالسینوز معمولاً دیر رس است و بعلاوه ثابت نیست.

علائم بیولوژیک مهمترین علائم بیولوژیک باينقرار است:

۱-Acidose tubulaire transitoire du noussirron

۲-Syndrome de Light wood. ۳-Acidose rénale idiopathique.

نارسائی مادرزادی او لههای اداراری در گوبدکان

نارسائی او لههای اداراری ناشی از
بیماری مادرزادی غیر او لههای

نارسائی او لههای اداراری
از ناهنجاریهای ارثی
خارج کننده ادارار
که با پیشی

اختلال کمپلکس تبادلات
او لههای

سندروم توئی - فانکونی
دیزه

اختلال مادرزادی نعل و
انتقالات فضایی

راشی تیسم مقاوم
پسودهپوپار اتیور میندی

نارسائی او لههای اداراری در تبیجه اختلال
مادرزادی او لههای اداراری

نارسائی پیشرفت کننده فامیلی
او لههای اداراری با نفر و نو قیقر
فانکونی
تبادلات مواد مغذی اضافی

اختلال عمل تعقیلظ ادارار
(دیابت انسپیسید نفرورز)

اسیدوز ناشی از عمل او لههای
اداراری

اسیدوز لوهای من من
شیرخواران (سندروم
(دیابت کلیوی)
لایت و دود)

سیستین اوری - لیزین

- رقیق بودن ادرار،

- قلیانیت ادرار ولی در جریان بیماری های که سبب دزیور آتاسیون می شود ممکن است PH ادرار کم شود و تمایل باسیدیته پیدا کند.

- کم شدن بی کربنات های پلاسماء،

- کم شدن PH خون،

- افزایش کلر خون،

- آزمایش اسید کردن ادرار با کلرور آمونیوم نشان میدهد که ادرار اسید نمی شود.

در صورت عدم معالجه، وضع وخیم می شود و حتی ممکن است بعلت حوادث اسیدوز و دزیور آتاسیون بیمار تلف گردد. گاهی بیمار بعلت ابتلای بیک بیماری عفونی در میگذرد.

خوب شناخته این نارسائی کلیه غالباً موقتی است و ممکنست بتدریج رو به بهبود گذارد و حال آنکه بیماری البرایت خوب شدنی نیست؛ بهر حال پس از چند ماه وحداً کثر ۲۴ ماه معالجه غالباً بهبود قطعی حاصل می شود.

دستور درمان همان دستور بیماری البرایت است ولی غالباً احتیاجی به تجویز ویتامین D نیست رژیم بیمار نیز باید تا حدود امکان بی نمک باشد.

۵- اختلال تبادلات قسمت پرو کزیمال (۱)

۶- دیابت کلیوی

گلیکوزوری اور تو گلیسمیک (۳) همان دیابت کلیوی معمولی است که جز گلیکوزوری علامت دیگری ندارد.

تشنجی، پولیوری و اسیدوز وجود ندارد. هیچ یک از آزمایشهای که در دیابت واقعی جواب مثبت دارد در اینجا مشتبه نیست و فقط میتوان گفت که آستانه کلیوی گلو کز پائین آمده است.

این بیماری ظاهرآ ارشی است و بنظر میرسد که یک خصیصه غالب باشد. انواع فیزیوپاتولوژیک متعددی بر این عارضه نوشتند.

۱-Anomalies de transit au niveau du tube proximal

۲-Glycosurie orthoglycémique héréditaire

۳- سیستین اوری و لیزین اوری فامیلی (۱)

این بیماری را که نباید با سیستینوز (۲) اشتباه کرد از اختلال جذب مجدد بعضی از اسیدوآمینه ها حاصل می شود.

در مواردی که بیماری شدید است علاوه بر سیستین، ارژینین، لیزین، اورنیتین (۳) وغیره نیز بالدار دفع میگردد و حال آنکه در اشکال خفیف فقط سیستین و لیزین در ادرار موجود است.

در ۲ تا ۳ درصد موارد، بعلت رسوب سیستین سنگ کلیه، حالب یا مثانه پیدا می شود.

این بیماری ارشی درمان خاصی ندارد و فقط باید مقادیر بالنسبه زیادی بی کربنات سدیم به بیمار خورانید تا در ارش قلیائی گردد. رژیم نیز باید بیشتر نباتی باشد و بیمار باید روزانه مقادیر زیاد آب بیایشند.

ه - اختلال مادرزادی تبادلات فسفاتی (۴)**۱- راشتیسم مقاوم بویتامین <D>**

راشتیسم مقاوم بویتامین D را که راشتیسم هیپوفسفاتیک و دیابت فسفاتی فامیلی (۵) همی نامند ارشی است و انتقال آن نیز بشکل خصیصه غالب صورت میگیرد و ارتباطی با اختلالات هاضمه و نارسائی های دیگر کلیه و کارانس هاندار دو معمولاً آخر سال اول یادوم زندگی و گاهی دیرتر آغاز میگردد.

علائم بالینی و آزمایشگاهی آن شبیه بر راشتیسم عادی است ولی غالباً در اندام تحتانی واضح تر است (ژنوا لگوم) (۶). اندام فوکانی و قفسه صدری کمتر دچار میگردد. قیافه این بیماران وضع خاصی دارد با این معنی که پیشانی آنان غالباً بر جسته و پهن (۷) است و قاعده بینی آنها پهن تر از حال عادی است و گاهی هیبر تلوریسم (۸) هم وجود دارد. چشم ان آنان غالباً پیاپین و خارج متوجه است.

گاهی علامت خفیف نایسم و میکرومی (۹) نیز وجود دارد با این معنی که اندام

۱-Cystinurie, lysinurie familiale ۲-Cystinose

۳-Ornithine ۴- Troubles congénitaux du
transfert phosphaté

۵-Rachitisme vitamino-résistant essentiel hypophosphatémique
Dialiete phosphaté familial chronique ۶-Genu valgum; Genu varum.

۷-Front olympien. ۸-Hyper télorisme

۹-Micromélie

تحتانی کوتاهتر از معمول و اندام فوقانی و بخصوص دست‌ها کوتاه و پر گوشت بنظر میرسد.

از علائم دیگری که غالباً موجود است میتوان تأخیر راه افتادن کودک، دردهای شدید استخوانی، خستگی بیش از حد عضلانی را نام برد. هیپوتونی عضلانی و سپاسموفیلی وجود ندارد.

علائم پرتوشناسی شبیه برآشیتیسم عادی و بیشتر در اندام تحتانی است بعلاوه «کوساواره» نیز غالباً وجود دارد.

علائم بیولوژیک که بسیار قابل توجه است بدینقرار است:

- فسفاتیم خیلی کم (بین ۱۰-۳۰ میلی گرم در لیتر) این کمبود فسفات خون باوجود بزرگ شدن کودک روبراز دیدار نمیکند و لواینکه کلینیک انس فسفاتی کلیه‌ها اصلاح گردد.

- فسفات‌تازقلیانی پیوسته زیاد است. معمولاً بین ۱۲ تا ۲۵ واحد بودانسکی است و فقط در

حدود سن‌های ۱۶ تا ۲۰ سالگی طبیعی میگردد.

- کالسیوم خون تقریباً عادی است.

پیشرفت بیماری طولانی است و مقادیر عادی ویتامین D بر روی آن هیچ اثر ندارد. بیماری معمولاً تا حوالی سن بلوغ ادامه می‌باید واز آن پس بهبود می‌باید و علائم عملی و پرتوشناسی آن بر طرف می‌شود.

بیماریک «زن» (۱) واقعی است که دارای پاهای کوتاه تغییر شکل بافته است.

پس از ۴ سالگی ممکن است مجدداً تمام علائم عود کند. در زنان غالباً در هنگام آبستنی و شیردادن است که عود می‌کند با این معنی که دردهای استخوانی شدت می‌باید و علائم استئومالاسی اضافه می‌شود ولی غالباً علائم نارسائی کامل کلیه بروز نمی‌کند.

درمان بیماری شامل دو قسم است:

تجویز ویتامین D و تداهی اور توبیدی یا جراحی.

ویتامین D را باید روزانه یک تا ۱۰ میلی گرم مدت متمادی بکار برد. البته این مقدار ویتامین D ممکن است علام هیپر ویتامینوز D بدهد و بنابر این باید با دقیق مقدار دارو را تعیین کرد. تجویز ویتامین D را باید آنقدر ادامه داد که دردهای استخوانی بکلی از بین برود خستگی وضعی عضلانی اصلاح شود علائم پرتوشناسی استخوانها اصلاح گردد.

فسفات‌امی‌بیش از ۲۵ ملی‌گرم گردد. کالسی‌اوری کمتر از ۴۰۰ میلی‌گرم شود. بهر حال غالباً باید این معالجات را سالها ادامه داد و فقط بین ۲۰ تا ۴۰ سالگی است که میتوان معالجات را قطع کرد.

تدابیر جراحی و اورتوبیدیک را باید بموقع اتخاذ کرد. بعضی از متخصصان معتقدند که تجویز ویتامین D را بایدیک ماه قبل ویک ماه پس از عمل جراحی موقتاً قطع کرد.

۳ - پسودوهیپوپارا‌تیر و تیدی (۱)

پسودوهیپوپارا‌تیر و تیدی که بنام‌های کرتینیسم هیپوپارا‌تیر و تیدی (۲) و تنانی فطری هیپوفیزی (۳) نیز معروف است با علائم زیر مشخص می‌گردد:

- نانیسم متوسط، چاقی کم و بیش قابل توجه - صورت گرد گوشتالو و گاهی کمی انگشتان (۴) دست و پا.
- تأخیر نموروحی و دیلیتیه روانی کم و بیش شدید.

- بحرانهای تنانیک، علامت شوستک، استنتی شدید، دردهای استخوانی مفصلی، دیستروفی دندانها و ناخن‌ها.

- کالسیفیکاسیون تحت جلدی یا داخل جمجمه‌ای، آب‌مروارید.

- هیپوکالسی امی و هیپرفسفاتیمی.

درمان بیماری مانند درمان عارضه قبلی است یعنی باید روزانه یک تا ۱۰ میلی‌گرم ویتامین D آنقدر تجویز کرد تا کالسی‌طبعی گردد و از ۸۰ میلی‌گرم کمتر نشود. با این درمان، حملات تنانیک از بین می‌رود و دردها نیز بر طرف می‌شود ولی بقیه علائم‌سندروم باقی می‌مانند.

و- اختلال کمپلکس تبادلات لوله‌ها (۵)

در این فصل اختلال مرکب تبادلات لوله‌ای مورد بحث قرار می‌گیرد که از میان آنها دو سندروم زیر را مجزا کرده‌اند:

۱ - Pseudo-hypopara thyroïdie

۲ - Crétinisme hypoparathyroïdien .

۳ - Tétanie constitutionnelle hypophysaire.

۴ - Brachydactylie.

۵ - Anomalies complexes des transit tubulaires.

۱- سندروم توئی - فانکونی - دبره

این سندروم ممکن است بطور کامل یا ناقص دیده شود.

در شکل کامل آن، نایسم "راشی تیسم"، خستگی زیاد عضلانی، دردهای استخوانی و عضلانی، پولیوری، تشنجی جلب توجه میکند.

در آزمایش ادرار، آلبومینوزی خفیف، گلی کوزوری، هیپر آمینو واسیدوری، کالسیوری زیاد، دیده میشود.

کلیرانس فسفر زیاد است. مقدار کالسیوم خون طبیعی است و اوره نیز معمولاً زیادتر از معمول نیست.

در خون هیپوفسفاتمی و کم شدن ذخیره قلیائی محسوس است. پیشرفت بیماری متغیر است و هر چند که معمولاً طولانی است ولی سرانجام بهبود میابد. در حدود سن ۳۰-۴۰ سالگی ممکن است بیماری بصورت استثواب مالاسی بر گردد.

در شکل ناقص آن میتوان حالات زیر را در نظر گرفت.
- دیابت گلو کو آمینه.

- دیابت گلو کوفسفاته
- دیابت فسفاتو آمینه.

- دیابت گلو کوفسفاتو و آمینه.

درمان بیماری در اشکال ناقص همان درمانی است که در باره راشی تیسم مقاوم بويتامين تجويز ميشد و در اشکال كامل باید علاوه بر بويتامين D₃، سیترات یا بیکربنات سدیم و در صورت لزوم پتاسیوم را نیز اضافه کرد.

۲- سندروم «لو» یا سندروم چشمی - مغزی - کلیوی (۲)

این سندروم که ممکن است خانوادگی باشد از نوادر است و علامت آن عبارتنداز:

اول - نفropاتی بصورت آلبومینوری، گلی کوزوری، هیپو کلرامی و اسیدوز ناشی از آن (اسیدوز هیپو کلرمیک) هیپوفسفاتمی، اختلال آمونیوژن، آمینو واسیدوری و خروج زیاد اسید، پیر و ویک (۳) و اسید آلفاستو گلو تامیک (۴).

۱- Syndrome de toni-Fanconi-Debré

۲- Syndrome de Lowe ou syndrome oculo-cérébro-rénal

۳-Acid pyruvique .

۴-Alfacétoglutamique.

دوم - تأخیر رشد روانی و مغزی.

سوم - هیپوتونی عضلانی.

چهارم - آب مروارید دو طرفی و گاهی گلو کوم.

پنجم - راشی تیسمولی این علامت ثابت نیست.

درمانی برای این بیماری پیشنهاد نشده است.

ز - نارسائی لوله‌های ادراری در نتیجه بیماریهای مادرزادی غیر لوله‌ای (۱)

بر حسب اینکه بیماری مادرزادی غیر لوله‌ای در چه دستگاهی از بدن قرار داشته

باشد این نارسائی را میتوان بتر تیپ زیر تقسیم کرد:

۱ - نارسائی لوله‌ای ناشی از بیماریهای ارثی متابولیسمی (۲)

در اینجا بیماری اصلی یک اختلال ارثی متابولیک است که بتدریج سبب نارسائی

اعمال لوله‌های ادراری و بعد گلو مرولی و سرانجام نارسائی کامل کلیه هامیگردد.

بیماری اصلی متابولیک ممکن است یکی از بیماری‌های زیر میباشد.

- گلی کوئنر کبدی (بیماری فن زیرک).

- گالاکتوزی

- بیماری ویلسون

علام نارسائی لوله‌ای متغیر است و به حال اسیدوآمینوری وجود دارد.

سیستینوز (۳)

سیستینوز یکی از بیماری‌های ارثی خانوادگی است که ظاهرآ بطور «رسیف» (۴)

منتقل میشود و مشخص میشود با رسوب تبلورات سیستین در سلولهای رتیکولی،
کانگلیو نها، طحال، کبد، ریه وغیره.

اختلال اصلی در متابولیسم مواد اسیدوآمینه گو گردار است

علام کلیوی متغیر است ولی غالباً یک یادوتا از علام زیر موجود است:

- هیپر آمینو و اسیدوری

۱ - Insuffisances tubulaires secondaires à une maladie congénitale non primitive non tubulaire

۲ - Insuf. tub. seen à une maladie héréditaire du métabolisme

۳ - Cytinose

۴ - Caractére mandélien Récessif.

-احتلال اسیدورثر

-دیابت گلو کوفساته

علام بیماری معمولاً بین ۴ماهگی و ۴سالگی بروز میکند و مشخص میشود با تشنجی زیاد، خستگی فوق العاده، اختلال اشتها، تأخیر نسبی رشد جسمی و وزنی، استفراغ و یبوست وغیره

کم کم علائم شدت میباشد و مخصوصاً علائم زیر نیز اضافه میشود:

-سوء هضم بسیار شدید،

-نانیسم،

-لاگری متوسط،

-درزیدراتاسیون،

-تغیرات استخوانی راشی تیسمی،

-تب های دوره ای بدون دلیل.

-بزرگی کبد و گاهی طحال و گانگلیونها،

-ترس از نور دفو تو فوبی) که علامت مهمی است ولی ثابت نیست علت فو تو فوبی رسوب تبلورات سیستین روی عدسی، قرنیه و ملتجمه است.

علام بیولوژیک -هیپر آمینو و اسیدوری خیلی شدید است و بعکس دفع سیستین کمتر از حال عادی است. فسفات های خون نیز افزوده است.

برای تشخیص بیماری ممکن است از لامپ های مخصوصی که نور آن از شکافی (۱)

عبور میکند و در چشم پزشکی مورد استعمال دارد استفاده نموده و تبلورات سیستین را روی قرنیه و ملتجمه مشاهده کرد.

با نزل بیوپسی کبد و طحال واستخوان جنا غسینه نیز میتوان بیماری را باز شناخت.

پیش آگهی بیماری رضایت بخش نیست زیرا اگر هم کودک بعلت کولاپسوس، درزیدراتاسیون و غفونت تلف نشود پس از چند سال در اثر کامل شدن نارسانی کلیه در میگذرد.

و بهر حال سن بیماران هیچگاه از ۱۱-۱۰ سال تجاوز نمیکند

۳- نارسائی لوله‌ای ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی مجاري خارج کننده ادرار (۱)

نظر باينکه بعضی از ناهنجاری‌های مجاري دافعه ادرار ممکن است سبب نارسائی لوله‌ای گردد باید هر بیمار مبتلا بنارسائی کلیه را از لحاظ وضع ساختمانی مجاري ادراری مورد مطالعه قرارداد و برای اینکار از اوروگرافی و وسائل اندوسکوپیک و غیره استفاده کرد.

احتلال کلیوی که در این قبیل ناهنجاریهای دیده می‌شود غالباً از دیابت بی‌مزه نفوذ و اسیدوز هیپوکرامیک تشکیل شده است ولی سایر اقسام نارسائی هم ممکنست موجود باشد.



از آنچه در بحث فوق یادآوری شد میتوان نتیجه گرفت که اولاً سلوهای لوله‌ای اداری پاتولوژی مخصوص بخود دارند و ثانیاً در مقابل علائمی از قبیل پرآشامی، پولیوری، تأخیر رشد، گلیکوزوری غیردیابتی، لیتیازدستگاه ادراری، راشیتیسمی که به قادر عادی ویتامین D حساس نباشد باید مشکوک بنارسائی سلوهای لوله‌ای ادراری شد و برای تشخیص آن تغیرات شیمیسم ادرار و خون را در نظر گرفت و بطور کلی یک بیلان هو موثری کامل تهیه کرد تا وضع بیماری کاملاً روشن گردد.

نارسائی مادرزادی او لههای اداراری در گوبدکان

نارسائی او لههای اداراری ناشی از
بیماری مادرزادی غیر او لههای

نارسائی او لههای اداراری
از ناهنجاریهای ارثی
خارج کننده ادارار
کمپلکس تبادلات
لو لههای

سندروم توئی - فانکونی
دبره

اختلال تبادلات مواد مغذیات

اسیدوز ناشی از عمل او لههای
اداراری

اختلال مادرزادی نعل و
انتقالات فضایی

کلوكوزری کلیوی ارثی
(دیابت کلیوی)

رسپتیلزین
راسی تیسم مقاوم
پسودهپوپار اتیورمیدی

نارسائی او لههای اداراری در تبیجه اختلال
مادرزادی او لههای اداراری

اسیدها پیشرفت کننده فامیلی
نارسائی او لههای اداراری در
تبیجه اختلال مادرزادی
نتیجه تبادلات مواد مغذیات

اختلال عمل تغییظ ادرار
(دیابت انسبیت نفرورژن)

اسیدوز لوهای منمن

اسیدوز لوهای موتنی
شیرخواران (سندروم
(دیابت کلیوی)
لایت و دود)

- رقیق بودن ادرار،

- قلیانیت ادرار ولی در جریان بیماری های که سبب دزیور آتاسیون می شود ممکن است PH ادرار کم شود و تمایل باسیدیته پیدا کند.

- کم شدن بی کربنات های پلاسماء،

- کم شدن PH خون،

- افزایش کلر خون،

- آزمایش اسید کردن ادرار با کلرور آمونیوم نشان میدهد که ادرار اسید نمی شود.

در صورت عدم معالجه، وضع وخیم می شود و حتی ممکن است بعلت حوادث اسیدوز و دزیور آتاسیون بیمار تلف گردد. گاهی بیمار بعلت ابتلای بیک بیماری عفونی در میگذرد.

خوب شناخته این نارسائی کلیه غالباً موقتی است و ممکنست بتدریج رو به بهبود گذارد و حال آنکه بیماری البرایت خوب شدنی نیست؛ بهر حال پس از چند ماه وحداً کثر ۲۴ ماه معالجه غالباً بهبود قطعی حاصل می شود.

دستور درمان همان دستور بیماری البرایت است ولی غالباً احتیاجی به تجویز ویتامین D نیست رژیم بیمار نیز باید تا حدود امکان بی نمک باشد.

۵- اختلال تبادلات قسمت پرو کزیمال (۱)

۶- دیابت کلیوی

گلیکوزوری اور تو گلیسمیک (۳) همان دیابت کلیوی معمولی است که جز گلیکوزوری علامت دیگری ندارد.

تشنجی، پولیوری و اسیدوز وجود ندارد. هیچ یک از آزمایشهای که در دیابت واقعی جواب مثبت دارد در اینجا مشتبه نیست و فقط میتوان گفت که آستانه کلیوی گلو کز پائین آمده است.

این بیماری ظاهرآ ارشی است و بنظر میرسد که یک خصیصه غالب باشد. انواع فیزیوپاتولوژیک متعددی بر این عارضه نوشتند.

۱-Anomalies de transit au niveau du tube proximal

۲-Glycosurie orthoglycémique héréditaire

۳- سیستین اوری و لیزین اوری فامیلی (۱)

این بیماری را که نباید با سیستینوز (۲) اشتباه کرد از اختلال جذب مجدد بعضی از اسیدوآمینه ها حاصل می شود.

در مواردی که بیماری شدید است علاوه بر سیستین، ارژینین، لیزین، اورنیتین (۳) وغیره نیز بالدار دفع میگردد و حال آنکه در اشکال خفیف فقط سیستین و لیزین در ادرار موجود است.

در ۲ تا ۳ درصد موارد، بعلت رسوب سیستین سنگ کلیه، حالب یا مثانه پیدا می شود.

این بیماری ارشی درمان خاصی ندارد و فقط باید مقادیر بالنسبه زیادی بی کربنات سدیم به بیمار خورانید تا ادرار ش قلیائی گردد. رژیم نیز باید بیشتر نباتی باشد و بیمار باید روزانه مقادیر زیاد آب بپیازد.

ه - اختلال مادرزادی تبادلات فسفاتی (۴)**۱- راشتیسم مقاوم بویتامین <D>**

راشتیسم مقاوم بویتامین D را که راشتیسم هیپوفسفاتیک و دیابت فسفاتی فامیلی (۵) همی نامند ارشی است و انتقال آن نیز بشکل خصیصه غالب صورت میگیرد و ارتباطی با اختلالات هاضمه و نارسائی های دیگر کلیه و کارانس هاندار دو معمولاً آخر سال اول یادوم زندگی و گاهی دیرتر آغاز میگردد.

علائم بالینی و آزمایشگاهی آن شبیه بر راشتیسم عادی است ولی غالباً در اندام تحتانی واضح تر است (ژنوا الگوم) (۶). اندام فو قانی و قفسه صدری کمتر دچار میگردد. قیافه این بیماران وضع خاصی دارد با این معنی که پیشانی آنان غالباً بر جسته و پهن (۷) است و قاعده بینی آنها پهن تر از حال عادی است و گاهی هیبر تلوریسم (۸) هم وجود دارد. چشم ان آنان غالباً پیاپین و خارج متوجه است.

گاهی علامت خفیف نایسم و میکرومی (۹) نیز وجود دارد با این معنی که اندام

۱-Cystinurie, lysinurie familiale ۲-Cystinose

۳-Ornithine ۴- Troubles congénitaux du
transfert phosphaté

۵-Rachitisme vitamino-résistant essentiel hypophosphatémique
Dialiete phosphaté familial chronique ۶-Genu valgum; Genu varum.

۷-Front olympien. ۸-Hyper télorisme

۹-Micromélie

تحتانی کوتاهتر از معمول و اندام فوقانی و بخصوص دست‌ها کوتاه و پر گوشت بنظر میرسد.

از علائم دیگری که غالباً موجود است میتوان تأخیر راه افتادن کودک، دردهای شدید استخوانی، خستگی بیش از حد عضلانی را نام برد. هیپوتونی عضلانی و سپاسموفیلی وجود ندارد.

علائم پرتوشناسی شبیه برآشیتیسم عادی و بیشتر در اندام تحتانی است بعلاوه «کوساواره» نیز غالباً وجود دارد.

علائم بیولوژیک که بسیار قابل توجه است بدینقرار است:

- فسفاتیم خیلی کم (بین ۱۰-۳۰ میلی گرم در لیتر) این کمبود فسفات خون باوجود بزرگ شدن کودک روبراز دیده نمی‌گذارد ولاینکه کلیرانس فسفاتی کلیه‌ها اصلاح گردد.
- فسفات‌تازقلیائی پیوسته زیاد است. معمولاً بین ۱۲ تا ۲۵ واحد بودانسکی است و فقط در حدود سن‌های ۱۶ تا ۲۰ سالگی طبیعی می‌گردد.
- کالسیوم خون تقریباً عادی است.

پیشرفت بیماری طولانی است و مقادیر عادی ویتامین D بر روی آن هیچ اثر ندارد بیماری معمولاً تا حوالی سن بلوغ ادامه می‌باید واز آن پس بهبود می‌باید و علائم عملی و پرتوشناسی آن بر طرف می‌شود.

بیماریک «زن» (۱) واقعی است که دارای پاهای کوتاه تغییر شکل بافته است.

پس از ۴ سالگی ممکن است مجدداً تمام علائم عود کند. در زنان غالباً در هنگام آبستنی و شیردادن است که عود می‌گذند با این معنی که دردهای استخوانی شدت می‌باید و علائم استئومالاسی اضافه می‌شود ولی غالباً علائم نارسائی کامل کلیه بروز نمی‌گذند.

درمان بیماری شامل دو قسم است:

تجویز ویتامین D و تداهی اور توبیدی یا جراحی.

ویتامین D را باید روزانه یک تا ۱۰ میلی گرم مدت متمادی بکار برد. البته این مقدار ویتامین D ممکن است علائم هیپر ویتامینوز D بدهد و بنابر این باید با دقیق مقدار دارو را تعیین کرد. تجویز ویتامین D را باید آنقدر ادامه داد که دردهای استخوانی بکلی از بین برود خستگی وضعی عضلانی اصلاح شود علائم پرتوشناسی استخوانها اصلاح گردد.

فسفات‌امی‌بیش از ۲۵ ملی‌گرم گردد. کالسی‌اوری کمتر از ۴۰۰ میلی‌گرم شود. بهر حال غالباً باید این معالجات را سالها ادامه داد و فقط بین ۲۰ تا ۴۰ سالگی است که میتوان معالجات را قطع کرد.

تدابیر جراحی و اورتوبیدیک را باید بموقع اتخاذ کرد. بعضی از متخصصان معتقدند که تجویز ویتامین D را بایدیک ماه قبل ویک ماه پس از عمل جراحی موقتاً قطع کرد.

۳ - پسودوهیپوپارا‌تیروئیدی (۱)

پسودوهیپوپارا‌تیروئیدی که بنام‌های کرتینیسم هیپوپارا‌تیروئیدی (۲) و تنانی فطری هیپوفیزی (۳) نیز معروف است با علائم زیر مشخص می‌گردد:

- نانیسم متوسط، چاقی کم و بیش قابل توجه - صورت گرد گوشتالو و گاهی کمی انگشتان (۴) دست و پا.
- تأخیر نموروحی و دیلیتیه روانی کم و بیش شدید.

- بحرانهای تنانیک، علامت شوستک، استنتی شدید، دردهای استخوانی مفصلی، دیستروفی دندانها و ناخن‌ها.

- کالسیفیکاسیون تحت جلدی یا داخل جمجمه‌ای، آب‌مروارید.

- هیپوکالسی امی و هیپرفسفاتیمی.

درمان بیماری مانند درمان عارضه قبلی است یعنی باید روزانه یک تا ۱۰ میلی‌گرم ویتامین D آنقدر تجویز کرد تا کالسی طبیعی گردد و از ۸۰ میلی‌گرم کمتر نشود. با این درمان، حملات تنانیک از بین می‌رود و دردها نیز بر طرف می‌شود ولی بقیه علائم‌سندروم باقی می‌مانند.

و- اختلال کمپلکس تبادلات لوله‌ها (۵)

در این فصل اختلال مرکب تبادلات لوله‌ای مورد بحث قرار می‌گیرد که از میان آنها دو سندروم زیر را مجزا کرده‌اند:

۱ - Pseudo-hypopara thyroïdie

۲ - Crétinisme hypoparathyroïdien .

۳ - Tétanie constitutionnelle hypophysaire.

۴ - Brachydactylie.

۵ - Anomalies complexes des transit tubulaires.

۱- سندروم توئی - فانکونی - دبره

این سندروم ممکن است بطور کامل یا ناقص دیده شود.

در شکل کامل آن، نایسم "راشی تیسم"، خستگی زیاد عضلانی، دردهای استخوانی و عضلانی، پولیوری، تشنجی جلب توجه میکند.

در آزمایش ادرار، آلبومینوزی خفیف، گلی کوزوری، هیپر آمینو واسیدوری، کالسیوری زیاد، دیده میشود.

کلیرانس فسفر زیاد است. مقدار کالسیوم خون طبیعی است و اوره نیز معمولاً زیادتر از معمول نیست.

در خون هیپوفسفاتمی و کم شدن ذخیره قلیائی محسوس است. پیشرفت بیماری متغیر است و هر چند که معمولاً طولانی است ولی سرانجام بهبود میابد. در حدود سن ۳۰-۴۰ سالگی ممکن است بیماری بصورت استثواب مالاسی بر گردد.

در شکل ناقص آن میتوان حالات زیر را در نظر گرفت.
- دیابت گلو کو آمینه.

- دیابت گلو کوفسفاته
- دیابت فسفاتو آمینه.

- دیابت گلو کوفسفاتو و آمینه.

درمان بیماری در اشکال ناقص همان درمانی است که در باره راشی تیسم مقاوم بويتامين تجويز ميشد و در اشکال كامل باید علاوه بر بويتامين D₃، سیترات یا یکربنات سدیم و در صورت لزوم پتاسیوم را نیز اضافه کرد.

۲- سندروم «لو» یا سندروم چشمی - مغزی - کلیوی (۲)

این سندروم که ممکن است خانوادگی باشد از نوادر است و علامت آن عبارتنداز:

اول - نفropاتی بصورت آلبومینوری، گلی کوزوری، هیپو کلرامی و اسیدوز ناشی از آن (اسیدوز هیپو کلرمیک) هیپوفسفاتمی، اختلال آمونیوژن، آمینو واسیدوری و خروج زیاد اسید، پیر و ویک (۳) و اسید آلفاستو گلو تامیک (۴).

۱- Syndrome de toni-Fanconi-Debré

۲- Syndrome de Lowe ou syndrome oculo-cérébro-rénal

۳-Acid pyruvique .

۴-Alfacétoglutamique.

دوم - تأخیر رشد روانی و مغزی.

سوم - هیپوتونی عضلانی.

چهارم - آب مروارید دو طرفی و گاهی گلو کوم.

پنجم - راشی تیسمولی این علامت ثابت نیست.

درمانی برای این بیماری پیشنهاد نشده است.

ز - نارسائی لوله‌های ادراری در نتیجه بیماریهای مادرزادی غیر لوله‌ای (۱)

بر حسب اینکه بیماری مادرزادی غیر لوله‌ای در چه دستگاهی از بدن قرار داشته

باشد این نارسائی را میتوان بتر تیپ زیر تقسیم کرد:

۱ - نارسائی لوله‌ای ناشی از بیماریهای ارثی متابولیسمی (۲)

در اینجا بیماری اصلی یک اختلال ارثی متابولیک است که بتدریج سبب نارسائی

اعمال لوله‌های ادراری و بعد گلو مرولی و سرانجام نارسائی کامل کلیه هامیگردد.

بیماری اصلی متابولیک ممکن است یکی از بیماری‌های زیر میباشد.

- گلی کوئنر کبدی (بیماری فن زیرک).

- گالاکتوزی

- بیماری ویلسون

علام نارسائی لوله‌ای متغیر است و به حال اسیدوآمینوری وجود دارد.

سیستینوز (۳)

سیستینوز یکی از بیماری‌های ارثی خانوادگی است که ظاهرآ بطور «رسیف» (۴)

منتقل میشود و مشخص میشود با رسوب تبلورات سیستین در سلولهای رتیکولی،

کانگلیونها، طحال، کبد، ریه وغیره.

اختلال اصلی در متابولیسم مواد اسیدوآمینه گوگردار است

علام کلیوی متغیر است ولی غالباً یک یادوتا از علام زیر موجود است:

- هیپرآمینو و اسیدوری

۱ - Insuffisances tubulaires secondaires à une maladie congénitale non primitive non tubulaire

۲- Insuf. tub. seen à une maladie héréditaire du métabolisme

۳- Cytinose

۴- Caractére mandélien Récessif.

-احتلال اسیدورثر

-دیابت گلو کوفساته

علام بیماری معمولاً بین ۴ماهگی و ۴سالگی بروز میکند و مشخص میشود با تشنجی زیاد، خستگی فوق العاده، اختلال اشتها، تأخیر نسبی رشد جسمی و وزنی، استفراغ و یبوست وغیره

کم کم علائم شدت میباشد و مخصوصاً علائم زیر نیز اضافه میشود:

-سوء هضم بسیار شدید،

-نانیسم،

-لاگری متوسط،

-درزیدراتاسیون،

-تغیرات استخوانی راشی تیسمی،

-تب های دوره ای بدون دلیل.

-بزرگی کبد و گاهی طحال و گانگلیونها،

-ترس از نور دفو تو فوبی) که علامت مهمی است ولی ثابت نیست علت فو تو فوبی رسوب تبلورات سیستین روی عدسی، قرنیه و ملتجمه است.

علام بیولوژیک -هیپر آمینو و اسیدوری خیلی شدید است و بعکس دفع سیستین کمتر از حال عادی است. فسفاتهای خون نیز افزوده است.

برای تشخیص بیماری ممکن است از لامپ های مخصوصی که نور آن از شکافی (۱)

عبور میکند و در چشم پزشکی مورد استعمال دارد استفاده نموده و تبلورات سیستین را روی قرنیه و ملتجمه مشاهده کرد.

با نزل بیوپسی کبد و طحال واستخوان جنا غسینه نیز میتوان بیماری را باز شناخت.

پیش آگهی بیماری رضایت بخش نیست زیرا اگر هم کودک بعلت کولاپسوس، درزیدراتاسیون و غفونت تلف نشود پس از چند سال در اثر کامل شدن نارسانی کلیه در میگذرد.

و بهر حال سن بیماران هیچگاه از ۱۱-۱۰ سال تجاوز نمیکند

۳- نارسائی لوله‌ای ناشی از ناهنجاری‌های مادرزادی مجاري خارج کننده ادرار (۱)

نظر باينکه بعضی از ناهنجاری‌های مجاري دافعه ادرار ممکن است سبب نارسائی لوله‌ای گردد باید هر بیمار مبتلا بنارسائی کلیه را از لحاظ وضع ساختمانی مجاري ادراری مورد مطالعه قرارداد و برای اینکار از اوروگرافی و وسائل اندوسکوپیک و غیره استفاده کرد.

احتلال کلیوی که در این قبیل ناهنجاریهای دیده می‌شود غالباً از دیابت بی‌مزه نفوذ و اسیدوز هیپوکرامیک تشکیل شده است ولی سایر اقسام نارسائی هم ممکنست موجود باشد.



از آنچه در بحث فوق یادآوری شد میتوان نتیجه گرفت که اولاً سلوهای لوله‌ای اداری پاتولوژی مخصوص بخود دارند و ثانیاً در مقابل علائمی از قبیل پرآشامی، پولیوری، تأخیر رشد، گلیکوزوری غیردیابتی، لیتیازدستگاه ادراری، راشیتیسمی که به قادر عادی ویتامین D حساس نباشد باید مشکوک بنارسائی سلوهای لوله‌ای ادراری شد و برای تشخیص آن تغیرات شیمیسم ادرار و خون را در نظر گرفت و بطور کلی یک بیلان هو موثری کامل تهیه کرد تا وضع بیماری کاملاً روشن گردد.