گزارش یک مورد نکروز دو طرفه استریاتوم شیرخوارگی

پرتو دانش
فصلنامه ی تخصصی پزشکی و پیرا پزشکی

■ **دکتر علیرضا رضایی**
فوق تخصص مغز و اعصاب کودکان
استادیار گروه اعصاب کودکان
دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

چکیده:

زمینه: نکروز دو طرفه استریاتوم شیرخوارگی بیماری نادری است و می‌تواند به صورت اتوزومال مغلوب یا میتوکندریال به توارث برسد. شروع بیماری در شیرخوارگی یا اوایل کودکی است و علائم آن با بیماری‌های میتوکندریال و ارگانیک اسیدمی هم پوشانی دارد.یافته اختصاصی آن نکروز قرینه کودیت و پوتامن در مغز است.

بیمار یک کودک دختر۳ ساله است که با یافته‌های بالینی پسرفت سایکوموتور،تشنج، بی‌قراری و اسپاستیسیتی اندامهای تحتانی مراجعه نموده بود .ام ـ آر ـ آی مغزدر نوبت اول مقداری تاخیر میلیناسیون داشت ولی ام ـ آر ـ آی مغزدر نوبت دوم نشانگر تغییرات عقده‌های قاعده‌ای مغز مشابه گزارش‌های قبلی بیماری نکروز دو طرفه استریاتوم شیرخوارگی بود که با این تشخیص پیگیری و درمان شد.

کلید واژه: پسرفت تکامل، تشنج، نکروز استریاتوم.

پیشگفتار:

نکروز دو طـرفه استریـاتوم شیرخوارگی اختلال ارثـی اتـوزومـال مغلوب یا میتوکندریال می‌باشد که اولین بار در سال۱۹۲۴ توسط پترسون گزارش شد.

بیمار ان مبتلا بر اساس شروع علائم بالینی به سه دسته بیماران با شروع حاد، (acute onset)،آهسته پیشرونده (early gradual onset) و با شروع دیر هنگام(late onset) تقسیم می‌شوند.

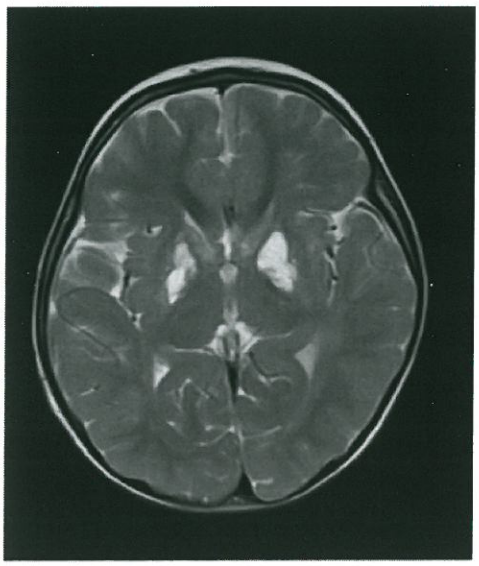
علائم بیماری عبارتند از: پسرفت سایکومـوتـور، تشنج، کـره آتتوز، رژیدیتی، اسپاستیسیتی، نیستاگموس و کوادری پارزی.

در این بیماری معمولا در ام.آر.آی مغز یافته اختصاصی دیده می‌شود که توضیح مربوط به آن ارائه خواهدد شد. به دلیل وجود درمان اختصاصی برای این بیماری و اهمیت تشخیص به موقع این بیمار گزارش می‌شود.

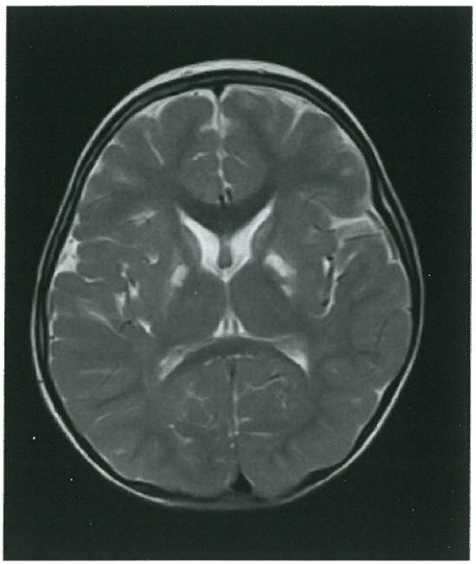
گزارش مورد:

بیمار دختر ۳ ساله‌ای است که به دلیل تاخیر سایکوموتور مراجعه کرده است. به گفته والدین تا سن ۸ماهگی مشکلی نداشته و قادر به گردن گرفتن و نشستن بوده است ولی در سن ۸ ماهگی پس از یک بیماری تب دار دچار پسرفت سایکوموتور شده است و از آن به بعد قادر به گردن گرفتن، نشستن و ایستادن نیست. گاهی حرکات مشکوک به تشنج و انحراف چشم‌ها یا سفتی اندام‌ها و اغلب اوقات بی قراری را ذکر می کند. در معاینه فعلی کودک هوشیار است اما با معاینه بی‌قرار می‌شود و توجه کافی به معاینه گر را نـدارد. قادر به گردن گرفتن نیست. ضمنا Head lag و هیپرتونی ژنرالیزه دارد. DTR افزایش یافته است و بابنسکی دوطرفه مثبت است. در شرح حال خانوادگی پدر و مادر منسوب

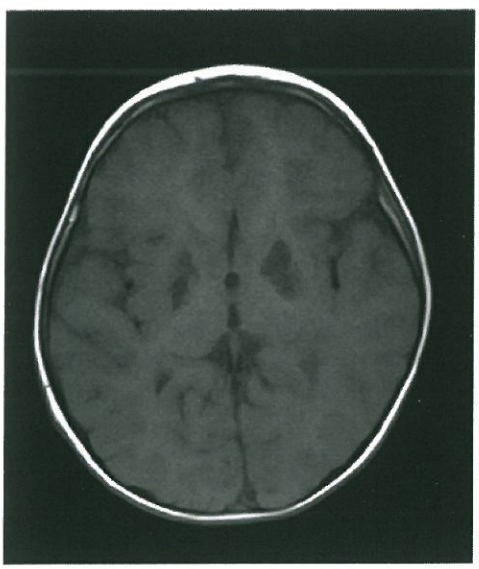
نزدیک‌اند و برادر ۷ ساله وی نیز دچار تشنج و عقب ماندگی ذهنی شدید است. در بررسی‌های پاراکلینیک قبلی سطح آمونیاک، لاکتات، مس، سرولوپلاسمین، CPK و LDH نرمال است. همچنین کروماتوگرافی اسیدهای آمینه سرم به روش HPLC نرمال است. اسکرین از نظر بیماری متابولیک به روش tandem mass نرمال است و ادرار وی نیز از نظر ارگانیک اسیدهای ادرار منفی می‌باشد. در Brain MRI سن ۸ ماهگی فقط تاخیر میلیناسیون گزارش شده است و در EEG امواج اپی لپتیک spike و Sharp به صورت دوطرفه مشاهده شده است. بیمار از سن ۸ ماهگی به بیماری‌های متابولیک و میتوکندریال مبتلا بوده تحت درمان کوکتل (کوآنزیم Q، کارنین، ویتامین B1، بیوتین) قرار گرفته است که پیشرفت قابل ملاحظه‌ای نداشته است.با توجه به عدم پاسخ درمانی به کوکتل و کار درمانی در سن ۳ سالگی هم اقدام به انجام Brain MRI مجدد شد که تصویر آن را مشاهده می‌فرمایید. این تصویر به صورت نکروز در نواحی استریاتوم (کودیت و پوتامن) دوطرفه و قرینه می‌باشد و نهایتا بیمار با تشخیص Infantile Bilateral Striatal Necrosis (IBSN) تحت درمان با بیوتین با دوز بالا ۱۰mg/kg قرار گرفت که طبق گزارش والدین یک ماه پس از درمان کودک به طور قابل ملاحظه‌ای پیشرفت در تکامل سایکوموتور پیدا کرد و کودک توانایی گردن گرفتن و غلت زدن و توجه به والدین را به دست آورد.



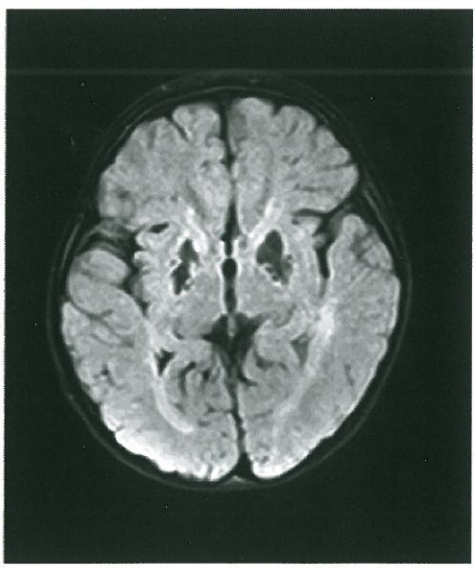
Axial T2WI



Axial T2WI



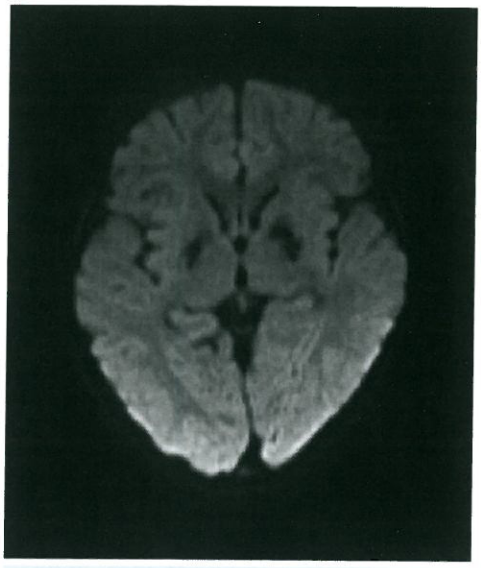
Axial T1WI



Disuusion Weighted Image (DWI)

علائم بالینی IBSN با سه سندرم بالینی همراه است.تیپ یک شروع موزیانه در شیرخوارگی یا اوایل کودکی را دارد و آهسته و پیشرونده است و علائم آن دیستونی، تشنج، اختلال شناختی و نهایتا مرگ است.

این بیماران موتاسیون ژن ATpase 6 میتوکندری دارند.



Disuusion Weighted Image (DWI)

تیپ دوم بیماری با آنسفالوپاتی حاد پس از یک بیماری تب دار متظاهر می‌شود. تهوع و استفراغ در سیر بیماری حاد وجود دارد. علائم شاخصه‌ی بعدی این بیماران دیستونی و ترمور است.

تیپ سوم در سن ۳ تا۵ سالگی در جمعیت‌های عرب رخ می دهد و با فلج اعصاب کرانیال، رژیدیتی، دیستونی و کوادری پارزی خود را نشان می‌دهد.

تشخیص بیماری با مشاهده ی نکروز استاتیک یا پیشرونده در استریاتوم در MRI مغز است که باید به صورت سریال انجام گیرد. چرا که ممکن است نکروز واضح در MRI ابتدای بیماری مشاهده نشود.

همچنین مولکولارژنیک از نظر بررسی ATpase6 در دسترس است.

درمان:

شروع بیوتین با دوز 10 mg/kg به صورت ترایال که در صورت عدم تاثیر پس از یکماه باید قطع شود ولی در صورت موثر بودن باید تا آخر عمر ادامه یابد.

نتیجه:

در هر شیرخواری که با پسرفت سایکوموتور مراجعه کرده و شواهدی به نفع بیماری‌هـای فامیلیال دارد و ام.آر.آی اولیـه یـافته اختصاصی نشان نمی‌دهد، ممکن است انجام ام .آر.آی سریال کمک کننده باشد.

References:

1. Gerald M. Fenichel(2009). Clinical Pediatric Neurology: A Signs and Symptoms Approach(pp303-304). WB Saunders Company.
2. Paterson, D.; Carmichael, E. A. : Form of familial cerebral degeneration chiefly affecting the lenticular nucleus. Brain 47: 207-231, 1924.
3. Rosemberg S, Amaral LC, Kliemann SE, Arita FN.Acute encephalopathy with bilateral striatal necrosis. A distinctive clinicopathological condition. Neuropediatrics 1992 Dec;23(6):310-5
4. Mizuguchi M, Usuda I, Yoneyama A, Kamoshita S.Infantile bilateral striatal necrosis: chronic and acute manifestations in a single case. Brain Dev 1994 Jan-Feb;16(1):61-4
5. Roig M, Calopa M, Rovira A, Macaya A, Riudor E, Losada M.Bilateral striatal lesions in childhood. Pediatr Neurol 1993 Sep-Oct;9(5):349-58
6. Shian WJ, Chi CS, Mak SC.Infantile bilateral necrosis of the striatum of corpus: report of four cases . Zhonghua Min Guo Xiao Er Ke Yi Xue Hui Za Zhi 1992 May-Jun;33(3):231-8
7. Capa Garcia L, Herranz Fernandez JL, Arteaga Manjon-Cabeza R, Abadi A. Bilateral infantile striatal necrosis . An Esp Pediatr 1991 Jul;35(1):55-8