

گزارش مورد

گزارش یک مورد دیس کروماتوزیونیورسالیس ارثی

E-mail: MEHAMIR@Yahoo.Com

دکتر مهدی امیرنیا: استادیار پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز: نویسنده رابط

دکتر محمد رضا رنجکش: استادیار پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز
دکتر شهلا بابائی نژاد: استادیار پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

دریافت: ۸۵/۱۲/۵، پذیرش: ۸۶/۴/۱۸

چکیده

پسر بچه ۸ ساله ای است که ضایعات پوستی او یک هفته بعد از تولد شروع شده است این ضایعات بیمار ابتدا محدود به اندام ها بوده و بتدریج به کل بدن گسترش پیدا کرده است. تظاهر ضایعات به شکل ماکول و پیچ های هیپر پیگمانته و هیپو پیگمانته رتیکولار بوده و کف دست ها و پاها بیشتر از سایر نقاط درگیری داشته است. با توجه به تغییرات پاتولوژی، تشخیص دیس کروماتوزیونیورسالیس ارثی گذاشته شد. دیس کروماتوزیونیورسالیس ارثی بیماری نادری است که با ماکولهای نامنظم هیپر پیگمانته به همراه ضایعات هیپوپیگمانته رتیکولر منتشر در تمام نواحی بدن دیده می شود. برحسب توزیع ضایعات ممکن است گرفتاری محدود به اندام ها باشد. شروع ضایعات معمولاً از چند هفته بعد از تولد تا ۶ سالگی می باشد.

کلید واژه ها: دیس کروماتوز ارثی، اکروپیگمانتاسیون دوهی، پیگمانتاسیون رتیکولر

مقدمه

ملانوفاز در درم فوقانی می باشد. در ماکولهای هیپوپیگمانته تعداد ملانوسیت ها کاهش نشان می دهند. بیماری های همراه با این اختلال می تواند شامل کری با تون بالا، اشکالات خونی، فتوسنسیتیویتی، صرع، عقب ماندگی ذهنی، دیابت، کوتاهی قد و نیز اشکال متابولسم تریپتوفان باشد (۵، ۶).

معرفی بیمار

بیمار پسر بچه ۸ ساله، ساکن منطقه کردستان بوده است. از نظر سابقه فامیلی پدر و مادر بیمار باهم دختر عمو و پسر عمو بودند. مریض ۱ برادر و ۱ خواهر دیگر نیز دارد. که یک خواهر بیمار نیز تظاهرات بیماری فوق را داشته است. از نظر سابقه محیطی و شغلی بیمار نکته مثبتی به نفع پیگمانتاسیون تیره اکتسابی در اثر مواجهه با عوامل خارجی وجود نداشت. ضایعات پوستی

دیس کروماتوزیونیورسالیس^۱ ارثی یک بیماری نادر اختلال پیگمانتاسیون می باشد که با ماکولهای نامنظم و هیپر پیگمانته منتشر در تمام نقاط بدن به همراه ضایعات هیپوپیگمانته مشابه که اندازه و شکل های متفاوت دارند دیده می شود (۱) این بیماری اغلب تا سن ۶ سالگی خود را نشان می دهد ولی گاهی تا سنین بزرگسالی نیز ناشناخته باقی می ماند (۲). نحوه انتقال DUH به صورت اتوزمال غالب می باشد (۳). شیوع آن در زنان کمی بیشتر از مردان دیده می شود. از نظر بالینی بر حسب الگوی ضایعات به دو گروه اصلی تقسیم می گردد که شامل فرم لوکالیزه که فقط اندام ها مخصوصاً دست و پا و فرم منتشر که پوست کل بدن را گرفتار می کند. گاهی گرفتاری ناخن ها و مخاط هم وجود دارد (۴). تغییرات پاتولوژی شامل افزایش ملانین در سلولهای بازال در ضایعات هیپرپیگمانته و همچنین تجمع ملانین در رت ریچ ها و وجود



تصویر ۲: عدم درگیری نواحی فلکسورپوست



تصویر ۳: درگیری شدیدتر کف دستها بصورت ضایعات هیپو هیپر پیگمانته رتیکولر

بحث

اولین بار بیماری در سال ۱۹۲۹ در ژاپن توسط Toyama و در سال ۱۹۳۳ در آلمان توسط Ichikawa گزارش شد (۳). بعدها موردهای دیگر در چین، عربستان و هند نیز گزارش شدند (۴-۱). مورد ما اولین گزارش از ایران درباره این بیماری است. این اختلال عمدتاً تا سن ۶ سالگی بروز می یابد ولی گاهی تا دهه ۶ تشخیص داده نمی شود. که بیمار ما نیز از اوایل زندگی (هفته های اول تولد) این تظاهرات را بروز داده است (۷ و ۸). در پاتولوژی افزایش لوکال یا کاهش لوکال در مقدار ملانین در لایه بازال وجود دارد. گاهی احتباس و تجمع پیگمان نیز وجود دارد که همین یافته ها در بیمار ما نیز ملاحظه شد (۶، ۲).

پاتورژن این بیماری تا حد زیادی ناشناخته است. عده ای آن را از تداخل رفلکس نورال ملانوسیت در اوایل زندگی امبریونیک در یک فرد حساس می دانند و عده ای دیگر نقص در تولید ملانوزوم و توزیع اپیدرمال ملانین بدون تغییر در تعداد ملانوسیتها را عامل بیماری معرفی می کنند (۹-۱۴). زمینه بالینی همراه این بیماری شامل کری باتون بالا، اشکالات بینایی، فتوسنسیتیویتی، نقائص شنوایی حسی عصبی، مشکلات یادگیری، صرع، عقب ماندگی ذهنی، دیابت قندی و قد کوتاه و نیز اشکال متابولیسمی تریپتوفان می باشد (۴). از نظر بالینی دیس کروماتوز یک ژنودرماتوز پیگمانی نادری است که با ماکولهای آسمپتوماتیک،

بیمار ابتدا بصورت محدود بوده و با ماکولهای هیپرپیگمانته در تنه شروع شده بود که در طول زمان گسترش یافته و بیشتر شده بود در حال حاضر ضایعات بصورت پیچ و ماکول های هیپرپیگمانته ژنرالیزه در کل بدن که همراه با پیچ ها و ماکولهای هیپوپیگمانته بوده است. حضور ضایعات هیپو و هیپر پیگمانته نمای رتیکوله را در پوست فرد ایجاد نموده است.

درگیری در پوست اندام ها و تنه و گردن وجود داشته است. چینها به نسبت درگیری کمتری داشته اند، ولی کف دست و پا درگیری شدیدتر داشته است البته در کف دستها، چینهای انگشتی و نیز خطوط کف دست، درگیر نبوده است. مخاط دهان نیز درگیر نبوده است. در معاینه سیستمیک بعمل آمده قلب و ریه سالم بود. شکم در معاینه مشکلی نداشت. از نظر عصبی و حرکتی نیز در اندامها مشکلی وجود نداشت. از نظر شنوایی و بینایی نیز نرمال بود. بیمار کاملاً هوشیار بود و در کلاس دوم دبستان درس می خواند ولی این بیماری مشکلات روحی روانی شدید برای مریض و خانواده ایجاد نموده است. در آزمایشات بعمل آمده CBC نرمال، ESR نرمال، آنزیم های کبدی نرمال و تستهای کلیوی نرمال بوده است. U/A و S/E نیز موردی نداشت. با توجه به نواحی هیپرپیگمانته در مناطق در معرض نور و نیز پترن رتیکوله آنها شک به بیماری پورفیری وجود داشت که در بررسی آزمایشگاهی رد شد. همچنین بیماری آدیسون با توجه به عدم وجود درگیری مخاطی دهان و نیز تستهای آزمایشگاهی نرمال رد شد. در CXR نیز سالم بود و موردی نداشت.

در پاتولوژی از ضایعات هیپرپیگمانتاسیون در لایه بازال با تمرکز بیشتر پیگمان در نوک رت ریچ ها و نیز تجمع ملانوفاز در درم فوقانی وجود داشت. در آزمایشات خونی بعمل آمده قند خون نرمال بود و شمارش خونی نرمال بود.



تصویر ۱: ضایعات هیپو و هیپر پیگمانته رتیکولر در تنه

(۱) اکروپیگمانتاسیون رتیکوله کیتامورا (۲) اکروپیگمانتاسیون دوهی (۳) ملانوزیس و هتروکرومی اکرال اندامها می باشد (۵).
 RPD ژنرالیزه شامل (۱) دیس کروماتوز ارثی یونیورسالیس (۲) DUH (۳) درماتوپاتی رتیکولر (۳) سندرم naegoli – francechetti (۴) Jadasson دیسکراتوز مادرزادی می باشد.
 نحوه انتقال DUH بصورت اتوزومال غالب می باشد (۴).
 ضایعات در تمام نواحی پوستی تنه، اندام ها، کف دست و پا صورت و نیز مخاط و دندان و موو ناخن نیز دیده می شود (۱). البته در برخی منابع درگیری کف دست و پا کمتر ذکر شده است. در بیمار ما نیز ضایعات در تمام نقاط بدن به استثنای چین ها وجود داشتند و در کف دست و پا درگیری شدید تر بود مخاط نیز درگیر نبود ضمناً توارث بصورت اتوزومال و احتمالاً اتوزومال غالب بوده است.

نامنظم و هیپر پیگمانته همراه با ضایعه هیپوپیگمانته مشابه در یک طرح رتیکولر دیده می شود (۷، ۱).
 بر حسب توزیع ضایعات، دو گروه اصلی از این بیماری توصیف شده است:
 فرم لوکالیزه که فقط نواحی اکرال را در بر گرفته و اصطلاحاً اکروپیگمانتاسیون دوهی گفته می شود (۱۰).
 دیس کروماتوز ارثی یونیورسالیس که تقریباً تمام بدن را در بر می گیرد (۹، ۳).
 یک طبقه بندی دیگر و کلی تری برای درماتوزهای پیگمانته رتیکوله^۱ وجود دارد که براساس توزیع، شکل و ترتیب ضایعات می باشد در این مقیاس RPD به دو فرم بزرگ تقسیم می شود (۱) RPD اکرال (۲) RPD ژنرالیزه. RPD اکرال شامل

References

1. Wang G, Li C, Gao W, Liu F. Dyschromatosis universalis hereditaria: two cases in a Chinese family. *clinical and Experimental Dermatology* 2005; **30**(5): 494-496
2. Hawsawi K, Aboud K, Ramesh V, Abond D., Dychromatosis universalis Hereditaria: Report of a case and Review of the literature. *Pediatric Dermatology* 2002; **19**(6): 523-25
3. Sethuaman G, Thappa DM, Vijaikumar D, Kumar J, Srinivasan. Dychromatosis universalis Hereditaria: aunique Disorder. *Pediatric Dermatology* 2000; **17**(1):70-71
4. Bukhari A, Harith EAEL, Stuhmann M., Dyschromatosis universalis autosomal recessive disease in five members of one family. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venerology* 2006; **20**(5): 628-629
5. Sethuraman G, Dsouza M, Thappa DM, Srinivas CR, Smiles L, Dyschromatosis universalis hereditaria. *Clinical and experimental Dermatology* 2002; **27**(6): 477-479
6. Elder D, Elenitsas R, Johnson B, Murphy G. *lever's Histoplathology of the skin*, ninth edition, Lippincot, Williams & Wilkins 2005: 705-6
7. James WD, Berger TG, Eliston DM. *Andrew disease of the clinical Dermatology* , Tenth edition, Philadelphia, Saunders; 2006: 858
8. Freedberg IM, Eisen AZ, Wolf K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz S. *Fitzpatrick's Dermatology in general medicine*, Sixth edition, New York, Mc Graw Hill; 2003: 870-871, 879
9. Burns T, Breathnach S, Cox N, Oriffiths C. *Rook text book of Dermatology*, seventh edition, Oxford, Blackwell, 2004: **39**: 26
10. Kao CH, Yu HS, Ko SS. Dyschromatosis universalis hereditaria: report of case. *J Formos Med Assoc* 1991; **12**: 1205-1210
11. Urabe K, Hori Y. Dyschromatosis. *Semin Cutan Med Surg* 1997; **16**: 81-85
12. Zhang XJ, Gao M, LiM. Identification of a locus for dyschromatosis universalis hereditaria at chromosome 1q11-1q21. *J Invest Dermatol* 2003; **120**: 776-80
13. Li M, Jiang YX, Liu JB. A novel mutation of the DSRAD gene in a Chinese family with dyschromatosis symmetrica hereditaria. *Clin Exp Dermatol* 2004; **29**: 533-5.
14. Dhar S, Malakar S. Localized form of dyschromatosis universalis hereditaria in a 14-year – old girl. *Pediatr Dermatol* 1999; **16**: 336.