

گزارش یک مورد سندرم شوارتز جامپل

دکتر وحیده توچی زاده: استادیار طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز؛ نویسنده رابط
دکتر محمد برزگر: دانشیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی تبریز

دریافت: ۸۲/۸/۱۴، بازنگری نهایی: ۸۳/۸/۲۰، پذیرش: ۸۳/۹/۱۱

چکیده

سندرم شوارتز جامپل یا کندرودیستروفیک میوتونی بیماری اتوزوم مغلوب نادری است که با سفتی عضلانی^۱ و کندی حرکات تظاهر می کند و با هیپرتروفی عضلانی، جثه کوچک و آنومالی صورت و چشم همراه است. در این گزارش یک مورد از بیماری فوق در پسر بچه ۶ ساله ساکن تبریز معرفی می شود که با تابلوی اختلال در راه رفتن و کندی حرکات مراجعه کرده بود. در معاینه آنومالی صورت، گوش های پایین^۲، کوتاهی تاندون آشیل و عضلات هامسترینگ و سفتی عضلانی داشت. مطالعات هدایت عصبی حسی و حرکتی و آزمون تحریک مکرر (RST)^۳ طبیعی بود و در الکترومیوگرافی فعالیت خود به خودی به صورت امواج نورومیوتونی در بعضی از عضلات اندام های تحتانی و صورت وجود داشت. کار با مازپین پاسخ درمانی قابل توجه نشان نداد.

کلیدواژه‌ها: نورومیوتونی، سندرم شوارتز جامپل، سفتی عضلانی، کاربامازپین

مقدمه

خانواده مشاهده نشده بود. واکسیناسیون کامل و سیر تکامل حرکتی با تأخیر بوده است. از نظر ذهنی مشکلی نداشته است. در نگاه ظاهری چانه کوچک^۴، چشم‌ها^۵ و دهان جمع شده^۶ گوش های پایین داشت و ریز نقش بود. دورسر بیمار ۵۱/۵ سانتیمتر، وزن ۱۵ کیلو گرم و قد ۱۰۱ سانتیمتر بود.

رفلکس های تری عمقی کاهش یافته ولی معاینه حسی و قدرت عضلانی طبیعی بود. کف پای فلکسور و سفتی در باز و بسته کردن مفاصل به خصوص در اندام های تحتانی و کوتاهی تاندون آشیل و عضلات هامسترینگ داشت. معاینه سایر اندام ها طبیعی بود. از نظر آزمایشگاهی کراتین فسفوکیناز و لاکتیک دهیدروناز افزایش یافته بود (به ترتیب ۱۹۸۸ و ۲۰۶۴) ولی سایر آزمایش های خونی و تجزیه ادرار طبیعی بودند. در رادیوگرافی اندامها استئوپنی گزارش شده بود.

در مطالعه الکترودیآگنوستیک هدایت عصبی حسی و حرکتی، موج F، رفلکس H و آزمون تحریک مکرر طبیعی بود و در الکترومیوگرافی فعالیت خودبه خودی مداوم فیبر عضلانی^۷ به صورت امواج نورومیوتونی با فرکانس بالای ۱۰۰ هرتز در بعضی از عضلات اندام تحتانی و صورت وجود داشت (تصویر ۱). کار بامازپین پاسخ درمانی قابل توجهی نشان نداد.

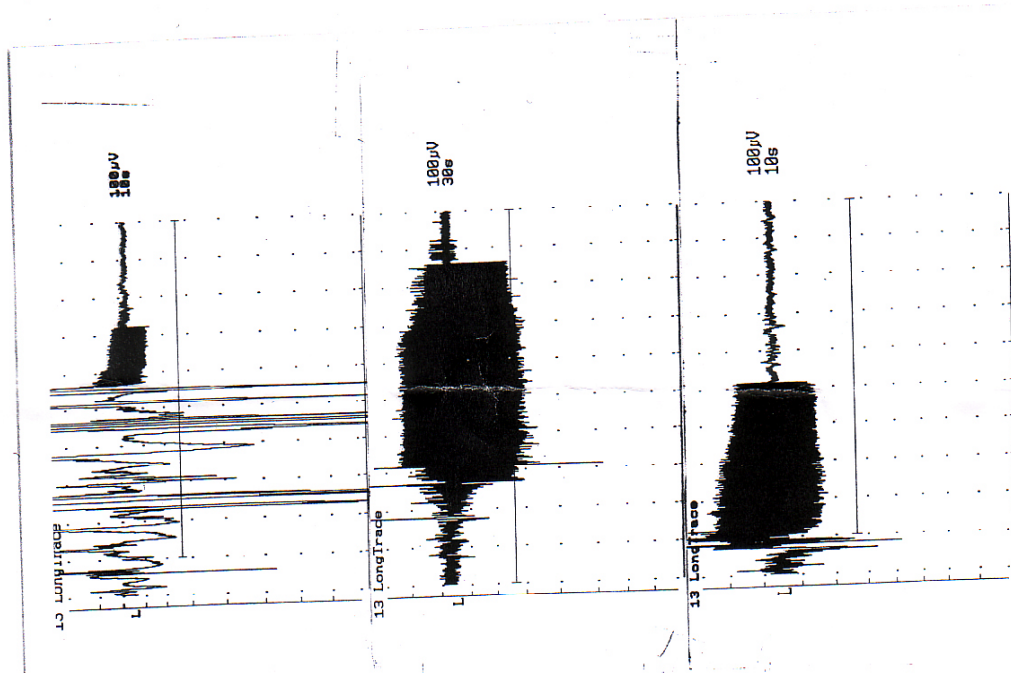
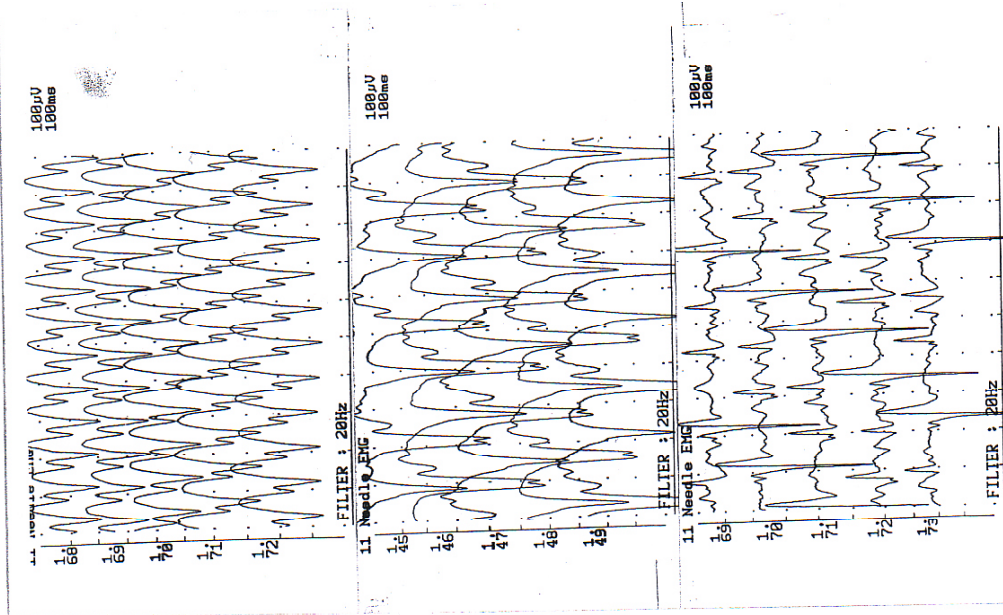
سفتی عضلانی ممکن است ناشی از درگیری اعصاب مرکزی و محیطی، آکسون انتهایی یا غشای عضله باشد. میوتونی یا شل شدن تأخیری عضله در یک دسته از سندرم های میوژنیک شامل میوتونیک دیستروفی، میوتونی مادر زادی، پارامیوتونی مادر زادی، فلج دوره ای دیده می شود. علاوه بر این، انقباض غیرارادی عضله می تواند ناشی از بیماریهای اعصاب محیطی باشد مانند میوکیمی، سندرم شوارتز جامپل و نورومیوتونی. سفتی در سندرم استیغمن^۸ منشأ مرکزی دارد (۱).

سندرم شوارتز جامپل یا کندرودیستروفیک میوتونی جزو بیماری هایی است که نقطه شروع موج در دستگاه عصبی محیطی است و در خواب نیز ادامه دارد (۱).

گزارش مورد

بیمار مورد معرفی پسر بچه ۶ ساله اهل و ساکن تبریز است که با شکایت اشکال در راه رفتن به صورت کندی حرکات و سفتی عضلانی از شیرخوارگی مراجعه کرده بود. سفتی حین خواب نیز ادامه داشت و ارتباطی با درجه حرارت نداشت. فرزند سوم خانواده بود، والدین منسوب و سالم بودند. سابقه دو مورد فوت فرزندان قبلی در دوره نوزادی با علت نامعلوم وجود داشت. مشکل مشابه در افراد

- | | |
|--------------------------------|---|
| 1. Stiffness | 5. Micrognathia |
| 2. Low set ear | 6. Blepharophimosis |
| 3. Repetitive Stimulation Test | 7. Puckered mouth |
| 4. Stiffman syndrome | 8. Continuous Spontaneous muscle fiber activity |



تصویر ۱: فعالیت مداوم خود به خودی فیبر عضلانی در عضلات کوادریسپس و گاستروکنمیوس

بحث

نوع ۱A: در کودکانی تظاهر می کند و با دیسپلازی استخوانی مشخص می شود.
 نوع ۱B: از زمان تولد بروز می کند و با تغییرات استخوانی همراه است.
 نوع ۲: از زمان تولد بروز می کند و با افزایش مرگ و میر همراه است.
 مرگ ناشی از عوارض تنفسی در این گروه دیده می شود.

مجموعه علائم و تغییرات الکترومیوگرافیک در بیمار فوق سندرم شوارتز جامپل را مطرح می کند. این سندرم اولین را نخستین بار شوارتز و جامپل توصیف کردند که یکی از سندرم های مربوط به تخلیه مداوم نورون محرکه به حساب می آید و کندرودیستروفیک میوتونی نیز نامیده می شود. نحوه توارث آن به صورت اتوزوم مغلوب است و ژن آن روی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۲-۱۲۳۴ قرار دارد.
 سه زیر گروه برای این بیماری تعریف کرده اند:

رژنراسیون فیبرهای عضلانی به طور ناشایع اتفاق می افتند. با گذشت زمان عضله توسط چربی و بافت همبند جایگزین می شود (۴).

از نظر الکتروفیزیولوژیک مطالعات هدایت عصبی طبیعی بوده و الکترومیوگرافی معرف فعالیت الکتریکی مداوم شبیه امواج نورومیوتونی است. این امواج از دپولاریزاسیون خود به خودی الیاف عضلانی حاصل می شود. کورار ممکن است باعث قطع این تخلیه ها نشود. در بیمارانی که با تزریق کورار این امواج از بین می روند، علت نوروزنیک تخلیه وجود دارد. تخلیه مکرر کمپلکس^۱ نیز در بعضی بیماران دیده می شود. تخلیه ممکن است حالت افزایش و کاهش تدریجی در دامنه نداشته باشد. این امواج با حرکت سوزن، دق و انقباض ارادی تشدید می شوند. دلایلی وجود دارد که مطرح کننده نقص در کانال های سدیمی غشای عضله است بدین صورت که به دنبال تحریک غشا عضله بعد از رپولاریزاسیون کانال های سدیم باز می ماند و این نقص عملکردی علت احتمالی فعالیت مداوم الیاف عضلانی است. اختلال کانال های کلر نیز در بعضی بیماران وجود دارد که علت تخلیه های میوتونیک توأم با فعالیت مداوم فیبر عضلانی به شمار می رود (۴).

دریویسی عضله ممکن است تابلوی نوروزنیک و میوزنیک گزارش شود. نقص اولیه عمدتاً در آکسون انتهایی و گاهی در غشای عضله بیان شده است (۱). پروکالین آمید باعث سرکوب فعالیت مداوم می شود (۲ و ۴). فنی توین و کاربامازپین نیز باعث کاهش سفنی و میوتونی می شوند. شروع زود هنگام درمان به کاهش بد شکلی های اسکلتی می انجامد (۵).

این سندرم باید از سندرم فون دایک - هانسن^۵ که با تخلیه مداوم نورون محرکه و آتاکسی دوره ای همراه است، افتراق داده شود (۲).

در تمام موارد تخلیه های مداوم نورون محرکه^۱ در عضلات باعث جمع شدگی عضلات صورت و ایجاد حالات بلغاروفیموز و جمع شدن دهان می شود. رشد توأم با تأخیر است و محدودیت حرکتی در هیپ، مچ دست، انگشتان دست و پا وجود دارد. آنومالی مهره ای و بد شکلی قفسه سینه و هیپ نیز ممکن است دیده شود (۲، ۳ و ۴).

از نظر بالینی بیماری با میوتونی تظاهر می کند، ولی این امواج افزایش و کاهش تدریجی^۲ در دامنه ندارند. شیوع نادر این بیماری باعث محدود بودن تعداد بیماران بررسی شده از نظر بالینی و الکتروفیزیولوژیک شده است و به علت ویژگی خاص ظاهری، غالباً بر اساس معاینه فیزیکی تشخیص داده می شود (۴).

شیرخواران با صورت دیسمورفیک به صورت چانه کوچک، باریکی شکاف پلک و گوش های پایین تظاهر می کنند. گریه بلند و مکیدن ضعیف از علائم دیگر بیماری است. گاهی هنگام گریه کردن انقباضات میوتونیک عضلات دیده می شود. بیماری غیر پیشرونده است ولی غالباً تأخیر تکامل حرکتی دیده می شود. حرکات آهسته و توأم با سفنی هستند. دیسپلازی اپی فیزیال، جثه کوچک و پکتوس کاریئاتوم از علائم دیگر هستند. معمولاً اختلال روانپزشکی ندارد، ولی در ۲۵ درصد از بیماران کاهش قدرت شناختی نیز دیده می شود. هیپورفلکسی، میکروسفالی و اختلال در صحبت کردن در بعضی بیماران گزارش شده است (۴ و ۵). ممکن است امواج میوتونیک در والدین بیمار دیده شود (۲). از نظر آزمایشگاهی کراتین کیناز طبیعی است یا افزایش متوسط دارد (۲، ۴ و ۵).

از نظر هیستوپاتولوژی تغییر معمولاً در اندازه فیبر عضلانی به صورت الیاف آتروفیک و هیپرتروفیک دیده می شود. دژنراسیون و

References

- Kimura J. Electrodiagnosis in disease of nerves and muscle. 2nd ed, Philadelphia, Davis, 1989 ; P : 564
- Menkes JH, Sarnat HB, Child Neurology. 6th ed, Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 2002; P : 1065
- Ishpekova B, Rasheva M, Moskav M. Electromyography Clinical Neurophysiol. 1996 Apr-May ; 36(3) : 151-5
- Dumitru D, Amato AA, Zwarts M. Electrodiagnostic Medicine. 2nd ed, Philadelphia, Hanley & Belfus, 2002; P: 1316.
- Wsaiman K.F, Ashwal S. Pediatric Neurology. 3rd. ed. Baltimore, Mosby, 1999; P: 1250.
- Singh B, Biary N, Jamil AA, al-shahwas SA. Schwartz Jampel syndrome , evidence of CNS dysfunction. Journal of child neurology. Apr 1997; vol.12 ; p: 214
- Nicole S, Davoine CS, Topaloglu H, et al .Perlecan , the major proteoglycan of basement membranes is altered in Schwartz-Jampel syndrome. Nat Genet 2000 ; 26 :480-3
- Squires LA, Prangley J. Neonatal diagnosis of Schwartz-Jampel syndrome with dramatic response to carbamazepine. Pediatr Neurol 1996; 15: 172-174

- | | |
|-------------------------------------|---------------------------------|
| 1. Continous motor neuron discharge | 4. Complex repetitive discharge |
| 2. Waxing and waning | 5. Van Dyke – Hansen syndrome |
| 3. high pitch | |