

سندرم اهلر - دانلوس و گزارش یک مورد آن

دکتر بابک سلطانی^۱، دکتر رامین آذرهوش^۲، دکتر وحیده کاظمی نژاد^۲

چکیده

سندرم اهلر - دانلوس یک اختلال ارثی در متابولیسم کلاژن است که با علائم بالینی شکنندگی پوست و عروق و افزایش خاصیت ارتجاعی پوست و افزایش تحرکات مفصلی تظاهر می‌یابد. اختلال بیوشیمیایی در رشته‌های تیپ I یا III کلاژن را مسؤول این بیماری دانسته‌اند. بیماری که معرفی می‌شود مرد ۲۷ ساله‌ای از قوم ترکمن است که به دلیل از کارافتادگی و پیدایش خونمردگی‌های پوستی و اسکارهای Papyraceus به درمانگاه پوست مرکز آموزشی - درمانی پنج‌آذر گرگان مراجعه کرده است. پس از بررسی بالینی و انجام بیوپسی پوست از ضایعات جلدی تشخیص بیماری مسجل گردید. واژه‌های کلیدی: اختلالات بافت همبند، سندرم اهلر - دانلوس، پوست، اختلالات کلاژن

۱- متخصص پوست، نشانی: گرگان، خیابان ولیعصر، مجتمع لاله، واحد ۲۲، تلفن: ۰۱۷۱-۲۲۴۱۱۸۴، E.mail: BS_Soltani2000@hotmail.com

۲- متخصص آسیب‌شناسی بالینی و جراحی و استادیار دانشگاه علوم پزشکی گرگان

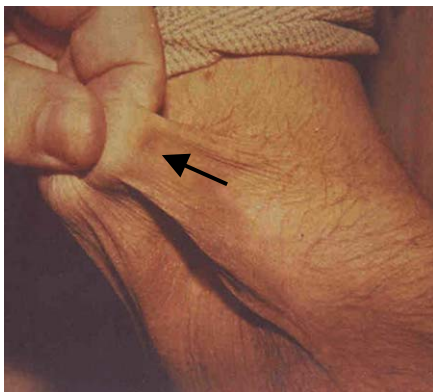
مقدمه

اهلر - دانلوس یک بیماری ژنتیکی ناشی از اختلال در رشته‌های کلاژن درم تیپ II یا III می‌باشد که به صورت شکنندگی عروقی و قابلیت کشیده شدن بیش از حد پوست^۱ و قابلیت تحرک بیش از حد مفاصل^۲ مشخص می‌گردد (۱). تاکنون ده نوع مختلف از این بیماری شناخته شده است (۲). از نظر پاتولوژیک، کلاژن درم شکسته شده و حالت گردبادی پیدا کرده و از تراکم آن کاسته می‌شود. بافت الاستیک معمولاً افزایش یافته است. نحوه توارث سندرم‌های اهلر - دانلوس هر سه طرح مندلی را شامل می‌شود، زیرا گفته شده که خطاهای ژنتیکی در هر کدام از ژنهای متعدد مسؤول ساخت ملکول کلاژن و یا در ژنهای مسؤول تولید آنزیمهای ضروری جهت پردازش کلاژن ممکن است اتفاق بیفتد. همانطور که ممکن است انتظار برود، بافتهای غنی از کلاژن، مثل پوست، لیگامانها و مفاصل در اکثر انواع سندرمهای اهلر - دانلوس به وفور دچار اختلال می‌شوند (۳).

معرفی بیمار

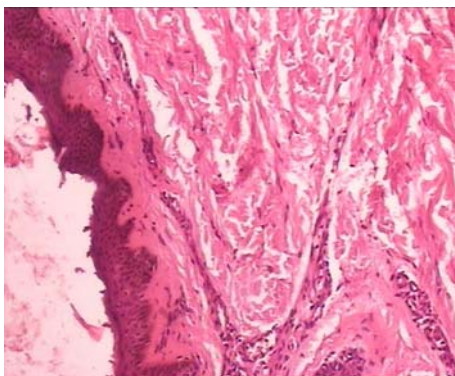
بیمار مرد ۲۷ ساله ترکمن ساکن یکی از روستاهای آق‌قلا است که به علت شلی پوست و مفاصل به درمانگاه مرکز آموزشی - درمانی پنجم آذر گرگان مراجعه نموده است. بیمار ذکر می‌کند که از دوران شیرخوارگی به دنبال ترومای خفیف دچار خونمردگی جلدی می‌شده است و به دلیل شلی مفاصل تا سن ۷ سالگی قادر به راه رفتن نبوده است. بیمار فرزند سوم خانواده بوده و دارای یک خواهر و یک برادر است که هر دو ظاهراً سالم می‌باشند. نسبت فامیلی بین پدر و مادر وی وجود ندارد و سابقه‌ای از بیماری مشابه در افراد خانواده گزارش نشده است. بیمار در هنگام تولد پره‌ماچور نبوده است. میزان تحصیلات وی اول دبیرستان بوده، متاهل و دارای یک فرزند دختر ظاهراً سالم است. تاکنون به دلیل عدم توان کاری قادر به انجام کار نبوده، بیکار می‌باشد. بیمار فاقد

درگیری دندانی بوده و ناراحتی و درگیری عروق بزرگ و کوچک مشاهده نشده و اسکارهای papyraceus در نواحی مفاصل بیماری و افزایش حرکات مفصلی^۳ و افزایش خاصیت ارتجاعی^۴ پوست مشاهده گردید. پوست بیمار شل بوده، به راحتی قابل کشش است. مفاصل شل و Hypermobile می‌باشد. در ناحیه مفصلی آرنج و قوزک پا اسکارهای Papyraceus قابل رویت است (تصویر ۱).



تصویر (۱) - کشیدگی پوست بیمار در ناحیه آرنج

در معاینات موضوع پرولاپس دریچه میترال و Flat foot منتفی گردید. در بررسی میکروسکوپی بیوپسی ضایعه پوستی تغییرات پوست تنها به صورت نازک‌شدگی خفیف اپیدرم و مختصری دیس‌ارگانیزاسیون در کلاژن درم ملاحظه شد (تصویر ۲).



تصویر (۲) - نمای بافت‌شناسی ضایعه جلدی بیمار (نازک‌شدگی اپیدرم و درم ریختگی طرح کلی کلاژن درم مشاهده می‌شود. رنگ‌آمیزی H&E، درشت‌نمایی ۴۰×).

^۳ Hypermotility
^۴ Hyperelasticity

^۱ Hyperelasticity
^۲ Hypermobility

بحث

تنوع در اختلالات ملکولی سندرمهای اهلر - دانلوس موجب شده که این بیماری به صورت یک اختلال بالینی ناهمگون که طرحهای توارثی متعددی دارد، تظاهر کند ولی نکته مشترک در انواع آن، اختلال در ملکول کلاژن است (۴). در سطح ملکولی، نقائص گوناگونی از انواع مختلف جهشهای درگیرکننده ژنهای ساختمانی کلاژن تا انواع جهشهای درگیرکننده آنزیمهای مسؤول در پردازش بعد از رونویسی mRNA شناخته شده‌اند (۵).

پوست در این بیماری، نرم مخملی و با قابلیت کشیدگی زیاد بوده، پس از کشیده شدن و آزاد کردن پوست، به سرعت به حالت اولیه برمی‌گردد. هرگونه زخم بسیار کند ترمیم می‌گردد و پس از بهبودی، اسکارهای بسیار ظریفی را برجای می‌گذارد. تومورهای آبی خاکستری تحت عنوان تومورهای کاذب مولوسکوئید به دلیل تجمع بافت همبندی در پوست ایجاد می‌گردد که محل شایع آن بر روی نواحی فشار و مفاصل است. به واسطه فشار و ضربات کوچک به راحتی خون‌مردگیهایی در زیر جلد پدید می‌آید (۶). در نواحی که تروماهای مکرر به آن وارد می‌شود، هیپرپیگمانتاسیون به علت تشکیل هموسیدرین دیده می‌شود. تحرک بیش از حد مفاصل

منابع

از موارد برجسته بیماری است و در بعضی موارد به حدی شدید است که راه رفتن بیمار را مختل می‌نماید. تون عضلات کاهش یافته است و فتق‌های عضلانی دیده می‌شود (۷). صورت ممکن است شکل خاصی داشته باشد. چشمها از هم فاصله زیادی داشته و پل بینی پهن شده و چلیپای کانتیک دیده می‌شود. رشد جسمانی و عقلانی، کامل و طبیعی است و امید به زندگی کاهش نمی‌یابد و بیماران غالباً عمر طبیعی دارند (۸ و ۹).

از نظر آسیب‌شناسی بافتی به جز نواحی ای از پوست که دچار تغییرات ثانویه به تروما شده‌اند، اکثر بیماران مبتلا به اهلر - دانلوس تیپ I تا III فاقد اختلالات مشخص در ضخامت پوست و نمای ظاهری کلاژن و رشته‌های الاستیک هستند. توده‌های ندولری که پس از تروما ممکن است در پوست دوام داشته باشند به شکل توده‌های نامنظمی از بافت همبندی - عروقی دیده می‌شوند که حاوی تعدادی ماکروفاژ و سلولهای ژانت با تجمعات هموسیدرین می‌باشد (۱۰).

تشکر و قدردانی

بدینوسیله تشکر و قدردانی نویسندگان مقاله از پرسنل درمانگاه و بخش پاتولوژی مرکز آموزشی - درمانی ۵ آذر ابراز می‌گردد.

- 1) Rook J. Text book of dermatology. 6th edition. London. Blackwell. 1998; PP: 1108.
- 2) Fitzpatrick W. Dermatology in general medicine. Vol 2. 4th edition. Philadelphia. Mc GrawHill 1995; PP: 1966-1968.
- 3) Hualata T. Keikinen S. A large duplication in the gene for lysyl hydroxylase accounts for type VI Ehlers - Danlos. Journal of American Academy of Dermatology. 1999; 2(4): 125-126.
- 4) Ramzi S, Cotran, Vinag Kumar. Tucker Collins.

- Robbin's pathologic basis of disease. 6th edition. Philadelphia. Saunders Company. 1999; PP: 149-150.
- 5) Dwyer NG, Bartlett JR, Roland JK. Collagen deficiency in Ehlers - Danlos. Neurosurgery. 1999; 6(8): 36-37.
- 6) Demis-Wolf-Hopplinz, Demis Clinical dermatology. 24th edition. New York. Lippincot. 1998; PP: 325-326.
- 7) Rocek V, Vymazolova J, Urbanek K, Rozhold O. Contribution to problems of Ehlers - Danlos

syndrome. Cesk Radiol. 1976; 30(6): 398-405.

8) Olaosebikan A, Wolf B. Ehlers – Danlos syndrome in a Zimbabwean child. Cent Afr J Med. 1993; 39(1): 20-22.

9) Gericke GS, Martz F, Relief AE, Van Niekerk

WA. Ehlers – Danlos syndrome. S Afr Med J. 1975; 49(11): 385-286.

10) Stevens A, Wheeler PR, Lowe JS. Arndt Clinical dermatology. Fifth edition. Edinburg. Churchill Livingstone. 1989; PP: 120.