

گزارش یک مورد سندرم راد (Rud) همراه با راشیتیس

دکتر رحیم وکیلی^۱ و دکتر علی قاسمی^۲

خلاصه

سندرم Rud متشکل از عقب ماندگی ذهنی، صرع، ایکتیوز و اختلالات نادر اسکلتی و دندانی است. در این مقاله یک مورد از این سندرم نادر به همراه راشیتیس گزارش می شود. در این بیمار راشیتیس به علت تغییر در متابولیسم کلسترول در پوست، محدودیت تماس با نور خورشید و یا به صورت جزئی از ناهنجاری های همراه ظاهر شده بود. پیشگیری با تجویز ۴۰۰ واحد ویتامین D برای این بیماران در تمام طول عمر توصیه می شود.

واژه های کلیدی: ایکتیوز، سندرم Rud، راشیتیس

مقدمه

خانواده بود و والدین او خویشاوند درجه اول بودند. فرزند دوم خانواده سالم بوده و در سابقه خانوادگی مشکل دیگری ذکر نمی شد.

برای بیمار رادیوگرافی قفسه صدری درخواست شد که کدورت منتشر در هر دو ریه گزارش گردید. سفتریاکسون با دوز ۱۰۰ میلی گرم به ازای هر کیلوگرم وزن در روز شروع شد و سه روز بعد تب بیمار قطع شد. در رادیوگرافی انجام شده از مچ دست تصویر واضح راشیتیس به صورت وجود نامنظمی در انتهای دیستال رادیوس و اولنا، کاهش دانسیته و تعمر انتهای استخوانها دیده شد (شکل ۲). در آزمایشهای بیوشیمیایی



شکل ۱: تصویر دختر مبتلا به سندروم RUD با ایکتیوز و

تغییر شکل اندامها

کلسیم ۶/۱ میلی گرم در دسی لیتر، فسفر ۳/۲ میلی گرم در دسی لیتر، آلکالن فسفاتاز ۵۱۱ واحد، آلومین ۴ گرم در دسی لیتر، کراتینین ۰/۵ میلی گرم در دسی لیتر و BUN

ایکتیوز از بیماریهای پوستی نسبتاً شایع محسوب می شود که نوع ژنرالیزه آن ازخفیف تا شدید متغیر است و انواع مادرزادی آن بلافاصله بعد از تولد ظاهر می شوند. بعضی از انواع ایکتیوز همراه با سایر اختلالات بوده و به صورت مجموعه ای از علائم (سندرم) تظاهر می کنند. سندرم Rud مجموعه ای از اختلالات شامل عقب افتادگی ذهنی، صرع، ایکتیوز و سایر نقائص نادرتر مانند اختلالات اسکلتی، چشمها، دندانها و شنوایی می باشد (۵، ۱).

بیماران از نظر دستگاه تناسلی ظاهر بچه گانه دارند. در این مقاله یک مورد سندرم Rud همراه با راشیتیس گزارش می شود. همراهی سندرم Rud و راشیتیس نیز به صورت خیلی نادر در منابع پزشکی گزارش شده است.

گزارش مورد

بیمار دختری ۹ ساله، اهل افغانستان و ساکن ایران بود که با شکایت تب و سرفه در بخش کودکان پذیرش شده بود. در هنگام مراجعه درجه حرارت ۳۹ درجه سانتی گراد، تعداد تنفس ۵۶ در دقیقه، تعداد ضربان قلب ۱۴۰ در دقیقه، قد ۱۰۷ سانتی متر ($z\ score = -4/4$) و وزن ۱۷ کیلوگرم ($z\ score = -2/94$) و دور سر ۵۲ سانتی متر بود. در معاینه فیزیکی پوست در تمام نقاط خشکی و پوسته ریزی داشت و تحت درمان با داروهای موضعی بود. در سمع ریه، رال و ویزینگ سمع گردید. اندامهای تحتانی دچار انحناء بوده و نواحی متافیزی به خصوص در مچ دست پهن بود (شکل ۱). در سابقه قبلی، کودک از ۲ سالگی تشنجات مکرر تونیک - کلونیک ژنرالیزه داشته و با توجه به EEG غیرطبیعی تحت درمان با فنوباریتال بوده است. کودک تأخیر تکامل داشته و در زمان مراجعه در مدرسه کودکان استثنایی در پایه اول تحصیل می کرد. وی فرزند اول

۰/۵µg در روز قرار گرفت و همچنین تجویز کلسیم به صورت تزریق ۱۰cc از محلول گلوکونات کلسیم ۱۰٪ به فواصل ۶ ساعت برای بیمار انجام شد که پس از رسیدن سطح کلسیم خون به حد ۸/۳ میلی گرم در دسی لیتر قطع شد و به کلسیم خوراکی تبدیل گشت و تا یک هفته ادامه یافت.

بحث

ویتامین D برای سلامت بدن و اسکلت کاملاً ضروری است. کمبود ویتامین D سبب بروز حالت راشیتیس می شود. منبع اصلی ساخت ویتامین D در پوست است. در تماس با نور خورشید فتون های ماورای بنفش B سبب فتولیز منابع پوستی ۷- هیدروکسی کلسترول پیش ساز ویتامین D3 می شوند. ویتامین D3 توسط کلیه ها و کبد به ۱ و ۲۵ دی هیدروکسی ویتامین D تبدیل می شود (۳).

تولید ویتامین D3 در پوست تحت اثر عواملی نظیر پیگمانتاسیون پوستی، زمان روز، نحوه پوشش و استفاده از محافظت کننده های اشعه خورشید و سن است. در واقع تولید ویتامین D در پوست وابسته به پوست سالم و بدون عارضه ای است که با نور خورشید تماس داشته باشد. هیپرپرولیفراسیون پوستی که در ایکتیوز و پسوریازیس وجود دارد می تواند مانع سنتز این ویتامین و در نهایت راشیتیس شود.

علاوه بر آن عوامل زیر می توانند در بروز راشیتسم در این بیماران دخالت داشته باشند:

تغییر در متابولیسم کلسترول اپیدرمال که احتمالاً بر گیرنده های ویتامین D مؤثر است.

همزمانی راشیتیس وابسته به ویتامین D

محدودیت تماس با نور خورشید. زیرا ایکتیوز در تماس با

نور خورشید بدتر می شود.

۱۱ گزارش گردید. CBC، آزمایش کامل ادرار، آنزیم های کبدی، سطح لیپیدها، لیوپروتئین ها و بیلی روبین طبیعی بود. گازهای خون شریانی، طبیعی بود. دفع فسفر ادرار ۳۱۰ میلی گرم در لیتر، دفع کلسیم در ادرار ۲۴ ساعته ۲۹ میلی گرم در لیتر و کراتینین ۳۰۰ میلی گرم در لیتر گزارش شد. اندازه گیری سطح ویتامین D مقدور نبود.

بیوپسی پوست انجام شد، نمای ایکتیوز به صورت اپیدرم با آکانتوز خفیف همراه با هیپرکراتوز ارتو کراتوتیک لایه لایه ضخیم (Laminated)، پاراکراتوز و هیپرگرانولوز کانونی و خفیف نشان داد و در ضخامت درم رتیکولرانیفیلترای بسیار کم لنفونوسیت در اطراف مویرگ های سطحی گزارش گردید. با توجه به حملات تشنجی مکرر و EEG غیرطبیعی، تأخیر تکامل، ضریب هوشی پایین بیمار و وجود ایکتیوز در پوست برای بیمار تشخیص سندرم Rud مطرح گردید (۶). بیمار برای ۷ روز تحت درمان آنتی بیوتیکی و سپس Rocaltrol به میزان



شکل ۲: تغییرات راشیتیس در میخ دست بیمار مبتلا به

سندرم راد

در این مقاله یک مورد بیمار مبتلا به سندرم Rud با تابلوی بالینی و رادیولوژیک و بیوشیمیایی راشیتیس گزارش شد. راشیتیس در این بیمار می‌تواند به علت کاهش تماس با نور خورشید، بیماری پوستی و یا مصرف دراز مدت داروهای ضد تشنج ایجاد شده باشد و یا جزئی از سندرم Rud تلقی شود. در هر حال مشاهدات بیشتر می‌تواند کمک کننده باشد. تجویز روزانه حداقل ۴۰۰ واحد بین‌المللی ویتامین D به اینگونه بیماران توصیه می‌شود.

بیمار معرفی شده در این مقاله علاوه بر عوامل مساعد کننده فوق به علت تشنج تحت درمان با فنوباریتال بوده است که خود می‌تواند زمینه راشیتیس را فراهم سازد.

در انواع دیگر ایکتیوز نیز راشیتیس گزارش شده است. کومار و همکاران از هند یک کودک ۴ ساله مبتلا به اریترودرمای ایکتیوزی غیر بلوز را که تابلوی مشابه راشیتیس تغذیه‌ای داشته است را گزارش نموده اند (۲).

Holm و همکارانش نیز یک بیمار مبتلا به راشیتیس مادرزادی و ایکتیوز را گزارش نموده‌اند که در سن ۳۰ سالگی به ایمپتیگو هرپتیفرم مبتلا شده است (۴).

References

1. Darmstadt G.L: The skin – Rud syndrome. In: Behrman R.E , Kliegman R.M and Jenson H.B (eds), Nelson text book of Pediatrics, 16th ed., Philadelphia, W.B. Saunders company, 2000; P2010.
2. Dayal D, Kumar L and Singh M. non-bullous ichthyosiform erythroderma with rickets. *Indian Pediatr* 2002; 39(2): 207-208.
3. Holick MF. Noncalcemic actions of 1,25 dihydroxy vitamin D3 and clinical applications: *Bone* 1995; 17(2 suppl): 107S-111S.
4. Holm AL and Goldsmith LA. Impetigo herpetiformis associated with hypocalcemia of congenital rickets. *Arch Dermatol* 1991; 127(1): 91-5.
5. Virginia P and Sybert M.D: Genetic skin disorders. copyright by Oxford, 1997; PP114-115.
6. Wiedeman H.R and Kunze J (eds) : An Atlas of clinical syndrome. 3rd ed., 1997; PP 550-1.