

گزارش مورد: دیسفاژی به عنوان اولین علامت در بیماری ویلسون

دکتر احمد چیت‌ساز^۱

گزارش مورد

چکیده

مقدمه: تظاهرات اولیه‌ی بیماری ویلسون متنوع هستند. در نتیجه ذهن پزشک را کمتر متوجه تشخیص زود هنگام بیماری می‌کند که پیامد آن به تأخیر افتادن درمان به موقع و بروز عوارض عصبی و گورشی ماندگار می‌باشد. یکی از تظاهرات اولیه این بیماری دیسفاژی است.

گزارش مورد: پسر ۱۵ ساله‌ای به علت دیسفاژی و سیالوره به دفعات توسط متخصصین گوارش ویزیت شد و داروهای مختلف گوارشی دریافت کرد. برای وی رادیوگرافی قسمت فوقانی دستگاه گوارش و دو نوبت آندوسکوپی انجام شد، پس از ارجاع بر اساس مشاهدات بالینی و پایین بودن سرولوبلاسمین و مس سرم و افزایش میزان مس ادرار ۲۴ ساعته و مشاهده‌ی حلقه کایزر فلیشر در قرنیه، بیمار با تشخیص بیماری ویلسون تحت درمان با D-penicillamin قرار گرفت و پس از چند روز دیسفاژی او بر طرف شد. با گذشت ۲-۱ هفته از شروع درمان از شدت علائم نورولوژیک وی نیز کاسته شد.

نتیجه‌گیری: تشخیص زود هنگام بیماری ویلسون و به فکر این بیماری بودن به علت گوناگونی تظاهرات موجب درمان به موقع و پیشگیری از باقی ماندن علائم نورولوژیک و گوارشی به صورت دائمی می‌شود.

واژگان کلیدی: دیسفاژی، بیماری ویلسون، تشخیص

ارجاع: چیت‌ساز احمد. گزارش مورد: دیسفاژی به عنوان اولین علامت در بیماری ویلسون. مجله دانشکده پزشکی اصفهان ۱۳۹۲؛

۳۱ (۲۲۴): ۷۸-۸۱

می‌باشد (۳). این مقاله گزارش مورد یک پسر ۱۵ ساله است که به علت مشکل بلع و خروج بزاق فراوان چندین نوبت به متخصص گوارش مراجعه کرد و در نهایت مشخص شد که علت دیسفاژی وی بیماری ویلسون بوده است.

گزارش مورد

یک پسر ۱۵ ساله، با شکایت اشکال در بلع و خروج بزاق فراوان از دهان چندین نوبت توسط متخصصین گوارش بررسی گردید. برای وی

مقدمه

بیماری ویلسون یک اختلال استتال ای ارثی است که منجر به تجمع مس در کبد، مغز، چشم‌ها و کلیه‌ها می‌شود (۱). علائم اولیه در بیماری ویلسون متنوع و به شکل‌های مختلف نظیر لرزش، دیستونی در یک پا، پارکینسونیسم، گره و یا با تظاهرات گوارشی مانند دیسفاژی می‌باشد (۲). به دلیل این تنوع در علائم، ممکن است در مراحل اولیه، پزشکان بیماری را تشخیص ندهند که پیامد آن تأخیر در درمان به موقع و پایدار ماندن ناتوانی‌های نورولوژیک و گوارشی

۱- دانشیار، گروه اعصاب، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی، اصفهان، ایران

نویسنده‌ی مسؤل: دکتر احمد چیت‌ساز

بحث

این مورد مشخص نمود که نشانه‌های گوارشی نظیر دیسفاژی و سیالوره، ممکن است تظاهراتی از بیماری ویلسون باشند. گاهی علائم شروع‌کننده‌ی بیماری ویلسون می‌تواند ایکتر و واریس مری و آنمی همولیتیک باشد (۴-۵). Machado و همکاران در برزیل در یک مطالعه‌ی گذشته‌نگر با بررسی مبتلایان به بیماری ویلسون در طی ۴۱ سال نشان دادند که نیمی از بیماران، در سیر بیماری خود دیسفاژی داشته‌اند (۶). سلطان‌زاده و همکاران در یک مطالعه، دیسفاژی را از جمله تظاهرات بیماری ویلسون معرفی کردند و اشکال در بلع در کودکان و نوجوانان را یک **Red flag** برای بیماری ویلسون ذکر نمودند (۷). Brewer و همکاران به در نظر داشتن علائم کبدی و گوارشی به عنوان تظاهر اولیه‌ی بیماری ویلسون تأکید داشتند (۸).

نتیجه‌گیری

بیماری ویلسون یکی از بزرگ‌ترین بیماری‌هایی است که با تظاهرات بالماسکه و لباس مبدل می‌تواند شروع شود. در کودکان و نوجوانانی که با علائم اکستراپیرامیدال و دیسفاژی مراجعه می‌کنند باید ابتدا بیماری بالقوه‌ی قابل درمان ویلسون را رد نمود و پس از آن به فکر علل دیگر بود تا از ایجاد عوارض همیشگی پیشگیری شود.

رادیوگرافی قسمت فوقانی دستگاه گوارش (Upper gastrointestinal series) و دو نوبت آندوسکوپی انجام شد. با وجود دریافت داروهای گوارشی متنوع مشکل بلع بیمار بر طرف نشد و بیمار در معرض کاهش وزن قرار گرفت.

پس از ارجاع در معاینه‌ی نورولوژیک، در چهره‌ی بیمار خنده‌ی ثابت (Vacus smile)، سیالوره‌ی فراوان، دیزارتری دیده شد و در دست‌ها لرزش در حال استراحت مشاهده گردید. راه رفتن بیمار Wide-base بود و سخی (Rigidity) مختصر در اندام‌ها حس می‌شد. با معاینه با Slit-lamp وجود حلقه‌ی Kayser fleischer در قرنیه‌های بیمار تأیید گردید. تست‌های آزمایشگاهی پایین بودن سروپلاسمین و مس سرم و افزایش مس ادرار ۲۴ ساعته را نشان داد. آزمایش‌های کبدی در حد طبیعی گزارش شد. در MRI مغز در نمای T2 افزایش سیگنال دو طرفه و متقارن در هسته‌های قاعده‌ای مشاهده گردید.

بیمار تحت درمان با کپسول D-penicillamin روزانه دو عدد، آماتادین و لودوپا قرار گرفت. چهار روز پس از شروع درمان بیمار قادر به بلع جامدات و مایعات گردید و دیسفاژی و سیالوره‌ی بیمار به طور بارزی بهبود یافت. نشانه‌های نورولوژیک که به صورت تظاهرات اکستراپیرامیدال نظیر لرزش و پارکینسونیسم بود و نیز دیزارتری و راه رفتن بیمار بهتر گردید.

References

1. Ropper A, Samuels M. Adams and Victor's principles of neurology. 9th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2009. p. 940-7.
2. Menkes J. Disorder of metal metabolism. In: Rowland LP, Pedley TA, editors. Merritt's neurology. 12th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2009. p. 654-8.
3. Jankovic J, Shannon KM. Movement disorders. In: Rowland LP, Pedley TA, editors. 12th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2009. p. 2114-5.
4. Pandit A, Bavdekar A, Bhave S. Wilson's

- disease. *Indian J Pediatr.* 2002; 69(9): 785-91.
5. Svetel M, Kozić D, Stefanova E, Semnic R, Dragasevic N, Kostic VS. Dystonia in Wilson's disease. *Mov Disord.* 2001; 16(4): 719-23.
 6. Machado A, Chien HF, Deguti MM, Cancado E, Azevedo RS, Scaff M, et al. Neurological manifestations in Wilson's disease: Report of 119 cases. *Mov Disord* 2006; 21(12): 2192-6.
 7. Soltanzadeh A, Soltanzadeh P, Nafissi S, Ghorbani A, Sikaroodi H, Lotfi J. Wilson's disease: a great masquerader. *Eur Neurol* 2007; 57(2): 80-5.
 8. Brewer GJ, Askari F, Lorincz MT, Carlson M, Schilsky M, Kluin KJ, et al. Treatment of Wilson disease with ammonium tetrathiomolybdate: IV. Comparison of tetrathiomolybdate and trientine in a double-blind study of treatment of the neurologic presentation of Wilson disease. *Arch Neurol* 2006; 63(4): 521-7.

Dysphagia as the First Symptom in Wilson Disease: A Case Report

Ahmad Chitsaz MD¹

Case Report

Abstract

Background: Primary manifestations of Wilson's disease are diverse and may cause delayed diagnosis of the disease which will in turn defer treatment and result in subsequent neurologic and gastrointestinal complications such as dysphagia.

Case Report: The patient was a 15-year-old boy who had been visited by several gastroenterologists because of dysphagia and sialorrhea. He had been prescribed with different drugs. Upper gastrointestinal tract radiography and two endoscopies were performed. After all clinical manifestations, low serum ceruloplasmin, low copper, high 24-hour copper excretion, and Kayser-Fleischer rings led to diagnosis of Wilson's disease. Treatment by D-penicillamine was started. Dysphagia was cured after a few days of treatment. Neurologic symptoms improved following one-two weeks of treatment.

Conclusion: Early diagnosis of Wilson's disease when different manifestations are present may help in prevention of neurologic and gastrointestinal complications.

Keywords: Dysphagia, Wilson's disease, Diagnosis

Citation: Chitsaz A. **Dysphagia as the First symptom in Wilson's Disease: A Case Repor.** J Isfahan Med Sch 2013; 31(224): 78-81

1- Associate Professor, Department of Neurology, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran
Corresponding Author: Ahmad Chitsaz MD, Email: chitsaz@med.mui.ac.ir