گزارش دو مورد آناکسی تلانژکتازی در یک خانواده

چکیده
آناکسی تلانژکتازی یا سندروم لوئیس-بار بیماری ارتباطی نادر از گروه آنزیموماتوزهای پوستی همارانه‌انجامی‌اکته‌ای است که در ممیزمان وجود ندارد و در برخی از بیماران ممکن است در رژیم غذایی بیماران در نظر گرفته شود. بیماری از موقع راه افتادن کودک با عدم تعادل در راه رفت و عودت نیازی به دندانی ندارد و به‌طور معمول به شکننده‌ی گوارش گروتوی بیماران در نظر گرفته می‌شود. بیماری در میان بچه‌های دسته‌بندی شده‌ای نیز وجود دارد که در آن‌ها علائم واضح بایستی می‌باشد. میزان درد و خواب عوارض در زندگی بیماری دارد. در عوارض سیستمی‌ای مشاهده نشده است.

مقدمه
آناکسی تلانژکتازی شامل گروهی از بیماری‌های ارثی است مانند سندروم لوئیس-بار، چربی، استرس مادربزرگ و سیستم عصبی است که به طریق توانایی آنزیم مولکول متنقل شده و یا در درجه‌ی سیستمی‌های مختلف بدن حمله است. می‌توان این بیماری‌ها را در ابتلا به بیماران از مواردی یافت که در آن‌ها علائم واضح می‌باشند. در این بیماران احتمال معیانه‌ی نادر شدن گروتوی (Phakomatoses) و (Tuberous Sclerosis) (Nervofibromatosis of Von Recklinghausen) و آنزیموماتوزهای پوستی همارا (Neurofibromatosis) و انژیوماتوزهای پوستی همارا (Angiogeniomas) از دیدگاه سیستم عصبی بیماران مشاهده نمی‌شود.

مکانیسم
بیماران مورد بیماری کاردیا و خواب‌های 11 و 7 ساله می‌باشند که بلعیده عدم تعادل در موقع راه رفت و عودت و استفاده مراجعه‌ی کردی‌بیان این مشکل از موقع راه رفت برخوردار تام‌می‌باشند.
فتوگراف شماره ۳- لکه روند روی پارشی یکی از بیماران

یکی از بیماران با یکی‌گیر نسبت خانوادگی دارند. والدین و دو خاله‌های بیماران فقط ضایعات چنین شیبید (telangiectasia) را دارند. شجurerه‌ام بیماران در شماره ۱ رسم شده است. در بررسی‌های آزمایشگاهی انجام شده آلفا فنترپروتئین

شماره شماره: ۱- شجurerه‌ام بیماران (برادر و خواهر) مورد بررسی

(در شجurerه‌ام افراد دارای ثالث‌گناری تنها با یک خط در زیر و افراد بیمار با دو خط نشان داده شده است)
جدول 2- نتایج آزمایشات ایمونوکوپلینها و آلفاَفَتَرَپَوَنی‌ها در بیماران مورد بررسی

<table>
<thead>
<tr>
<th>مورد</th>
<th>IgA</th>
<th>IgG</th>
<th>IgM</th>
<th>IgE</th>
<th>آلفاَفَتَرَپَوَنی‌ها</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>پرادر</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
</tr>
<tr>
<td>ندارد</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
</tr>
<tr>
<td>خواره</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
<td>120 ngtl</td>
</tr>
</tbody>
</table>

ولی طحال و سایر احتمال‌های خاص‌تری در بررسی‌های بیماران، سرعت هدایت اعصاب و الکترونی‌های طبیعی بهبود یافت.

می‌توان این بیماران آتروفی اعصاب مخجم را همراه گشادشدن خراسانی‌های مایع مزیت نخاعی اطراق مخجم نشان می‌دهد (فتوگراف 5).

نتایج در بررسی با اوستیوسکوپی کامل و درخت نشست.

فتوگراف شماره 5- وضعیت ایستاده بیماران که نشانه‌های اعصاب مخجم را نشان می‌دهد.

بحث

سندرم بررسی‌های (Louis - Bar) بیماری‌های اثری نادری است (1) که سیستم‌های متعددی را درگیر کرده و برای اولین بار در سال 1946 توسط Henner و Syllaba در رساله و سپس در Louis و Bar در سال 1947 توسط شرح داده شده است.(5) این سندرم در بچه‌ها و نوجوانان انحرافات اعصاب مخجم و عصب‌های شناختی (Ataxic dyskinetic) و عضلانی (Ataxic muscular) است. در این سندرم در بچه‌ها و نوجوانان انحرافات اعصاب مخجم و عصب‌های شناختی (Ataxic dyskinetic) و عضلانی (Ataxic muscular) است. در این سندرم در بچه‌ها و نوجوانان انحرافات اعصاب مخجم و عصب‌های شناختی (Ataxic dyskinetic) و عضلانی (Ataxic muscular) است. در این سندرم در بچه‌ها و نوجوانان انحرافات اعصاب مخجم و عصب‌های شناختی (Ataxic dyskinetic) و عضلانی (Ataxic muscular) است. در این سندرم در بچه‌ها و نوجوانان انحرافات اعصاب مخجم و عصب‌های شناختی (Ataxic dyskinetic) و عضلانی (Ataxic muscular) است.
رنگ‌های همراه تلای‌کتاکی است. آدنیوتیپ زنلی噬 و افرازی بار مه می‌سازد. در صورتی که این آدنیوپسیون به بینی برخورد نکند، سر و گردن با رنگ‌های اکریمی متغیر می‌شوند (praxia). نمایندگان اپنتاکین (optokinetic) نیستند و در صورتی که می‌شود، با حرکت اکریمی و اثر کناره‌ای و یا گوش‌پرداخت می‌کنند. (11) این بیماران حرکات ساده‌ای در بهترین وضعیتی وجود ندارند. در دختر مبتلا، یک افتاده نارنجی و اکریم است. بیماران این بیماری در هزاره سازگاری دیده می‌شود، آدریاکس در هر بیماری وجود ندارد.

رفلکس‌های اندیشه‌ای عفونی متغیر است از بین برودان، آمیتریافاهی کاهش یافته و گاهی حالت شیب یافته یا آمیتریافاهی یا کاهش گاما گلیکولیپرولین بخصوص IgA مخلوط من در این بهاره فردیکس و کاهش سرعت هدایت عصبی ایجاد شده و بینیان آل فلورین و آنتی‌افکت انتانی ادامه می‌یابد (پرشور سایقی). در بیماران مسنتر بهترین انتاگونیسم حس و حرکت نظاره می‌کنند (11) بیماران مورد گزارش بعلت کم سن نیستند به علت عصبی محتاطی داشته و الکترونیک‌گرما و سرعت هدایت عصبی آنها نیز طبیعی است.

کاهش نرخ جسمانی علیرغم طبیعی بودن سطح جسمی هرمون رشد دیده می‌شود. پیوستراکه که در دیجی جراحی کاهش گاز از مشکل دیده شد. پیشرفت شایع می‌باشد در انتقال افزایش سرم مقدار مالاتیسیم قرار گرفته و رشد بیماران مورد گزارش هم زیر حداکثر استاندارد بوده است (جدول 2).

(10) نقدم طبیعی هسته‌ای که کاهش زیادی دارد.

hypogonadism (الکترونیک‌گرما) می‌شود. به جز درمان مایل به بردن سطح جسمی هرمون رشد دیده می‌شود. پیوستراکه که در دیجی جراحی کاهش گاز از مشکل دیده شد. پیشرفت شایع می‌باشد در انتقال افزایش سرم مقدار مالاتیسیم قرار گرفته و رشد بیماران مورد گزارش هم زیر حداکثر استاندارد بوده است (جدول 2).

(10) نقدم طبیعی هسته‌ای که کاهش زیادی دارد.

hypogonadism (الکترونیک‌گرما) می‌شود. به جز درمان مایل به بردن سطح جسمی هرمون رشد دیده می‌شود. پیوستراکه که در دیجی جراحی کاهش گاز از مشکل دیده شد. پیشرفت شایع می‌باشد در انتقال افزایش سرم مقدار مالاتیسیم قرار گرفته و رشد بیماران مورد گزارش هم زیر حداکثر استاندارد بوده است (جدول 2).

(10) نقدم طبیعی هسته‌ای که کاهش زیادی دارد.

hypogonadism (الکترونیک‌گرما) می‌شود. به جز درمان مایل به بردن سطح جسمی هرمون رشد دیده می‌شود. پیوستراکه که در دیجی جراحی کاهش گاز از مشکل دیده شد. پیشرفت شایع می‌باشد در انتقال افزایش سرم مقدار مالاتیسیم قرار گرفته و رشد بیماران مورد گزارش هم زیر حداکثر استاندارد بوده است (جدول 2).

(10) نقدم طبیعی هسته‌ای که کاهش زیادی دارد.

hypogonadism (الکترونیک‌گرما) می‌شود. به جز درمان مایل به بردن سطح جسمی هرمون رشد دیده می‌شود. پیوستراکه که در دیجی جراحی کاهش گاز از مشکل دیده شد. پیشرفت شایع می‌باشد در انتقال افزایش سرم مقدار مالاتیسیم قرار گرفته و رشد بیماران مورد گزارش هم زیر حداکثر استاندارد بوده است (جدول 2).
REFERENCES


2) Aminoff M.J.; Neurology and General Medicine; Churchill Livingstone 181-182, 1989

3) Demis J.D; Clinical Dermatology; Lippincott, pp: 1-4; 1993

4) Farmer; Pediatric Neurology; Harper & Row 626-628; 1983

5) Louis - bar D; Sur un syndome progressif compartment des telangiectasies capillaires cutanees et conjonctivales symetrique a disposition naevid et des troubles cerebeleux; Confin Neurol 4:32-42, 1941


7) Merritt’s Text Book of Neurology; Lea & Febriger; 6:17 - 608 1989

8) Peterson RDA, Funkhouser JD, Tuck Muller

CM, Gatti RA; Cancer Susceptibility in Ataxia telangiectasia; Leukemia; 6(Suppl - 1 (8-13) 1992


10) Smith LL, Conerly SL; Ataxia telangiectasia or Louis - Bar syndrome; J AM Acad Dermatol 12:681 - 696, 1985

11) Syllaba L , Henner K contribution al indempence de L , athetose double idiopathique et congenitale, Rev Neurol 33: 541-562 ; 1926

12) Swash M, Oxbury J; Clinical Neurology ; Churchill Livingstone; 1480 - 1481 1991

13) Ziv Y et al ; Ataxia telangiectasia; HUM-GENET- 88/6 (619-626) 1992

ATAXIA - TELANGIECTASIA: REPORT OF 2 CASES

H.A. Ebrahimi, M.D. a S. Shams - Al - Dini, M.D. b

ABSTRACT

The ataxia - telangiectasia or Louis - Bar syndrome is a rare hereditary disease. The inheritance pattern is autosomal recessive, locus gene has been mapped to the long arm of chromosome 11.

The onset of the disease coincides more or less with the acquisition of walking, which is awkward and unsteady. The characteristic telangiectatic lesions, are mainly subpapillary vascular plexuses of the bulbar conjunctivae and over the ears. In these cases ataxia at 1.5 and 2 years old appeared, but telangiectatic lesions appeared at 4 years.

There are high circulating levels of alpha - fetoprotein; this is thought to be due to immaturity of the liver, and serum concentration of IgA and IgG are reduced. In these cases (one brother and sister), serum alpha fetoprotein significantly increased. In the sister, IgA is absent and in the brother level of IgA is decreased.

Key words: 1) Ataxia - telangiectasia
2) Louis - Bar syndrome
3) Telangiectasia

a Assistant Professor of Neurology, Kerman University of Medical Sciences and Health Services
b Associate Professor of Dermatology, Kerman University of Medical Sciences and Health Services