



کنفرانس کلینیکال پاتولوژی

CPC

بحث رادیولوژی: دکتر فرزانه
استادیار رادیولوژی بیمارستان امام خمینی

بحث بالینی: دکتر زرین تاج کیهانی
استادیار بخش اطفال بیمارستان امام خمینی

بحث پاتولوژیک: دکتر میرید
استادیار پاتولوژی بیمارستان امام خمینی

تهیه و تنظیم: دکتر سید مؤید علویان
متخصص داخلی

می گردد. نکته مهم در سابقه فامیلی بیمار، بیماری برادر ۲۲ ساله ایشان است که در سن ۷ سالگی مبتلا به بزرگی طحال و درد اندامها بوده و اسپلنکتومی می شود ولی هنوز سلامتی خود را بدست نیاورده است.

□ بررسی دستگاهها (R.O.S)

بیمار از خستگی، کاهش وزن بمقدار نامعلوم، تب و لرز و تعریق شکایت داشت. تب بیمار در تمام مدت روز ادامه داشته، عصرها شدت بیشتری داشته است. با تجویز استامینوفن تب برطرف نگردید. همزمان با تب تعریق فراوان، سرگیجه و بی اشتهائی وجود داشت. همراه با تب از طپش قلب،

پوستی، تورم مفاصل، سابقه ضربه در چند هفته گذشته و تزیق عضلانی در ماه گذشته وجود ندارد. یکسال قبل از مراجعه سابقه درد زانو داشته که گاهی همراه با تب و لرز بوده است در آن زمان پزشکان معالج برای بیمار پنی سیلین و سایر داروهای مورد نیاز را تجویز کرده اند (ملائیم بیماری بهبود یافته است) به ایشان تجویز ماهانه پنی سیلین توصیه می گردد که ایشان به توصیه مذکور عمل نمی کند پس از آن طول پای راست نسبت به پای چپ به تدریج کاهش می یابد و لنگش مختصری ایجاد می گردد.

چهار سال قبل بیمار به دلیل بزرگی شکم، تب، تعریق، بزرگی کبد و طحال، پان سیتوپنی همراه با سابقه مثبت خاک خوری اسپلنکتومی

بیمار دختر ۱۳ ساله اهل و ساکن ورامین، محصل بدلیل درد ناحیه خارجی ران راست، تب و حال عمومی بد به اورژانس بیمارستان مراجعه و در بخش بستری گردید.

شروع ناراحتی وی از ۲ هفته قبل از بستری بصورت درد پای راست بوده که بتدریج بر شدت درد بیمار افزوده شده، بنحوی که توانائی راه رفتن از بیمار سلب گردید. کم کم بی اشتهائی، تب، تعریق فراوان، تاکی پنه و تنگی نفس به تابلوی بیماری اضافه شد و درد بیمار در ناحیه خارجی ران راست متمرکز و در این ناحیه تورم و قرمزی ظاهر گردید. ۲ روز قبل از بستری درد هر دو شانه در بیمار بروز می کند که این درد باعث محدودیت حرکت شانه ها گردید. در سابقه بیمار گلو درد، راش



تنگی نفس در حال استراحت و در وضعیت خوابیده، سرفه توأم با خلط بدون خون و نفخ شکم شکایت داشت. از درد و تورم ناحیه ران راست که بیمار را از حرکت باز داشته، درد منتشر در هر دو شانه که در حال حرکت تشدید یافته ولی با تورم و قرمزی توأم نبود شاکی بود.

از ایکتر، خونریزی لثه، بشورات جلدی، خارش، کهیر، ریزش مو، اشکال در بینائی شکایت نداشت. شکایات ادراکی و تغییر اجابت مزاج نداشته است. همزمان با تب بالا ضایعات تب خالی بوجود آمد.

در معاینه بیمار فوق العاده ill، کاشکتیک و مختصری مضطرب بود و در دیسترس تنفسی قرار داشت. علائم حیاتی بدو ورود بشرح زیر است:

BP= 90/60 mm Hg, T= 39/5 c,
PR= 110/min RR= 30/min

بیمار از درد دائم پای راست شاکی بود بنحوی که قادر به خوابیدن نبوده است. در معاینه سر و گردن ملتحمه مختصر رنگ پریده بود ولی ایکتریک نبود. مخاط دهان و سطح زبان باردار و در سطح داخل مخاط دهان نقاط سفید رنگی وجود داشت (شبیه کاندید یازیس).

JVP در وضعیت خوابیده برجسته بود، در وضعیت ۴۵ درجه کاملاً تخلیه می شد. در گردن آدنوپاتی قابل لمس وجود نداشت. در سمع قلب تاکی کاردی وجود داشت. در معاینه ریه در دق، ماتیه مختصر در قاعده ریه چپ و در سمع fine و coarse کریپتاسیون و مختصر ویزینگ در سرتاسر ریه ها خصوصاً ۲/۳ تحتانی شنیده میشد.

در طرف چپ فریکش راب پلورال

شنیده شد

در معاینه شکم: اسکار عمل جراحی در سمت چپ شکم دیده می شد. شکم قدری نفاخ بود تندر نس خاص وجود نداشت لبه کبد ۱۰ cm زیر لبه دنده بدست می خورد. span کبد حدود ۲۰ cm بود در لمس ناحیه کبد بیمار درد احساس می کرد ولی تندر نس بارز وجود نداشت. قوام کبد firm بود در سمع کبد نکته غیر طبیعی وجود نداشت.

در اندامها: زانوی پای راست گرم، متورم و حساس بود و حرکت آن بر وضوح محدود بود.

ناحیه ران راست خصوصاً سطح خارجی کاملاً متورم، قرمز، گرم و حساس بود. اختلاف اندازه محیط دو ران بیشتر از ۱۰ cm بود ساق هر دو پا طبیعی بود. سیارز و کلابینگ در انگشتان مشاهده نمی شد پای راست کوتاه تر از پای چپ بود. در پوست نکته ای وجود نداشت معاینه عصبی بیمار طبیعی بود. شایع بررسی های آزمایشگاهی و رادیولوژی در ابتدای بستری:

CBC روز اول:

Hb = 10, HCT = 32% MCV = 98,
MCH = 29/9, MCHC = 27/5 = Plat
558/000,
WBC = 12.700 (poly = 79%,
lymph = 14%, mono = 2% EOS
= 5%)

CBC روز دوم:

Hb= 8/2, HCT=24/3
WBC= 20200(Poly = 90%,
lymph= 8%, Stab= 2%
(NRBC= 4%)

لام خون محیطی: اسفروسیت (+)
دانه های توکسیک در لکوسیتها (++)
هیپوکرومی (++)، تارگت سل (++)
3- ESR= 105
4- FB.S۹۲ =
5- K= 5, Na= 130, U/A=Normal
Creatinine= .6
Urea= 21

۶- قبل از تجویز Vitk (۵۷٪) s
PT= ۱۵/۵

۷- پس از تجویز Vitk 10 mg
PT=۱۲ (۸۰٪)

Uracid = 3/3, CRP= ++ -۸

Stool Exam= Normal -۹

ABG -۱۰:

PH= 7/49, Pco2 = 31/6, P02=121
Hco3= 23/7 O2 Saturation= 99%

۱۱- تست های کبدی:

SGPT= 14(Normal), SGOT= 22
(Normal),
ALK. Ph= 122(NOrmal)

۱۲- رادیوگرافی قفسه صدری:

ضایعات پارانشیماتو و پراکنده در ریتین و تیرگی زاویه پلورال چپ مشاهده شد. در رادیوگرافیهای که در روزهای بعد بعمل آمد این ضایعات گسترش یافت.

۱۳- رادیوگرافی زانوی پای

راست: تورم نسج نرم مشاهده شد.



صدری کریپتاسیون در ۲/۳ تحتانی ریه‌ها و فریکش راب پلورال داشته و لبه کبد بیمار ۱۰ cm زیر لبه دنده لمس می‌شود و اندازه کبد حدود ۲۰ cm و قوام Firm داشته است در سابقه ۴ سال قبل بدلیل بزرگی شکم و پان سیستونی بیمار اسپلنکتومی می‌شود و ظاهراً این بار بیمار جهت بررسی بیشتر مراجعه کرده است. یکسال قبل از مراجعه بیمار درد زانو همراه با تب، لرز داشته که پس از آن طول پای راست نسبت به پای چپ بتدریج کاهش می‌یابد و لنگی مختصری ایجاد می‌گردد. در سابقه فامیلی برادر ۲۲ ساله در سن ۷ سالگی مبتلا به بزرگی طحال و درد اندام‌ها بوده که اسپلنکتومی شده است.

وضعیت فعلی بیمار بیشتر با یک سپتی سمی منطبق است. علت سپتی سمی می‌تواند خود بیماری زمینه‌ای باشد علاوه بر آن اسپلنکتومی نیز می‌تواند در این رابطه مزید بر علت شود.

جهت رسیدن به تشخیص ذکر چند نکته ضروری است: ۱- در شرح حال بیمار، قد و وزن بیمار ذکر نشده است که از نظر پزشک متخصص اطفال حائز اهمیت است.

۲- بیمار ۴ سال قبل اسپلنکتومی و ظاهراً بجز پان سیستونی اندیکاسیونی جهت برداشتن طحال وجود نداشته است و بعد از آن تا به امروز بیمار به زندگی نسبتاً طبیعی ادامه داده و داروئی در این مدت جهت بیماری زمینه‌ای مصرف نکرده است که این اهمیت دارد.

۳- برادر ۲۲ ساله بیمار که در سن ۷ سالگی تحت عمل جراحی اسپلنکتومی قرار گرفته تا بحال زنده

استافیلوکوک طلائی رشد کرد. آنتی بیوتیک‌های بیمار ادامه یافت ولی دیس شارژ از محل جراحی همچنان ادامه یافت. آزمایشات بیمار ۱۵ روز بعد از عمل جراحی بشرح زیر است:
CBC-۱:

WBC= 10500 (poly= 60% ,
Lymph= 27% , mono= 7%)
EOS=5% Baso= 1%
Hb=11

HCT= 39% ESR= 8

PTT= Normal منفی=PPD

HBSAg= منفی Ca=8, P= 3/5

سونوگرافی شکم از بیمار بعمل آمد: کبد بطور مختصر بزرگ بود. در بررسی کلیه‌ها تواجی بارانور تیک نکته پاتولوژیک وجود نداشت. بنظر می‌رسد که در قاعده ریه راست مختصر پلورزی وجود داشته باشد.

بیمار با حال عمومی نسبتاً خوب مریض گردید.

خانم دکتر کیهانی:

بیمار مورد بحث دختر ۱۳ ساله‌ای است که با راجتی وی با درد اندام تحتانی تب و حال عمومی بد شروع شده و کم کم بی‌اشتهائی تب بالا، تعریق، تاکی پنه، تنگی نفس اضافه شده و در ناحیه خارجی ران راست تورم و قرمزی ظاهر می‌شود که با عمل جراحی و تخلیه آبسه این ناحیه علائم عمومی بیمار بهتر می‌شود. «کشت مایع بدست آمده از آبسه، استافیلوکوک اورثوس رشد کرده است در معاینه بیمار در قفسه

۱۴- رادیوگرافی ران راست: کاهش فاصله مفصلی همراه با زمینة ground glalss در سر، گردن و دیافیز و تنه فمور پای راست غیر طبیعی است. تورم نسج نرم در قسمت خارجی وجود دارد.

۱۵- رادیوگرافی شانه: استئونی به چشم می‌خورد.

۱۶- اسپیراسیون مفصل زانوی راست: مایع زرد رنگی خارج شد. بررسی بیوشیمیائی آن به شرح زیر است:

کدر: ظاهر: مایع مفصلی
کشت مایع مفصلی منفی بود
۶۰ mg/dl = قند

۴/۵ g/dl = پروتئین
WBC= فراوان (Poly 95% ,
lymph 5%)

۱۷- کشت خون: در روز اول پس از بستری شدن انجام گرفت و پس از ۲۴ ساعت استافیلوکوک اورثوس رشد کرد.

۱۸- اسکن استخوانها با تکنزیوم: افزایش جذب ماده رادیواکتیو در سر هموروس راست مشاهده شد، که می‌تواند ناشی از وجود ضایعات تومورال یا عفونی باشد. جذب در سایر مناطق اسکلت و از جمله زانوی راست و هیپ راست در حد طبیعی است.

سیر بیماری پس از بستری شدن: تب بالا علی‌رغم دریافت آنتی بیوتیک ادامه داشت. در روز سوم پس از بستری شدن تحت عمل جراحی قرار گرفت و آبسه نسج نرم در ناحیه ران تخلیه شد. سه روز پس از جراحی تب کاهش یافت. وضعیت عمومی و اشتهای بیمار نسبتاً بهبود یافت. در کشت مایع آبسه



است.

۴- تابلوی فعلی بیمار که با تب، تعریق، درد، تورم و قرمزی ناحیه خارجی ران راست و بدی حال عمومی و کشت مثبت استافیلوکوک طلائی از مایع ارسالی آبنه ناحیه خارجی ران راست با سپتی سمی منطبق است.

۵- وجود ضایعات Patchy و پراکنده در ریتین و پیشرفت این ضایعات در مدت بستری و بر طرف شدن آنها با درمان آنتی بیوتیکی مناسب، نمایانگر منشاء عفونی این ضایعات است در برخورد با این بیمار آنچه از همه بیشتر مورد توجه قرار دارد بزرگی کبد بطور ماسیو در حال حاضر و سابقه بزرگی طحال که به اجبار برداشته شده است می باشد.

علل اسپلنومگالی و هپاتومگالی در جداول (جدول شماره ۱، ۲، ۳) ذکر شده است که به ترتیب در مورد همه آنها بحث خواهد شد.

از علل هماتولوژیک می توان آنمی همولیتیک مادرزادی و در رأس آنها اسفروسیتوز ارثی را نام برد در این بیماری که انتقال آن بصورت اتوزمال غالب است وجود یک آنمی نرموکروم - نرموسیتز همیشه است. اسپلنومگالی با درجه متوسط تا شدید می تواند وجود داشته باشد. در دوره نوزادی می تواند با ایتر شدید تظاهر کند. و به هر حال در یک زمانی خود را بصودت یک آنمی خفیف و با طحال قابل لمس نشان می دهد. گرفتاری برادر بیمار در اینجا قابل توجه است. معمولاً در اسفروسیتوز هپاتومگالی وجود ندارد مگر اینکه سنگهای صفراوی ناشی از لیز شدید و مکرر وجود داشته باشند و بدنبال آن یک سیروز صفراوی ایجاد

شود که در مراحل اولیه سیروز، کبد بزرگ است ولی بعداً می تواند کوچک شود. پس در کل با توجه به وجود هپاتومگالی ۲۰ cm، اسموتیک فرازیلیتی در حد نرمال این تشخیص کمتر مطرح است.

هموگلوبینوپاتی ها و در رأس آنها تالاسمی ها می توانند مطرح باشند. تالاسمی ها یک گروه از بیماری های مادرزادی بوده که در آنها اختلال در سنتز زنجیره ای هموگلوبین وجود دارد. و بعلت کاهش تولید هموگلوبین گلبول ها هیپوکروم و میکروسیت می باشند که نتیجه آن بزرگی کبد و طحال فرد و تغییر قیافه بدلیل وسیع شدن استخوانهای بهن می باشد.

با توجه به شرح حال بیمار از تالاسمی ها بیشتر بتالاسمی ماژور مطرح است که شدیدترین آنمی همولیتیک مادرزادی است و تظاهرات بالینی آن معمولاً بعد از ۶-۴ ماهگی بروز می کند. و در بیمار آنمی شدید با هماتوکریتی کمتر از ۲۰٪ پدید می آید مگر اینکه شدت آنمی بیمار با ترانسفوزیون خون کاهش یابد. رشد این بیمار آن معمولاً مختل است و پوست بیمار آن رنگ مخصوصی دارد. که ناشی از ترکیب یرقان، رنگ پریدگی و افزایش میلانین است. به علت اثر ریزوپوئز غیر موثر در استخوانهای بهن آنومالی های استخوانی بصورت بزرگ شدن استخوان های گونه و جمجمه دیده می شود. در این بیمار آن هپاتومگالی و اسپلنومگالی قابل توجه همیشه وجود دارد. بیمار آن با تالاسمی ماژور عمر کوتاهی دارند و بعید است که بیمار مبتلا به فرم شدید بیماری به سن بلوغ برسد. هموزیگوت هائی که به سن بلوغ

می رسند احتمالاً به فرم خفیف تر بیماری مبتلا هستند که تحت عنوان بتاتالاسمی Intermediate مطرح می شود.

بهر حال با توجه به عدم لزوم به تزریق خون قبل و بعد از اسپلنکتومی، MCV بالای بیمار و عدم وجود تظاهرات استخوانی این تشخیص کمتر مطرح است از بیماری های عفونی، بیماری های باکتریال از جمله بروسلوز و بریکولوز فرم میلیبری می توانند اسپلنومگالی بدهند. از دسته بیماری های ویرال عفونت با ویروس اپشتاین بار (EBV) و CMV را می توان نام برد بیماری های ویروسی با توجه به ازمان بیماری در فرد و تکرار در خانواده و نیاز به برداشت طحال مطرح نیست. در رأس بیماریهای پروتوزوئی با اسپلنومگالی، مالاریا، کالآزار هستند. با توجه به تابلوی شروع بیماری در سابق و اسپلنکتومی بیمار و عدم نیاز به درمان در مدت زمان اسپلنکتومی تا شروع بیماری اخیر و بیماری مشابه در برادر بیمار این تشخیص ها مطرح نمی باشند.

یکی از علل بزرگی طحال کونژنسیون آن می باشد، هیپرتانسیون پورت ثانویه به بیماری مزمن کبدی می تواند مطرح شود معمولاً کبد بزرگ بیشتر در سیروز کریپتوزونیک یا بعد از هپاتیت ویرال کبد کوچک، غیر قابل لمس است. عدم وجود علائم نارسائی سلول کبدی نرمال و منفی بودن HBsAg و وجود کبد بسیار بزرگ به ضرر سیروز می باشند. از دیگر علل بزرگی طحال وجود کیست های مادرزادی یا اکتسابی است که سونوگرافی آن را تأیید نکرده است.



شکل Ossification استخوانهای مختلف به صور گوناگون است مثلاً در ستون فقرات مهره بصورت یک تیغه ماهی در می آید. بیماران معمولاً یک قیافه Coarse دارند. ریشه بینی پهن است و بدلیل رسوب این ماده در CNS اختلال مغزی دارند. با ادامه بیماری کدورت قرینه و کاتارکت ایجاد می شود. فرم هائی وجود دارند که اختلال مغزی ندارند و فقط هپاتواسپلنومگالی و کوتاهی قد دارند با توجه به عدم وجود شکل رادیولوژیک تبیک این بیماری و بقیه علائم این تشخیص مطرح نمی باشد.

□ بیماری گوشه (Guacher)

این بیماری در نتیجه تجمع یک لیپید غیر طبیعی یا سربروزید غیر طبیعی در بافت های مختلف ایجاد می شود و سه فرم بالینی دارد:

۱- نوع حاد یا Infantile که در روزهای اول و یا چند ماه اول زندگی با یک هپاتواسپلنومگالی و تغییرات قهقرائی و پرونده مغزی شروع می شود و بیمار قبل از ۲ سالگی فوت می کند.

۲- نوع نوروپاتیک تحت حاد یا Juvenile: شروع بیماری با ضایعات شدید مغزی در انتهای شیرخوارگی شروع و در عرض یک یا دو سال تغییرات شدید پیدا می کنند و در نهایت فوت می کنند. ممکن است در این فرم هپاتواسپلنومگالی وجود نداشته باشد. این فرم بیشتر در مناطقی مثل سوئد دیده می شود.

۳- نوع بالغین یا مزمن که زمان شروع مشخصی ندارد و ممکن است از چند ماهگی تا حتی ۸۰ سالگی بیماری

فروکتوزمی کلاسیک بوده و شامل زردی، هپاتومگالی، استفراغ، خواب آلودگی، تحریک پذیری و تشنج است. در ادرار مواد احیاء کننده وجود دارند. یک فرم خفیف آن در بالغین دیده می شود.

سیر بیماری و زمان شروع علائم قویاً بر علیه این تشخیص است تیروز نمی که خود اختلال متابولیسیم اسیدهای آمینه است و انواع مختلفی دارد. نوع کلاسیک آن معمولاً هپاتواسپلنومگالی و زردی دوران نوزادی را دارد یک نوع دیررس (LATE ANSET) هم دارد که می تواند بصورت

هپاتواسپلنومگالی، RTA، اسندرم فانکونی و تغییرات چشمی خود را نشان دهد. ضایعات استخوانی بصورت یک ریکتز مقاوم به ویتامین D می تواند وجود داشته باشد. بهر حال این تشخیص خیلی مطرح نمی باشد از گروه بیماریهای ذخیره ای گلیکوژن (GSD) می توان نوع IV را کمبود آنزیم brancher را نام برد که هپاتواسپلنومگالی و فیروز پورتال پیشرونده می دهد و مرگ در کودکی به علت سیروز و نارسایی کبدی است.

موکوپلی ساکاریدوز (MSP) های تیب I, II, III بیماری است که در جریان کمبود آنزیم های مختلف ایجاد می شود که تا ۱۰ نوع گزارش شده که هر کدام زیر گروه هائی نیز دارند.

معمولاً انتقال این بیماری بصورت اتوزومال مغلوب است. بعلت تجمع موکوپلی ساکارید غیر طبیعی در بافتهای مختلفی ایجاد می شوند، تجمع ماده در کبد و طحال باعث تغییر شکل استخوانی بیشتر بصورت کلفتی استخوانها به درجات مختلف تغییر

نشوپلاسم ها از جمله لوسمی، هوچکین و از تومورهای خوش خیم همانژیوم می توانند باعث بزرگی طحال شوند ولی سابقه فامیلی بیماری مشابه در برادر بیمار و یافته های دیگر نباید کننده این تشخیص نمی باشد.

آرتریت روماتوئید جوانان (JRA) در جریان یک Systemic onset می تواند یک هپاتواسپلنومگالی برای بیمار بدهد که با تابلوی بیماری انطباق ندارد. بیماری های کلاژن دیگر از جمله SLE نیز مطرح نمی باشند با توجه به زمان Childhood و بیماری مشابه در برادر بیمار باید به فکر وجود یک زمینه بیماری ژنتیکی و فامیلیال بود.

از سری بیماری های متابولیک می توان گالاکتوزمی را نام برد. نوع کلاسیک بیماری معمولاً بعلت کمبود آنزیم گالاکتو کیناز می باشد که گالاکتوز یک فسفات را نمی تواند به گلوکز تبدیل نماید و معمولاً بعلت کمبود آنزیم گالاکتو کیناز می باشد که گالاکتوز یک فسفات را نمی تواند به گلوکز تبدیل نماید و معمولاً ماده سمی گالاکتوز یک فسفات در تمام بافت های بدن تجمع پیدا می کند و علائم بالینی بروز می نماید. تجمع این ماده در عدسی منجر به کاتاراکت می شود. یکی از اشکال بالینی نوع کلاسیک بیماری در دوره نوزادی، هپاتواسپلنومگالی و زردی طول کشیده می باشد و از علائم محکم این بیماری اختلال مغزی است. معمولاً اگر این بیماران تحت درمان رژیم خاص بدون لاکتوز قرار نگیرند تا این سن نمی رسند.

در گالاکتوزمی معمولاً نیازی به طحال برداری نمی باشد. با توجه به شرح حال این تشخیص مطرح نیست.



خود را نشان بدهد. در این نوع معمولاً یک اسپلنومگالی ماسیوهپاتومگالی وجود دارد، تغییرات CNS معمولاً مشهود نیست. مریض معمولاً از نظر بالینی غیر از یک شکم بزرگ و کاهش رشد علامت دیگری ندارد. ممکن است مریض آنمی همولیتیک داشته باشد. تغییرات استخوانی بصورت استئوپروز عمومی خصوصاً در استخوانی بصورت استئوپروز عمومی خصوصاً در استخوان های دراز است. احتمال بروز شکستگی های پاتولوژیک و همچنین نکروز آسپتیک فمور و یا شانه وجود دارد. مریض معمولاً از دردهای استخوانی مکرر شاکی است. در این بیماری استعداد به استئومیلیت حتی بدون طحال برداری و استئوآرتریت وجود دارد. از طرف دیگر در بیماران مبتلا به بیماری گوشه علائم و شکایات استئومیلیت حاد ممکن است ظاهر شود. حملات حاد درد استخوانی خصوصاً روی تی بیبا تب بالا، لکوستیوز و سدیماتاسیون بالا مشخص می شود. پوست روی این ناحیه قرمز و در لمس حساس می شود و یافته های اسکن نیز با استئومیلیت منطبق است با وجود این منشاء آن می تواند عفونت نباشد و اصطلاح Pseudo-os-teomyelitis اطلاق می گردد. در بیوپسی نکروز استخوانی مشهود است. تشخیص این بیماری با اثبات وجود سلولهای گوشه در B.M یا کبد و طحال می باشد. این سلولها از بافت رتیکولر یا آندوتلیال سینوزوئیدها مشتق می شوند و دارای سیتوپلاسم آبی با ظاهر ابریشم چروکیده شبیه Foamcells می باشند. در رنگ آمیزی اسید فسفاتاز و PAS مثبت می باشند.

تشخیص قطعی با بررسی آنزیم سر بروزیداز در کشت لکوسیتها و یا فیبرویلاستها می باشد. در درمان، اسپلنکتومی کمک می کند ولی علائم بیماری را از بین نمی برد زن تراپی و آنزیم تراپی در درمان های آینده تحت بررسی اند.

□ **نیمن پیک - Niemann - pick)**

کمبود اسفنگومیلیناز به درجات مختلف می تواند باعث این بیماری شود.

در نوع حاد یا infantile بیماری در دوران کودکی با ، شکم بزرگ، هپاتواسپلنومگالی مراجعه می کند.

ضایعات مغزی بصورت Mental retardation شروع می شود و ممکن است تبدیل به ضایعات شدید مغزچه ای و مغزی شود و نهایتاً بیمار قبل از ۱۵ ماهگی فوت می کند.

در نوع بالغین یا مزمن، بیماری خود را بصورت اسپلنومگالی و یا هپاتومگالی ممکن است نشان دهد و مریض هیچگونه علامت دیگری نداشته باشد.

تشخیص بیماری با دیدن سلول های مخصوص Foam cells می باشد. این سلول ها حاوی لیپید می باشند.

در بیماری Wolman اختلال در سنتز لیپوپروتئین ها است که در روزهای اول زندگی بصورت اسهال و استفراغ همراه با یک کبد و طحال بزرگ شروع شده و معمولاً بدلیل عدم وجود درمان مناسب بیمار قبل از ۲ سالگی فوت می کند.

□ **پورفیری:**

اختلال متابولیسم در سری پیرول

است. نوع هپاتیک پورفیریا می تواند برای مریض ما مطرح باشد. در این فرم علائم بالینی جلدی، احشایی، عصبی روانی دیده می شود. شروع بیماری تدریجی بوده و ابتدا حمله های حاد ضایعات پوستی در رابطه با آفتاب است ضایعات عصبی و احشایی تقریباً همیشه با هم هستند.

در این بیمار تغییرات پوستی، دردهای شکمی و علائم سایکولوژیک وجود نداشته است و در ضمن معمولاً طحال آنقدر بزرگ نمی شود که نیاز به برداشتن آن باشد. و آنمی موجود در این بیماری معمولاً با MCV پایین همراه است که در این بیمار MCV بالا بوده است.

□ **هموکروماتوزیس:**

اختلال در متابولیسم آهن است که باعث تجمع آهن در بافت های مختلف می شود، معمولاً علائم بالینی قبل از ۲۰ سالگی دیده نمی شود. در سنین بعد از ۲۰ سالگی هپاتواسپلنومگالی جزو علائم اصلی بیماری است. تریاد دیابت، بزرگی احشاء و تغییر رنگ پوست در این بیماری دیده می شود. علائم بیمار ما با این تشخیص هماهنگی ندارد.

□ **بیماری ویلسون:**

اختلال متابولیسم مس می باشد که به این دلیل در بدن مس تجمع پیدا می کند معمولاً قبل از ۲ سالگی علائم بالینی ندارد و یا اصلاً علائم تجمعی مس را در بیماران نمی بینیم. اولین بافتی که مس تجمع می یابد کبد است و بعد از آن در چشم بصورت حلقه کایرز - فلاشر (K.F) تجمع می یابد. و



veoalar space disease و پنومونی است. در دو طرف پلورال افیوژن دیده می شود.

با توجه پاسخ به درمان آنتی بیوتیکی، پاک شدن ضایعات ریوی این ضایعات بیشتر علل عفونی دارند.

در رادیوگرافی هومروس چپ ضایعات استئولیتیک خیلی ظریف و ill-defined در متافیز پروگزیمال هومروس چپ دیده می شود. رآکسیون پری اوستئال نیز دیده می شود. با توجه به افزایش Uptake در اسکن استخوان متافیز پروگزیمال چپ هومروس و علائم بالینی استئومیلیت حاد مطرح است.

رادیوگرافی لگن بیمار در Shaft فمور تعدادی Bonetick می بینیم. رآکسیون پریوست نیز در دیافیز استخوان دیده می شود. ضایعات استئولیتیک ill-defin وجود دارد. در مورد کوتاهی پای بیمار احتمالاً بخاطر شکستگی گردن فمور بیمار است. بیماری های ذخیره ای از جمله گوشه و پرشدن مغز استخوان از سلول های گوشه و انفیلتراسیون این سلولها در فضای پریوست کاملاً تغییرات مشابه استئومیلیت دیده می شود.



عصبی - چشمی و مهمتر از همه تستهای کبدی طبیعی بیماری ویلسون رد می شود.

کامبود al آنفی تریپسین:

انواع مختلفی دارد. فرمی از آن هپاتواسپلنومگالی می دهد که می تواند در دوران نوزادی به صورت هپاتواسپلنومگالی و زردی طول کشیده ظاهر کند شکل کلاسیک این بیماری گرفتاری GI، هپاتواسپلنومگالی، زردی طول کشیده و اختلال رشد است. یک نوع از این بیماری به صورت امفیترم مادرزادی ریوی ظاهر می کند و علائم GI، وجود ندارد. و اگر این بیماری درمان مناسبی نشود به این سن نمی رسد. در مورد خاک خوری بیمار به نظر اینجانب نکته انحرافی بوده است و در مورد علت بیماری ری دخالتی ندارد. در خاتمه با توجه به بحث و شرح حال تشخیص اول بیماری گوشه و در درجه دوم بیماری نیمن پیک است.

دکتر فرزانه:

سری رادیوگرافی های قفسه صدری بیمار را که دنبال می کنیم متوجه سیر پیشرونده ضایعات ریوی می شویم. در رادیوگرافی قفسه صدری بیمار کدورت های Patchy دو طرفه و تصاویر آکوئولا برونکوگرام پیشنهادکننده Al-

بعد از آن بدلیل تجمع مس در هسته های قاعده ای (B.G) عوارض عصبی بیماری تظاهر می کند.

شکل کلاسیک و شایعترین فرمی که در ایران بیشتر دیده می شود، فرم کبدی است هر چه سن کمتر بوده، علائم کبدی واضحتر باشد، بعد از ۲۵ سالگی علائم عصبی بارزتر است. فرم های کبدی بیماری به صورت اسپلنومگالی بدون علامت، هپاتیت تحت حاد یا مزمن، هپاتیت حاد نارسائی فولمینانت کبدی است. این بیماری می تواند به صورت اسپلنومگالی ماسیو دیده شده که علت اسپلنومگالی وجود سیروز می باشد و در این شرایط کبد بزرگ نیست ولی طحال خیلی حجیم ذکر می شود. تمام اشکال بیماری بدون درمان با ماده ChaHing مثل پنی سیلین از بین می روند بعلاوه طحال خیلی حجیم ذکر می شود. تمام اشکال بیماری بدون درمان از بین می روند بعلاوه طحال برداری درمان علت نیست. در این بیماری تغییرات استخوانی وجود دارد که بیشتر به صورت ریکتز مقاوم به درمان می باشد.

سیروز کریپتوزونیک، هیپرتانسیون پورت، آسیت، ادم، خونریزی واریسی مری و دیگر اثرات نارسایی کبدی از قبیل آمنوره بلوغ دیررس و یا اختلال انعقادی در نتیجه بیماری ویلسون دیده می شود. لهذا با توجه به عدم گزارش ضایعات استخوانی خاص، تظاهرات