

گزارش موارد پاراپلژی اسپاستیک فامیلی

پرویز یزدان پناه (M.D.)⁺*

چکیده

پارا پلژی اسپاستیک فامیلی گروهی از بیماری‌های ناهمگن نرون حرکتی می‌باشد که از نظر کلینیکی به وسیله ضعف بآرامی پیش‌رونده و اسپاستیسیته اندام‌های تحتانی مشخص می‌شود. این بیماری در هر سنی می‌تواند اتفاق افتد ولی عمدتاً در دوره بچگی یا در اوایل دوره بزرگسالی اتفاق می‌افتد. الگوی وراثت این بیماری عمدتاً اتوزومال غالب می‌باشد ولی می‌تواند اتوزومال مغلوب و ندرتاً X مغلوب باشد. شیوع این بیماری از ۲ تا ۴/۳ مورد در ۱۰۰۰۰۰ جمعیت می‌باشد. در این مطالعه ۵ و ۳ بیمار از دو خانواده، با ضعف و گرفتگی اندام‌های تحتانی از دهه اول زندگی مراجعه کرده بودند. در معاینه این بیماران حس طبیعی، اسپاستیسیته مچ پاها، پاسخ‌های مثبت کفی پایی، رفلکس‌های وتری ۴/۲، راه رفتن روی نوک پاها و دچار کوتاهی زانوها و مچ بودند. الگوی وراثت بیماری در این بیماران اتوزومال غالب بود.

واژه‌های کلیدی: اسپاستیسیته، پاراپلژی، بیماری نرون حرکتی

مقدمه

بیماری‌های نرون حرکتی، بیماری‌ها یا حالت‌هایی هستند که باعث اختلال عمل نرون‌های حرکتی و در نتیجه باعث ضعف و از بین رفتن عضله می‌شوند و شامل بیماری‌های نرون‌های حرکتی فوقانی، تحتانی یا هر دو حالت می‌باشند (۱).

علایم بیماری‌های نرون حرکتی فوقانی شامل؛ ضعف یا فلجی، اسپاستیسیته، افزایش رفلکس‌های تاندونی، پاسخ‌های مثبت کفی پایی، از دست دادن رفلکس‌های سطحی شکمی و ندرتاً اتروفی عضلات می‌باشد (۲). بیماری‌های نرون حرکتی فوقانی شامل اسکلووز

اولیه کناری^۱، پاراپلژی اسپاستیک گرمسیری^۲، لا تی ریزم^۳، پاراپلژی اسپاستیک اپیدمی و پاراپلژی اسپاستیک فامیلی (ارثی) می‌باشد (۳).

پاراپلژی اسپاستیک فامیلی گروهی از بیماری‌های نرون حرکتی می‌باشند که از نظر کلینیکی به وسیله اسپاستیسیته پیش‌رونده اندام‌های تحتانی مشخص می‌شوند (۴). این گروه از بیماری‌ها به وسیله الگوی وراثت، سن شروع و وجود کمبودهای^۴ عصبی اضافی دیگر تقسیم‌بندی می‌شوند (۵). شیوع این بیماری از ۲ تا ۴/۳ مورد در ۱۰۰۰۰۰ جمعیت می‌باشد (۵).

1. Primary lateral sclerosis
3. Lathyrism

2. Tropical
4. Defects

* متخصص طب فیزیکی و توانبخشی، عضو هیأت علمی (استادیار) دانشگاه علوم پزشکی یاسوج

⁺ مؤلف مسئول: یاسوج - دانشکده زشکی، گروه طب فیزیکی و توانبخشی

تاریخ تصویب: ۸۵/۸/۱۷

تاریخ ارجاع جهت اصلاحات: ۸۵/۳/۲۲

تاریخ دریافت: ۸۵/۲/۵

وراثت این بیماری اتوزومال غالب می باشد ولی می تواند اتوزومال مغلوب و ندرتا x مغلوب باشد (۳).

فرم اتوزومال غالب حدود ۷۰ درصد بیماران نوع خالص را تشکیل می دهند که در ارتباط با جهش هایی در ژن اسپاستین واقع در کروموزوم 2p22-p21(8) ایجاد می شود (۸).

تشخیص پاراپلژی اسپاستیک فامیلی براساس نشانه های بالینی، یافته های نورولوژیک (علائم کورتیکواسپینال) و شرح حال خانوادگی می باشد.

مطالعات هدایت حرکتی و حسی در فرم خالص این بیماری طبیعی و در فرم پیچیده همراه با نوروپاتی محیطی غیرطبیعی می باشد (۹). در الکترومیوگرافی سوزنی معمولاً افزایش فعالیت وارد کردن سوزن^۵، فعالیت خود به خودی مثل فیبریلایسیون پتانسیل و فاسیکولایسیون و افزایش ارتفاع و زمان پتانسیل عمل واحد حرکتی^۶ دیده می شود (۷).

درمان خاصی که باعث پیشگیری، کاهش یا معکوس شدن روند این بیماری بشود وجود ندارد منتهی فیزیوتراپی منظم باعث بهبود قدرت عضلانی و نگهداشتن محدوده حرکتی می شود (۹). بیماری به ندرت پیشرفت می کند و امید زندگی تحت تاثیر قرار نمی گیرد (۷). با توجه به علل کردن عده ای از افراد جامعه و در نظر گرفتن این که بیماری در دوران کودکی شروع می شود شناخت این بیماری ضرورت پیدا می کند.

معرفی بیمار

اولین بیماران سه خواهر ۱۴ و ۱۰ ساله یاسوجی بودند که ضعف اندام های تحتانی آنها بترتیب از ۸ و ۶ و ۴ سالگی شروع شده بود. همچنین برادر ۵ ساله ایشان از ۳ سالگی دچار مشکل مشابه سه خواهر خود شده بود.

بیماری در هر سنی می تواند اتفاق افتد ولی عمدتاً در دوران بچگی یا در اوایل دوره بزرگسالی اتفاق می افتد (۱). هاردینگ^۱ این بیماری را به دو گروه تقسیم کرده است؛ نوع خالص، اگر فقط اسپاستیسیته و گرفتاری حسی وجود داشته باشد و دیگر نوع پیچیده، اگر همراه این بیماری اتروفی چشمی^۲، کری، بیماری اکسترا پیرامیدال، دمانس، آتاکسی، نورو پاتی محیطی، امیو تروفی یا صرع وجود داشته باشد (۶).

شروع این بیماری همراه با سفتی و بی ثباتی ساق ها می باشد. به تدریج پاراپلژی اسپاستیک به وجود می آید و اتروفی عضلانی ندرتا گزارش شده است (۳).

درمعاینه فیزیکی وضعیت اسپاستیک^۳ در ساق ها همراه با هیپر رفلکسی و پاسخ های مثبت کفی پای دیده می شود. اگر چه ضعف عضلانی در ساق ها وجود دارد ولی ارزیابی قدرت عضلانی در اندام های تحتانی مشکل می باشد. اندام های فوقانی معمولاً طبیعی می باشند (۷).

از دست رفتن حس در ۱۰ تا ۶۰ درصد بیماران نوع پیچیده دیده می شود (۵).

اعصاب جمجمه ای سالم می باشند. مشکلات ادراری شامل احتباس ادرار، تکرر ادرار و بی اختیاری ادرار در بیش از ۵۰ درصد بیماران در مراحل بعدی بیماری دیده می شود.

مایع نخاعی معمولاً طبیعی می باشد گرچه افزایش پروتئین در بعضی بیماران گزارش شده است. درام آرای ممکن است اتروفی نخاع و در مواقعی کورتکس دیده شود (۵).

در هیستوپاتولوژی، در اتوپسی از دست رفتن اکسون ها در دستگاه های کورتیکو اسپینال شکمی و کناری^۴ دیده می شود (۵). ژنتیک مولکولی، شامل یک گروه ناهمگن (نامتجانس) از بیماری می باشد. الگوی

1. Harding AE

2. Optic

3. Tone

4. Ventral & lateral corticospinal tracts

5. Insertional activity

6. Motor unit

بیماران طبیعی و در الکترومیوگرافی سوزنی، کاهش فراخوانی و چند فازي در عضلات اندامهای تحتانی وجود داشت.

بحث

با توجه به این که بیماری در ۳ نسل متوالی در دو جنس وجود دارد بنابراین الگوی وراثت آن اتوزومال غالب می‌باشد.

تشخیص‌های افتراقی شامل پاراپرسی اسپاستیک گرمسیری، پاراپرسی اسپاستیک اپیدمی، آمیوتروفی اسکروز کناری^۲، کمبود ویتامین B12 و مولتیل اسکروسیس می‌باشد.

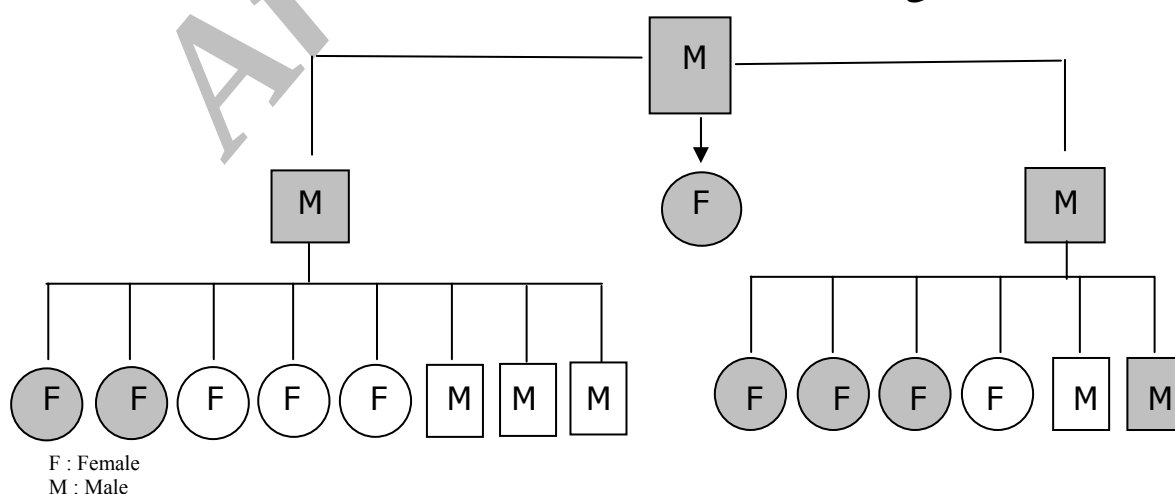
پاراپرسی اسپاستیک گرمسیری عمدتاً در نژاد سیاه و در افراد بالغ دیده می‌شود^(۳). این بیماری در بعضی کشورهای گرمسیری و نیمه گرمسیری اندمی می‌باشد^(۷). پاراپرسی اسپاستیک اپیدمی بچه‌ها را شبیه افراد بزرگسال گرفتار می‌کند. علت آن نامشخص می‌باشد و بیشتر علل عفونی یا تغذیه‌ای مطرح می‌باشد^(۱۱). این دو خانواده در دو منطقه جدا از هم زندگی می‌کردند و در

پدر این بیماران که ۳۸ ساله بود از ۶ سالگی دچار ضعف اندامهای تحتانی مشابه فرزندان شده بود. این خانواده دارای یک پسر و دختر ۹ و ۱۹ ساله سالم می‌باشد. پدر بزرگ و عموی ۵۷ ساله این بچه‌ها نیز دچار مشکل شبیه بودند.

ضعف عضلات اندامهای تحتانی عموی این بیماران از ۷ سالگی شروع شده و دو دختر ایشان که ۲۴ و ۱۲ سال بودند از حدود ۷ سالگی دچار مشکل شبیه بودند. سه دختر و سه پسر دیگر این خانواده سالم بودند. جد پدری و دو عمه این بچه‌ها نیز مشکل داشته‌اند. در معاینات فیزیکی بیماران، یافته‌های مشابه کوتاهی‌های^۱ زانوها و مچ‌ها، راه رفتن روی نوک انگشتان، سفتی عضلات ران‌ها، گرفتگی مچ‌ها، رفلکس‌های عمقی و تری اندامهای فوقانی ۲/۲ و تحتانی ۴/۲، پاسخ‌های کفی پایي وحس طبیعی وجود داشت. آنزیم کراتین کیناز و حجم مگاکاریو سیت در این بیماران طبیعی بود.

یافته‌های الکترو دیاگنوستیک بیماران به قرار زیر بود: مطالعات هدایت عصبی شامل مطالعات حسی، حرکتی، موج‌های تاخیری و سرعت هدایت عصبی در

شجره نامه این خانواده به شرح زیر است:



1. Contractures
2. Amyotrophic lateral sclerosis

علائم مثل توانایی‌های شناختی وجود نداشت بنابراین کمبود ویتامین B12 نیز رد می‌شود. با توجه به سن شروع، الگوی وراثت ورد کردن تشخیص‌های افتراقی می‌توان گفت که بیماران فوق دچار پاراپلژی اسپاستیک فامیلی می‌باشند.

نتیجه گیری

با توجه به وجود بیماری‌های نرون حرکتی در افراد جامعه، استراتژی‌های زیر مورد نیاز می‌باشد:

- ۱- امکانات مطالعه ژنتیکی این بیماران و افراد دچار بیماری‌های ژنتیکی در دانشگاه‌های علوم پزشکی فراهم شود.
- ۲- مراکز فیزیوتراپی دانشگاه‌ها پذیرای این بیماران باشد و علاوه بر فیزیوتراپی، آموزش تقویت ماهیچه‌های اندام‌های تحتانی و محدوده حرکتی به بیماران را بعهده بگیرند.
- ۳- مراکز حمایتی مانند سازمان‌های بهزیستی و کمیته امداد امام خمینی (ره) بیماران را زیر پوشش برده و امکان اشتغال و زندگی شرافتمندانه‌ای را برای آنها تامین کنند.

معرض عامل تغذیه‌ای یا عفونی مشترکی قرار نداشتند. بنابراین پاراپرزی اسپاستیک اپیدمی مطرح نمی‌باشد. بیماران با آمیوتروفی اسکروز کناری می‌توانند با پاراپرزی اسپاستیک مراجعه کنند ولی در ادامه با علائم منتشر نرون‌های حرکتی تحتانی ظاهر می‌شوند (۱۲). آمیوتروفی اسکروز کناری دوره پیشروی سریع تری از پاراپلژی اسپاستیک فامیلی دارد و بیشتر موارد آن غیر ارثی (غیر فامیلی) می‌باشد.

متوسط سن شروع مولتیپل اسکروسیس در زنان ۳۲/۴ سالگی و در مردان ۳۴/۳ سالگی (۱۳)، هم‌چنین بیماران فاقد مور مور شدن^۱، علائم مخچه‌ای و خستگی بودند که از نشانه‌ها و علائم شایع در این بیماری می‌باشند. با توجه به سن شروع بیماری و علائم کلینیکی دیگر مولتیپل اسکروسیس در این بیماران مطرح نمی‌باشد. در بیمارانی که دچار کمبود ویتامین B12 می‌باشند کاهش توانایی‌های شناختی^۲، راه رفتن آتاکسی، علائم نرون‌های حرکتی فوقانی و مثبت بودن علامت رومبرگ^۳ وجود دارد (۷). حجم مگاکاریوسیت در بیماران فوق طبیعی و به جز علائم نرون‌های حرکتی فوقانی سایر

فهرست منابع

1. James GA, Dennis JM. Rehabilitation Concerns in Motor Neuron Diseases. In: Randall LB. Physical Medicine & Rehabilitation, 2nd ed, Philadelphia, W.B. Saunders, 2000: 1006-1007.
2. David AG, Michael JA, Roger PS. Clinical Neurology, New York, Lange Medical Books/McGraw-Hill, 2002: 161.
3. Hudson AJ. The motor neuron diseases and related disorders. In: Joynt RJ(ed): Clinical Neurology, Philadelphia, JB Lippincott. 1991; 4: 1-35.
4. Schielke E, Pfister HW, Einhaupl KM. Peripheral facial nerve palsy associated with HIV infection (Letter). *Lancet* 1989; 1: 553-554.

1. Paresthesia
2. Cognitive abilities
3. Romberg sign

5. McDermott CJ, white K, Bushby K, Shaw PJ. Hereditary spastic paraparesis: a review of new developments. *J Neurosurg Psychiatry* 2000; 69: 150-160.
6. Harding AE, Thomas PK. Hereditary distal spinal muscular dystrophy. *J Neurol Sci* 1980; 45: 337-348.
7. Daniel D, Anthony AA, Machiel JZ. *Electrodiagnostic Medicine*, 2nd ed, Philadelphia, Hanley & Belfus 2002: 598-599-616-1012.
8. White KD, Ince PG, Lusher M. Clinical and pathologic findings in hereditary spastic paraparesis with spastin mutations. *Neurology* 2000; 55: 89-94.
9. Claus D, Harding AE, Hess CW, Hess CW, et al. Central conduction in degenerative ataxic disorders: A magnetic stimulation study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1988; 51: 790-795.
10. Rosling H, Gessain A, de The G, et al. Tropical and epidemic spastic parapareses are different. *Lancet* 1988; 1: 1222-1223.
11. Michael JA. *Neurology and general medicine*. New York, Churchill Livingstone, 2001: 781.
12. Strpng MJ, Hudson AJ, Alvord WG. Familial amyotrophic lateral sclerosis. 1850-1989: A statistical analysis of the world literature. *Can J Neurol Sci*. 1991; 18: 45-58.
13. Rodriguez M. Basic concepts and hypothesis in multiple sclerosis. *Mayo Clin Proc* 1989; 64: 570-576.