

## یافته‌های پرتونگاری مغز در آتاکسی تلانژکتازی

### چکیده:

**مقدمه:** آتاکسی تلانژکتازی، یک بیماری ارثی می‌باشد که به‌طریقه اتوزوم مغلوب منتقل می‌شود. علائم این بیماری بصورت تلانژکتازیهای پوستی و ملتحمه، آتاکسی مخچه‌ای و کمبودهای ایمنی می‌باشد. شیوع بالائی از تومورهای بدخیم وجود دارد که اکثراً به صورت لنفوم می‌باشد. آتروفی مخچه بارزترین آنومالی بوده که در پرتونگاری از سیستم اعصاب مشاهده می‌شود. خونریزی مغزی نیز بندرت ایجاد می‌شود.

بیماری که معرفی می‌گردد یک پسر ۷ ساله بوده که به علت عفونت‌های مکرر ریوی بستری گردید. در معاینه، راه رفتن بیمار، آتاکسیک بود و رفلکس‌های و تری عمقی در اندامهای تحتانی کاهش داشت. در ملتحمه بیمار، تلانژکتازی وجود داشت و تکلم وی نامفهوم و گنگ بود. در پرتونگاری از مغز به روش رزونانس مغنتی (MRI) آتروفی مخچه و تغییرات هیپرانسنسیتیه در ماده سفید مغز مشاهده گردید که در نواحی پس سری بارزتر بوده و مطرح‌کننده لکودیستروفی بود. این تغییرات در ماده سفید مغز، در بیماری آتاکسی تلانژکتازی قبلاً گزارش نشده است.

کلید واژه‌ها: آتاکسی / تلانژکتازی / کمبود ایمنی / لکودیستروفی

**\*دکتر فرهاد محولاتی**  
استادیار دانشگاه علوم پزشکی  
شهید بهشتی

**دکتر سید حسن تنکابنی**  
استادیار دانشگاه علوم پزشکی  
شهید بهشتی

\*Email: fmshams@yahoo.com

بیمار پسر ۷ ساله ای می باشد که به علت سرفه های مزمن از دو ماه قبل در تاریخ اردیبهشت ۱۳۸۴ در بیمارستان کودکان مفید بستری گردید. نامبرده فرزند دوم از والدین غیر منسوب می باشد که به روش سزارین متولد شده است. دوره نوزادی وی طبیعی بوده و تکامل حرکتی وی تا یک سالگی طبیعی بوده است. تکلم وی با تاخیر بوده و در حال حاضر نیز تکلم وی نا مفهوم می باشد. سابقه عفونت های مکرر ریوی و ۳ نوبت بستری در بیمارستان وجود دارد. راه رفتن بیمار از ۴ سال قبل به تدریج مختل شده و از ۶ ماه قبل علائم چشمی وی ایجاد شده است. در معاینه وزن و قد وی زیر ۵ پرستایل<sup>(۱۹)</sup> بود. در ملتحمه بولبار<sup>(۲۰)</sup> تلائزکتازی مشهود بود.

در سمع ریه ها، رال در هر دوریه و بخصوص قاعده ریه ها شنیده می شد. ۳ لکه هیپوپیکمانته به ابعاد دو در سه روی شکم مشاهده می شد. کاهش رفلکس های وتری عمقی در اندام های تحتانی وجود داشت. در بررسی های پاراکلینیک، بیوشیمی و الکترولیت های خون طبیعی بود.

آسپیراسیون<sup>(۲۱)</sup> مایع پلور نشان دهنده: گلوکز = ۱۲۸ mg/dl، پروتئین = ۳۰۰۰ mg/dl، گلبول قرمز = ۷۰۰۰، گلبولهای سفید = ۱۰۰ با ۴۶ درصد PMN و ۵۴ درصد MN بود و از نظر سلولهای بدخیم منفی بود. پونکسیون<sup>(۲۲)</sup> مایع مغزی نخاعی طبیعی و کشت آن منفی بود. دید مستقیم و کشت خلط از نظر باسیل سل منفی بود. آلفا فیتوپروتئین سرمی بالا بوده و در ایمونوالکتروفورز<sup>(۲۳)</sup>، کاهش Ig E، A، G و افزایش Ig M وجود داشت. در رادیوگرافی قفسه سینه، افوزیون پلور<sup>(۲۴)</sup> سمت چپ و لنف نودهای پاراتراکتال<sup>(۲۵)</sup> سمت چپ وجود داشت. در الکتروانسفالوگرافی<sup>(۲۶)</sup> امواج تیز و آهسته جنرالیزه با ولتاژ متوسط مشاهده شد.

CT اسکن ریه با ماده حاجب، طبیعی بود. در CT اسکن مغز، آتروفی مخچه دیده شد. در MRI مغز، تغییرات هیپراینتنس<sup>(۲۷)</sup> در ماده سفید در نواحی پس سری و شاخه های قدامی بطن های جانبی همراه آتروفی مخچه مشاهده گردید.

در بررسی و مرور کتب و مقالات، تغییرات ماده سفید در بیماری آتاکسی تلائزکتازی گزارش نشده است بلکه یافته عمده، آتروفی مخچه می باشد. در بیمار گزارش شده، یافته بارز در MRI بصورت تغییرات لکودیستروفی<sup>(۲۸)</sup> بوده، لذا در تشخیص افتراقی لکودیستروفی، بایستی آتاکسی تلائزکتازی را منظور داشت (شکل A).

آتاکسی<sup>(۱)</sup> تلائزکتازی برای اولین بار توسط سیلا با و هنر در ۱۹۲۶ و سپس در ۱۹۴۱ توسط لوئیس -بار شرح داده شد. توصیف دقیق تربیماری و نامگذاری آن توسط بادر و سدویک در ۱۹۵۸ انجام شد. این بیماری یک سندرم نادر بوده که در تمام دنیا مشاهده می شود. پنج علامت اصلی برای بیماری در نظر گرفته می شود: آتاکسی، تلائزکتازی های پوستی و چشمی، کمبودهای ایمنی، استعداد به بدخیمی ها و افزایش حساسیت به رادیاسیون یونیزه<sup>(۲)</sup>. علامت اصلی بالینی که در تمام بیماران مشاهده می شود، آتاکسی مخچه ای پیشرونده می باشد. آتاکسی که اکثراً تنه ای می باشد، معمولاً اولین علامت بالینی می باشد که حدود ۲ سالگی تظاهر می کند. آپراکسی<sup>(۳)</sup> چشمی، آبریزش از دهان و تکلم نامفهوم از علائم دیگر می باشد. این علائم باعث شده که کودک به اشتباه فلج مغزی و یا عقب مانده ذهنی تشخیص داده شود، در حالی که اکثر بیماران، ضریب هوشی نرمال دارند [۱]. از لحاظ حرکتی، اغلب مجموعه ای از علائم آتاکسی، دیستونی<sup>(۴)</sup> و کره<sup>(۵)</sup> مشاهده می شود. نوروپاتی اکسونال<sup>(۶)</sup> محیطی شایع بوده و بصورت کاهش رفلکس های وتری عمقی دیده می شود [۲].

کمبود سیستم ایمنی شایع بوده و بیماران شدیداً به رادیاسیون حساس می باشند. آنومالیهای سیستم ایمنی متغیر و شامل کاهش ایمونوگلوبولین ها<sup>(۷)</sup> و گلبول های سفید است. در نتیجه اختلالات سیستم ایمنی یا هورمونی، رشد بیماران تاخیر داشته و با افزایش سن، سیستم ایمنی ضعیف تر شده و شیوع عفونت ها بیشتر می شود [۳].

از نظر بررسی های آزمایشگاهی، در بیشتر از ۹۰ درصد بیماران مقدار آلفا فیتوپروتئین<sup>(۸)</sup> سرمی بیشتر از ۱۰ ng/dl می باشد [۴]. کاهش Ig A، E، G و افزایش Ig M و در ده درصد موارد اولیگو منوکلونال گاما پاتی<sup>(۹)</sup> وجود دارد. شکست کروموزومی<sup>(۱۰)</sup> در این بیماران شایع بوده و جابجایی<sup>(۱۱)</sup> کروموزوم های ۱۴ و ۷ در ۱۵-۵ درصد از سلول های محیطی مشاهده می شود.

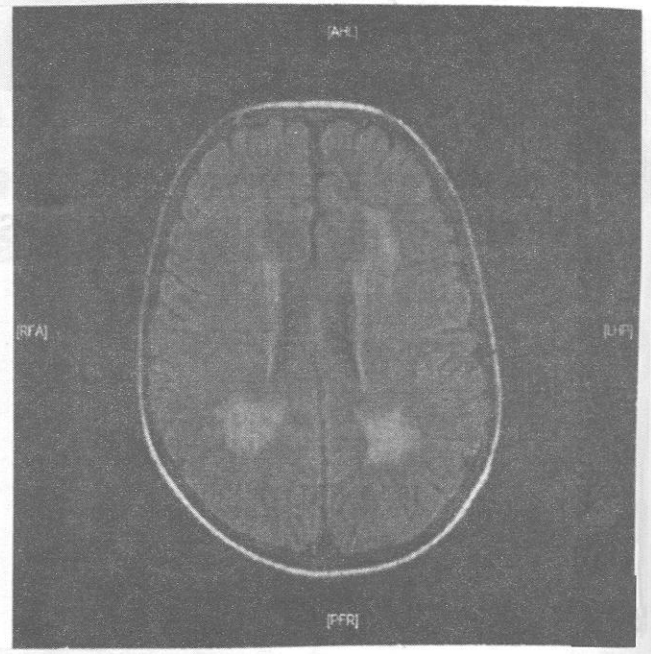
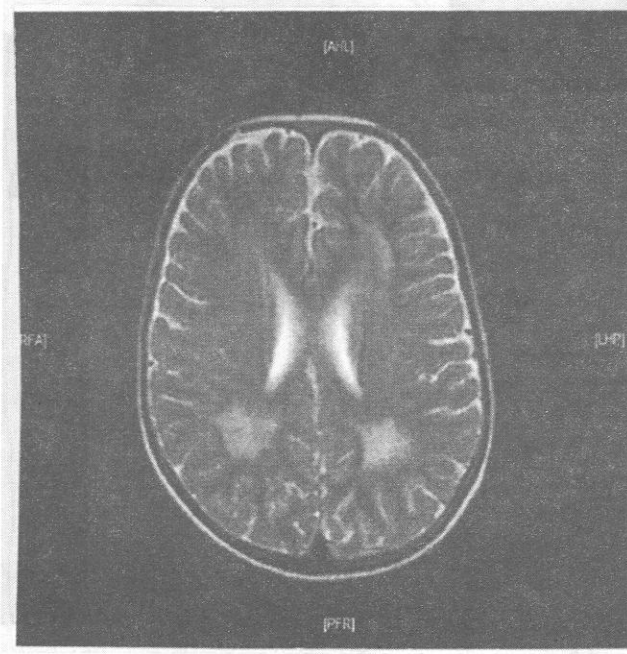
یافته اصلی در MRI<sup>(۱۲)</sup>، آتروفی شدید مخچه می باشد. تلائزکتازی ها بطور شایع پیامتر<sup>(۱۳)</sup> و ماده سفید مغز را درگیر می کند که اکثراً در مخچه است [۵]. آتروفی و دژنراسانس<sup>(۱۴)</sup> پیشرونده مخچه با درگیری ورمیس<sup>(۱۵)</sup> و نیمکره های مخچه مشاهده می شود. آنومالی های عروق ریوی ممکن است سبب ایجاد آمبولی<sup>(۱۶)</sup> و انفارکتوس<sup>(۱۷)</sup> مغزی شود. خونریزی داخل جمجمه می تواند به علت پارگی تلائزکتازی های مغزی ایجاد شود [۶]. یافته های دیگر در MRI مغز عبارتند از: بزرگی بطن چهارم، بزرگی سیسترن های<sup>(۱۸)</sup> مغزی و حفره خلفی [۷].

1-Ataxia Telangiectasia  
2-Ionizing radiation  
3-Apraxia  
4-Dystonia  
5-Chorea  
6-Axonal neuropathy  
7-Immunoglobulins

8- alpha-fetoprotein  
9-Oligo-monoclonal gammopathy  
10-Chromosomal breakage  
11-Translocation  
12-magnetic resonance imaging  
13-Pia matter  
14-Degeneration

15-Vermis  
16-Emboli  
17-Infarction  
18-Cisterns  
19-Percentile  
20-Bulbar  
21-Aspiration

22-Punction  
23-Immunoelectrophoresis  
24-Pleural effusion  
25-Paratracheal lymph nodes  
26-Electro-encephalography  
27-hyperintensity  
28-leukodystrophy



شکل A: MRI بیمار

## منابع:

- 1- Gatti RA, Boder E, Vinters HV, et al. Ataxia Telangiectasia: an interdisciplinary approach to pathogenesis. *Medicine* 1991;70(No2): 99-117
- 2- Spacey SD, Gatti RA, Bebb G. The molecular basis and clinical management of ataxia Telangiectasia. *Can. J. Neurol. Sci.* 2000;27:184-191
- 3- Cabana MD, Crawford TO, Winkelstein JA, et al. Consequence of the delayed diagnosis of ataxia telangiectasia. *Pediatrics* 1998;102(1):98-100
- 4- Johnson PJ, Poon TCW, Hjelm NM, et al. Structures of disease-

- specific serum alpha-fetoprotein isoforms. *British Journal of Cancer* 2000; 83, 1330-7.
- 5- Kuhn JP, Slovis TL, Haller JO. *Caffey's pediatric diagnostic imaging*. 10 th.ed. Mosby;2004.527p.
- 6- Kirks DR, Griscom NT, *Practical pediatric imaging diagnostic radiology of infants and children*. 3th.ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1998.181p.
- 7- Atlas SW, *Magnetic resonance imaging of the brain and spine*. 2th.ed. Philadelphia: Lippincott Williams&Wilkins;1996.797p.

# Neuro-imaging findings in Ataxia Telangiectasia

## Abstract

Ataxia Telangiectasia (AT) is an autosomal recessive inherited disorder in which cutaneous and scleral telangiectasia, cerebellar ataxia and immunodeficiency occur. There is a high incidence of development of malignant tumors, mainly lymphomas. Cerebellar atrophy is the most prominent abnormality and is shown better by magnetic resonance imaging (MRI) than CT-Scan. Intracranial hemorrhage occurs rarely. We report a 7 years old boy who admitted for recurrent pulmonary infections. His examination showed ataxic gait with decreased deep tendon reflexes in lower extremities. He had telangiectasia in the eyes and his speech was slurred and difficult. Brain MRI showed cerebellar atrophy with diffuse hyperintensity in white matter, most prominent in occipital region, which was suggestive of leukodystrophy. This white matter change was not reported before in AT.

## Mahvelati F. (M.D.)

Assist Prof of Shahid Beheshti  
University

## Tonekaboni H. (M.D.)

Assist Prof of Shahid Beheshti  
University

**Key words:** ataxia /Telangiectasia /immunodeficiency / leukodystrophy