

هوالتفانی
بسم خدا
الف

دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
دانشکده پزشکی

پایان نامه

برای دریافت درجه تخصصی
دورشته بیماریهای کودکان

موضوع :

گزارش چند مورد آبنمی فانکونی در بخش کودکان بیمارستان

لقمان حکیم و بررسی درمانهای جدید آن

براهنمائی :

استاد ارجمند جناب آقای دکتر سید مرتضی لسانی

نگارش :

دکتر فرشته درخشان

سال تحصیلی ۱۳۷۰ - ۱۳۶۹

چکیده:

در این بررسی گذشته نگر چند مورد بیمار مبتلا به آنمی فانکونی که در سالهای ۱۳۵۷ تا ۱۳۶۹ در بخش کودکان بیمارستان لقمان بستری بوده اند انتخاب شده و انواع تظاهرات بالینی — سابقه فامیلی، علائم آزمایشگاهی سیر بالینی و درمان آنها مقایسه شده است و در پایان آخرین اطلاعاتی که در زمینه تشخیص و درمان این بیماری وجود دارد ذکر گردیده است. حدود ۶ مورد بیمار که پرونده و آزمایشات نسبتاً کاملی داشته اند در این مطالعه گنجانده شده است که ۵ مورد از آنها دختر و یک مورد پسر بوده است سن شایع بروز بیماری ۱۴-۷ سالگی و فاصله زمانی از بروز علائم تا تشخیص ۱-۲ سال بوده است.

سابقه فامیلی در دو مورد که این دو مورد با هم خواهر بودند مثبت بود.

شایعترین تظاهر بیماری علائم ناشی از کم خونی بصورت رنگ پریدگی طیف قلب بی حالی و بی اشتها می بوده است. علائم دیگر

کبودی پوست ناشی از خونریزیها زیرجلدی - عفونتهای مکرر بوده

است . .

دربرسی این بیماران از ۶ مورد بیمار مالفورماسیونهای اسکلتی

در ۳ مورد وجود داشته - قد کوتاه - هیپر پیگمانتاسیون ژنرالیزه

میکروسفالی در تمام بیماران وجود داشته لکه های کافه اوله روی

پوست در دو مورد از بیماران میکروفتالمی در ۲ بیمار - مالفورما -

سیون قلبی در ۳ مورد - هیپوپلازی کلیه در یک مورد وجود داشته -

است . .

از نظر آزمایشگاهی پان سیتوپنی در تمام بیماران وجود داشته -

آنمی بیماران همه از نوع ماکروسیتیک بوده هموگلوبین بیماران

بطور متوسط بین ۸ - ۴ گرم در دسی لیتر بوده با وجود لکوپنی شدید

در تمام موارد لنفو سیتوز نسبی وجود داشته است . .

هموگلوبین جنینی در دو مورد اندازه گیری شده که بالا بوده است . .

شمارش رتیکولوسیت در ۲ بیمار بالا بوده است . .

درمان کلیه بیماران با آندوژن و کورتن انجام شده است . .

۲ مورد از بیماران فوت کرده اند که هر دو با هم خواب بودند . .

Abstract:

In this Retrospective study 6 case with fanconi Anemia had been selected and the clinical Manifestations.

Family history laboratory findings and the response to treatment had been considered, and finally the last informations about diagnosis and treatment of this disease is described.

The sex of the 5 case of this patients was female. The mean age of the diagnosis is 7-14 years old.

The instance between the first Manifestation and diagnosis is 1-2 years.

Family history in two case is positive the most common manifestation is the signs of Anemia. Another Manifestations are Echimosis, Recurrent Infections and bleeding skeletal Manifestations was found in 3 case heart disease in 3

case kidney hypoplasia in one case, short stature in all cases, generalized hyperpigmentation in all cases, Microcephaly in all cases was presented, In laboratory study pancytopenia is presented in all cases. Anemia is Macrocytic in all cases. Increased fetal Hemogloubin is presented in 22 case.

The treatment of all case was done with androgens and corticosteroids. 2 of this cases had been expired that these 2 cases were sister.

با سپاسگزاری از استاد محترم جناب آقای دکتر
سید مرتضی لسانی که همواره در خدمت علم و دانشش
بوده اند . .

امید است که خدمت ایشان به جامعه پزشکی سالهای
سال تداوم یابد . .

با سپاس از پدر و مادرم :

که همواره مشوق من در ادامه تحصیل بوده و با تقبیل

زحمات فراوان و از خود گذشتگی‌هایشان همیشه مسرا

شرمنده و مدیون خود ساخته‌اند امیدوارم بتوانم

ذره‌ای از محبت‌های آنها را جبران نمایم . .

با سپاس از همسر فداکارم که با گذشت و مهربانی مرا
در پی نمودن این راه ناهموار یاری داده است . .
تقدیم به فرزندان عزیزم مریم - مونا و محمد که
در راه تحصیل مادرشان متحمل مشکلات فراوان شده اند .
تقدیم به خواهر و برادران عزیزم . .

فهرست مطالب

صفحه	عنوان
۱	۱- مقدمه
۲	۲- مروری برنوشتجات (Review of Literature)
۴-۸	۳- معرفی بیماران- بحث در مورد یافته های بیماران
۱۲	۴- نتایج بررسی بیماران
۱۴	۵- بحث کلی درباره بیماری آنمی فانکونی
۱۴	اتیولوژی و علائم بالینی
۲۰	یافته های آزمایشگاهی
۲۷	پاتوفیزیولوژی بیماری
۳۰	درمان
۳۲	- آندروژنها
۳۲	- پیوند مغزاستخوان
۳۴	- سایر درمانها
۳۵	عوارض
۳۶	- لوسمی

فهرست مطالب

<u>صفحه</u>	<u>عنوان</u>
۳۷	- بیماریها و کبیدی
۳۹	- سایر کانسرها
۴۲	ع- گزارش ۳ مورد سندرم Sweet در بیماران مبتلا به آنمی فانکونی .
۴۴	ف- آخرین روش درمانی که در آنمی فانکونی بکار رفته است
۴۷	ا- نتیجه گیری
۴۹	ب- منابع

فهرست جداول

<u>صفحه</u>	<u>عنوان</u>
الف- جداول مربوط به بررسی بیماران	
۱۲	جدول ۱- جنس- سن- محل زندگی و گروه خون بیماران در این مطالعه .
۱۳	جدول ۲- آنومالیهای فیزیکی موجود در بیماران و درصد شیوع آنها .
ب- جداول مربوط به قسمت بحث :	
۱۵	جدول ۳- اختلالات فیزیکی در بیماران مبتلا به آنمی فانکونی و درصد شیوع آنها
۱۶	جدول ۴- نوع و درصد شیوع آنومالیهای اسکلتی در آنمی فانکونی
۱۹	جدول ۵- آنومالیهای کلیوی در آنمی فانکونی و درصد شیوع آنها .
۴۱	جدول ۶- عوارض بیماری و خصوصیات آنها در آنمی فانکونی

ل

فهرست شکل ها

شکل ۱ - درصد طول عمر بعد از تشخیص در بیماران

آنمی فانکونی .

مقدمه:

دانش بشری روز بروز با گسترش تکنیک های پیشرفته به

درجات تکامل یافته تری می رسد و بشر می رود که ذره ای از عظمت

آفرینش را دریابد و با هر قدمی که به پیش می نهد می تواند ذره ای از

معرفت الهی را بشکافد و از این بابت بخود می بالد غافل از اینکه

دانش بشر در مقابل عظمت خلقت مانند کاهی در مقابل کوهی است .

در زمینه دانش پزشکی نیز پیشرفتهای زیادی بوجود آمده است و لسی

با وجود این پیشرفتهای هنوز بشر در شناسایی و درمان بسیاری از -

بیماریها احساس ناتوانی می کند .

آنمی فانکونی بیماری است که متاسفانه کمتر شناخته شده است

وچندان مورد توجه نبوده است و با توجه به اینکه این بیماری یک

نوع Premalignancy (زمینه بدخیمی) محسوب میشود

بنظرمی رسد با شناخت راههای تشخیص این بیماری و روشهای درمانی

آن شاید قدمی در راه جلوگیری ز برخی بدخیمی ها برداشت .

آنمی فانکونی یک بیماری ارثی است که بطریقه اتوزومال مغلوب منتقل می شود مجموعه علائم این بیماری شامل پانسیتوپنی —
 آنومالیهای فیزیکی و ساختمانی بدن مانند آنومالیهای شست ورا دیوس
 آنومالیهای قلبی و کلیه می باشد . .

در بررسی کروموزومی این بیماران آنومالیهای کروموزومی بصورت —
 افزایش شکستگی های کروموزومی و ترتیب قرار گرفتن آنها وجود دارد
 که این حالات خود بخود و همینطور بدنیا ل تجویز مواد تخریب —
 کننده DNA ایجاد میشود و امروزه ثابت شده است که اساس —
 تشخیص بیماری همین آنومالیهای کروموزومی می باشد و نبودن پان
 — سیتوپنی یا آنومالیهای فیزیکی این بیماری را رد نمی کند . .

این بیماران مستعد ابتلا به بدخیمی های خاصی می باشند که شایع —
 ترین آنها لوسمی میلوئید می باشد و بدخیمی های یکدی در درجه دوم —
 شیوع می باشند .

در سال ۱۹۲۷ فانکونی سه برادر را با پان سیتوپنی همراه با

آنومالیهای فیزیکی گزارش کرد (۱) آنمی را به علت ماکروستیک

بودن آن بنام آنمی شبه پرنشیز *Pernious sforme*

نیز نامیدند ولی این آنمی سایر اختصاصات آنمیهای مگالوبلاستیک

را نداشت .

Uehlinger مدت کوتاهی بعد از او بیماری را که آنومالیهای شست

و کلیه داشتند گزارش کرد . (۲)

در سال ۱۹۳۱ *Naeqli* توصیه کرد که این بیماران را که آنمی

آپلاستیک فامیلیال با آنومالیهای مادرزادی فیزیکی داشتند بنام

بیماری آنمی فانکونی نامگذاری کنند .

Auerbach و همکارانش نشان دادند که فقط ۵۰٪ از این بیماران -

مالفورماسیونهای کاراکتریستیک بیماری را درآوردند . (۳)

در سال ۱۹۵۹ شهیدی و دیا موند درمان آن دروزن ترا روی بیماران آنمی

فانکونی تجربه کردند و نشان دادند که ۷۵٪ از بیماران درجاسی