

مجموعه مقالات پژوهشی سینارتمازه های پرستاری و مامایی

۱۹، ۱۸ آذار ۸۸ - دانشکده پرستاری و مامایی

دانشکده آزاد اسلامی واحد خوارگان
دانشکده پرستاری و مامایی

عنوان مقاله: گزارش یک مورد سندروم آلپورت خانوادگی
نویسنده‌گان: فاطمه یار علی (دانشجوی کارشناسی مامایی)
استاد راهنما: بهناز ترکان (عضو هیئت علمی گروه مامایی دانشگاه آزاد اسلامی واحد خوارگان)

چکیده: سندروم آلپورت نوعی اختلال وراثتی تعمیم یافته غشاها پایه گلومرولی است. این بیماری دومین بیماری رایج ارثی کلیوی است باعلاف هماچوری، پروتئینوری، نارسایی کلیه، فشار خون بالا، کری حسی و عصبی، مشکلات بینایی آشکار می‌شود. در حالت کلی در مردان بروز و پیشرفت علائم بسیار شدیدتر از زنان است. این بیماری در طی حاملگی به سرعت پیشرفت می‌کند و باعث محدودیت رشد جنبین و نارسایی هر چه بیشتر کلیه مادر می‌شود. تشخیص این بیماری بر اساس علائم و نشانه‌های بروز دهنده خود بیمار است. درمان اختصاصی برای این بیماری وجود ندارد. هدف از این مقاله معرفی یک مورد سندروم آلپورت و بررسی آن در حاملگی و خانواده است.

روش اجرا: این مقاله به صورت CASE REPORT تهیه شده که اطلاعات از طریق مشاهده، مصاحبه با بیمار و خانواده وی، مطالعه پرونده بیمار، مطالعات کتابخانه ای و جست و جوی مقالات اینتر نتی گرد آوری گردیده است.
معرفی Case:

خانمی 27 ساله G=1 P=1 Ab=0 مبتلا به هماچوری و پروتئینوری به درمانگاه مراجعه کرد. وی سابقه خانوادگی یک بیماری ارثی بنام سندروم آلپورت را گزارش کرد که به نظر می‌رسد چون هنوز همه علائم این سندروم بجز هماچوری و پروتئینوری در این خانم بارز نشده بود عوارض واضحی در حاملگی وی ایجاد نکرده بود. حاصل حاملگی پسری مبتلا به هماچوری بود که توسط آزمایشات کامل ادرار و جود خون در ادرار او تأیید شد. اعضای خانواده از جمله مادر، پدربرگ و دو دائی وی نیز به این بیماری مبتلا بودند و در همه آنها اختلالات شناوبی همراه با هماچوری، پروتئینوری، فشارخون بالا و نارسایی کلیه دیده شد. توضیح بیشتر در مورد این افراد در اصل مقاله آمده است.

بحث و نتیجه گیری: بر اساس بررسی شجره نامه خانوادگی، سندروم آلپورت به صورت اتوزومال غالب در این افراد به ارث رسیده است این بیماری در پسران و دخترانی که هر دو ژن سندروم را دریافت کرده باشند بسیار شدیدتر است افراد مبتلا به سندروم آلپورت باید از ازدواج های فامیلی خودداری کنندو حتی الامکان صاحب فرزند نشوند. در صورت تمایل به داشتن فرزند باید مسئله تعیین جنسیت را حتماً مد نظر قرار دهند و تا حد ممکن صاحب فرزند دختر شوند تا این بیماری باشد کمتری در آنها ظاهر گردد.

کلید واژه ها: سندروم آلپورت-بارداری- خانواده
مقدمه:

سندروم آلپورت نوعی اختلال وراثتی تعمیم یافته از غشاها پایه گلومرولی است که کلابن نوع IV را در گیر می‌کند. این بیماری دومین بیماری ارثی رایج کلیوی است که باعث نارسایی کلیه می‌شود.

در حال حاضر، چهار شکل از بیماری شناخته شده است:

1- سندروم آلپورت کلاسیک، یک اختلال وابسته به X که همراه با هماچوری، کری حسی- عصبی، مخروطی شدن سطح قدامی عدسی است. 2- نوع وابسته به X دیگری که با لیومیوتوز منتشر همراه است. 3- نوع اتوزومال مغلوب 4- نوع اتوزومال غالب ا نوع اتوزومال می توانند باعث بیماری کلیوی بدون کری یا عدسی مخروطی شوند.

اتیولوژی: کلابن نوع IV یکی از اجزای ساختاری اصلی در برخی از غشاها پایه است و وظیفه حفظ ثبات مکانیکی و انسجام ماتریکس خارج سلولی رابه عهده دارد.

این نوع کلابن از چند زنجیره تشکیل شده است. به اثبات رسیده است که زنجیره های a1 و a2 در همه غشاها پایه بدن وجود دارند، در حالیکه a3 و a4 تنها در غشاها پایه ویژه ای از کلیه- گوش داخلی- شبکیه و کپسول عنبه دیده می‌شوند.

مجموعه مقالات پژوهشی سینار تازه های پرستاری و مامایی

۱۹، ۱۸ آذمه ۸۸ - دانشکده پرستاری و مامایی

دانشکده آزاد اسلامی واحد خوارزم
دانشکده پرستاری و مامایی

اخیراً زنجیره های ۵۰ و ۵۶ هم شناسایی شده اند و مشخص شد که آنها هم در ساختار غشاها پایه وجود دارند و براساس ترتیب اسید اmine آن، مشخص شد که زنجیره های ۵۵ در ساختار غشاها پایه گلومرولی موجود است و احتمالاً فقدان ژن تولید کننده آن به عنوان یکی از دلایل سندروم آپورت می تواند باشد.

تحقیقات انجام شده نشان داده است تفاوت هایی که در روند بالینی بیماران دیده می شود بر این نکته دلالت دارد که جهش های ژنتیکی در این بیماران زیاد است.

سندروم آپورت در بارداری :

طبق مطالب موجود و CASE های اینترنتی در دسترس حتی اگر عملکرد کلیوی بیمار قبل از بارداری کنترل شود، بیماری با پره اکلام‌سپی شدید به سرعت پیشرفت می کند و محدودیت رشد جنین و نارسایی هر چه بیشتر کلیه را باعث می گردد. حتی اگر ختم حاملگی بعد از هفته ۲۰ هم انجام گیرد باز هم فرد نیاز به دیالیز کلیه پیدا می کند.

سندروم آپورت در دوران بارداری معمولاً تشخیص می شود و با پیشرفت مشکلات عروقی در گردش خون جفت و کلیه هماه است.

علائم سندروم آپورت :

سندروم آپورت دارای یک سری علائم و نشانه هایی است که در حالت کلی مردان مبتلا زودتر این علائم را نشان می دهند این علائم شامل: هماچوری، پروتئینوری، نارسایی کلیه، فشار خون بالا، کری حسی- عصبی، مشکلات بینایی می باشد.

به طور کلی این سندروم بیوژه وقوع نارسایی کلیوی در بیماران مذکور شدید تر است.

مردان در کودکی به هماچوری مبتلا می شوند سپس در سنین مدرسه نوعی کری حسی- عصبی را تجربه می کنند و معمولاً در اوایل دهه دوم زندگی‌شان نقص کلیوی نهایی همراه یا بدون مشکلات بینایی به سراغ آنها می آید. در زنان عارضه های بالینی متغیری بروز می کند و تنها تعداد کمی از آنها به شدت مبتلا می شوند.

هماجوری: این علامت از سنین کودکی وجود دارد و ممکن است با عفونت سیستم تنفسی فوقانی در کودکان همراه باشد ولی هماچوری آشکار در بیماران بالغ رایج نمی باشد.

پروتئینوری: معمولاً در موارد شدید سندروم بروز می کند.

فشار خون بالا: حدوداً ۷۵٪ مردان و ۳۵٪ زنان مبتلا به سندروم آپورت از فشار خون بالا رنج می برند که اغلب به همراه اختلالات عملکردی کلیه بارز می شود.

نقص کلیه: این اختلال در مردان زودتر خود را نشان می دهد. در این نقص کراتینین سرم بالا می رود تا با گذشت زمان به سمت از کار افتادگی کلیه پیش می رود، در تحقیقات انجام شده پی بردنده که پیشرفت بیماری تا مرحله از کار افتادگی کلیه در ۱۰۰٪ مردان و ۱۵٪ زنان ادامه می یابد. معمولاً افراد نیاز به دیالیز و پیوند کلیه پیدامی کنند که پیوند کلیه تا حدودی موقوفیت آمیز است.

کری حسی- عصبی: این حالت در نتیجه جراحت های ساختاری در غشاء پایه موبرگی عروق باریک می باشد که به علت جهش ژنی در زنجیره اسید آmine های کلازن نوع IV اتفاق می افتد. از دست دادن شنوایی برای محدوده فرکانس های بیش از ۳ هزار هرتز می باشد. غالباً این مشکل فقط با اودیوگرام قابل تشخیص است. بزرگسالان مقداری از ظرفیت شنوایی خود را حفظ می کنند اگر چه برخی از افراد به سمعک نیاز دارند ولی نقص شنوایی آنها با گذشت زمان ثابت بوده و خیم تر نمی شود.

کری حسی- عصبی مربوط به دو گوش همراه با هماچوری مداوم تا حد زیادی نشان دهنده سندروم آپورت می باشد.

نقص بینایی: مشکلات بینایی در مردان شایعتر است و این مشکلات مقدم بر وخیم تر شدن اختلالات کلیوی می باشد. این بیماری عدسی چشم را در گیر می کند. مخروطی شدن سطح قدامی عدسی نسبت به سطح خلفی آن شایعتر است.

تشخیص:

تشخیص این سندروم قبل از هر چیز براساس علائم و نشانه هایی است که خود بیمار آنرا نشان می دهد، جهت بررسی عملکرد کلیه می توان بیوپسی کلیه انجام داد. در کلیه افرادی که علائم این سندروم را دارند می توان با بررسی ژنتیکی تشخیص قطعی داد

مجموعه مقالات پژوهشی سیناری تازه های پرستاری و مامایی

۱۹، ۱۸ آذار ۸۸ - دانشکده پرستاری و مامایی

دانشکده آزاد اسلامی واحد خوارزم
دانشکده پرستاری و مامایی

درمان:

درمانی که اختصاصاً برای این سندرم باشد وجود ندارد، چون این افراد پروتئین دفع می کنند می توان از مهار کننده های آنزیم مبدل آنژیوتانسین استفاده کرد و در افرادی که دچار نارسایی کلیه می شوند می توان دیالیز و پیوند کلیه انجام داد.

مواد و روش ها:

این مقاله به صورت CASE REPORT تهیه شده که اطلاعات از طریق مشاهده، مصاحبه با بیمار و خانواده وی، مطالعه پرونده بیمار، مطالعات کتابخانه ای و جست و جوی مقالات اینترنتی گرد آوری گردیده است.

CASE معرفی:

مورد تحقیق خانمی 27 ساله با سابقه یک حاملگی و زایمان است.

در مرکز بهداشت طی کارآموزی با خانم بارداری مواجه شدیم که طبق آزمایشات، اوی مبتلا به هماچوری و پروتئینوری (gr 2/2 در ادرار 7/33kg/m²) بود. با معاینات انجام شده فشار خون او حدود 120/80mmHg بود و هیچ گونه ادمی در او مشاهده نشد. 24 ساعته بود و جزء گروه چاق دسته بندی می شد. مراجعه کننده سابقه خانوادگی یک مشکل ارشی به نام سندروم آپورت را گزارش کرد. در طی دوران بارداری اوی به جز اضافه وزن زیاد مشکل دیگری نداشت و تنها بعضی از شکایات شایع دوران بارداری از قبیل تکرار ادرار و سوزش سردل در سه ماهه اول، بیوست در سه ماهه دوم، تکرار ادرار در سه ماهه سوم را گزارش کرد ولی هیچ گونه دردی در پهلو احساس نمی کرد.

به نظر می رسد چون هنوز همه علائم سندروم آپورت بجز هماچوری و پروتئینوری در این خانم بارز نشده است، عوارض واضحی در حاملگی ایجاد نکرده است. زایمان در هفته 39 حاملگی و به علت کاهش حرکات جنبنی به روش سزارین انجام شد حاصل آن نوزاد پسری به وزن 3/740 kg وظاهرآ سالم بود مادر با مشاهده خون در ادرار نوزاد به پزشک مراجعه کرد و آزمایشات کامل ادرار وجود خون در ادرار را تأیید کرد. فرزند او در حال حاضر حدوداً 6 ماهه است که دارای رشد و تکامل طبیعی بوده و بر اساس گفتگو مادر رنگ ادرار کودک در حال حاضر طبیعی است.

با توجه به این که این سندروم خانوادگی است، افراد دیگر خانواده نیز مورد بررسی قرار گرفتند که به جز خواهر اول وی همه آنها (خودش و دو برادرش) مبتلا به هماچوری و پروتئینوری می باشند ولی علائم دیگر این سندروم از قبیل مشکلات کلیوی- فشار خون بالا- مشکلات شنوایی- بینایی در آنها هنوز ظاهر نگردیده است. پدر بزرگ، مادر و دو دایی فرد مورد تحقیق کلیه علائم سندروم آپورت را نشان دادند.

با توجه به اینکه سندروم آپورت یک بیماری خانوادگی است، به بررسی اعضای خانواده این فرد می پردازیم. مادر بیمار خانمی 50 ساله با سابقه پنج بار حاملگی و زایمان و بدون سقط می باشد که در حال حاضر صاحب چهار فرزند (2 دختر، 2 پسر) است. فرزند اول وی با جنسیت پسر در سن 6 ماهگی به علت نامشخصی فوت کرده است وی با شوهرش نسبت فامیلی دارد. (پسر دایی مادر)

پس از تولد فرزند دوم، وی به طور ناگهانی دچار مشکل شنوایی شد و نیاز به سمعک پیدا کرد. پس از تولد فرزند سوم دچار کمر درد شدیدی شد که طی آزمایشات انجام شده پی به هماچوری و پروتئینوری در وی بردند. با مراجعه به پاتولوژی و بیوپسی کلیه تشخیص مشکل کلیوی محرز شد، سپس با بالا رفتن فشار خون پزشکان پی به بیماری ارثی وی بردند. با گذشت زمان وی دچار نارسایی کلیه شد و نهایتاً پیوند کلیه برای انجام گردید.

وی تحت اعمال جراحی بسیاری قرار گرفته است از قبیل عمل آپاندیس- صفراء- هیستوتومی- پیوند کلیه- D&C وی مشکلات دیگری از قبیل پر کاری تیروئید هم دارد. آزمایشات خون کم خونی شدید را در او نشان می داد که یکی از عوارض آسیب های کلیوی به حساب می آید.

مجموعه مقالات پژوهشی سینار تازه های پرستاری و مامایی

۱۹، ۱۸ آذمه ۸۸ - دانشکده پرستاری و مامایی

دانشکده آزاد اسلامی واحد خوارزم
دانشکده پرستاری و مامایی

او مدارک زیادی از بیماری خود از قبیل کپی پرونده های بستری در بیمارستان سونوگرافی-CT-اسکن و MRI-آزمایشات پاتولوژی-آزمایشات کامل خون و ادرار و ... دارد، در آزمایشاتی که بعد از پیوند کلیه انجام داده است مقدار بالای تری گلیسرید-ALP-بیلی روبین و مقدار کم آلبومین-پتاسیم سدیم به چشم می خورد. در آزمایشات انجام شده عفونت با سیتو مگالو ویروس هم دیده شد. با داروهایی که در حال حاضر مصرف می کند توانسته مشکل کم خونی، فشار خون و تیروئید خود را کنترل کنند. وی همچنان مشکلی از نظر بینایی ندارد و مشکل شنوایی او هم ثابت مانده است.

داروهایی که در حال حاضر مصرف می کند شامل:

کپسول ساندیمون(175mg) ۱ عدد ۱۰۰mg و ۳ عدد ۲۵mg هر روز

کپسول سل سپت(50mg)= روزی ۴ عدد

قرص فولیک اسید(5mg)= روزی ۱ عدد

قرص لووتیروکسین= روزی ۱ عدد

کپسول کلسیم D = روزی ۱ عدد

قرص پردنیزولون(5mg)= روزی ۱ عدد

دایی بزرگتر بیمار: مردی ۵۴ ساله صاحب دو فرزند(۱ پسر و ۱ دختر) است. با همسرش نسبت فامیلی ندارد. پس از پی بردن وی به وجود این مشکل ارشی در خانواده و با توجه به اینکه وی از زمان کودکی دچار مشکلات شنوایی و هماچوری بوده است تحت آزمایشات گوناگون قرار گرفت و وجود سندروم آلپورت در او محزن گردید. با گذشت زمان در سن ۳۷ سالگی دچار مشکل افزایش فشار خون شد و پس از مدتی در سن ۳۹ سالگی به علت نارسایی شدید کلیه تحت پیوند کلیه قرار گرفت. پس از گذشت ۱۵ سال کلیه های او از کار افتادند و حدود ۶-۵ ماه است که تحت دیالیز کلیه قرار می گیرد وی در حال حاضر کاندید دریافت کلیه می باشد. دو فرزند او هم مورد بررسی قرار گرفته و وجود هماچوری در آنها به اثبات رسیده است.

دایی کوچکتر بیمار: در سن ۴۷ سالگی به علت نارسایی شدید کلیه که ناشی از سندروم آلپورت بود در گذشت. وی صاحب دو فرزند(۱ پسر و ۱ دختر) است که در آن دو هم وجود هماچوری به اثبات رسیده است. او با همسرش نسبت فامیلی داشته است(دختر عموم-پسر عموم). وی فرزند کوچک خانواده بود که این بیماری را شدید تر و زود تر نسبت به خواهر و برادرش نشان داد و از سینین کودکی مبتلا به هماچوری و مشکلات شدید شنوایی بوده است متأسفانه شدت و پیشرفت بیماری به قدری بود که حتی وی به مرحله پیوند کلیه نرسید و این بیماری خیلی سریع او را از پای در آورد.

هر سه این بیمارانی که مبتلا به سندروم آلپورت بوده اند فرزندان پدری هستند که به علت جهش ژنی این سندروم در وی ظهور کرده بود. وی در سن ۴۳ سالگی به دنبال سرما خوردگی شدید و پیگیری های مکرر بی به مشکل هماچوری و مشکل کلیوی برد. ۵ سال تحت دیالیز کلیه قرار گرفت و در سن ۵۰ سالگی به دنبال دیالیز و به دلیل سکته قلبی فوت کرد.

بحث و نتیجه گیری:

بر اساس بررسی شجره نامه خانوادگی، سندروم آلپورت به صورت اتوزومال غالب در این افراد به ارت رسیده است این بیماری در پسران و دخترانی که هر دو ژن سندروم را دریافت کرده باشند بسیار شدیدتر است افراد مبتلا به سندروم آلپورت باید از ازدواج های فامیلی خودداری کنند و حتی الامکان صاحب فرزند نشوند. در صورت تمایل به داشتن فرزند باید مسئله تعیین جنسیت راحت‌نمایند و تا حد ممکن صاحب فرزند دختر شوند تا این بیماری با شدت کمتری در آنها ظاهر گردد. همچنین به محض تولد کودک باید وی تحت نظر قرار گیرد و آزمایشات مکرر را انجام دهد تا درمان های حمایتی برای او انجام گیرد.

این بیماران لازم است تحت پوشش مراکز حمایت از بیماری های خاص قرار گیرند و مشکلات جسمی و روانی آنها مورد بررسی و درمان قرار گیرد تا بتوان با اقدامات درمانی لازم کیفیت زندگی آنها را ارتقاء داد. به امید روزی که با پیشرفت علم ژنتیک و پزشکی درمان قطعی برای بیماری سندروم آلپورت کشف شود و بتوانیم شاهد خانواده های سالم تر و شادتری باشیم.

کلید واژه ها:

سندروم آپورت-بارداری-خانواده

منابع:

- 1- اصول طب داخلی هاریسون (بیماریهای کلیه و مجرای ادرار) ترجمه: دکتر محسن ارجمند چاپ اول سال ۱۳۸۳ صفحات ۲۹۳ و ۲۹۴.
- 2- Alberto . S . Mieha . M “ Alport syndrome ” , Orphanet encyclopedia , April 2001 .
- 3- king don . G . Sumner . K . Gedge . F . Miller . C . Denison . J . Gregory . M . Lyon.E . “ Molecular testing for adult type Alport syndrome ” , Pubmed – as supplied by publisher , nov 2009.
- 4- Gross . O . Netzer . ko Lambrecht.R. Seibold.S. Weber .M “ Meta – analysis of genotype phenotype Correlation in X-Linked Alport Syndrome : impact on Clinical counsel ling ” . Oxfordjournals .sep 2002.
- 5- Hopker .K. LIEbau .MC . Friederich sohn.C , Walolherr.R , Benzing.T. “ Atypical Alport syndrome associated with a novel col 4 A 5 Mutation ” , Pubmed – indexed for Medicine , Sep 2009.