

شکل ناکامل سندرم لئوپارد: گزارش یک مورد

دکتر افشار رمضان پور^۱، دکتر حسین بابایی^۲

۱- استادیار، گروه پوست، ۲- متخصص اطفال؛ دانشگاه علوم پزشکی زنجان

سندرم لئوپارد (LEOPARD) یک بیماری ارثی با توارث اتوزومال غالب می‌باشد که با لکه‌های پیگمانته پوستی و تغییرات نوار قلبی، هیپر تلوریسم چشمی، تأخیر رشد، تنگی ریوی، ناهنجاری‌های ژنتالیا و کری مادرزادی مشخص می‌شود. ژن این بیماری نفوذ بالا دارد ولی ظهور بیماری متغیر است و ممکن است اشکال ناکامل بیماری ایجاد شود. ما در اینجا یک خانم ۲۳ ساله

را با لکه‌های پیگمانته پوستی مخاطی، کری مادرزادی، تأخیر بلوغ و تغییرات نوار قلبی معرفی می‌کنیم. بنظر می‌رسد که مورد فوق یک شکل ناکامل سندرم لئوپارد باشد.

واژه‌های کلیدی: سندرم لئوپارد، اشکال ناکامل، لکه پیگمانته، کری مادرزادی

فصلنامه بیماریهای پوست، تابستان ۱۳۸۲؛ ۲۴: ۵۴-۵۱

معرفی بیمار

بیمار خانمی ۲۳ ساله‌ای است که با لکه‌های پیگمانته جلدی بدنیا آمده است. بتدریج با افزایش سن لکه‌های فوق بزرگتر، بیشتر و تیره‌تر شده‌اند و بیمار بدلیل همین ضایعات پوستی به درمانگاه پوست مراجعه کرد. در معاینه بیمار مبتلا به کری مادرزادی بود و قادر به تکلم نبود. در معاینه پوستی لکه‌های قهوه‌ای رنگ منتشر روی صورت، تنه، اندام‌ها، کف دست و پا و ملتحمه مشاهده شد (تصویر شماره ۱) که نمونه برداری از آنها مطابق با لنتیگو بود (تصویر شماره ۲). معاینه مخاط، دهان، مو و ناخن طبیعی بود. در شنوایی سنجی کاهش شنوایی در حدود ۹۰-۸۰ دسی بل در گوش چپ وجود داشت و گوش راست کاملاً ناشنوا بود. در نوار قلبی بیمار تغییرات به صورت موج T معکوس در اکثر لیدهای قلبی دیده می‌شد. اکوکاردیوگرافی قلب طبیعی بود. اسکن کامپیوتری مغز تغییر خاصی نداشت. معاینه دستگاه تناسلی طبیعی بود ولی

بیمار حدود ۲ سال پیش اولین قاعدگی را داشته که در حال حاضر ریتم منظم دارد. در معاینه چشم لکه‌های پیگمانته در هر دو چشم در ملتحمه بولبار همراه با کاهش بینایی وجود داشت. بیمار از نظر میزان تحصیلات تا سطح دیپلم درس خوانده و بجز سال اول دوره دبستان که مجبور به تکرار آن شده در بقیه دوران تحصیل هیچ مشکلی نداشته است.

در سابقه فامیلی، پدر و مادر بیمار هیچ مشکلی نداشتند و فامیل نبودند. پنج برادر و یک خواهر دارد که یک برادر بیمار (۱۶ ساله) دچار شن انگشتی در پای چپ است. سایر اعضای خانواده مشکلی ندارند. پسردایی بیمار مبتلا به کری مادرزادی بدون علائم دیگر می‌باشد.

بحث

سندرم لئوپارد (LEOPARD) یا سندرم لنتیگو متعدد یک اختلال اتوزومال غالب است که با طیفی از اختلالات تکاملی مشخص می‌شود (۱، ۲). این سندرم از حروف اول کلمات:

Lentigines, Electro cardio graphic conduction abnormalities, Ocular hypertelorism, Pulmonic stenosis, Abnormal genitalia / Retard growth, Deafness

مؤلف مسئول: دکتر افشار رمضان پور - زنجان، بیمارستان ولیعصر، بخش پوست

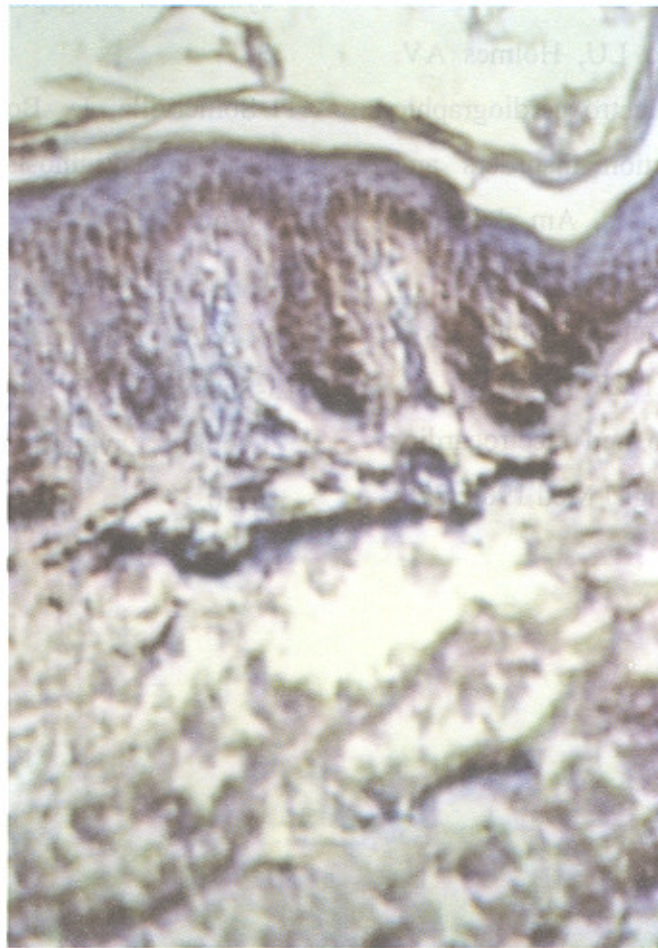
تشکیل شده است که اولین بار توسط فردی بنام Gorling در سال ۱۹۶۹ میلادی مطرح شد (۳). در این سندرم لنتیگو از بدو تولد یا شیرخوارگی ایجاد می‌شود و بتدریج با افزایش سن بیشتر و بزرگتر می‌گردد (۶-۳). اختلال هدایتی قلبی ناشی از هیپرتروفی بطن راست یا چپ است که علامت مشخص آن، تأخیر هدایتی داخل بطن با انحراف محور قلب به سمت چپ می‌باشد (۹-۷). تغییرات نوار قلب بدون اختلال ساختمانی قلب می‌تواند وجود داشته باشد (۹-۷). اختلالات تناسلی شامل هیپوپلازی گناد، هیپوسپادیس و تأخیر بلوغ می‌باشد (۱۰، ۱). در بعضی از بیماران اختلال ذهنی خفیف می‌تواند وجود داشته باشد (۱). ژن این سندرم نفوذ و ظهور متغیری دارد و منجر به اشکال ناکامل سندرم می‌شود (۲). پاتوزنز سندرم کاملاً مشخص نیست و بعضی جهش در ستیغ عصبی جنینی را پیشنهاد می‌کنند، اگر چه اعضاء با منشاء مزودرم نیز در این سندرم درگیر می‌باشند. برخی دانشمندان فرآورده‌های ژنی از یک جمعیت سلولی جهش یافته در ستیغ عصبی را دخیل

می‌دانند که با سلول‌های با منشأ مزودرم واکنش داده و منجر به اختلال سیستمیک متعدد می‌شوند (۱۱، ۱۰). لنتیگو متعدد همراه با اختلال نوار قلب در سه عضو از دو نسل یک خانواده با یک سوفل سیستولیک گزارش شده است (۹-۷). تاکنون یک بیمار ۱۵ ساله مذکر با تظاهرات پوستی لنتیگو متعدد و کری، هیپرتلوریسم، علائم قلبی به صورت پرولاپس دریچه میترال، نارسایی دریچه میترال، هیپرتروفی سهتوم و علائمی شبیه سندرم اهلر دانلس (قابلیت کشش بیش از حد پوست و قابلیت تحریک بیش از حد مفاصل) (۱۲) و یک مورد خانم ۱۵ ساله با علائم تقریباً کامل سندرم لئوپارد با تاریخچه فامیلی منفی گزارش شده است (۱۳).

با توجه به علائم بالینی بیمار ما (لنتیگو متعدد، اختلال نوار قلب، تأخیر قاعدگی، کری مادرزادی و عدم وجود بیماری زمینه‌ای توضیح دهنده اختلالات فوق) بنظر می‌رسد که مورد فوق یک شکل ناکامل سندرم لئوپارد باشد.



تصویر شماره ۱- لکه‌های پیگمانته قهوه‌ای رنگ منتشر روی صورت



تصویر شماره ۲- افزایش ملانوسیت‌های لایه بازال اپیدرم همراه با افزایش ملانین و طولی شدن ریت ریج‌ها و ملانوفاز در درم (رنگ آمیزی H & E، درشتنمایی ۱۰۰ برابر)

منابع

- 1-Voron DA, Hatfield H, Kalkhoff RK. Multiple lentiginos syndrome. Case report and review of the literature. Am J Med 1976; 60: 447-56.
- 2-Menter MA, Abdelmalek NF. Marked cutaneous freckling and cardiac changes. BUMC proceeding 1999; 12: 272-74.
- 3-Gorling RJ, Andersin RC, Blaw M. Multiple lentiginos syndrome. Am J Dis Child 1969; 117: 652-62.
- 4-Coppin BD, Temple IK. Multiple lentiginos syndrome (LEOPARD syndrome or progressive cardiomyopathic lentiginosis). J Med Genet 1997; 34: 582-86.
- 5-Nordland JJ, Lerner AB, Braverman IM, et al. The multiple lentiginos syndrome. Arch Dermatol 1973; 107: 259-61.
- 6-Capute AJ, Rimoin DL, Konigsmark BW, et al. Congenital deafness and multiple lentiginos, a report of cases in a mother and

- a daughter. Arch Dermatol 1969; 100: 207-13.
- 7-Smith RF, Pulicicchio LU, Holmes AV. Generalized lentigo, electro cardiographic abnormalities, conduction disorders and arrhythmias in three cases. Am J Cardiol 1970; 25: 501-06.
- 8-Walther RJ. Cardio cutaneous syndrome. N Engl J Med 1968; 278: 1127.
- 9-Matthews NL. Lentigo and electrocardiographic changes. N Engl J Med 1968; 278: 780-81.
- 10-Chua T, Ding ZP, Tong KL. Leopard syndrome. Singapore Med J 2001; 42: 328-31.
- 11-Somerville J, Bonhan- Carter RE. The heart in lentiginosis. Br Heart J 1972; 34: 58-66.
- ۱۲- فتاحی ا. سندرم لئوپارد و واریانت‌های آن. مجله پزشکی دانشگاه علوم پزشکی تبریز ۱۳۷۲؛ ۲۰: ۵۵-۵۰.
- 13-Shamsadini S, Abazari H, Shamsadini F. Leopard syndrome. Lancet 1999; 354: 1530.