

گزارش موردی از بیماری اورباخ - وایت (لیپوئیدپروتینوزیز) در کرمان

دکتر سیمین سریزدی^۱ و دکتر محمدرضا مشکوة^۲

خلاصه

اورباخ - وایت، بیماری بسیار نادری است که به صورت اتوزومال مغلوب منتقل می‌شود و با رسوب مواد هیالین در پوست، مخاط دهان، حنجره و ارگان‌های داخلی بروز می‌کند. در این گزارش، خانم ۲۲ ساله‌ای را معرفی می‌کنیم که به علت اسکارهای موجود روی پوست صورت به درمانگاه پوست بیمارستان شماره ۱ دانشگاه علوم پزشکی کرمان مراجعه نموده و با توجه به مشاهده گرفتگی صدا و سفتی زبان و پاپول‌های ریز متعدد در لبه پلک‌ها با تشخیص احتمالی اورباخ وایت، جهت مشاوره به درمانگاه چشم پزشکی بیمارستان شماره ۳ دانشگاه علوم پزشکی کرمان راهنمایی شد و پس از انجام بیوپسی از ضایعات لبه پلک‌ها و آزمایش آسیب‌شناسی تشخیص اورباخ وایت تأیید شد.

واژه‌های کلیدی: اورباخ وایت، کرمان

مقدمه

می‌شود (۲). رسوب مواد زردرنگ، به صورت نامنظم در مخاط حلق، زبان، لب، کام نرم و لوزه‌ها دیده می‌شود و تغییرات پوست در کودکی واضح می‌شود و به صورت پاپول‌های زردرنگ در پوست صورت، اسکارهای کوچک به علت التهاب خفیف پوست، تیرگی رنگ پوست و گاهی ضایعات ندولی مشابه

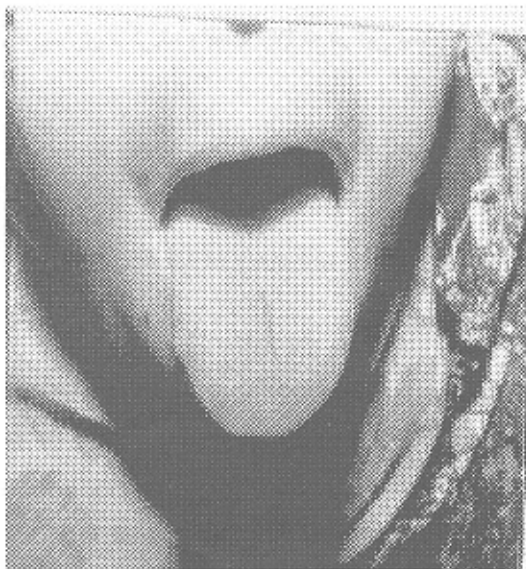
بیماری اورباخ - وایت (URBACH-WIETHE) یا لیپوئیدپروتینوزیز یا هیالینوزیز کورتیس‌ات‌موکوز، بیماری نادری است که به صورت اتوزومال مغلوب منتقل می‌شود. علائم بیماری در اوایل زندگی بروز می‌کند و گرفتگی صدا از شیرخوارگی شروع شده و در سال‌های اول زندگی واضح

۱- استادیار بخش پوست ۲- استادیار چشم پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی کرمان



شکل ۲: پاپول‌های لبه پلک

آنها میسر نشد. با تشخیص احتمالی لیپوئیدپروتینوزیز، بیمار جهت مشاوره به درمانگاه چشم پزشکی بیمارستان شماره ۳ دانشگاه علوم پزشکی کرمان معرفی شد و از پاپول‌های لبه پلک نمونه برداری به عمل آمد. در آسیب‌شناسی در اپیدرم هیپرکراتوز وجود داشت و در درم ماده یکنواخت اتوزینوفیلیک هیالن به طور پراکنده در اطراف عروق مشاهده شد و دیواره عروق سالم بود. در رنگ‌آمیزی با PAS، ماده هیالن مثبت بود و تشخیص لیپوئیدپروتینوزیز تأیید شد.

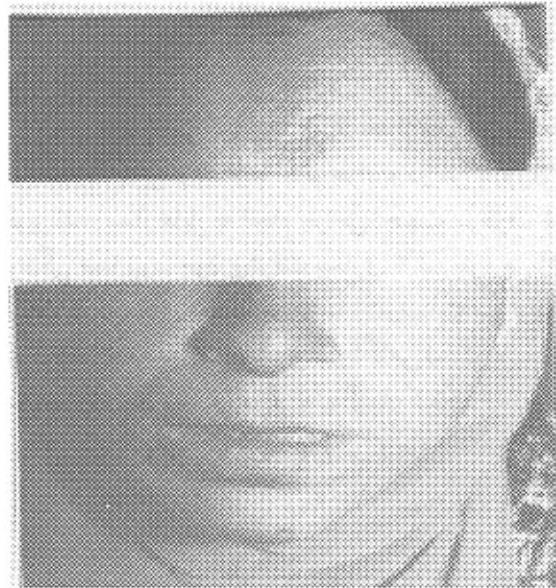


شکل ۳: بیمار به علت سفتی زبان قادر به بیرون آوردن کامل زبان نبود

گزانتوما روی آرنج دیده می‌شود. پاپول‌ها را می‌توان در انگشتان، زیر بغل و زانو نیز دید. وجود پاپول‌ها در سر می‌تواند منجر به ریزش مو شود. پاپول‌های بسیار تپیک مثل دانه تسبیح (beaded) در لبه پلک دیده می‌شود و گهگاهی همراه با ریزش مژه‌ها است (۲).

معرفی بیمار

خانمی ۲۲ ساله، متأهل و ساکن کرمان به علت وجود اسکارهای کوچک روی صورت به درمانگاه تخصصی پوست بیمارستان شماره ۱ دانشگاه علوم پزشکی کرمان مراجعه نمود. بیمار از زمانی که به خاطر می‌آورد دچار گرفتگی صدا بوده است و در معاینه، اسکارهای کوچک به اندازه ۴-۲ میلی‌متر به طور گسترده روی صورت مشاهده شد (شکل ۱).



شکل ۱: اسکارهای موجود روی پوست

در لبه پلک‌های بیمار پاپول‌های حدود ۲-۱ میلی‌متری متعدد دیده می‌شد (شکل ۲) و مژه بیمار وضعیت طبیعی داشت. دندان‌ها وضعیت طبیعی داشتند و در معاینه، زبان بیمار سفت بود و بیمار قادر به بیرون آوردن آن نبود (شکل ۳). گرفتگی صدای بیمار کاملاً واضح بود. روی آرنج و زانوها ضایعه‌ای دیده نمی‌شد. موهای سر طبیعی بود و سابقه‌ای از تشنج ذکر نمی‌کرد. در سابقه فامیلی، پدر و مادر و ۲ فرزند بیمار، سالم بودند و پدر و مادر بیمار نسبت فامیلی با یکدیگر نداشتند و سابقه بیماری مشابه، یا گرفتگی صدا را در یک پسر دختر عمو و دو دختر دختر عمو، ذکر می‌کرد که در شهرستان بافت زندگی می‌کردند و معاینه

بحث

بیماری اورباخ - وایت لیپوئید پروتینوزیس یا هیالینوزیس کورتیسیت موکوزا، بیماری ارثی بسیار نادری است که برخی آن را یک بیماری ذخیره‌ای لیوزومی به علت نقص یک یا چند آنزیم می‌دانند (۱) و برخی معتقدند که این بیماری، اختلال اولیه در متابولیسم کلاژن است (۵،۶) و اخیراً تغییر در فیبروبلاست‌ها در این بیماران ذکر شده است (۹). در آسیب‌شناسی هیپرکراتوز و آکانتوز نامنظم در اپیدرم دیده می‌شود و ضخامت درم در نیمه فوقانی به علت رسوب مواد هیالن خارج سلولی افزایش می‌یابد. این مواد هیالن ابتدا در اطراف مویرگ‌ها و غدد عرق دیده می‌شود و در ضایعات قدیمی‌تر به صورت نواری از مواد هیالن در درم کشیده شده است و با PAS رنگ می‌گیرد (۸). در بیمار حاضر، نمای آسیب‌شناسی، کاملاً مطابق با نمای آسیب‌شناسی در بیماری اورباخ وایت بود. از لحاظ آسیب‌شناسی، تشخیص افتراقی با اریتروپوئیتیک پورفیری مطرح است که در مورد اخیر، رسوب مواد هیالن در اطراف غدد عرق هرگز دیده نمی‌شود (۲،۸). در مطالعه اولترا میکروسکوپی کاهش کلاژن تیپ ۱ دیده می‌شود (۶). تشخیص بیماری بر اساس گرفتگی صدا در کودکی، سفتی زبان به طوری که بیمار قادر به بیرون آوردن کامل زبان نباشد و دیدن پاپول‌ها در پوست و مخاط، خصوصاً در لبه پلک‌ها به فرم دانه تسیب (beaded)، بسیار تیبیک است (۲) و آزمایش آسیب‌شناسی برای تأیید تشخیص و افتراق بیماری از اریتروپوئیتیک پورفیری، گزانتوما (در ضایعات آرنج) و آمیلوئیدوز (در ضایعات زبان) مفید است. اختلالات دندان، کلسیفیکاسیون داخل جمجمه، صرع و التهاب راجعه پاروتید همراه بیماری ذکر شده است (۷) که در این بیمار با بررسی‌های

انجام شده (راديوگرافي جمجمه و ...) هیچ‌کدام از علائم فوق مشاهده نشد، همچنین گرفتاری اندام‌های داخلی گزارش شده است (۳). هیچگونه نشانه‌ای (Stigmata) در افراد ناقل هتروزیگوت گزارش نشده است (۱). به طور کلی پیش‌آگهی بیماری خوب، و پیشرفت بیماری تا سن بلوغ است. به ندرت ابتلای حنجره منجر به تراکتوتومی می‌شود. درمان جراحی و بن‌سازی تارهای صوتی (Vocal cord dissection) می‌تواند مفید باشد. در درمان پوست، Peeling شیمیایی و درم ابرازیون (dermabrasion) و بلفاروپلاستی، درمان موفق نبوده‌اند. اخیراً بهبود ضایعات پوست و حنجره متعاقب سه سال، مصرف خوراکی دی‌متیل سولفوکسید (dimethyl sulphoxide) ذکر شده (۱۰) و تنها عارضه این درمان استشمام بوی بد سیر، در تنفس بیمار بوده است. با مصرف ایت‌رتینات، از لحاظ کلینیکی بهبودی، بعد از سه ماه و تقریباً پاک شدن کامل مواد رسوبی، بعد از یک سال مصرف گزارش شده است (۴). در مورد درمان این بیمار، دی‌متیل سولفوکسید در دسترس نبود و به دلیل این که ایت‌رتینات تراژون می‌باشد و تا ۲ سال بعد از قطع دارو حاملگی نباید صورت پذیرد و بیمار ما خانم جوان و در سن باروری بود، تجویز نشد. بیمار مایل به انجام جراحی، جهت برطرف شدن گرفتگی صدا نبود. چون پیشرفت بیماری تا سن بلوغ می‌باشد و استفاده از داروهای جدید خصوصاً ایت‌رتینات می‌تواند در درمان بیماری مفید باشد لذا شناخت و آگاهی نسبت به بیماری و تشخیص زودرس بیماری می‌تواند به بیمار کمک نماید و در مورد هر گرفتگی صدا که از شیرخوارگی وجود داشته باشد، باید به فکر این بیماری بود.

Summary

Lipoid Proteinosis: Case Report

S. Saryazdi, MD¹; and MR. Meshkat, MD²

1. Assistant Professor of Dermatology 2. Assistant Professor of Ophthalmology, Kerman University of Medical Sciences and Health Services, Kerman, Iran

URBACH-WIETHE is a very rare autosomally recessive disorder characterized by infiltration of hyaline material into skin, oral cavity, larynx, and internal organs. In this report we present a case of a 22 year old woman with small scars on her face, hoarseness, firm tongue and beaded papules along the margins of eyelids, who was referred to the department of ophthalmology of Kerman university No 3: Hospital for ophthalmological consultation. Pathological examinations of the biopsy specimens from eyelid lesions, confirmed the case as an URBACH-WIETHE disease.

Journal of Kerman University of Medical Sciences, 1996; 3(3): 156-159

Key Words: *Urbach-Wiethe, Kerman*

References

1. Bauer EA, Santa-Cruz DJ and Eisen AZ. Lipoid proteinosis: *In vivo* and *in vitro* evidence for a lysosomal storage disease. *J Invest Dermatol* 1981; 76(2): 119-125.
2. Black MM, Gawkrödger DJ, Seymour CA and Weismann K. Metabolic and Nutritional disorders. In: Champion R.H, Burton J.L and Elbing F.J.G (eds). *Rook Text book of dermatology*. 5th ed., London, Oxford Black well scientific publications, 1992; pp 2347-2348.
3. Caplan RM. Visceral involvement in lipoid proteinosis. *Arch Dermatol* 1967; 95(2): 149-155.
4. Dowlati A, Dowlati Y, Mansauri-P. Lipoid proteinosis and its response to Etretinate therapy. In: Pierard GE and Pierard FC (Eds). *The dermis from biology to disease paris: Monographies dermatopathologiques liegoises* 1989; PP135-142.
5. Harper JI, Filipe MI and Staughton RC. Lipoid proteinosis: variations in the histochemical characteristics. *Clin EXP Dermatol* 1983; 8(2): 135-141.
6. Harper JI, Duance VC, Sims TJ and Light ND. Lipoid proteinosis: an inherited disorder of collagen metabolism? *Br J Dermatol* 1985; 113(2): 145-151.
7. Hopfer PA. Urbach-Wiethe disease: a review. *Acta Derm Venereol* 1977; 53 (suppl.71): 1-56.
8. Lever W.F. and Schaumburg-Lever G: *Histopathology of the skin*. 7th ed. Philadelphia, J.B. Lippincott Company, 1990; pp 460-463.
9. Moy LS, Moy RL, Matsuoka LY, Ohta A and Uitto J. Lipoid proteinosis: Ultra structural and biochemical studies. *J Am Acad Dermatol* 1987; 16(6): 1193-1201.
10. Wong CK and Lin CS. Remarkable response of lipoid proteinosis to oral dimethyl sulphoxide. *Br J Dermatol* 1988; 119(4): 541-544.