

پورفیری

مطالعه بالینی موردی از پورفیری

دکتر عبدالرضا شجعی*

تعریف: بیماری پورفیری عبارتست از اختلال مادرزادی متابولیسم پورفیرین و هموگلوبین و دفع اوروپورفیرین از راه ادرار که در مجاورت نور، ادرار تغییر رنگ داده و قرمز تیره میگردد. این بیماری بشکل های مختلف بالینی بوده و نوع بالغین آن بیشتر در نزد زنها بصورت حاد با علائم عصبی و گوارشی مشخص میگردد.

تاریخچه پورفیری: برای اولین بار در سال ۱۸۶۷ پیگمان آنرا *Tudichum* ملاحظه نمود و بعد در سال ۱۸۷۱ بوسیله *Hoppe seyley* این ماده رنگی را بنام *Hematopor- phirin* نامیده از آن به بعد پیگمانهای پورفیرین در ادرار تحت مطالعه قرار گرفت و با اسم خود پورفیرین نامگذاری گردید. از نظر بالینی اولین مرتبه *Ranking* در سال ۱۸۹۰ اولین بیماری پورفیری را با علائم شکمی و عصبی مشاهده کرده و معرفی نمود در سال ۱۸۹۲ درباره ضایعات جلدی و اختلال متابولیسم پورفیرین *Gunther* مطالعاتی نموده و یک نوع از این بیماری را با علائم جلدی و مادرزادی تشخیص داده و بنام پورفیری گانتال نامگذاری گردید. از سال ۱۹۱۵ تا ۱۹۴۰ مکتب *Hans fischer* درباره این بیماری از لحاظ بیوشیمی مطالعات زیادی نموده اند و بالاخره آخرین کسانی که راجع به اوروپورفیرین و پورفوبیلینوژن و نوع پورفیری فامیلی و مادرزادی و پورفیری ثانوی تحقیق نموده اند عبارتند از: *Waldenshrom* و *Bernard* و *Tissier*

فیزیوپاتولوژی

پورفیری از ترکیب چهار ملکول پیرول در یک حلقه بسته تشکیل میشود و در طبیعت دیده نشده ولی بطور ترکیبی برای اولین مرتبه بوسیله *Fisher* تهیه شده

* از بخش داخلی یک بیمارستان پهلوی

است. پورفیرین دارای چهار نوع ایزومر (I و II و III و VI) بوده و از لحاظ بیوشیمی در طبیعت ایزومرهای I و II تهیه می‌گردد.

هسته مونوپیرول اولیه از ترکیب گلیکوکول و اسید استیک تهیه شده و پورفو-بیلینوژن در ترکیب هموگلوبین دخالت دارد. ترکیب چهار ملکول مونوپیرول منجر به تشکیل اوروپورفیرین III شده که این آخرین منشأ سایر پورفیرین‌ها مثل اورو و کوپرو و پروتوپورفیرین می‌گردد.

اتیولوژی پورفیرین اوری

بطور کلی پورفیرین اوری بدو دسته تقسیم می‌شود: اولیه و ثانویه. ولی مهم اینکه انواع مختلف این بیماری فAMILIAL ویا مادرزادی بوده، فرمهایی که در اثر خوردن سولفامیدها و پیرامیدین ایجاد شده باشند یک نوع پورفیرین اوری حقیقی ویا فAMILIAL بوده که در یک زمینه و آمادگی قبلی مصرف این قبیل داروها باعث بیماری گردیده‌اند، و باید این نوع پورفیرین اوری حقیقی یا اولیه را با پورفیرین اوری ثانوی و علامتی که در اینجا فقط مقدار پورفیرین‌های طبیعی ادرار یعنی کوپروپورفیرین و پروتو-پورفیرین بالا می‌رود فرق گذاشت در حالی که اوروپورفیرین و پورفوبیلینوژن فقط در نوع اولیه و مرضی مشاهده می‌گردد.

الف: پورفیری ثانوی: ساتورنیسم در این مورد کوپروپورفیرین اوری بمقدار زیاد دیده می‌شود در ضمن در مدفوع و خون مقدار پورفیرین بالا رفته و از این خاصیت در طب کار استفاده می‌شود و در نزد این بیماران علت کم‌خونی وقفه در پورفینوژنز می‌باشد علاوه بر اینها موارد مختلف دیگری وجود دارند که باعث هیپرکوپروپور-فیرین اوری می‌گردند که از این جمله اثر داروهای مسکن و خواب‌آور از همه مهمتر می‌باشند همچنین نقش سولفامیدها در ایجاد پورفیرین ثانوی قابل تذکر و بحث می‌باشند ولی باید توجه داشت که علاوه بر عامل خارجی یک عامل داخلی هم مؤثر است مواد دیگر مثل فسفر و مشتقات جیوه‌ای در ایجاد پورفیری ثانوی دخالت دارند ضایعات کبدی باعث اختلال متابولیسم پورفیری گردیده کبد در دفع پیگمانها رل اصلی را دارا می‌باشد و هیپرپورفیرین اوری در ضمن سیروز کبد کراراً مشاهده گردیده است و مقدار پورفیرین ادرار در یرقان‌های کبدی (هپاتیت) گاهی بالا می‌رود

و از این لحاظ موارد چندی در ضمن مطالعات مشاهده گردیده است . ضایعات هماتولوژی : در آنمی‌های ثانوی بر اثر کمبود آهن مقدار پروتو-پورفیرین گلبولی بالا می‌رود بنابراین مقدار آهن نسبت عکس با پروتو پورفیرین دارد هر وقت نقصان آهن در کار باشد تشکیل هموگلوبین کند شده و در اینصورت پروتو-پورفیرین در گلبولها متراکم می‌شوند . همچنین در آنمی‌های همولیزی و آنمی‌های آپلاستیک مقدار کوپروپورفیرین اوری بالا می‌رود . در آنمی بیرمر بسر عکس همه آنمی‌ها مقدار آهن سرورم بسالا می‌رود و برعکس پروتو پورفیرین گلبولی کم می‌گردد بنابراین کمی پروتو پورفیرین گلبولی بنظر میرسد که نتیجه عدم فاکتور انتی پرنسیوز (Principe antipernicieuse) بوده و برای تشخیص بیماری بیرمر این تست قابل ارزش می‌باشد .

ضایعات ریوی : در دو ثلث بیماریهای ریوی (بسرونشیت و آمفیزم و سل و سلیکوز ریه) مقدار پروتو پورفیرین گلبولی بالا می‌رود .

بیماریهای عفونی و تب‌دار : در موقع تب اختلال پورفیرین ظاهر می‌گردد مثلا در آبله ریه ، روماتیسم حاد ، مخملک ، ذات‌الریه مقدار پورفیرین ادرار بالا می‌رود . آویتامینوزها : فقدان اسیدپنتانتیک باعث ازدیاد ترشح پورفیرین می‌گردد همچنین آویتامینوز B₁₂ و بیماری پلاگر پورفیرین ادرار را بسالا می‌برد . نکته‌ای که باید متذکر شد در اغلب ضایعات جلدی و حساسیت‌های پوستی باید درباره متابولیسم پورفیرین مطالعه نمود مثلا در بیماریهای پوستی مثل پزوریازیس پتی‌ریازیس ملانوز مقدار ترشح ادرار بالا می‌رود . ولی در تمام این ضایعات مقدار کوپروپورفیرین ادرار بسالا می‌باشد لیکن از لحاظ دفع ادرار مقدار اوروپورفیرین تغییری حاصل نمی‌گردد .

ب: پورفیری اولیه یا پورفیری اصلی- این بیماری اغلب فامیلی و اتیولوژی آن نامعلوم می‌باشد و بیماری دارای چهار دسته علائم اصلی می‌باشد که این علائم عبارتند از علائم جلدی ، علائم شکمی ، علائم عصبی و بالاخره علائم روانی و در تمام اینها از لحاظ آزمایشگاهی وجود اوروپورفیرین در ادرار از علائم اصلی میباشد .

اشکال مختلفه پورفیری اولیه

۱- پورفیری مادرزادی یا بیماری Gunter: این بیماری ارثی بوده و علائم اولیه آن جلدی و دردوره طفولیت می باشد ضایعات اولیه عبارتند از تاول و اریتم زودگذر (Erythema fugace) در محل ضایعه جلدی که اغلب در نقاط برهنه پوست و مجاور با نور بوده و همراه با خارش شدیدی می باشد و پس از بهبودی در جای آن پیگمانهای زیر جلدی باقی میماند. سایر ضایعات جلدی که در اشکال مختلف ملاحظه میشود عبارتند از اگزما و کهیر و بالاخره اریتم پولی مورف بعلاوه در این بیماری عوارض چشمی مانند کرآتیت و کونژنکتیویت ملاحظه شده است.

این پورفیری دارای علائم عصبی و روانی و شکمی نمیباشد ولی در عوض تغییرات خونی که علت آن وجود پورفیرینوزنز در دستگاه اریتموپوئیک میباشد ملاحظه میگردد. از لحاظ نوع بیماری خونی این بیماران بیشتر مبتلا به آنمی همولیزی و گاهی از اوقات همراه با کبد و طحال بزرگ میباشند در ضایعات جلدی باید متذکر شد که بیمار بطرف اسکلو درمی و ضخیم شدن پوست رفته و گاهی خوردگی دماغ و گوش (مانند جذام) ملاحظه گردیده است. بالاخره از لحاظ بیولوژی مقدار اورو- پورفیرین I و گاهی نوع III آن در ادرار زیاد شده و این خود باعث قرمزی رنگ ادرار میگردد ولی ادرار منفی بوده و اورو پورفیرین I علاوه بر ادرار در تمام اعضا بخصوص در استخوانها دیده شده است.

۲- پورفیری حاد انترمیئات: این شکل از پورفیری ارثی و از نوع صفت غالب و بیشتر در اشخاص بالغ و زنها و بیشتر در ممالک اسکاندیناوی و آلمان میباشد. سن ابتلاء به بیماری بین ۲۰ تا ۴۰ سال میباشد. عامل محرکه این بیماری بیشتر داروئی بوده و مانند پورفیری اطفال به نور بستگی چندانی ندارد.

علائم اصلی این پورفیری دردهای شدید شکمی بدون سفتی شکم، یبوست، استفراغ، تب و بالاخره علائم عصبی و روانی حائز اهمیت میباشند. باید یادآور شد که در این بیماری ابتدا علائم شکمی و پس از این دوره علائم عصبی و روانی ظاهر میگرددند.

الف : علائم شکمی - قبل از علائم شکمی بیمار دچار بیخوابی و دپرسین و دردهای عضلانی و تا حدودی اختلالات بینائی میگردد علائم شکمی بیشتر شامل دل درد ، یبوست ، استفراغ بوده دردها ساعت معینی نداشته یبوست معمولا چندین روز بطول میکشد و درضمن دفع گاز متوقف میگردد و با توجه بعلائم ذکر شده اگر از بیمار رادیوگرافی از کولون بعمل نیاید ممکنست بیماری را با يك انسداد روده‌ای اشتباه نمود . در تشخیص افتراقی اغلب کولوسیستیت آپانڈیسیت ، پانکراتیت و بالاخره انسداد روده با علائم شکمی پورفیری قابل طرح میباشد . بنابراین درمقابل چنین علائمی برای تشخیص قطعی پورفیری بهتر است به علائم عصبی و تغییررنگ ادرار بیمار درمقابل نور توجه نمود .

ب : علائم عصبی - علائم عصبی در پورفیری حاد شامل پارالیزی فُلاسک اندامها توأم با از بین رفتن رفلکسها و آتروفی عضلانی میباشد و از لحاظ حسی علائم پارستزی یعنی سوزش و گزگز اندامها وجود داشته و ضایعات و علائم عصبی از نوع پولی رادیکولونوریت میباشد بنابراین علائم عصبی و فلج مربوط به ضایعه نوروں جانبی (Neuroone periferique) بوده این فلج بطور تدریجی ابتدا در يك اندام تحتانی و در عضلات (Extensur) قدامی خارجی ساق پا شروع شده و پس از مدتی کم کم عضلات و اندام فوقانی را فرا گرفته و پارالیزی بصورت يك (Quadriplegie) درآمده و در مراحل بعدی عضلات شکم و بین دنده‌ها و دیافراگم گرفتار شده و بیمار دچار اختلال تنفسی میگردد . از مشخصات این پارالیزی باوجود از بین رفتن رفلکسها وجود رفلکس میچ پا (Reflexe Achilien) حائز اهمیت میباشد . بعلاوه باید متذکر شد که در ضایعات نخاعی علامت بابنسکی و اختلالات اسفنکتر مثبت بوده و آتروفی عضلانی اگر بیماران درمان شوند قابل ترمیم میباشد . از لحاظ آسیب‌شناسی سلولهای کورن قدامی نخاع و سلولهای گانگلیون خلفی و همچنین سلولهای پورکینبی مخچه و بالاخره سمپاتیک داخل نخاع کروماتولیز میگردد . در مایع نخاع مقدار آلبومین بالا میرود و در ضایعات اعصاب مغزی فلج عصب هفتم از همه بیشتر بوده و همیشه از مشخصات این فلجها يك طرفی و غیر مداوم یعنی (Fugacite) بودن آن میباشد . اگر ضایعه در بولب باشد اختلال تنفسی و قلبی وجود دارد و اغلب

در این مورد پرونستیک بیماری بسیار بد می باشد در اینجا چون به علائم عصبی پورفیری حاد توجه مخصوص داده شد ضرورت دارد که به آخرین مطالعات روز درباره رابطه پورفیرین حاد و تیروتوکسیکوز اشاره نمائیم .

پ - تظاهرات بالینی پورفیری حاد انتر میتانت ممکنست بطور سطحی دلالت بر تیروتوکسیکوز نماید . PBT و تیروکسین یده کلی در بسیاری از این بیماران زیادتر از حد معمول می باشد این مطالعات بر روی ۲۸ بیمار پورفیری که ۲۶ تای آن از نوع پورفیری حاد انتر میتانت بوده اند یک افزایش حداکثر در ظرفیت اتصالی TBG و مخصوصاً در نزد بیماران از جنس مؤنث نشان میدهد که محتملاً تا اندازه ای به علت تغییرات میزان کلی هورمون ها می باشد . تیروکسین آزاد و یا قسمت اندک هورمون در حال گردش در همه بدن که از نقطه نظر سوخت و ساز متابولیکی فعال می باشد در پورفیری بحالت طبیعی می باشد . همچنانکه میزان برداشت تیروکسین هم طبیعی می باشد که این خود با وضعیت Cuthyroid این بیماران سازگار می باشد اگر چه پورفیری حاد انتر میتانت و تیروتوکسیکوز گاهی بر حسب اتفاق بایکدیگر دیده میشوند ولی عمل تیروئید را می توان به بهترین وجه ارزیابی کرد اگر تعیین رسمی مقدار هرمن تیروئید در خون باندازه گیری میزان جذب ید فعال (رادیواکتیو) و همچنین میزان متابولیسم بازال و بالاخره با مطالعه تیروکسین یونودیک و یا میزان تیزو کسین آزاد تکمیل شود . مکانیسم افزایش TBG نامعلوم است مشاهدات ما از این مطالعات احتمال وجود غیر طبیعی متابولیسم هورمن استروژن را در این بیماری افزایش میدهد . از زمان تکمیل این مقاله تعداد زیادی از مصنفین اهمیت کبد و سایر نسوج را در تعیین انتشار و جنس تیروکسین بر حسب این مطالعات مربوط دانسته و بسازگشت تیروکسین را تحت بعضی از شرایط بیشتر مربوط به تیروکسین داخل سلولی دانسته اند تا اینکه تیروکسین آزاد در پلاسما . امکان رابطه این تحقیقات پورفیری حاد و انتر میتانت تحت مطالعه می باشد .

ت : علائم روانی - از علائم اصلی تغییرات در اخلاق و اختلال در رفتار که همیشه توجه اطرافیانرا جلب میکند می باشد . بیمار گاهی در حالت تحریک و گاهی

دیگر بحال افسردگی مییابد. در يك مرحله پیشرفته تر بیمار دچار اختلال حواس و تخیل‌های گوناگون (Halucination) و بالاخره دچار Delirium tremens میگردد باید توجه داشت که پسیکوز پورفیری هیچ وقت بطرف مزمن نرفته و اغلب بدون شکل معالجه میشود.

ث: علائم اشتراکی - از جمله علائم بالینی دیگر که در پورفیری حاد وجود دارد پیگمانتاسیون صورت و گردن، ازدیاد موی بدن و قهوه‌ای شدن آن، حساسیت پوست به نور، تاولهای جلدی، تب و ازدیاد گلبول سفید بخصوص گلبولهای چند هسته‌ای و گاهی آنمی و کم خونی مییابد. همچنین بیمار به اختلال وازوموتور، تعرق و اختلال نوروزتاتیف و دردهای اطراف قلب، ازدیاد ضربان قلب، ازدیاد فشارخون، و بالا رفتن درجه حرارت، سندرم رینو، علائم کلیوی و اولیگوری ازتمی دچار میگردد.

نکته‌ایکه در تمام این علائم همیشه باید بآن توجه داشت عامل محرکه و بیدار کننده این ناراحتی‌ها بوسیله داروهائی مانند باریتوریک، سولفامید و یا پیرامیدون مییابد و علاوه بر تمام این علائم پیوسته باید به تغییر رنگ ادرار و آزمایش ادرار برای تشخیص قطعی پورفیری توجه مخصوص نمود.

ج: آزمایش و علائم ادراری - در این قسمت همیشه پس از حمله حاد و درد- های شکمی باید به تغییر رنگ ادرار به قرمز و قهوه‌ای تیره که نشانه وجود اوروپور- فیرین ادرار است دقت نمود ولی اگر ادرار در ابتدا بیرنگ ولی در اثر مجاورت با نور تغییر رنگ داده و سیاه گردید در اینصورت ادرار محتوی پورفوبیلینوژن بوده که این خود در ابتدا ماده‌ای بیرنگ مییابد بعلاوه در موقعی که ادرار بیرنگ باشد با جوشاندن پس از اضافی کردن چند قطره اسید کلریدرک رنگ ادرار قرمز پررنگ میگردد و بعلاوه بوسیله اشعه ماوراء بنفش (اسپکتروسکوپ) و تعیین طیف پورفیرین وجود آنرا در ادرار میشود مشخص نمود. در پورفیری اطفال گانتر در ادرار اورو- پورفیرین I که رنگ قرمز ادرار را ایجاد میکند وجود دارد. پورفوبیلینوژن که ماده بیرنگی است در شکل پورفیرین اطفال هرگز دیده نشده است.

۳ - پورفیری دیررس جلدی یا پورفیری مزمن: این شکل بیماری اغلب از

سن ۴۰ سال به بالا و در نزد مردان می باشد مشخصات این پورفیری بوسیله Bolgert و Canivet در فرانسه برای اولین بار توضیح داده شده ضایعات جلدی آن اغلب تاول-دار (Lesion buleuse) شبیه به بیماری گانتر بوده و پوست این بیماران حساسیت زیاد به نور داشته و در بعضی نقاط بدن بخصوص در صورت و ناحیه Temporo-malaira ایجاد پیگمانتاسیون میگردد بعلاوه کبد این بیماران بزرگ شده و نکته ای که در آخر قابل تذکر می باشد وجود پورفیری مخلوط یعنی پورفیری با علائم احشائی و علائم جلدی توأم است که این نوع پورفیری بنام پورفیری Watson نامیده میشود .

تا قبل از شروع قرن بیستم دانشمندان علم پزشکی به تاریخچه فامیلی پورفیری توجه نداشتند تا اینکه در این اواخر چند تن از محققین انگلیسی نشریاتی درباره پورفیری که بیماری خانواده سلطنتی و ارثی بوده است منتشر نمودند . این تحقیقات ارزنده باین نتیجه رسیده است که از چهار قرن قبل باین طرف چند نفر از خانواده سلطنتی استوارت ، هانور، پروس بخصوص چندی از سلاطین باین بیماری ارثی که در عین حال بسیار نادر می باشد گرفتار بوده اند . نوع بیماری پورفیری مخلوط بود این بیماری در یک خانواده سلطنتی و در بین افراد مختلف فامیل دیده شده است و علائم اصلی آن در چهار دسته سندرم یعنی سندرم شکمی، عصبی، روانی و بالاخره جلدی بوده است . علائم شکمی خیلی حاد و شامل دل درد، استفراغ، یبوست و گاهی اسهال بوده سندرم عصبی عبارت از پارزی و پارالیزی اندامها و فلج و گاهی توأم با تشنج و پارالیزی بولبی بوده و در این موارد تا ۹۰ درصد منجر بمرگ بیمار میگردد . این دو سندرم گاهی همراه با اختلال ازوموتور یعنی تعرق زیاد و تاکی کاردی بوده اند در مراحل بعدی باین علائم هیجان، بی خوابی، تظاهرات روانی، هیستری، دپرسیون اضافه میشود بالاخره علائم جلدی آن در اثر حساسیت زیاد به نور خورشید بوده و عبارتست از Cruption buleuse و در ضمن توأم با این چهار سندرم اصلی در تمام موارد ادرار بیماران برنگ قرمز بوده است .

کشف پورفیری سلطنتی برای اولین مرتبه بوسیله طبیب های مخصوص ژرژ

سوم پادشاه انگلستان بین سالهای ۱۸۲۵-۱۷۳۸ که از شرح حال آنها مدارک معتبری

بجا مانده ممکن گردیده است. این مدارك نشان میدهد که امپراطور ژرژ سوم از يك بیماری کهنه و عجیبی که در بعضی از مراحل آن منجر به جنون می شده است رنج می برده و این عوارض ایجاد اشکالاتی از لحاظ سیاسی در امور مملکت می نموده اند. بیماری پادشاه انگلستان در سال ۱۷۶۳ در سن ۲۴ سالگی شروع شده و تظاهرات آن تا سن ۸۲ سالگی که بیمار فوت نموده است وجود داشته در این مدت پنج حمله مهم در سالهای ۱۷۶۵ و ۱۷۸۸ و ۱۷۸۹ و ۱۸۰۱ و ۱۸۰۴ دیده شده است. تابلوی بالینی این حمله ها عبارت از يك كوليک شکمی توأم با استفراغ و یبوست، تاکی کاردی، اختلال بینائی، اختلال و تظاهرات عصبی مانند ضعف عضلانی، پارزی، پارستزی، تشنج، علائم روانی، بیدار خوابی، هالوسیناسین و ادرار قرمز می بودند. Hunter و Macaplin بیماری ژرژ سوم را بعنوان اولین مورد از تعریف يك پورفیری می دانند. شرح حالهای مختلفی که در قرون بعد راجع به فامیل ژرژ سوم تهیه شده نشان میدهد که عده دیگری هم از افراد خانواده سلطنتی مبتلا به این بیماری شده و این افراد به دو گروه تقسیم شده اند گروه A که ادرار قرمز داشته و تجزیه آن به وسیله متخصصین وجود پورفوبیلینوژن و کوپرو اوروپورفیرین را نشان داده و دسته B که از راه روده ترشح پورفیرین داشته اند. در پایان باید متذکر شد که اولین پادشاه انگلستان که باین بیماری دچار شد جمز اول در سال ۱۶۲۶-۱۵۶۶ بوده که این بیماری را احتمالاً از مادر خود ماری استوارت ملکه اکوس (۱۵۸۷-۱۵۴۲) وارث گرفته بوده است و ژرژ سوم که شرح حال کامل آن بجا مانده است از اعقاب این خانواده می باشد.

پاتولوژی

هماتوپورفیرین پیگمانهائی هستند که بطور نرمال در ادرار پیدا میشوند. انواع مختلف آن بنظر میرسد که يك کارا کتر ماندلین تیپ Recessive می باشد. اکثراً با بزرگی طحال و اختلالات دندانی و رسوب پیگمانهادر کورتکس استخوانی در آنها دیده میشود. در مرد بیشتر از زن و در اطفال و کودکان خردسال بیشتر دیده میشود. تیپ کبدی آن در نزد بالغین دیده میشود که با ازدیاد پورفیرین در کبد همراه می باشد.

تشخیص پورفیری

در مقابل يك اختلال عصبی و پارالیزی فلاسك اندامها توأم با دردهای عصبی و دردهای شکمی که اتیولوژی آن نامعلوم باشد همیشه باید پورفیری را مورد نظر داشته و با آزمایشات مختلف ادرار تشخیص این بیماری را قطعی کرد .

تشخیص افتراقی

- ۱- از لحاظ علائم جلدی اریتم پولی مورف (Erythème polymorphe buléuse) و بیماری Duhring و توکسیکودرمی بولو و بالاخره پلاگر برای تشخیص افتراقی با پورفیری جلدی مطرح میباشند .
- ۲- در علائم احشائی و دردهای شکمی کولیکهای کبدی و کلیوی با ادرار قرمز و خونی ، مسمومیت با فلزات سنگین که در ادرار کوپروپورفیرین هم وجود دارد میباشد . دل دردهای جراحی مانند آپاندیسیت پانکر آتیت و بالاخره انسداد روده ای با پورفیری حاد قابل اشتباه میباشد .
- ۳- اشکال عصبی پورفیری تشخیص افتراقی آن با پولیومیلیت، پولی نوریت الکلی و میکروبی بیماری Guillain barec حائز اهمیت میباشد بعلاوه درموقع علائم شکمی و عصبی پورفیری با بیماری پری آرتریت نودوزا شباهت کامل داشته و گاهی با هم توأم میباشند همچنین در پورفیریهای جلدی همراه با علائم عصبی و روانی تشخیص بیماری پلاگر را باید در نظر داشت . بنابراین در تمام این علائم بالینی که رنگ ادرار مربوط به هماتوری یا پیگمانهای صفرای نبوده و بعلاوه علت دارویی مانند ریوس ، فنل ستالین، تیمول و یا فنول و بالاخره ملان اوری و آلکاپتونوری در کار نباشد ، باید تشخیص پورفیری را همواره در خاطر داشت .

پیش بینی

در پورفیری فتوسانسبیل معمولاً پرونوستیک خوب بوده ولی در شکل پورفیری حاد مرگ و میر آنها ۸۰ درصد پنج سال پس از شروع اختلالات عصبی میباشد و همیشه پرونوستیک پورفیری شکمی بهتر از نوع عصبی آن است .

درمان پورفیری

بطور کلی درمان پورفیری حاد در قسمت اول مبتنی بر درمان ، پیشگیری و

پروفیلاکسی بوده و برای جلوگیری از بیماری از تجویز و استعمال الکل، باربیتوریک، سولفامیدها، داروهای خواب آور، پیرامیدن، کلروفورم و بالاخره کینین که از عوامل محرک بیماری میباشند خودداری می‌گردد. در قسمت دوم درمان بیشتر جنبه علامتی داشته مثلا در موقع تشنج بجای باربیتوریک که زیان آور بوده از برومورها و در موقع درد از مرفین و گانگلیوپلژیها و در اختلالات تنفسی از تنفس مصنوعی استفاده می‌گردد بالاخره در پورفیری بعنوان درمان اساسی ویتامین PP چندین گرم در روز توأم با ویتامین B_۱ و ازودیلاتورها A.C.T.H. و طبق مطالعات اخیر مصنفین امریکائی E.D.T.A اثری غیر قابل انکار دارند. درخاتمه باید متذکر شد که در پورفیری فتوسانسبیل باید بیماران را از نور حفاظت نموده و در صورت بروز آنمی همولیزی برداشتن طحال توصیه می‌گردد.

معرفی يك مورد از بیماری پورفیری از بخش طبیبی بیمارستان پهلوی

بیمار زنی است ۳۰ ساله بنام هاجر.ی. که شغل آن خانه‌داری است.

علت مراجعه و سیر بیماری: بعلت لاغری، درد شکم، تپش قلب دربخش طبیبی ۱ بستری شده سابقه بیماری از یکسال قبل بوده دردهای شکمی بعد از خوردن چربی و بستری شدت بیشتر دارد. انتشار این دردها بشانه و پشت بیمار بوده حالت تهوع و استفراغ وجود ندارد ولی بیمار از یبوست شکایت دارد و علاوه بر آن احساس حسراتی غیرطبیعی در شکم را بیان میدارد. لاغری بیمار از یکسال قبل شروع شده و پیشرفت آن تدریجی بوده ابتدا لاغری از پاها و بعد دست‌ها شروع شده و بدن بیمار در مراحل آخر دچار این لاغری گردیده است.

سابقه بیماریهای طفولیت: در کودکی سرخک گرفته ولی کسالت دیگری را

بیاد ندارد.

سابقه خانوادگی: ۷ سال قبل ازدواج کرده تا بحال حامله نشده پدر و مادر

بیمار زنده و سالم و در فامیل مشابه چنین بیماری وجود نداشته است.

بررسی بیمار: بیمار درموقع یبوست سردرد شدید دارد، احساس سنگینی

در پلک‌ها و مگس‌پران بخصوص در چشم راست دارد همچنین در گوش راست صدای

وزوزی احساس میکند از لحاظ ادرار بیمار سوزش مجرا داشته و بعد از درد شکم ادرار پررنگ و قرمز میشود.

وضع عمومی: بیمار بیست که از ضعف و بیحالی و لاغری عضلات شکایت داشته و قدرت حرکتی اش کم میباشد بخصوص در اندامهای تحتانی سوزش ضعیف دارد. خواب بیمار کم بوده و روزی بیش از ۳ ساعت نمیشد. بیمار عصبانی است از لحاظ پوستی شکایت از خارش و عرق و تیرگی رنگ دارد.

معاینه بیمار: وزن ۳۴ کیلو، نبض ۱۱۶ در دقیقه، تنفس ۲۴، فشار خون $\frac{۱۲۵}{۹۵}$ ، در منظره بیمار زنی است بسیار لاغر رنگ تیره چشمها براق و قدری بیرون آمده در پوست صورت و بازو و پشت پا بولهایی مشاهده میگردد در مجاورت نور تحریکات پوستی وجود ندارد. امتحان گردن تیروئید بزرگ نشده ولی چشمهای بیمار نسبتاً برآمده رفلکس مردمک راست قدری ضعیفتر از طرف چپ، قفسه صدری قرینه، حرکات آن طبیعی است در قاعده ریه راست کمی ماتیته وجود دارد، صداهای تنفسی بسختی بگوش میرسد. قلب و عروق - شوک نوک قلب در پنجمین فضای بین دندهای لمس میشود از لحاظ سمعی بیمار تاکی کاردی دارد. امتحان شکم کبد و طحال - اندازه طبیعی و در لمس تمام شکم حساس و دردناک میباشد. اندامها - دستها و پاها بسیار لاغر قدرت عضلانی در تمام قسمتها کاملاً بسته شده است رفلکس های رادیکال و کوبیتال در هر دو طرف منفی، رفلکس های عضله دوسر ضعیف ولی رفلکس های ساق پای چپ کاملاً محفوظ مانده ولی در طرف راست بدون جواب میباشد. بابنسکی وجود ندارد در زوجهای مغزی علامت مرضی مشاهده نشد از لحاظ حسی بیمار از حرکات غیر طبیعی در داخل شکم و سوزش اندامها شکایت میکند.

آزمایشات پاراکلینیکی

رادیوگرافی قلب و ریتین طبیعی است، کلسترول تام ۲/۵ گرم در لیتر، اورو گرافی - ترشح هر دو کلیه طبیعی است و نکته مرضی دیده نمیشود، سرعت سدیمانته سیون گلوبولی ۳ میلیمتر در ساعت اول، مقدار کتوستروئید ادرار ۳/۹ در بیست و چهار ساعت، در رادیوگرافی مجدد ریتین در بسالای ناف ریه راست سدیاستن مختصر

تیرگی دیده میشود. رادیوگرافی معده و اثنی عشر طبیعی است، فرمول شمارش و هموگلوبین گویچه سفید ۶۰۰۰، هموگلوبین ۷۰ درصد، آزمایش مدفوع طبیعی است. آزمایش ادرار آلبومین و سیلندر ندارد، اوره خون ۶۰ سانتیگراد، کراتین ادرار ۳۰ میلیگراد در ۲۴ ساعت، امتحان ته چشم شرائین نازکتر از معمول، در خون سلول L.E مشاهده نمیگردد.

متابولیسم بازال ۱۰ درصد افزایش دارد، در الکترومیوگرافی اختلال عصبی و عضلانی ثانوی دیده شده است. تست ادرار با اسید کلریدریک و اسپکتروسکپ از لحاظ پورفیری مثبت، آزمایش ادرار برای تعیین پورفیرین که در آزمایشگاه تحقیقاتی بعمل آمده بشرح زیر میباشد:

اوروپورفیرین ۱۴۰ میلیگراد در ۲۴ ساعت، اندازه طبیعی آن ۱۰ میلیگراد، کوپروپورفیرین ۱۹۸ میلیگراد در ۲۴ ساعت، اندازه طبیعی آن ۱۰ تا ۲۰ میلیگراد، تست پورفوبیلینوژن که بطور طبیعی منفی است در این بیمار مثبت گردیده است. بیوپسی عضله ساق پا - نتیجه میکروسکپی آن دژنرسانس رشته‌های عصبی و تغییرات دژنراتیو رشته‌های عضلانی بشکل آب‌شدن میوفیبریلها و نازک‌شدن رشته‌های عضلانی رامشخص ساخته است.

نتیجتاً بیمار زنی است جوان که با علائم دل‌درد و یبوست و اختلالات عصبی و از بین رفتن بعضی از رفلکس‌ها و وجود رفلکس آشیل و تغییر رنگ ادرار که از لحاظ پورفیری و الکترومیوگرافی و بیوپسی عضله تشخیص پورفیری حاد داده شد با درمان A.C.T.H و پولی ویتامین با بهبود نسبی مرخص گردید.

1- Charles S. Hollander N. E. G. Med 277/19, 995 (1967)

2- A. Gajdos La Presse Medicale, 76, No. 12, 9, 593-594 (1968)
Masson et Cie editeur.

3- Henri Pequignot, Pathologie Medical Tome. IV, 162-163
(1964) Masson et Cie editeur.

4 - Lucien de Gennes, Collection Medico Chirurgicale. 384-
385 H (1967) edition Medicale Flammarion.

5- Francois Lhermitte, Pathologie Medicale P. W., Tome I,
1326-1327 (1963).