

بگمورد بیماری استینرٹ

از بررسیهای بخش اعصاب بیمارستان پهلوی

دکتر چهارزی استاد کرسی اعصاب **دکتر بهزادی** دانشیار کرسی اعصاب .

بیماری (۱) استینرٹ یا میوتونی توام (۲) باضمور یکی از بیماریهای نادر ارثی و خانوادگی بوده که تاکنون بیش از ۳۰ مورد آن ملاحظه نشده بخصوص اینکه در غالب حالات یادداشت شده علائم بیماری بطور کامل مشهود نگردیده است. نظر باینکه بگمورد از این بیماری اخیرا به بخش اعصاب مراجعه و بستری گردیده و چنانچه ملاحظه خواهد شد قسمت عمده علائم بیماری را واجد بوده است از لحاظ اهمیت موضوع برای درج در مجله ارسال میگردد و بمنظور آشنا شدن ذهن خوانندگان مجله پس از بیان شرح حال بذکر خصوصیات این بیماری خواهیم پرداخت ضمنا متذکر میشویم طبق مندرجات مجله اعصاب (رودنورو- لوزیک) (۳) فرانسه فقط بیست مورد از سی مورد مذکور تشخیص داده شده است و بظن قوی شرح حال زیر بیست و

یکمین موردی است که علائم عصبی و عضلانی و علائم غدد مترشحه داخلی (هیپوپاراتیروئیدی) (۴) وجود کمی کلسیم خون و زیاد شدن فسفر خون آن کامل و واضح میباشد تست هائی که بازحمت ودقت بسیار برای بررسی اختلالات کلسیم و فسفر خون و نقصان عمل غده پاراتیروئید انجام داده ایم در کمتر شرح حالی یادداشت شده است .

ذ - ط سن ۲۵ ساله ساکن کجور مازندران شغل فلاحت در تاریخ ۶/۲/۴۰ به سبب تار شدن چشمها و کم شدن قوه بقاء و اختلال در راه رفتن مراجعه کرده ناراحتیهای مذکور از ده سال پیش شروع گردیده است .

۲ - تاریخچه بیماری . ده سال پیش بیمار ناگهان احساس درد شدیدی در پنجه پاها مینماید روزهای بعد تدریجا درد مذکور از پنجه ها بالا آمده

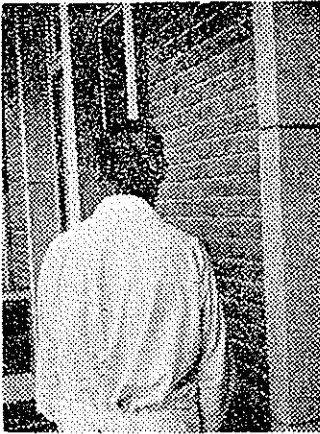
1 - Maladie de steinert

2 - Myotonie - Atrophique

3 - Reveue Neurologique. Tome 101 No. 5 Paris 1959 page 597

4 - Hypoparathyroidie

چند برادر و خواهر بزرگتر و کوچکتر داشته که بعلت نامعلومی فوت کرده‌اند. در معاینه فعلی بیماریست مغموم و عصبانی موهای سرش کم و بیش ریخته و موهای يك قسمت در پشت سر سفید شده (عکس) و بکلی متمایز از سایر



موها میباشد (کالویسی) (۶) - هردو چشم بیمار دچار کاراكت کامل گردیده بقسمیکه فقط میتواند تابش نور را تشخیص دهد صدای بیمار نیز بیش از حد بم و خشن شده .

در آزمایش دستگاه اعصاب خصوصیات زیر مشاهده میگردد .
الف - حرکات ارادی با وجود ناراحتی در دستها بیمار میتواند همه

به زانوها میرسد بطوریکه پس از دو ماه راد رفتن بیمار مختل میشود . کم کم دو نقصان قوه عضلات بدستهای بیمار نیز سرایت مینماید ولی درد و ناراحتی دستها از جهت شدت بهیچوجه مشابه ناراحتی درد پاها نبوده است و درد با کیفیت چنگ(۵) شدن عضلات خاصه در پاها توام بوده و بهمین جهت مدت یکماه در بیمارستان وزیری بستری میگردد ولی بدون آنکه جزئی ترین بهبودی حاصل گردد بیمارستان را ترك مینماید و پس از خروج از بیمارستان تاهل اختیار میکند ولی بعلت عدم توانائی جنسی پس از چهل روز زن خود را طلاق میدهد علائم مذکور ظرف دو سال ادامه داشته و تدریجا با کاتاراکت چشم و نقصان دید در هردو چشم توام میگردد . عارضه چشمی هم بنوبه خود رو بشدت رفته بطوری که اکنون بیمار نمیتواند جلوی پای خود را به بیند در سابقه بیمار آثار و علائم مرضی مهمی ملاحظه نمیشود مگر اینکه يك مرتبه به سوزاك مبتلا گردیده . در سابقه خانوادگی بیمار پدرش بعلت نامعلومی فوت نموده و مادر بیمار در قید حیات و سالم است

5 - Crampe

6 - Calvitie

گونه حرکات ارادی را انجام دهد البته باکندی مخصوص ولی انجام حرکات ارادی در پا باشکال صورت میگیرد و سبب ناراحتی و درد و عصبانیت بیمار میگردد.

ب- حرکات تحمیلی (۷) - در دستها کم و بیش بخوبی انجام گرفته ولی در پاها حرکات مذکوره به سبب هیپرتونی عضلات و بخصوص عضلات ساق پاها مواجه باشکال میشود و بدینجهت نوسان حرکت مچ پا محدود است .

ج- رفلکس - رفلکس های کشکی تقریبا طبیعی ولی رفلکس آشیل در هر دو طرف از بین رفته است (هیپرتونی)

د - انعکاس های پوستی . شکمی فوقانی . میانی . تحتانی متفیر بوده و گاهی جواب میدهد .

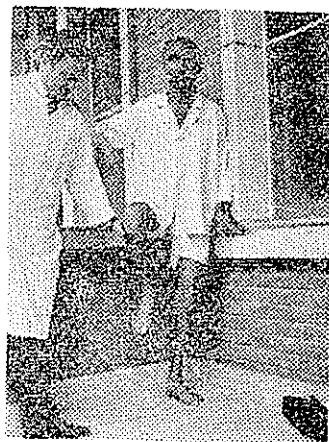
رفلکس کف پا در هر دو طرف طبیعی میباشد .

حس - اختلال حس بشکل درد و چنگ شدن عضله در دستها خاصه در پاها وجود دارد .

حس سطحی طبیعی ولی حسن عمقی در پاها مختل شده بطوریکه بیمار وضع فضائی انگشتان خود را باشکال درک مینماید .

نظم اعمال حرکتی در دستها تقریبا طبیعی بوده ولی در پاها بطلت صلابت عضلات و صفر آنها مختل میباشد ولی علائم آتاکسی مخچه ای وجود ندارد .

قیافه بیمار بسبب وجود هیپرتونی و ضمور در عضلات صورت شکل خاصی



قدرت عضلانی در عضلات ما ضفه بسبب ضمور نقصان یافته و برجستگی آنها هنگام فشردن آروارهها مشاهده نمیشود عضلات سینه و استرنو کلیدو - ماستوئیدین (۸) دو طرف لاغر شده قدرت آنها کم شده است قوه عضلات اطراف

علائم واضح اسپاسموفیلی مانند علامت ویس (۹) و تروسو (۱۰) و شوستک (۱۱) توام با اسپاسمهای عضلانی دردناک نزد بیمار اختلال غدد پارا - تیروئید را نیز مسلم میدارد .

از نظر جنسی بیضه ها طبیعی علام ثانوی رجولیت کاملاً موجود ولی اشتهای جنسی نقان یافته است آزمایشهای آزمایشگاهی بقرار زیر میباشد .

گلبول قرمز ۴۱۰۰۰۰ گلبول سفید ۶۶۰۰۰
سدیمانتاسیون ۱۲ میلی متر در ساعت
اول از جهت فورمول سلولی :
سگمانته ۶۴٪ باتونه ۲٪ انوزینوفیل
۸٪ یک هسته بزرگ ۲٪ لنفوسیت
۲۴٪ (۴۰۲۱۷)

۴۰۲۱ - کراتین خون - ۳۰
میلیمتر در لیتر خون فسفر خون ۵۰
میلی گرام در لیتر (۴۰۲۱۴) کلسیم ۷۶
میلی گرم در لیتر مقدار قند خون -
۹۵ سانتی گرم در لیتر (۴۰۲۱۶)
کلسترول خون یکمرتبه ۷۵ سانتی گرم
در لیتر و مرتبه ثانی ۵۰ گرم در لیتر
بوده (۴۰۲۱۶)
اوره خون ۴۰ سانتی گرم در لیتر
(۴۰۲۱۸)

داشته و حالت گرفتگی ، عبوسی و تاثر را نمایان میسازد اعصاب جمجمه بغیر از چشم که بسبب کاتاراکت آزمایش آن مقدور نبود طبیعی بنظر میرسد .



دستگاه قلب و عروق - طبیعی
فشارخون ماکزیماسیزده مینیماهشت
تعداد قرعات نبض ۶۸ در دقیقه در
دستگاه گوارش زیادی اشتها توام بادل
بهم خوردگی همیشگی مشاهده میگردد
ناراحتیهای مذکور بسبب ابتلای بیمار
به کرم کدو بوده که پس از خوردن دارو
و دفع ۳ تیکه از تنیای بزرگ حالت
گرسنگی و عوارض برطرف گردید)
در دستگاه اداری - ناراحتی
مشاهده نمیشود .

- آزمایش خون از نظر واسرمن و V.D.R.L. منفی است .
 جستجوی فسفات‌تری کالسیک در مدفوع منفی است (۲۱/۳/۴۰).
 در رادیوگرافی از قاعده جمجمه (سبک هیرتز) (۱۲) و در رادیو گرافی ستون فقرات در قسمت لمبوساکره تغییرات مرضی مهمی مشاهده نمیگردد.
 الکتروکاردیو گرافی در تاریخ ۲۱/۳/۴۰ طبیعی است .
 ضمن کیفیت عمل پاراتیروئید مورد بررسی بشرح زیر قرار گرفت .
 تست کلسیم - سه روز متوالی ادرار ۲۴ ساعت بیمار مورد آزمایش قرار گرفت و مقدار کلسیم آن ۲۹ و ۲۲ و ۳۰ میلی گرم بوده است .
 (مقدار طبیعی آن بین ۱۵۰ - ۸۰ میلی گرم در ادرار ۲۴ ساعته میباشد)
 تست فسفر - ادرار قبل و بعد از هیپرکالسمی مصنوعی مورد آزمایش قرار گرفت .
 سه روز متوالی ادرار از نظر فسفر مورد آزمایش قرار گرفت - روز اول ۱۵۷ میلی گرم روز دوم ۱۶۱ میلی گرم روز سوم ۱۵۲ میلی گرم در ۲۴ ساعت بود فسفر ادرار شخص سالم در ۲۴ ساعت بیشتر
- از ۴۵۰ میلی گرم میباشد) .
 تست تزریق کلسیم .
 میزان فسفر در مقدار ادرار يك ساعته قبل از تزریق کلسیم نزد بیمار که ۲۲ میلی گرم بوده تعیین گردید و سپس يك گرم کلسیم در ورید تزریق نموده و سه دفعه بفاصله یکساعت ادرار جهت آزمایش فسفر گرفته شد و فسفر آن بترتیب در ساعت اول ۱۷۶ میلی گرم در ساعت دوم ۲۲۴ میلی گرم و در ساعت سوم ۲۲۴ میلی گرم بوده (هیپوپاراتیروئیدی)
 از دو تست اندازه گیری کلسیم و فسفر خون چنین نتیجه گرفته میشود .
 (مقدار فسفر در ادرار ۲۴ ساعته بیمار فوق العاده کم است چه بطور معمول باغذای متداول در ایران حداقل مقدار فسفر در ادرار در ۲۴ ساعت ۵۰ میلی گرم باید باشد و با توجه باینکه در حال طبیعی مقدار فسفر متر شش کلبه ها زیاد بوده ولی قسمت مهمی از آن در توپول (۱۲) ها مجددا جذب میگردد عامل مهم تعادل جذب و دفع فسفر در توپول ها وجود پاراتورمن (۱۴) میباشد و بدینجهت چنین استنباط میشود که در بیمار عاملی که از جذب مجدد فسفر در

12 - Hirtz

14 - Parathormone

13 - Tubules

توبولها جلوگیری کند نیست یا وجود ندارد و یا بعبارت دیگر هورمن پارا - تیروئید کم است و یاموتر نیست. کلسیم در ادرار ۲۴ ساعت بیمار کمتر از حد طبیعی است در سه روز ۲۹ و ۳۲ و ۳۰ میلی گرم بوده است (در صورتیکه مقدار آن در ادرار ۲۴ ساعت شخص طبیعی بین ۸۰ - ۱۵۰ میلی گرم میباشد. هیپوکالسی اوری (۱۵) و هیپو- کالسمی (۱۶) در حال طبیعی اگر میزان کلسیم درخون بالا رود ترشح پاراتورمن کم شده و بالتیجه عاملی که مانع جذب مجدد فسفر در توبولها باشد نقصان می یابد .

درحالیکه در بیمار مابعداز تزریق کلسیم درخون نه تنها فسفر ادرار کم نشد بلکه بر مقدار آن نیز افزوده گردید و از ۲۷ میلی گرم در ساعت قبل از تزریق یک گرم کلسیم به ۴۷ میلی گرم در ساعت بعداز زرق کلسیم رسیده لذا نتیجه میگیریم که بدن قادر نیست چنانچه در اشخاص سالم دیده میشود پراز زرق کلسیم مقدار هورمن پاراتیروئید را کم کند و این نتیجه باز نیز موید کم بودن و یا بی اثر بودن پاراتورمن میباشد و یا بطور خلاصه پاراتورمن باندازه ای کم است

که زرق یک گرم کلسیم در آن موثر نبوده است . بنابراین وجود یک هیپوپاراتیرو- ئیدی با علائم بالینی و آزمایشگاهی نزد بیمار مسلم میباشد .

اکنون پس از بیان شرح حال بیمار برای روشن شدن ذهن خوانندگان مجله چند کلمه از این عارضه را متذکر میشویم. بیماری میوتونی یا صفر عضلانی یا بیماری استینرت steinert را اولین بار استینرت در سال ۱۹۰۹ و بعداز او آقای روکس Roques در سال ۱۹۳۱ شرح داده و شامل علائم عضلانی و علائم عصبی و غدد داخلی میگردد .

الف - علائم عضلانی که مهمترین علائم این بیماری را تشکیل میدهد و شاخص آن میباشد عبارتند از :

۱ - میوتونی توام با کندی و اشکال در شل شدن عضله بعداز انقباض آن .

۲ - ضمور عضلانی در قسمت عضلات صورت و عضلات ماضغه و استرنوکلئیدوماستوئیدی و عضلات ساعد و عضلات سطح قدامی خارجی ران و عضلات پرونیه .

۳- در برخی مواقع ضعف عضله قلب

15 - Hypocalciurie

16 - Hypocalcemie

- ۳- گاهی (دیابت بی مزه) چاقی چاقی ناحیه لگن یا شانیه ها .
 نارکولپسی (۲۲)، آکرومگالی (۲۳) (اختلال هیپوفیزودیانسفال) هم دیده شده است .
- ۴ - علائم ویس و شوستک و کاتاراکت که بهترین شاخص این بیماری میباشند.
 ۵ - اختلالات نوروژن ناتیف که بصورت اختلالات وازوموتور، آکروپار-ستری (۲۴)، آکروسیانوز (۲۵) و تعریق مشاهده میگردد .
- ۶ - کم شدن یا از بین رفتن انعکاسهای زهی . اختلال دستگاه خارج هرمی و دستگاه تنظیمی تعادلی . ناگفته نماند که علاوه برعلائم فوق ممکن است علائم روانی بشکل عدم تعادل یا اختلالات عاطفه‌ای نزد بیمار مشاهده گردد .
- سیر و تکامل بیماری - بیماری معمولاً در سنین بین ۱۵-۴ سالگی شروع میشود همیشه علائمی مانند کاتاراکت و ریزش مو و غیره قبل از علائم عضلانی ظاهر میشوند زیادتنوسی مقدم بر ضمور عضلانی میباشد .
 وجه سبب - این بیماری درزمره
- که بشکل اختلال ریتم بخصوص برادیکاردی و اکستراسیستول و گاهی آریتمی مشاهده میشود گاهی اوقات تغییرات الکترو کاردیوگرافی دیده شده مانند گشاد شدن فاصله PR و برعکس شدن T .
- ۴ - ندرتا ضایعات عضلات صاف مشاهده میگردد مانند تبلی رشته‌های عضله تنگ‌کننده (۱۷) مردمک همچنین عارضه مگاکولون (۱۸) . دویلیکوکولون (۱۹) و غیره .
- ب - علائم عصبی و غددی عبارتند از
 ۱ - اختلالات مز از قبیل ریختگی ناحیه‌ای (کالویسی) که در مراحل ابتدائی هم مشاهده میشود کرم خوردگی شدید دندانها خط افتادگی ناخن واسکلروز-درمی (۲۰)
- ۲ - کاتاراکت دو طرفی که یکی از علائم بارز این بیماری است و ممکن است تنها علامت این دسته اختلالات باشد صفر بیضه‌ها - نقصان یا فقدان عمل تخمدان و اغلب در این بیماری نقصان عمل تیروئید بصورت میکس‌ادم (۲۱) نیز مشاهده میشود .

17 - Pupille - myotonique

18 - Megacolon

19 - Dolichocolon

20 - Sclerodermie

21 - Myxoedeme

22 - Narcolepsie

23 - Acromegalie

24 - Acroparesthesie

25 - Acrocyanose

بیماریهای ارثی و فامیلی یادداشت شده ولی علت واقعی آن هنوز روشن نمیشود ضمناً خاطر نشان میسازد که حالات مشابه با کلیه علائم و یا بایک الی دو علامت در خانواده بیمار ممکن است دیده شود. تشخیص افتراقی این بیماری باید با بیماری تامسن (۲۶) داده شود که در آن میوتونی با عظم عضله توام میباشد مکانیسم و پاتوژنی - مکانیسم این بیماری مورد بحث و بررسی قرار گرفته و فرضیه‌های متفاوتی بآن نسبت داده شده است که اهم آن بقرار زیر میباشد:

۱ - فرضیه عصبی این فرضیه بسبب بقای زیاد تنوسی عضله پس از بی‌حس ساختن عصب چندان مورد توجه واقع نگشته است.

۲ - فرضیه سیناپسی - اکنون مسلم گردیده که انقباض عضلانی وقتی حاصل میشود که در پلاک میو. نورال (۲۷) استیل کولین ترشح شود و از بین رفتن انقباض منوط بترشح فرمان کلین استراز

(۲۸) و خنثی شدن استیل کولین میباشد. آقای پاسوان (۲۹) مقدار استیل کولین و کلین استراز را در بیوپسی پلاکهای میونورال بیماران مبتلی به میوتونی اندازه‌گیری کرده و بعقیده او یک کیفیت غیرعادی در عمل انتقال در پلاک میونورال وجود دارد.

۳ - علت عضلانی: طرفداران این فرضیه منجمله آقای برون پس از تزریق کورار Curar و حصول فلج سیناپس توانسته‌اند در عضله انقباض زیادتنوسی مکانیکی ایجاد نمایند.

بهمین جهت آقای پاسوان معتقد است که اختلالات اولیه مربوط بازدیاد استیل کولین و کمی کلین استراز در پلاک میونورال میباشد در صورتیکه انقباض عضلانی که کاملاً مربوط بخود عضله میباشد مربوط به نشر استیل کولین در عضله مربوطه است و در واقع بین طرفداران تئوری ۲ و ۳ یک حالت مشترک پیدا نموده است.

Bibliographie.

- 1 - Traite de Medecin Tome xv11 1953 Page 51.
- 2 - Encyclopedie Medico-Chirurgicale (Neurologie). 17176.
- 3 - Precis de-Neurologie, Pr. L. Rimband, Page 984.
- 4 - Revue Neurologique Tome 101 No. 5, November 1959 Paris Page 597.

26 - Maladie de Thomsen

28 - Cholinestrase

27 - Plaque - Myo - Nevrale

29 - Passouant

Prof. E. Tchehrazi**Prof. de Neurologie - Chef de Service de Neuro - Psychiatrie de l'Hopital Pahlavi**

Myotonie Atrophique.

Ou Maladie de Steinert.

Il s'agit d'une maladie assez rare mais très importante dans les domaines de la neurologie, de la myologie, et de la pathologie endocrinienne.

Norte observation est le 21e cas publié avec la symptomatologie complete et bien identifiée de la maladie dans la litterature. (Revue Neurologique No 5 Paris 1959 page 597).

La maladie de Steinert comprend: un syndrome musculaire (Myotonie atraphie) un syndrome neuro - endocrinien (calvitie, cataracte, spasmophylie, impotence sexuelle) et des troubles neurovegetatifs comme Acroparesthesie, acrocyanose et de la sudation intense.

Norte patient presentait tous les dits symptômes; de plus nos examens paracliniques minutieux ont démontrés un hypofonctionnement net des glandes parathyroïdiennes.

En effet la calciurie pendant trois jours successifs etait de 29-32-30 mg, dans les urines de 24 heures Au liex de 150-80 mg chez les sujets normaux; il y'avait donc une hypocalciurie nette.

De même la phosphorurie etait de 157-161-152 mg dans les urines de 24 heures au lieu de 450 mg, chez les sujets normaux; il'y avait donc une hypophosphorurie.

De plus l'hypercalciurie provoqué avec un gramme de gluconate de calcium n'a pu diminné la phosphorurie mais au contraire le taux de 27 mg, de Phosphore dans les urines d'une heure avant l'épreuve, a été augmenté de 44 mg dans les urines d'une heure après l'épreuve, (signe net de l'insuffisance des glandes parathyroïdiennes).

Enfin comme nous avons déjà montré notre malade TALECHIAN-presentait aussi les signes cliniques nets de l'insuffisance parathyroïdienne comme la calvitie, la cataracte double et la spasmophylie caracterisée par les signes de trousseau, de Weiss, et Chowsteck et des crampes musculaires; je souhaite que cette observation puisse attirer l'attention de nos chers confrères.