

## دو مورد جالب توجه بیماری شارکو ماری توس

نکارش

دکتر ابوتراب نفیسی

دکتر عباسعلی موحدیان

رئیس بخش داخلی بیمارستان ثریا

دستیار بخش اعصاب بیمارستان

پهلوی اصفهان

ثریا پهلوی اصفهان

اخیراً دو مورد فلج پرونیه در بخش ما بفاصله کوتاهی مشاهده شد که چون

یکی از نظر شروع و سیر بیماری و دیگری از نظر کلاسیک بودن نشانه‌ها قابل توجه بود بشرح آنها میپردازیم شاید برای همکاران گرامی تذکری باشد.

بیماری شارکو ماری توس (۲) یا آتروفی عضلات پرونیه (۲) یا آتروفی پیش-

رونده نروموسکولار (۳) به علت مجموعه ای از آسیب های اعصاب محیطی و نخاع ایجاد میشود و از لحاظ بالینی با صغر عضلانی تظاهر مینماید. مردان بیش از زنان مبتلا میشوند و بیشتر در دوددهه اول زندگی مشاهده میشود.

اتیولوژی - علت اصلی و اولیه بیماری شناخته نشده است ولی بیماری بطور

قوی ارثی بوده و مواردی موجود است که در چند نسل تظاهر نموده است (۷ نسل توسط سوکوس (۴) الی ۹ نسل توسط چرچیل (۵)) بعقیده پورواستوارت (۶) در حدود ۰.۵٪ اطفالیکه از خانواده مبتلا متولد میشوند نه تنها بدین بیهاری دچار میگرددند بلکه بیماری در همان سن و با همان علائم والدینشان تظاهر میکند. نکته قابل توجه اینستکه اطفالیکه بعداً مبتلا میشوند قبل از بروز کسالتشان نمیتوانند در موقع جویدن پوست بکراتی (۷) طعم فنیل تیو کر بامید محتوی آنرا بخوبی تشخیص دهند و این خود وسیله پیشگویی گرانبھائی است که میتوان قبلاً آنھائرا که بعداً مبتلا خواهند شد شناخت.

نکات ذیل از نظر توارث در این بیماری قابل توجه است و آن (۸) در این باره تحقیقات

- |   |                               |
|---|-------------------------------|
| ۱ - Charcot-Marie-Tooth                 | ۲ - peroneal muscular atrophy |
| ۳ - progressive neural muscular atrophy | ۴ - Sauqus                    |
| ۵ - Churchill                           | ۶ - Purves-Stewart            |
| ۷ - Pemplemause (grape fruit)           | ۸ - Allan                     |

دقیق بعمل آورده که مادر زیر خلاصه آنرا ذکر میکنیم .

این بیماری ممکن است بصورت صفت غالب، مغلوب یا پیوسته بجنس (۱)

انتقال یابد .

۱- موقعیکه انتقال بیماری بصورت صفت غالب باشد بیماری برای اولین

مرتبه در سن ۲۰ سالگی تظاهر نموده و برای مدت طولانی ادامه پیدا کرده و آتروفی خفیف و معتدل میباشد .

۲- اگر بیماری بصورت صفت مغلوب پیوسته بجنس (۲) انتقال یابد آتروفی

در او اوسط دهه دوم زندگی تظاهر نموده و در حدود سن ۲۵ سالگی بیمار کاملاً مفلوج و ناتوان میگردد .

۳- موقعیکه آتروفی بصورت صفت مغلوب ساده انتقال مییابد بیماری قبل از

سن ۸ سالگی شروع شده و در دومین دهه زندگی قربانی این بیماری مفلوج و واً- مانده میگردد .

بعبارت دیگر هر چه صفت موروثی قوی تر باشد هم بیماری دیرتر شروع میگردد

و هم سیر آن خفیف تر خواهد بود .

توجه نکات مزبور بعقیده آلن (۳) چنین است :

در صورت اول یعنی آنهاییکه بیماران بصورت صفت غالب انتقال مییابد،

بیمار یکژن معیوب و یکژن سالم از والدین خود دریافت میدارد و این مجموع که

از یکژن تشکیل شده، نصف سالم و نیمی معیوب خواهد بود و این باعث دیربروزی بودن

و متوسط بودن شدت بیماری است. در صورت دوم که بیماری بصورت صفت مغلوب پیوسته

بجنس انتقال یافته بیمار یکژن معیوب از مادر دریافت مینماید بدون اینکه ژن سالم

متشابه آنرا از پدر دریافت نماید لذا بیماری خیلی شدیدتر و زودتر تظاهر مینماید و

بالاخره در صورت سوم که بیماری بصورت یک صفت مغلوب ساده انتقال مییابد بیمار

از والدین خود دوژن معیوب به متشابه دریافت خواهد نمود. لذا بیماری شدیدتر و زودتر

از حالات قبل تظاهر نموده و دیگر قابل بازگشت و اصلاح نیست .  
 احیاناً ممکن است این بیماری در شخصی بتمپهای اتفاق افتد بدون اینکه سابقه  
 فامیلی ابتلاء داشته باشد و بیماری که مادرزیر شرح میدهم شاید از همین نوع باشد .  
 بیماری معمولاً در نزد تمام بیماران يك فامیل مبتلا در یکسن تظاهر نمینماید و  
 این یکی از مشخصات بیماری است. عوامل اتفاقی ممکن است در بروز این بیماری  
 دخالت داشته باشد از آنجمله الکل، مسمومیت با سرب، سیفیلیس، سل، علل اندوکرینی  
 مخصوصاً نارسائی هیپوفیز و تیروئید بعقیده بعضی در ابتلاء بیماری مؤثرند ولی مورد  
 اتفاق نیست .

آسیب شناسی - آسیبهای این بیماری نسبتاً منتشر بوده و عضلات، اعصاب  
 محیطی، ریشهها و سلولهای شاخ قدامی، ریشهها و ستون قلبی نخاع را گرفتار مینماید  
 ولی ممکن است در بعضی موارد نخاع دچار نشود. این آسیبها عبارتند از تغییرات  
 استحالهای دوغلاف میلین و سیلندراکس اعصاب محیطی و ریشههای نخاعی و تغییرات  
 پرولیفراتیو در سلولهای شوان میباشد. آسیب اعصاب محیطی واضح تر از ریشههای  
 نخاعی است. استحال ستونهای خلفی نخاع همیشه موجود ولی شدت آن متغیر بوده  
 در قسمت تحتانی نخاع معمولاً هر دو قسمت ستون خلفی آسیب میبینند و حال آنکه در  
 ناحیه عنقی فقط روی دسته گل اثر مینماید. گانگلیونهای اسپینال نیز ممکن است  
 گرفتار شوند سلولهای شاخ قدامی در ناحیه کمری کم شده و در سایر ستون نخاعی آثار  
 استحالهای و صغر سلولها مشاهده میشود. در عضلات آثار آتروفی موجود است .

علائم بیماری - شروع بیماری تدریجی است و ممکن است در تعقیب يك  
 بیماری حاد ظاهر گردد بیماری در تمام افراد فامیل از نظر شدت یکسان بروز نمیکند  
 شروع در دوره کودکی یا دیرتر است. نشانههای بیماری را به چهار دسته میتوان  
 تقسیم کرد .

الف - نشانهای حرکتی - که با آتروفی قرینه عضلات پرو نیمه ساق پا و عضلات  
 کوچک کف پا مخصوصاً عضلات کشندهها و دور کنندهها شروع میشود. بعضی اوقات

صغر عضلانی بهین جا ختم میشود ولی معمولاً بیماری بسایر عضلات ساق پسرایت میکند. در نتیجه صغر عضلانی، بیمار در موقع راه رفتن دچار اشکال شده و با سقوط مینماید و بعلمت این سقوط بیمار پارا نمیتواند از زمین بلند کند و در موقع راه رفتن استپاژ (۱) مینماید کف پا گود و فرورفته میشود و ممکن است بصورت پای چنبری (۲) در آید و گاهی ممکن است تغییرات پا تنها علامت بیماری باشد.

از آنجا نیکه عضلات خم کنندهها کمتر از باز کنندهها مبتلا میشوند پاهای بصورت و اروس اکین (۳) در میآید کم کم بیماری پیشرفت میکند و از ساق بطرف بالا آمده و پس از اینکه تمام ساق را گرفت بران سرایت نموده و در  $\frac{1}{4}$  تحتانی ران خاتمه مینماید و پا بصورت پای خروس یا بطری شامپانی وارونه در میآید و این خود یکی از خصایص ممتاز این بیماری بشمار میرود.

آتروفی پس از چند سال بعضلات کوچک دست نیز سرایت میکند و دست بصورت چنگال در میآید. عضلات شانه و لگن کمتر ممکن است مبتلا شوند و عضلات صورت و تنه اصولاً مبتلا نمیشوند. در عضلات مبتلا فیبریلاسیون عضلات اغلب دیده میشود. رآکسیون دژنرسانس موجود میباشد.

رفلکس اشیل از بین میرود و سایر رفلکسها خفیف میشوند.

ب - اختلال حسی اغلب موجود است درد خود بخود موجود ولی دائمی نیست. بیمار از پارستزی ممکن است شکایت داشته باشد هیپرستزی در قسمت دیستال عضو بیشتر مشاهده میگردد. حس عمقی بخصوص حس ارتعاشات اغلب در ساقها از بین میرود.

ج - اختلالات وازوموتور بصورت سیانوز در پاهای موجود است اختلالات تغذیه ای در پوست و ناخن ممکن است دیده شود.

د - علائم روحی احیاناً ممکن است مشاهده شود.

در مایع نخاع تغییر مهمی یافت نمیشود.

۱ - steppage

۲ - club-foot

۳ - Varus equinus

## تشخیص:

در اشکال کلاسیک تشخیص آسان است سابقه فامیلی، شروع در سنین کودکی یا بلوغ، فلج و سستی قرینه پا و ساق پا با پیشرفت تدریجی افتادگی پا تا فلج و صغر عضلات ساق پا و  $\frac{1}{4}$  تحتانی ران و شباهت آن پهای خروس، از بین رفتن رفلکس اشیل، اختلال حس سطحی و عمقی و پارستزی علائم بالینی بیماری را تشکیل میدهد و بندرت ممکن است اشتباه شود.

معهدا در حالات منفرد تشخیص مشکل و مخصوصاً باید با بیماری های ذیل تشخیص داد:

- ۱- نوریت انترستیسیل هیپرتروفیک - این بیماری تقریباً فامیلی است و در دوران کودکی اتفاق می افتد و همراه با فلج ساق پا نظیر بیماری شار کوماری توس میباشد، اما در این بیماری تنه عصب محیطی ضخیم شده و بخوبی حس میشود. درد بیشتر سوئز کتیف بوده و اختلال حسی هم سوئز کتیف و هم ابر کتیف واضح تر است.
- ۲- آتا کسی فریدریش (۱) - در این بیماری نیز سابقه فامیلی موجود است ولی نیستا گوس، اختلال تکلم، آتا کسی، از بین رفتن رفلکس های پا با بئسکی و علائم آسیب طناب خلفی وسیله تشخیص میباشد.
- ۳- نوریت محیطی - شروع بیماری اغلب ناگهانی و فلج با ممکن است شبیه این بیماری باشد ولی لمس عصب محیطی و مخصوصاً عضلات مبتلا دردناک، اختلالات حسی واضحتر و نشانه بئسکی موجود نیست.
- ۴- آتروفی تدریجی عضلانی (۲) - این بیماری ممکن است ابتدا سبب فلج و افتادگی پا و از بین رفتن رفلکس باشد ولی سن شروع دیرتر از بیماری شار کوماری - توس بوده و زمینه ارثی اهمیت ندارد اختلال حس ابداً موجود نیست و گاهی اوقات نیز تشخیص مشکل میباشد.

۵- شکل دیستال میوپاتی یا نوع گورس (۳) - این نوع نادر است ولی ممکن بصورت

۱- Friedreich-Ataxia

۲ - progressive muscular atrophy

۳- Gowers

بیماری شار کو ماری توس تظاهر نماید. عدم فیبریلاسیون، وجود رفاکس اشیل ورتول، عدم اختلالات حسی و عدم زمینه ارثی وسیله تشخیص است.

### درمان

درمان طبی موجود نیست. اقدامات ارتوپدی یک (۱) ممکن است افتادگی پارا اصلاح نماید. بیماری تدریجاً پیشرفت میکند ولی بعضی اوقات ممکن است پس از مدتی نسبتاً طولانی متوقف گردد.

## ((اینک شرح حال بیماران مورد نظر))

### شرح حال اول :

ل. گ. خ. ۲۲ ساله اهل دزد گرد آباده شغل ساربان بعلت اشکال در راه رفتن در تاریخ ۳۵/۹/۷ بیخوش داخلی بیمارستان ثریا پهلوی اصفهان مراجعه و بستری شده است.

از لحاظ سوابق فامیلی پدر بیمار مبتلا به سیفیلیس و ورم پا بوده و ۷ سال پیش در سن ۵۵ سالگی بعلت تبی شبیه حصیه فوت مینماید و برادر بیمار نیز در ۳۵ سالگی بعلت عارضه ریوی که با تب و اخلاط خونی همراه بوده است پشت سر هم فوت مینماید.

دارای دو خواهر نسبتاً سالم میباشد. صغر عضلانی واضحی در فامیل خود ذکر نمیکند و فقط اظهار میدارد که قسمت داخلی کف پای تمام افراد فامیلش (دائی - مادر - برادر) پیش از اندازه گود و فرورفته بوده است.

از لحاظ سوابق شخصی آنچه قابل ذکر است خوردن میوه و خوردن چای نسبتاً زیاد است. از لحاظ سوابق مرضی کسالت قابل ملاحظه‌ای وجود نداشته است.

شرح بیماری کنونی - از ۷ سال پیش بیمار ابتدا چند روز درد در پاها احساس میکنند این درد نیز کشنده و مانند آن بوده که سیخی در پایش فرو میبرد. محل

احساس درد اطراف مفاصل اندامهای تحتانی، سطح خلفی ساقها و انگشتان پهاها بوده است.

متعاقب آن بیمار احساس میکند که دیگر نمیتواند خوب بدود و پس از مدتی کم کم احساس میکند که دیگر نمیتواند کفش پا کند و برای اینکار لازم است که از دست خود کمک بگیرد بتدریج ناراحتیهای فوق شدیدتر میشود و کم کم ساق و قسمت پائین ران لاغر میشود و لاغری بکف دست و قسمت تحتانی ساعد سرایت میکند. در سه ماه پیش ضربهای باو اصابات میکند که منجر بیکساعت بیهوشی میشود و پس از هوش آمدن قادر بر راه رفتن نبوده مدتی در منزل بستری میشود و سرانجام در تاریخ ۳۵/۹/۷ در بخش داخلی بیمارستان ثریا بستری میشود.

در موقع بستری شدن درجه حرارت بیمار  $37^{\circ}$ ، نبض ۷۲ در دقیقه، تعداد تنفس ۲۶ در دقیقه، فشار خون ۱۱ و ۶ و خلاصه علائم مثبت بشرح ذیل بود:

پاهای بیمار تا ۸ سانتی متر بالای زانو فوق العاده لاغر بنظر میرسد بطوریکه در حدود ۱۰ سانتی متر بالای قوزک داخلی، محیط ساق هر دو پا ۱۸/۵ سانتی متر و در ۸ سانتی متری بالای رتول محیط ران ۳۲ سانتی متر و در فاصله ۲۵ سانتی متری رتول محیط ران ۴ سانتی متر بود. طرز ایستادن بیمار طبیعی ولی قسمت داخلی کف پای بیمار فوق العاده گود و فرورفته بنظر میرسد. در موقع ایستادن در ناحیه لومبر لوردوز نسبتاً شدیدی مشاهده میشد در عضلات یا محیط فیبر ایلاسیون دارد.

راه رفتن بیمار باشکال و زحمت صورت میگرفت و وقتیکه میخواست بایستد ابتدا چند قدم بعقب بر میگشت تا تعادل را بدست آورد در موقع راه رفتن پاها افتاده و بیمار استپاژ مینمود. اگر بیمار روی زمین مینشست بدون کمک دست قادر ببلند شدن نبود و درد دست بیمار آتروفی تنار و هیپوتنار و عضلات بین استخوانی بخوبی واضح بوده و این آتروفی تا قسمتهای ساعد را فرا گرفته بوده و در کف دست سبب خم نمودن بند های انگشتان روی همدیگر شده بود (دست چنگالی).

در دستگاههای مختلف علامت مرضی وجود نداشت. در امتحان دستگاه عصبی

که بعمل آمد علامت رونبرگ مثبت و بیمار بطرف چپ منحرف میشد. در دست رفلکسهای بیسپس و تریسپس خفیف، رفلکسهای شکمی بدون جواب، رفلکس کرماستر مثبت، رفلکس رتول اندکی تند و حتی اغرافی، رفلکس اشیل منفی، بابنسکی مشکوک در پای راست موجود است. از نظر الکتریکی در پاها اعصاب قابلیت تحریکی خود را تا جریان ۵۰ میلی امپر از دست داده بودند و عضله ساقی قدامی با جریان ۳۰ میلی امپر در موقعیکه الکترود فعال قطب منفی بود منقبض میشد در صورتیکه وقتیکه الکترود فعال قطب مثبت بود با همین جریان منقبض نمیشد.

#### بحث در تشخیص :

اولاً - بیمار دچار آتروفی عضلانی و فلج تیپ محیطی قسمت پای انتهائی اندامهای عالی و سافلته است.

ثانیاً - علت این آسیب ممکن است ضایعات داخل نخاعی، ریشه ای، عصب محیطی و میوپاتی باشد.

ثالثاً - بواسطه نبودن نشانه های فشاری اختلالات حسی تیپ سیرانگو میلی - آسیب واضح طنابهای طرفی اختلالات حسی و حرکتی ریشه ای در سایر نقاط بدن و وجود رآکسیون دژنرسانس و سمک مخصوص آتروفی اندام سافلته و سیر پیشروان و سابقه دردهای ریشه ای و آسیب کوردن قلبی تنها بیماری که ممکن است با آن تطبیق کند آتروفی پرومونی یا بیماری شار کوماری توس است.

رابعاً - از این بیماری تقریباً تمام نشانهها موجود و فقط عامل ارثی بعلمت عدم اطلاع بیمار از بیماری اطرافیان خویش و غریب بودن او در اصفهان که راه هر گونه تطبیق و پرسش را بر ما بسته بود مشکوک بنظر میرسد.

#### شرح حال بیمار دوم :

دوشیزه ر. ی اهل و ساکن خامسلو فریدن بعلمت درد پا و اشکال در راه رفتن در تاریخ ۳۵/۱۱/۱۵ مراجعه و بستری شد. از لحاظ سوابق فامیلی از بیماری آمیزشی اطلاع دقیق در دست نیست و هیچ یک از افراد فامیل بهارضه کنونی او یا



شبهه آن مبتلا نشده اند.

از لحاظ سوابق شخصی آنچه مورد اهمیت است آنست که بیمار اغلب با آب و یخ سروکار داشته و محیط زندگی او مرطوب بوده و هنوز قاعده نشده است.  
از نظر سوابق مرضی کسالت مهمی در سابقه بیمار وجود نداشته است و از نظر روحی بیمار زود رنج، حساس و اندکی از لحاظ قوای شعوری عقب میباشد.  
بیماری کنونی بیمار بدون هیچ سابقه‌ای از سه ماه پیش شروع میشود بدین ترتیب که از سه ماه پیش حس میکند موقع راه رفتن پاهایش بزمین کشیده میشود و احساس سستی در پاها میکند و موقع پوشیدن کفش مجبور میشود از دستها کمک بگیرد و بعد از چند روز درد مختصری از نوک انگشتان تا کف پا احساس میکند.

این وضع تا حدود دو ماه ادامه داشته تا در یک ماه قبل شب از خواب میپرد و احساس درد شدیدی در ناحیه قدامی ساق دو پا و دو دست از شانزده تا ساعد و سر مینماید که بعد از دو روز درد دستها و سر بهبودی مییابد ولی درد پا عمیق و در توده عضلات ساق پا احساس میشود است. این درد انتشار مخصوص نداشته و بصورت سوزن سوزن شدن، موزموز کردن و در موارد شدیدتر تیر کشنده بوده است. درد کم در کف پامتمرکز شده و شدت آن در ناحیه انگشتان و قسمت قدامی کف پا بوده و تا قوزکها انتشار داشته است بتدریج قدرت پاها در راه رفتن و انجام حرکات مربوطه بوجه قابل توجهی کم میشود، بعلاوه کف پا گود رفته و پشت پابر آمده میگردد.

خلاصه علائم مثبت - در دستها آتروفی عضلانی و تغییر شکل واضحی موجود نیست و نیروی عضلانی آنها طبیعی است. عضلات ساق مخصوصاً عضلات بازکننده‌ها در هر دو پا ضعیف یافته کف پا گودتر از معمول و پشت پابر آمده است. مقاومت و تنوس عضلات ساق پابمقدار قابل توجهی کم شده و در هنگام انقباض تغییری در حجم آنها مشاهده نمیشود. حرکت دورسی فلکسیون با روی ساق و حرکت انگشتان پامحدود است. پا در موقع بلند کردن ساق پا از روی تخت افتاده بنظر میرسد. بیمار در موقع راه رفتن

استپاژ میکند. نیروی عضلانی از زانو پائین بطور مخصوص کم شده رفلکسهای رتول در هر دو پا موجود، رفلکسهای اشیل و پوستی کف پائی در هر دو پا از بین رفته و رفلکس های پوستی - شلمی طبیعی است.

حس حرارت - لمس و درد تازانو در هر دو پا کم و هیپواستزی موجود است. از زانو پائین روی پوست لکه های تیره و سفیده ی پهلووی هم مشاهده میشود که مربوط باختلال وازو مو تور این ناحیه است.

محیط پاهای مریض در چهار سانتی متر بالای قوزک داخلی راست ۱۵ سانتی متر و در پای چپ ۱۵/۵ سانتی متر و در ۲۱ سانتی متر بالای قوزک پای راست و چپ ۲۳/۵ سانتی متر و در ۷ سانتی متری بالای رتول در پای راست ۲۹ سانتی متر و در پای چپ ۲۹/۵ سانتی متر میباشد.

در آزمایش الکتریکی با جریان گالوانیک و اکشن الکتریکی عصب سیاتیک پوپلیته خارجی طبیعی و در عضلات نازک نئی ها و دو قلو ها و اکشن الکتریکی معکوس شده و دیر جواب میدهد.

اسیو متری هر دو پا طبیعی است.

#### بحث در تشخیص:

با در نظر گرفتن آتروفی قرینه کف پا و ساق پا - هیپواستزی پاها - عدم بانسگی و عدم علائم عصبی در سایر قسمت های دیگر بدن بیمار مبتلا به عارضه عصبی محیطی است و با تطبیق علائم بیمار با بیماریهای عصبی شار کو ماری توس - پولینوریت میو پاتی شکل دیستال گورس قابل طرح است و در بین بیماریهای فوق بیشتر بیمار ما شبیه به بیماری شار کو ماری توس میباشد. و عدم زمینه ارثی و پیشرفت نسبتاً سریع آن قابل توجه است.