

بیماریهای مادرزادی کلیه

و

گزارش ۵ مورد گلو مریولو نفریت فامیلیال

دکتر علی اکبر هنجنی * دکتر بیژن نیک اختر (نظری) **
دکتر ملیحه طبیبی *** دکتر علیرضا حلمی ***

با پیشرفت سریعی که در چند سال اخیر در علم ژنتیک بوجود آمد، بسیاری از مسائل مهم بیماریهای ارثی و نحوه انتقال آنها کشف گردید. با تکیه علم ژنتیک و بررسی در پیرامون بیماریهای ارثی و فامیلی تعدادی فراوان از بیماریهای توبولی کلیه امروزه در طبقه بندی بیماریهای مادرزادی کلیه محسوب میگردند. چنانکه تا امروز بیش از ۳۰ نوع بیماری کلیوی ارثی و یا فامیلی شناخته شده است. بیماریهای گلو مریولو و نحوه انتقال این بیماریها بطور ارثی هنوز بتحقیق روشن نشده است. در دایرة المعارف گزارشهایی از گلو مریولو نفریت های فامیلی بچشم میخورد. علم ژنتیک هنوز نتوانسته نحوه انتقال ژن بیماری را در این موارد مشخص و تعیین نماید بهمین مناسبت تمام اطلاعات ما در این زمینه منحصر به پاره ای از گزارشهای کتاب مریوزور می باشد. از طرف دیگر چون گلو مریولو نفریت فامیلی فوق العاده نادر و بخصوص گرفتار نمودن چند عضو از يك خانواده بسیار نادر است و ما خوشبختانه موفق به مشاهده يك مورد از این بیماری شده ایم لذا از نظر جالب بودن این مورد فامیلی درخاتمه این بحث به شرح آن میپردازیم. بطور کلی بیماریهای مادرزادی یا فامیلی کلیه بشرح زیر خلاصه میشوند:

* استاد بیماریهای داخلی دانشکده پزشکی تهران

** دانشیار بیماریهای داخلی دانشکده پزشکی تهران

*** استادیار آزمایشگاه بالینی دانشکده پزشکی تهران

*** دستیار بیماریهای داخلی دانشکده پزشکی تهران

اول - بیماریهای غیر کیستیک کلیه

a - نفریت فامیلی:

۱- همراه با کری و نوع عصبی و نوع چشمی

۲- بدون کری گوش

b- هیپرپرولیتمی همراه با ضایعات آنا تومیک کلیه

c- تب مدیترانه‌ای فامیلی همراه با آمیلوئیدوز کلیه

d- کهیر و تب و آمیلوئیدوز کلیه

دوم- بیماریهای کیستیک کلیه

a- کلیه پولی کیستیک

b- بیماریهای کیستیک کبد و کلیه

سوم- بیماریهای فونکسیونل کلیه

a- اختلالات فونکسیونل ناحیه پروکزیمال:

۱- سیستینوری

۲- بیماری Hartnup

۳- بیماری Glycinuria

۴- سندرم فانکونی

۵- راشی تیسیم مقاوم به ویتامین D و هیپوفسفاتیسمی

۶- گلایکوزوری کلیوی

۷- پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم

۸- دیستروفی سربروواسکولر

b- اختلالات فونکسیونل ناحیه دیستال:

۱- اسیدوز توبولر کلیوی

۲- دیابت بی مزه کلیوی

c- اختلالات توبولر غیر اختصاصی:

۱- اورولیتاز مادرزادی ایدئوپاتیک

چهارم- بیماریهای خارج کلیوی همراه با اختلالات فونکسیونل کلیوی

a- گلایکولیپید لیپوئیدوزیس و آنژیو کراتوم بدن یا بیماری فابری (Fabry)

- b- اوستئو اونکودیسپلازی همراه با بیماری کلیوی
 پنجم- آنومالی‌های مادرزادی همراه با تومورهای دستگاه ادراری تناسلی
- a- هیدرونفروز یکطرفه
 b- مگا اورتریک طرفه
 c- هیپرنفروم
 d- سارکوم کلیه
 e- آتروزی کلیه

نفرت مزمن مادرزادی: رویهمرفته فقط ۵۰ مورد از گلو مورو لو نفرت مادرزادی تا سال ۱۹۶۷ در دایرةالمعارف ممالک انگلوساکسن به چاپ رسیده است. در بعضی از این موارد نوع بخصوص از نفرت مزمن همراه با سلولهای اسفنجی حبابی شکل ذکر گردیده که در گلو مورو تعداد بیشماری سلولهای بزرگ اسفنجی شکل که در ساختمان داخل آنها مقادیری چربی انباشته شده بود دیده شده است. احتمال میدهد که ژن ناقل بیماری گلو مورو لی بر روی کروموسوم x قرار گرفته و بطور ژن اوتوسوم غالب منتقل میشود.

موردی که ما در آخر این مقاله گزارش داده ایم مورد بسیار جالب و منحصر بفردی است که ۵ عضو از ۷ عضو فامیلی را مبتلی نموده که از آنجمله ۳ نفر در قید حیات و ۲ نفر فوت نموده اند.

هیپروپرولینمی - دو نوع هیپروپرولینمی فامیلی و یا مادرزادی تا کنون کشف شده است یک نوع آن اغلب همراه با نفرت فامیلی است ولی نوع دیگر که بکلی از نوع اول متمایز است در اثر فقدان آنزیم دلتا پرولین ۵ کاربوکسیلیک اسید و هیدروژناز بوجود میآید. این نوع ثانوی با نفرت فامیلی همراه نیست. یک نوع دیگر هیپروپرولینمی گزارش شده که با هماتوری پوری و نقص روانی همراه است در این بیماری عیب اصلی در فقدان آنزیم هیدروکسی پرولین اکسیداز ذکر گردیده است. تب مدیترانه‌ای فامیلی همراه با آمیلوز کلیه: این بیماری را تا مدتها تحت عنوان تب پرئودیک نام میبردند. از ۱۴۱ بیماری که در دایرةالمعارف مورد مطالعه قرار گرفته بود فقط ۴۷ نفرشان دچار ضایعات کلیوی از نوع آمیلوئیدوز کلیه بودند. یک مورد از این بیماری که اخیراً ما گزارش داده ایم تب مدیترانه‌ای همراه با ضایعات غیر آمیلوزی کلیه و نفرت ممبرانوز بوده است.

بیماری پولی کیستیک کلیه: که بصورت ژن اتوزوم غالب منتقل میشود. بیماری پولی کیستیک کلیه ممکن است با کیست‌های متعدد کبد و طحال نیز همراه باشد. در نوع کودکان معمولاً بیماری کشنده است ولی در نوع ویروسی، علائم آن از ۴۰ سالگی بعد ظاهر میکنند.

نفرولیتیاژ فامیلی جوانان: که اولین بار بوسیله Fanconi گزارش شده علائم بالینی این بیماری از: پولی‌اورى، پروتئین‌اورى، آنمی و اورمی تشکیل شده است. از نظر میکروسکوپیک: در کلیه‌ها هیالینیزاسیون گلومرول و فیروز شدید نسج اترستیسیل کلیه و کلفت شدن ممبران بازال میباشد. در بعضی از موارد دیلاتاسیون کیستیک گلومرول نیز دیده شده است، و در موارد دیگر عیب اصلی را ممبران بازال توبولها میدانند.

نفر و مادرزائی یا فامیلی: این بیماری تحت عنوان نفروز فامیلی یا مادرزائی در چند عضو فامیل نیز دیده شده است. انتقال آنهم به طریق ژن اتوزوم رسیو است. در بعضی از گزارشها تظاهرات این بیماری را با علائم آلرژیک ذکر میکنند و در بعضی از ضایعات آسیب‌شناسی این کلیه‌ها دیلاتاسیون کیستیک توبول پروکزیمال گزارش شده است. و بالاخره بیماریهای که با عیب فونکسیونل توبولهای پروکزیمال تظاهر میکنند: سیستین‌اورى - بیماری Hartnup - گلیسین‌اورى را میتوان نام برد. هیپوفسفاتی - پسودوهیپوپاراتیروئیدیسم - سندرم Lowe نیز از این دسته‌اند.

بیماریهای فونکسیونل توبولهای دیستال که بطور مادرزائی تظاهر میکنند عبارتند از: اسیدوز توبولر کلیه و دیابت انسپید نفروژنیک.

اینک بطور خلاصه شرح حال يك فامیل مبتلی به گلومرولونفریت (۵ عضو از ۷ عضو خانواده‌ای را که اخیراً مورد مطالعه قرار گرفته‌اند) از نظر همکاران میگردانیم: مورد اول: خانم خ. ط. بعلت فشارخون بالا مدت ۱۲ سال تحت مداوا بوده است آزمایشهای تکمیلی که جهت تشخیص علت فشار خون از بیمار بعمل می‌آید: اوره خون ۱/۵ گرم در لیتر. پتاسیم ۶/۲ میلی‌اکی‌والان و CO_2 ۱۶ میلی‌اکی‌والان را نشان میدهد. اوروگرافی که چند سال قبل از بیمار بعمل آمده بود جز کم‌کاری و ترشح کم کلیه چیز مهمی را نشان نداد. بیمار در تابلوی نارسائی مزمن کلیه به انگلستان مسافرت مینماید. بیوپسی کلیه گلومرولونفریت مزمن را نشان میدهد. بیمار مدتی تحت درمان طبی و دیالیز قرار میگردد و سرانجام فوت مینماید (در سن ۵۱ سالگی).

مورد دوم : علی. ط. فرزند پنجم خانواده ۲۲ ساله بعلت سرگیجه و تنگی نفس بما مراجعه میکند در معاینه بالینی فشارخون $130/90$ ، اوروگرافی طبیعی ، اوره خون ۵۴ میلی گرم درصد الکترولیت‌ها طبیعی RX همپرتروفی مختصر قلب چپ که با الکتروکاردیوگرافی نیز تأیید شد و ته چشم تغییرات مهمی نشان نداد .

کلیرنس‌های گلو مرولی مختل ، کراتینین خون 3.2 میلی گرم درصد - آزمایش ادرار ۰.۵ گرم آلبومین در لیتر - و بالاخره آزمایش کاتکولامین - رژنین منفی - بیوپسی کلیه نفریت گلو مرولو مزمن را نشان داد . این بیمار فعلا بطور سرپائتی تحت درمان می باشد .

مورد سوم : بهروز. ط. ۲۶ ساله فرزند سوم خانواده ۳ سال قبل بعلت سرگیجه و خستگی مفرط در آمریکا در ایالت کالیفرنیا به طبیب مراجعه مینماید مطالعه سوابق بیماری ایشان در مرکز پزشکی کالیفرنیا نشان میدهد که بیمار دچار فشار خون $130/90$ میلیمتر جیوه ، بزرگی قلب چپ علائم ته چشمی رینیت همپرتانسو و بالاخره اوره ۷۰ میلی گرم درصد . کراتینین ۵.۵ میلی گرم درصد - آزمایش ادرار ۱.۵ گرم پروتئین در لیتر بوده است. بیمار به ظاهر یکسال ناراحتی مهمی را ابراز نمی نموده ولی بطور مرتب در کلینیک دانشگاه کالیفرنیا تحت مداوا بوده است. یکسال قبل به ایران مراجعت مینماید . آزمایشهای تکمیلی در این هنگام اوره ۴.۵ گرم در لیتر - پتاسیم ۵.۵ میلی اکی والان - CO_2 ۱۲ میلی اکی والان - علائم اورمئیک درجه ۳ و نارسائی قلب را نشان داد . بیمار یکبار تحت درمان با دیالیز صفاقی قرار میگيرد و بنا به تمایل خود به انگلستان اعزام و در بیمارستان Hamme - Snith بستری میگردد. بیوپسی کلیه در آن جا گلو مرولو نفریت مزمن را نشان میدهد بیمار یکماه تحت درمان با همودیالیز قرار میگيرد و سرانجام فوت مینماید .

مورد چهارم : فیروز. ط. ۲۸ ساله فرزند دوم خانواده ۸ ماه قبل بعلت درد پهلو بما مراجعه مینماید. در معاینه جز حساسیت مختصر ناحیه کلیه‌ها نکته مهم دیگری مشاهده نگردید . در آزمایشهای تکمیلی اوره خون ۲۲ میلی گرم درصد - کراتینین ۱ میلی گرم - الکترولیت‌ها طبیعی - آزمایش ادرار هماتوژی میکروسکپیک را نشان میدهد که با آزمایش Addis تأیید میشود . اوروگرافی - رادیوگرافی قلب و ریتین طبیعی - سدیم تانسوین $96/110$ میلیمتر . آزمایش ته چشم طبیعی بود . از بیمار بیوپسی کلیه بعمل می آید که در آن ضایعات گلو مرولو نفریت حاد گزارش میشود. بیمار بمدت

بحث

آتاکسی تلانژ کتازی سندرمی است که از نظر بالینی با علائم عصبی - ملتحمه پوست - دستگاه تنفسی و اختلال سیستم ایمنولوژی مشخص میشود .

علائم عصبی :

بنظر می‌رسد سیستم خارج هرمی و مخچه ضایعه بیشتری دارد. از نظر بالینی بیماران ما علائم اختلال راههای هرمی نداشتند. گذشته از دومیوردی که کمبود نسبی شعور موجود بود علائم دیگری که دلیل بر ضایعه کورتکس محرکه باشد موجود نبود. تشنج در بیماران نادر است و فقط در یک بیمار و آنهم ۲ مرتبه مشاهده گردید. میتوان علائم آتاکسی بیماران را مربوط به ضایعه طبقه گرانولر کورتکس پالئوسر- بلوم و نئوسرو بلوم دانست. در اتوپسی هائیکه دیگران گزارش داده‌اند ضایعات فوق تائید شده است. علائم اکستراپیرامیدال در بیمار شماره ۳ بصورت حرکات کورئو- آتوز بوضوح دیده میشد .

امتحان الکترو آنسفالوگرافی که در ۴ بیمار انجام شد علائم غیر طبیعی غیر اختصاصی نشان میداد.

علائم چشمی و جلدی :

تلانژ کتازی عروق ملتحمه چشمی در ۴ بیمار موجود بود. تلانژ کتازی پوست در بیماران ۲ و ۳ دیده میشد. در بیماران ما تلانژ کتازی چشمی بعد از علائم عصبی پیدا شده‌اند و از این نظر در اکثر موارد تشخیص این بیماری با سایر آتاکسی‌های مخچه قبل از سن ۴ سالگی که هنوز علائم تلانژ کتازی چشمی پیدانشده است مشکل است. در بیماران شماره ۱ و ۳ و ۴ ضایعات جلدی بصورت پیگمانتاسیونهای شیر قهوه‌ای و در بیمار شماره ۳ اخیراً ضایعات جلدی شبیه پیودرمیت دیده میشد.

عفونت دستگاه تنفسی فوقانی :

عفونت دستگاه تنفسی فوقانی در کلیه بیماران ما مشاهده شد. در بیمار شماره ۲ شدت عفونت زیاد نبود آمار Sedgwick در ۸۵ در صد موارد عفونت دستگاه تنفسی را ذکر میکند. عفونت تنفسی در بیماران ما متعاقب سرخک ایجاد شده و

علائم لابراتواری ۴ بیمار آتاکسی تلاتوکنازی

شماره ۴	شماره ۳	شماره ۲	شماره ۱	نوع آزمایش
زیاد شده	طبیعی	-	-	YM
کم شده	طبیعی	-	-	YG
منفی	برونشکنازی پاراکلردیاک چپ	-	-	برنکوگرافی
-	پروتئوس	-	-	نتیجه : چرك كوش
-	مقاوم بکلیه آنتی بیوتیکها (آمپی سیلین- سفالوتین)	-	-	آنتی بیوگرام
-	تتراسیکلینها - کلرامفنیکل - اریتروماسین	-	-	-
کدورت نافها	و پنی سیلینها)	منفی	بر جستگی ناف	رادیوگرافی ریه
منفی	کدورت نافها	منفی	منفی	رادیوگرافی جمجمه و سینوسها
-	منفی	منفی	منفی	پنوموآسفالوگرافی
ضایعات غیر اختصاصی	ضایعات غیر اختصاصی	ضایعات غیر اختصاصی	ضایعات غیر اختصاصی	الکتروآسفالوگرافی
-	-	۲۰	۴۰	آلبومین مایع نخاع (میلی گرم درصد)
-	-	۳	۶	سلول مایع نخاع (در میلیمتر مکعب)
-	-	۷/۵	۷/۵	کلرومایع نخاع (گرم در لیتر)
-	-	۰/۵	-	قند مایع نخاع (گرم در لیتر)

علائم لابراتواری ۴ بیمار آناکسی تلاترکتازی

شماره ۴	شماره ۳	شماره ۲	شماره ۱	نوع آزمایش
منفی	منفی	منفی	منفی	کوتهی را کسیون
۱۲/۲	۱۳	۱۳	۱۳	هموگلوبین (گرم درصد)
۴۰	۴۳	—	—	هماتوکریت (درصد)
—	۶	۴۰	۵	سدیما تناسیون ساعت اول
—	۱۴	۷۰	۱۵	سدیما تناسیون ساعت دوم
۵۶۰۰	۱۲/۶۰۰	۴۷۰۰	۱۰۲۰۰	تعداد گلوبولهای سفید (در میلیمتر مکعب)
۷۳	۵۱	۶۴	۷۲	نوتروفیل (درصد)
—	—	۴	۱	سلول جوان (درصد)
۲۲	۴۵	۲۲	۱۸	لنفوسیت (درصد)
۱	۳	۱۰	۸	مونوسیت (درصد)
۴	۱	—	۱	ائوزینوفیل (درصد)
طبیعی	طبیعی	—	—	پلاکت
منفی	منفی	منفی	منفی	امتحان کامل ادرار
—	—	۴۰	۴۵	اوره خون (میلی گرم در ۱۰۰ میلی لیتر)
منفی	منفی	تخم تریکو- استرنزیلوس تریکوسفال دارد	—	امتحان کامل مدفوع
منفی	منفی	—	—	امتحان ته چشم
—	—	—	—	پروتئین سرم (گرم درصد میلی لیتر)
—	—	۵/۴۹	۶/۲	آلبومین (درصد)
۵۶/۸	۶۶/۶	۴۴/۹۸	—	α۱ گلوبولین (درصد)
۴/۵	۲/۷	۵/۹۲	بعلت خرابی	α۲ گلوبولین (درصد)
۲۰/۴	۸/۴	۱۴/۷۹	برق انجام	β گلوبولین (درصد)
۱۱/۳	۸/۴	۱۵/۳۸	نشده	γ گلوبولین (درصد)
۷	۱۳/۹	۱۹	—	—

تکلم- اتساع عروق ملتحمه بولبر- تغییر رنگ پوست بصورت شیر قهوه در بعضی نقاط موجود بوده .

بیمار شماره ۳ به تنهایی نمی تواند غذا بخورد چون لرزش دستها زیاد شده و است به تنهایی نمی تواند بایستد زیرا اختلال تعادل شدید است . و تغییر رنگ تشدید شده و ضایعات جلدی دیگری هم پیدا کرده است . از نظر هوشی طبیعی است .
بیمار شماره ۴ مدرسه میرود و اختلال تعادل - لرزش - تغییر رنگ پوست - اتساع عروق ملتحمه موجود است .

خلاصه علائم بالینی

شماره ۴	شماره ۳	شماره ۲	شماره ۱	
۸۲۳۵	۸۲۳۶	۴۸۰۵	۴۸۰۴	شماره پرونده
۵/۵	۷ $\frac{۴}{۱۴}$	۳/۵	۶/۵	سن (بر حسب سال)
دختر	دختر	پسر	پسر	جنس
۱۵/۵	۱۶	۱۱	۱۴	وزن (بر حسب کیلوگرم)
+	++	+	+	عفونت مزمن گوش
+	++	+	+	عفونت مزمن ریه
+	++	+	+	اختلال تعادل
+	+	+	+	اختلال تکلم
-	+	-	-	اختلال حرکات چشم
-	-	+	-	پتوز پلک
-	+	-	-	نیستایگموس
-	+	-	-	اختلال بلع
+	+	-	-	حرکات کرئوآتوز
طبیعی	طبیعی	طبیعی	طبیعی	رفلکس های تاندینو
طبیعی	طبیعی	طبیعی	طبیعی	رفلکس کرماستر
طبیعی	طبیعی	طبیعی	طبیعی	رفلکس پوستی شکمی
طبیعی	طبیعی	طبیعی	طبیعی	بابنسکی
منفی	۲ مرتبه	منفی	منفی	تشنج
+	+	+	+	تلائز کنازی چشم
-	+	+	-	تلائز کنازی سایر نقاط پوست
+	+	-	+	پیگما تناسیون پوست
پدر پسر دائمی	پدر پسر دائمی	پسر عمو و دختر عمو	پسر عمو و دختر عمو	نسبت پدر و مادر
مادر است.	مادر است			

درس ۳ سالگی سرخک گرفته و پس از آن به برنکوپنومونی و اوتیت مبتلا شده معالجات زیادی کرده و هنوز بهبودی نیافته است. پدر بیمار پسر دائی مادر بیمار است. فرزند اول آنها دختر درس ۴ سالگی پس از سرخک فوت کرده است فرزند دوم آنها دختر درس یکسالگی بعد از اسهال فوت کرده و هیچ کدام از آنها از نظر راه رفتن طبیعی نبوده اند ولی علائم واضح دیگری نداشته اند.

فرزند سوم و چهارم بستری هستند فرزند پنجم دختر و سالم است. از ۱۵ روز قبل از بستری شدن ۲ مرتبه تشنج عمومی داشته که پس از چند دقیقه با درمان بهبودی یافته است.

در معاینه - دستهای بیمار لرزش دارد - بسئالات بسا کندی جواب میدهد. جملات را کشیده ادا میکند. حالت بهت مخصوص دارد. باطراف توجهی ندارد و بیشتر حالت خواب آلودگی و چرت زدن دارد. با باینسکی ندارد - اختلال حس ندارد رفلکسهای تانداوینو و پوستی شکمی طبیعی است.

در ملتحمه صلبیه عروق متسع شده اند - اتساع عروق در بعضی نقاط دیگر پوست موجود است - لکه های قهوه ای در بدن موجود است. آزمایشات بیمار در جدول مربوط خلاصه شده است.

بیمار چهارم

بیمار دختر ف-ک. ۵۵ ساله خواهر بیمار قبلی ۱۵۸۵ کیلوگرم در ۱۰ ر ۴۶ ر بعلت اختلال راه رفتن - برونشیت و اوتیت مزمن در بیمارستان بهرامی بستری شده است. بیمار سر ترم متولد شده - در دوران نوزادی زردی شدیدی داشته که تا ۲۰ روز طول کشیده است. از موقع راه رفتن تلو تلو میخورد. تا کنون تشنج نداشته - واکنشها را تزریق کرده - درس ۲ سالگی سرخک گرفته و متعاقب آن برونشیت و اوتیت چرکی داشته که هنوز ادامه دارد.

در معاینه آب از دهان بیمار جاری است - نمی تواند بطور طبیعی بایستد و به طرف چپ خم میشود. موقع راه رفتن اتا کسی نوع مخچه ای دارد. سن خود را نمی داند - رفلکسهای تانداوینو بکندی جواب میدهند - با باینسکی طبیعی - اختلال حس ندارد - اتساع عروق در ملتحمه بولبر هر دو چشم موجود است. آزمایشات بیمار در جدول مربوطه خلاصه شده است.

بیماران ۳ و ۴ مجدداً در اسفند ۴۷ معاینه شدند. اختلال راه رفتن - اختلال

در سابقه نکته جالبی ندارد. حدود ۹ ماهگی در ضمن بغل کردن گاهی بجلوو گاهی بعقب میافتاده- در موقع راه رفتن همیشه بعقب- جلو- راست - چپ میافتاده سابقه عفونت دستگاه تنفسی داشته ولی تعداد و شدت آن کمتر از بیمار قبلی بوده است.

سرخک و سیاهسرفه گرفته. گوشه هر دو چشم تلانژ کتازی دارد. عروق پلك و پشت گوش متسع است رفلکس های کرماستر - بابنسکی - پوستی شکمی - تاندینو طبیعی است.

پلكها از موقع تولد پتوز داشته- شدت آن در چشم چپ بیشتر است. پدر بزرگ پتوز هر دو چشم و پدر و عمه بیمار پتوز چشم راست دارند. آزمایشات لابراتواری شرح داده شده است.



بیمار سوم
ف - ك - ۷ ساله

بیمار سوم

بیمار دختر ف - ك ۷ سال و ۴ ماهه ۱۶ کیلوگرم در تاریخ ۳۰۳/۱۰۴۶ بعلت اختلال شعور - تشنج دو طرف - اختلال تعادل - اوتیت مزمن در بیمارستان بهرامی بستری شده است.

بیمار سرترم متولد شده دوران حاملگی و نوزادی نکته مرضی نداشته. ۷ تا ۷ ماهگی نشسته و اکسینهای بیمار تزریق شده. تاموقع راه رفتن ناراحتی مهمی نداشته پس از راه افتادن شبیه مستهراه میرفته است و تا کنون نتوانسته بطور طبیعی راه برود.

مقاله زیر گزارشی است از مطالعه ما راجع به: دو خواهر و دو برادر از دو فامیل جداگانه مبتلا به اتاکسی تلانژکتازی.

بیمار اول

پسر ۶۵ ساله، ۱۴ کیلوگرم در تاریخ ۲۲/۲/۴۳ بعلت عدم تعادل در موقع راه رفتن در بیمارستان بهرامی بستری شده است.

بیمار سرترم متولد شده. دوران حاملگی و نوزادی طبیعی و تاموقع راه رفتن اختلال واضحی نداشته است. پس از راه افتادن تلو تلو میخورده است.

در ۳ سالگی سرخک و در ۵ سالگی سیاه سرفه گرفته و از آن به بعد گاهگاهی سرماخوردگی آنژین - برونشیت - اوتیت داشته است.

پدر و مادر پسرعمو و دخترعمو هستند. یک پسر ۱۲ ساله و یک دختر ۳ ماهه سالمند. بیمار شماره ۲ برادر بیمار شماره ۱ است.

رفلکس‌های رتول - آشیل - پوستی شکمی - بابنسکی طبیعی است. تشنج -

لرزش - اختلال حس ندارد. اختلال تعادل مخچه‌ای بصورت عدم تعادل - تلو تلو خوردن در موقع حرکت موجود است. نیستاگموس - دیسمتری ندارد.

تکلم بیمار مقطع و باوضع مخصوص است. در گوشه‌های داخلی و خارجی ملتحمه چشم تلانژکتازی موجود است. از نظر هوشی طبیعی است - روی صورت و بینی ناحیه زیر ناف لکه‌های شیرقهوه‌ای موجود است. آزمایشات بیمار در جدول مربوط خلاصه شده است.

بیمار دوم

پسر ۳۵ ساله ۱۱ کیلوگرم در تاریخ ۱۹/۳/۴۳ بعلت عدم تعادل در موقع راه رفتن و پتوزپلک فوقانی هر دو چشم در بیمارستان بهرامی بستری شده است. (برادر بیمار شماره ۱).