

## گزارش یک مورد سندرم شوارتز جامپل

toopchi@tbzmed.ac.ir

دکتر محمد بزرگر: دانشیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی تبریز

دکتر وحیده توپچیزاده: استادیار طب فیزیکی و توانبخشی دانشگاه علوم پزشکی تبریز: نویسنده رابط

دریافت: ۱۴/۸/۸۲ باز نگری نهایی: ۸۳/۸/۲۰ پذیرش: ۸۳/۹/۱۱

### چکیده

سندرم شوارتز جامپل یا کندرودیستروفیک میوتونی بیماری اتوزوم مغلوب نادری است که با سفتی عضلانی<sup>۱</sup> و کندی حرکات ظاهر می‌کند و با هیپرتروفی عضلانی، جثه کوچک و آنومالی صورت و چشم همراه است. در این گزارش یک مورد از بیماری فوق در پسر بچه ۶ ساله ساکن تبریز معرفی می‌شود که با تابلوی اختلال در راه رفتن و کندی حرکات مراجعه کرده بود. در معاینه آنومالی صورت، گوش های پایین<sup>۲</sup>، کوتاهی تاندون آشیل و عضلات هامستینگ و سفتی عضلانی داشت. مطالعات هدایت عصبی حسی و حرکتی و آزمون تحریک مکرر (RST)<sup>۳</sup> طبیعی بود و در الکترومیوگرافی فعالیت خود به خودی به صورت امواج نورومیوتونی در بعضی از عضلات اندام های تحتانی و صورت وجود داشت. کار با مازین پاسخ درمانی قابل توجه نشان نداد.

**کلید واژه‌ها:** نورومیوتونی، سندرم شوارتز جامپل، سفتی عضلانی، کار با مازین

### مقدمه

خانواده مشاهده نشده بود. واکسیناسیون کامل و سیر تکامل حرکتی با تأخیر بوده است. از نظر ذهنی مشکلی نداشته است. در نگاه ظاهری چانه کوچک<sup>۴</sup>، چشم‌ها<sup>۵</sup> و دهان جمع شده<sup>۶</sup> گوش‌های پایین داشت و ریز نتش بود. دورسر بیمار ۵۱/۵ سانتیمتر، وزن ۱۵ کیلو گرم و قد ۱۰۱ سانتیمتر بود. رفلکس‌های وتری عمیقی کاہش یافته ولی معاینه حسی و قدرت عضلانی طبیعی بود. کف پایی فلکسور و سفتی در باز و بسته کردن مفاصل به خصوص در اندام‌های تحتانی و کوتاهی تاندون آشیل و عضلات هامستینگ داشت. معاینه سایر اندام‌ها طبیعی بود. از نظر آزمایشگاهی کراتین فسفوکیاناز ولاکتیک دهیدروناز افزایش یافته بود (به ترتیب ۱۹۸۸ و ۲۰۶۴) ولی سایر آزمایش‌های خونی و تجزیه ادرار طبیعی بودند. در رادیوگرافی اندامها استثنی گزارش شده بود. در مطالعه الکترودیگنوتیک هدایت عصبی حسی و حرکتی، موج F، رفلکس H و آزمون تحریک مکرر طبیعی بود و در الکترومیوگرافی فعالیت خود به خودی مداوم فیر عضلانی<sup>۷</sup> به صورت امواج نورومیوتونی با فرکانس بالای ۱۰۰ هرتز در بعضی از عضلات اندام تحتانی و صورت وجود داشت (تصویر ۱). کار با مازین پاسخ درمانی قابل توجهی نشان نداد.

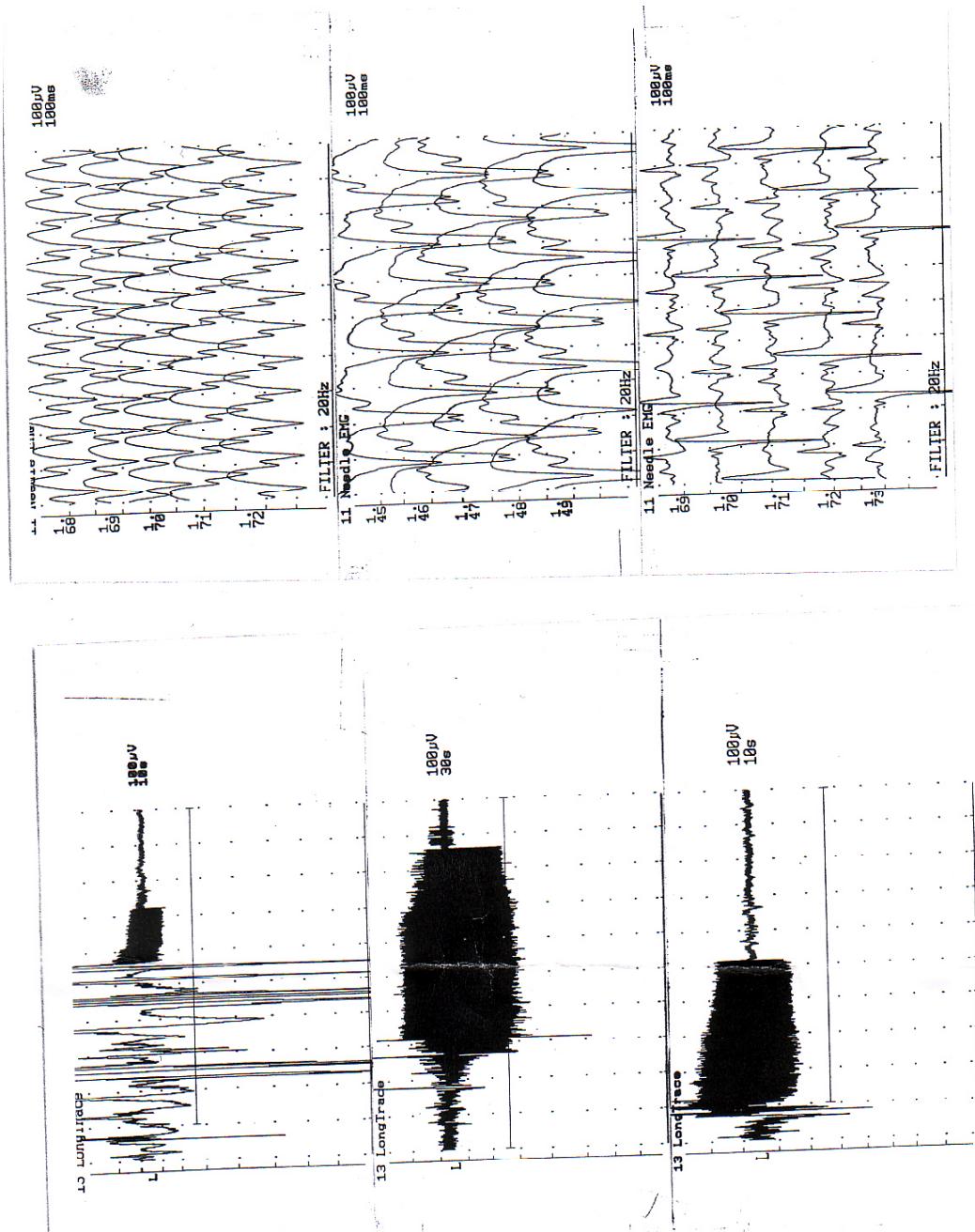
سفتی عضلانی ممکن است ناشی از درگیری اعصاب مرکزی و محیطی، آکسون انتهایی یا غشای اعصاب باشد. میوتونی یا شل شدن تأخیری اعصاب در یک دسته از سندرم‌های میوزینیک شامل میوتونیک دیستروفی، میوتونی مادر زادی، پارامیوتونی مادر زادی، فلچ دوره ای دیده می‌شود. علاوه بر این، انقباض غیرارادی اعصاب می‌تواند ناشی از بیماری‌های اعصاب محیطی باشد مانند میوکیمی، سندرم شوارتز جامپل و نورومیوتونی. سفتی در سندرم استیفمن<sup>۸</sup> منشأ مرکزی دارد (۱).

سندرم شوارتز جامپل یا کندرودیستروفیک میوتونی جزو بیماری‌هایی است که نقطه شروع موج در دستگاه عصبی محیطی است و در خواب نیز ادامه دارد (۱).

### گزارش مورد

بیمار مورد معرفی پسر بچه ۶ ساله اهل و ساکن تبریز است که با شکایت اشکال در راه رفتن به صورت کندی حرکات و سفتی عضلانی از شیرخوارگی مراجعه کرده بود. سفتی حین خواب نیز ادامه داشت و ارتباطی با درجه حرارت نداشت. فرزند سوم خانواده بود، والدین منسوب و سالم بودند. سابقه دو مورد فوت فرزندان قبلی در دوره نوزادی با علت نامعلوم وجود داشت. مشکل مشابه در افراد

1. Stiffness	5. Micrognathia
2. Low set ear	6. Blepharophimosis
3. Repetitive Stimulation Test	7. Puckered mouth
4. Stiffman syndrome	8. Continuous Spontaneous muscle fiber activity



تصویر ۱: فعالیت مداوم خود به خودی فیرعضلانی در عضلات کوادریسپس و گاستروکنیوس

## بحث

نوع ۱A: در کودکی تظاهر می‌کند و با دیسپلазی استخوانی مشخص می‌شود.

نوع ۱B: از زمان تولد بروز می‌کند و با تغییرات استخوانی همراه است.

نوع ۲: از زمان تولد بروز می‌کند و با افزایش مرگ و میر همراه است. مرگ ناشی از عوارض تنفسی در این گروه دیده می‌شود.

مجموعه عالیم و تغییرات الکترومیوگرافیک در بیمار فوق سندرم شوارترز جامپل را مطرح می‌کند. این سندرم اولین رانختین بار تخلیه مداوم نورون محرکه به حساب می‌آید و کندرودیستروفیک میوتونی نیز نامیده می‌شود. نحوه توارث آن به صورت اتوزوم مغلوب است و زن آن روی بازوی کوتاه کروموزوم ۱۴-P36-۱P34 قرار دارد. سه زیر گروه برای این بیماری تعریف کرده‌اند:

رژنرasiون فیرهای عضلانی به طور ناشایع اتفاق می افتد. با گذشت زمان عضله توسط چربی و بافت همبند جایگزین می شود(۴). از نظر الکتروفیزیولوژیک مطالعات هدایت عصبی طبیعی بوده و الکترومیوگرافی معرف فعالیت الکتریکی مداوم شبیه امواج نورومیوتونی است. این امواج از دیوالریزاسیون خود به خودی الیاف عضلانی حاصل می شود. کورار ممکن است باعث قطع این تخلیه ها نشود. در بیمارانی که با تزریق کورار این امواج از بین می روند، علت نوروزنیک تخلیه وجود دارد. تخلیه مکرر کمپلکس نیز در بعضی بیماران دیده می شود. تخلیه ممکن است حالت افزایش و کاهش تدریجی در دامنه نداشته باشد. این امواج با حرکت سوزن، دق و انقباض ارادی تشدید می شوند. دلایل وجود دارد که مطرح کننده تقصی در کانال های سدیمی غشای عضله است بدین صورت که به دنبال تحریک غشا عضله بعد از رپولاریزاسیون کانال های سدیم باز می مانند و این نقص عملکردی علت احتمالی فعالیت مداوم الیاف عضلانی است. اختلال کانال های کلر نیز در بعضی بیماران وجود دارد که علت تخلیه های میوتونیک توازن با فعالیت مداوم فیر عضلانی به شمار می رود(۴).

در بیوپسی عضله ممکن است تابلوی نوروزنیک و میوتونیک گزارش شود. نقص اولیه عمده ای در آکسون انتهایی و گاهی در غشای عضله بیان شده است (۱). پروکایین آمید باعث سرکوب فعالیت مداوم می شود (۲ و ۴). فنی توین و کاریامازین نیز باعث کاهش سفتی و میوتونی می شوند. شروع زود هنگام درمان به کاهش بد شکلی های اسکاتی می انجامد (۵).

این سندروم باید از سندروم فون دایک - هانسن<sup>۵</sup> که با تخلیه مداوم نورون محركه و آناتکسی دوره ای همراه است، افتراق داده شود(۲).

در تمام موارد تخلیه های مداوم نورون محركه<sup>۱</sup> در عضلات باعث جمع شدگی عضلات صورت و ایجاد حالات بلفاروفیموز و جمع شدن دهان می شود. رشد توازن با تأخیر است و محدودیت حرکتی در هیپ، مچ دست، انگشتان دست و پا وجود دارد. آنمالی مهره ای و بد شکلی قفسه سینه و هیپ نیز ممکن است دیده شود (۲، ۳ و ۴).

از نظر بالینی بیماری با میوتونی ظاهر می کند، ولی این امواج افزایش و کاهش تدریجی<sup>۲</sup> در دامنه ندارند. شیوع نادر این بیماری باعث محدود بودن تعداد بیماران بررسی شده از نظر بالینی و الکتروفیزیولوژیک شده است و به علت ویژگی خاص ظاهری، غالباً بر اساس معاینه فیزیکی تشخیص داده می شود (۴).

شیرخواران با صورت دیسمورفیک به صورت چانه کوچک، باریکی شکاف پلک و گوش های پایین ظاهر می کنند. گریه بلند و مکیدن ضعیف از علایم دیگر بیماری است. گاهی هنگام گریه کردن انقباضات میوتونیک عضلات دیده می شود. بیماری غیر پیشرونده است ولی غالباً تأخیر تکامل حرکتی دیده می شود. حرکات آهسته و توازن با سفتی هستند. دیسپلازی اپی فیزیال، جثه کوچک و پکتوس کاریناutom از علایم دیگر هستند. معمولاً اختلال روانپزشکی ندارد، ولی در ۲۵ درصد از بیماران کاهش قدرت شناختی نیز دیده می شود. هیپورفالکسی، میکروسفالی و اختلال در صحبت کردن در بعضی بیماران گزارش شده است (۴و۵). ممکن است امواج میوتونیک در والدین بیمار دیده شود (۲). از نظر آزمایشگاهی کراتین کیناز طبیعی است یا افزایش متوسط دارد (۲، ۴و۵).

از نظر هیستوپاتولوژی تغییر معمولاً در اندازه فیر عضلانی به صورت الیاف آتروفیک و هپرتروفیک دیده می شود. دژنراسیون و

## References

1. Kimura J. Electrodagnosis in disease of nerves and muscle. 2nd ed, Philadelphia, Davis, 1989 ; P : 564
2. Menkes JH, Sarnat HB, Child Neurology. 6th ed, Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins, 2002; P : 1065
3. Ishpeková B, Rasheva M, Moskav M. Electromyography Clinical Neurophysiol. 1996 Apr-May ; 36(3) : 151-5
4. Dumitru D, Amato AA, Zwarts M. Electodiagnostic Medicine. 2nd ed, Philadelphia, Hanley & Belfus, 2002; P: 1316.
5. Wsaiman K.F, Ashwal S. Pediatric Neurology. 3rd. ed. Baltimore, Mosby, 1999; P: 1250.
6. Singh B,Biary N,Jamil AA, al-shahwas SA.Schwartz Jampel syndrome , evidence of CNS dysfunction.Journal of child neurology.Apr 1997; vol.12 ; p: 214
7. Nicole S,Davoine CS,Topaloglu H,et al .Perlecan , the major proteoglycan of basement membranes is altered in Schwartz-Jampel syndrome.Nat Genet 2000 ; 26 :480-3
8. Squires LA,Prangley J.Neonatal diagnosis of Schwartz-Jampel syndrome with dramatic response to carbamazepine. Pediatr Neurol 1996; 15: 172-174