

سوال شماره ۱۴ :

بیمار پسر ۱۱ ساله با نیستاگموس و سابقه عفونتهای تنفسی مکرر تنفسی طی کودکی. لام خون محیطی رادر زیر می بینید:



سوال الف - تشخیص چیست ؟

سوال ب - یافته بالینی مهم دیگر را نام ببرید ؟

پاسخ سوال شماره ۱۴ :

پاسخ قسمت الف – سندرم چدیاک هیگاشی (ChediakHigashi syn.)

نوعی بیماری نادر با وراثت اتوزومال مغلوب است که بعلت وجود نقصی در پروتئین انتقال لیزوزومی (LYST) ایجاد می شود. وجود این پروتئین برای بسته بندی و رهاسازی طبیعی گرانولها ضروری است. نوتروفیلها در بیماران مبتلا به CHS، بطور مشخصی دارای گرانولهای بزرگ هستند. همانطور که در لام بیمار می بینید.

پاسخ قسمت ب – البینیسم پوستی – چشمی

بیماران مبتلا به CHS دچار نیستاگموس ، البینیسم پوستی – چشمی نسبی هستند و به عفونتهای زیادی با عوامل باکتریایی متعدد مبتلا می شوند.

برخی بیماران CHS از کودکی وارد مرحله تسریع شده می شوند که با یک سندرم هموفاگوسیتی و لنفوم مهاجم ، که نیاز به پیوند مغز استخوان دارد ، همراه است.

در نوتروفیلها و مونوسیتهای این بیماران ، اختلال کموتاکسی و ناهنجاری در سرعت کشتن میکروبها به علت کند بودن ادغام گرانولهای لیزوزومی با فاگوزوم ها دیده می شود. عملکرد سلولهای طبیعی (NK) نیز دچار اختلال می باشد.

بیماران CHS ممکن است در بزرگسالی به یک نوروپاتی محیطی ناتوان کننده شدید مبتلا شوند که آنها را زمین گیر نماید.