

گزارش مورد

نشانگان پیرسون؛ بیماری نفروتیک مادرزادی همراه با مشکلات چشمی؛ گزارشی از یک خانواده ایرانی درگیر

آریانا کریمی نژاد^{۱*}، مارتین زنکر^۲، حمید نجفی^۳، محمدحسن کریمی نژاد^۱

۱- مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی، تهران، ایران ۲- انستیتو ژنتیک انسانی ارلانگن، آلمان، ایران
۳- دانشکده پزشکی دانشگاه آزاد اسلامی تهران، تهران، ایران

چکیده

نشانگان پیرسون صفت نهفته‌ای است که با سه جزء نشانگان نفروتیک مادرزادی، مشکلات چشمی و یافته‌های عصبی مشخص می‌شود. اخیراً جهش در ژن LAMB2، به عنوان عامل نشانگان پیرسون شناسایی شده است. در این مقاله خانواده‌ای با سه فرزند مبتلا به این نشانگان معرفی می‌شوند. بررسی ملکولی جهش در ژن LAMB2 را در دو فرزند مبتلا تأیید کرده است. نشانگان پیرسون باید در تشخیص افتراقی نشانگان‌های نفروتیک مادرزادی در نظر گرفته شود. توصیه می‌شود بیماران دچار علائم نشانگان نفروتیک مادرزادی که فاقد جهش‌های نفروز مادرزادی نوع فنلاندی هستند، از نظر جهش در ژن LAMB2 بررسی شوند. واژه‌های کلیدی: نشانگان نفروتیک مادرزادی؛ نشانگان پیرسون؛ اسکروز مزانزیال؛ بیماری چشمی مادرزادی.

مقدمه

در سال ۱۹۶۳، پیرسون^۱ و همکارانش دو خواهر دچار نشانگان نفروتیک مادرزادی همراه با اختلالات چشمی را معرفی کردند که اکنون به نام نشانگان پیرسون یا نشانگان نفروتیک مادرزادی مشهور است و در پایگاه OMIM با شماره ۶۰۹۰۴۹ مشخص شده است (۱). در سال ۲۰۰۴، زنکر و همکاران جهش در ژن LAMB2 را که بیان‌کننده لامینین بتا-دو^۲ است، به عنوان عامل این بیماری معرفی کردند (۲). پس از گزارش پیرسون و همکارانش، گزارش‌های دیگری نیز از موارد ابتلاء منتشر و بعدها علائم عصبی نیز به فهرست علائم نشانگان پیرسون اضافه شد. در حالی که پیشتر، به سبب درگذشت بیشتر بیماران در سن

پایین و ارتباط دادن مشکلات عصبی به اورمی ناشی از نارسایی کلیوی، به ضایعات و علائم عصبی توجه چندانی نشده بود. از آنجا که ژن LAMB2 در دستگاه عصبی-عضلانی بیان می‌شود، بروز ضعف عضلانی مادرزادی و عقب‌ماندگی ذهنی و جسمی در بیماران دور از انتظار نیست. در نشانگان پیرسون، عوارض کلیوی معمولاً از دوران نوزادی بروز می‌کنند و سبب مرگ زودرس مبتلایان می‌شوند. در این بیماران، همانند نفروز مادرزادی نوع فنلاندی (NPHS1)^۳، علائم نفروز از دوران جنینی آغاز می‌شود (۲). بررسی بافت‌شناختی کلیه‌ها نشان‌دهنده اسکروز مزانزیال منتشر^۴ است. علائم چشمی در نشانگان پیرسون متنوع هستند و عبارتند از امبریوتوکسون خلفی^۵، مگالوکورنه^۶، هیپوپلازی عنبیه^۷،

1. Pierson
2. Laminin 2
3. Nephrosis 1, Congenital, Finnish Type
4. Diffuse Mesangial Sclerosis
5. Posterior Embryotoxone
6. Megalocornea
7. Iris Hypoplasia

* آریانا کریمی نژاد، MD

تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی
تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ / E.mail: arianakarimnejad@yahoo.com