

تشنج به علت هیپوناترمی ناشی از سیستیک فیبروزیس

دکتر زهرا حق شناس - دانشگاه علوم پزشکی تهران - بیمارستان امام خمینی - بخش کودکان

خلاصه

سیستیک فیبروزیس یک بیماری ارثی با نحوه انتقال اتوزوم مغلوب است با مشخصات اصلی انسداد راههای هوایی و عفونت آنها، عدم هضم غذا و عواقب آن که باعث کوتاهی عمر می شود. نقص فونکسیون سطح اپیتلیال، علت پاتولوژیک غالب است و مسئول علائم متنوع، متعدد و گاهی گیج کننده که باعث می شود این بیماری در تشخیص افتراقی بسیاری از بیماریهای کودکان مطرح شود. در این مقاله یک شیروخوار ۱۱ ماهه معرفی می شود که حدود ۱۱ ماه با هیپوناترمی و تشنج به دنبال آن تحت مراقبت پزشکی بود و سرانجام با تشخیص سیستیک فیبروزیس و درمان آن، مشکل هیپوناترمی و تشنج او هم برطرف شد.

واژه‌های کلیدی سیستیک فیبروزیس - تشنج - هیپوناترمی

مقدمه

سیستیک فیبروزیس (Cystic Fibrosis, CF) یک بیماری ارثی مولتی سیستم است با مشخصات اصلی انسداد و عفونت راههای هوایی، عدم هضم غذا با عواقب آن و مشخصات فرعی بسیار متنوع که مشکلات تشخیصی فراوانی را ایجاد می کند.

CF بیماری ژنتیک شایع در نژاد سفید است که طول عمر را محدود می کند. اشکال در فونکسیون سطح اپیتلیال، علت پاتولوژیک غالب است که مسئول گروه وسیع و متنوعی از علائم بالینی می باشد.

CF شایع ترین علت بیماری مزمن ریه و نارسایی اکژوکرین پانکراس در بچه ها می باشد. همپتور پگی از دلایل تخلیه نمک، پولاپ بینی، پان سینوزیت، پرولاپس رکتوم، پانکراتیت، سنگهای صفراوی و هیپرگلیسمی وابسته به انسولین است.

سیروز CF ممکن است علت اختلال رشد (Failure to Thrive) بیماری و نارسایی کبد باشد. به همین دلیل این می تواند در تشخیص افتراقی بسیاری از بیماریهای کودکان مطرح شود.

شرح حال بیمار

شیروخوار سه ماهه، پسر، فرزند اول خانواده حاصل زایمان سزارین، وزن تولد ۲۴۰۰ گرم، پدر و مادر بیمار دختر عمو- پسر عمو هستند. چند روز قبل از بستری شدن دچار خواب آلودگی و بالارفتن چشمها شده بود و با تشنج (سیانوز، بالارفتن چشمها و حرکات کلونیک اندامها) بستری شد. این حملات سه بار تکرار شد. معاینات بالینی طبیعی بود. بیمار رشد طبیعی داشت (وزن ۶۰۰۰ گرم، قد ۶۰ سانتی متر، دور سر ۴۰/۵ سانتی متر). آزمایشهای معمول و نیز گازهای خون شریانی، مایع مغزی نخاعی، الکتروانسفالوگرام و سی تی اسکن مغز طبیعی بود. تنها یافته غیرطبیعی میزان سدیم خون بود که در دو آزمایش ۱۲۱ و ۱۲۵ میلی اکیوالان در لیتر گزارش شد. با درمان معمول بهبود یافت و تشنج و هیپوناترمی برطرف شد. به دلیل تشنج تکراری با تجویز فنوباربیتال مرخص گردید. این دارو بعد از مدتی به تدریج قطع شد.

بیمار در ۲/۵ ماهگی با حمله خواب آلودگی و بیحالی برای بار دوم بستری شد. سدیم خون ۱۱۸ میلی اکیوالان در لیتر بود که با تصحیح سدیم

- از دست دادن سدیم از طریق راههای خارج کلیوی.
- کمبودهای تغذیه‌ای.
- افزایش آب بدن.
- افزایش آب و سدیم (آب بیشتر از سدیم).

در بیمار مورد بحث علت هیپوناترمی با گروه اول یعنی از دست دادن سدیم از طریق کلیه قابل توجه نبود. آزمایش سدیم و پتاسیم ادرار هم مقادیر بالایی را نشان نمی‌داد.

در مورد گروه دوم هیپوناترمی یعنی از دست دادن سدیم از طریق راههای خارج کلیوی، بیمار اسهال و استفراغ یا سوختگی نداشت. درناز نمی‌شد، تعریق زیاد را ذکر نمی‌کرد، فضای سوم مثل انسداد روده و آسیت نداشت. در رابطه با تشخیص CF، وزن‌گیری خوب در ۳ و ۲/۵ ماهگی، نداشتن سابقه اسهال، نداشتن عفونت ریه و علائم ریوی مؤید CF نبود. از طرفی بیوست و آزمایش مدفوع طبیعی هم CF را تأیید نمی‌نمود.

گروه سوم هیپوناترمی مثل کمبودهای تغذیه‌ای هم در مورد این بیمار مطرح نبود. شیرخوار خوب تغذیه شده بود و وزنی مطابق سن داشت.

گروه چهارم و پنجم هیپوناترمی هم مطرح نبود چون بیماری خصوصیات SIADH نداشت، هیپوتیرئید نبود، کمبود گلوکوکورتیکوئید نداشت. مصرف دارو، ادم مغزی، سندرم نفروتیک، سپروز و نارسایی کلیه هم در مورد بیمار مطرح نبود.

به هر حال با گذشت زمان خصوصیات مشخصه CF مثل سرفه صبحگاهی، تاکیپنه و مدفوع چرب به تشخیص کمک کرد. تا زمان حاضر هم هنوز کودک از اسهال شکایتی ندارد ولی با وجود بیوست و مدفوع سفت، چربی در مدفوع دارد.

خون بهبود یافت. آزمایشهای کامل تشخیصی در رابطه با هیپوناترمی علت آن را مشخص نکرد. در زمان حمله میزان آلدوسترون و رنین در خون بالا بود که بعد از حمله به حد طبیعی نزدیک شد.

شیرخوار ۱۱ ماهه برای بار سوم، بیشتر به دلیل انجام کارهای تشخیصی، بستری شد. بیمار به هنگام بستری شدن مبتلا به اسهال خفیف بود که بدون درمان بهبود یافت. آزمایشهای اولیه طبیعی بود.

در طول این مدت در فواصل حملات حال عمومی بیمار و تغذیه او خوب بود. اسهال نداشت و حتی گاهی بیوست هم داشت. در خلال بستری بودن گاهی سرفه صبحگاهی داشت. در دوران بستری بودن اخیر یک حمله عفونت سیستم تنفسی تحتانی به تشخیص کمک کرد. در این زمان با توجه به حمله تب، تاکیپنه، عکس ریه پر هوا، وجود چربی در مدفوع علیرغم بیوست و وزن‌گیری نامطلوب از ۶ ماهگی، ابتلای بیمار به CF محتمل می‌نمود. آزمایش مدفوع از نظر چربی بارنگ آمیزی سودان بلاک، فعالیت کوترپسین در مدفوع و تست عرق مثبت همه مؤید CF بود.

در پیگیری ۴ ساله، وزن و قد بیمار در حد طبیعی است. اسهال یا عفونت شدید ریه نداشت. گاهی بیوست داشته که درمان شده است. حملات تشنج و هیپوناترمی بعد از تشخیص و درمان بیماری تکرار نشده است. فقط فساد دندانها جلب نظر می‌کند. فرزند دوم این پدر و مادر، یکساله و سالم است.

بحث

علل هیپوناترمی کودکان را به ۵ دسته تقسیم می‌کنند:
- از دست دادن سدیم از طریق کلیه.



ABSTRACT

Infantile Convulsions due to Hyponatremia Caused by Cystic Fibrosis

Zahra Haqshenas, MD Tehran University of Medical Sciences, Emam-Khomeini Hospital, Dept of Pediatrics

Cystic fibrosis (CF) is an inherited multisystem disorder of children and adults, characterized chiefly by chronic obstruction and infection of airways, maldigestion and its consequences. It is the most life limiting recessive genetic trait among whites. A dysfunction of epithelial surfaces is the predominant pathogenic feature and is responsible for a broad, variable and sometimes confusing array of presenting manifestations and complications.

This article presents an about 11-month old male infant who was hospitalized because of convulsions and hyponatremia of unknown origin. In the third hospitalization a CF was diagnosed. CF treatment lead to resolving of hyponatremia and convulsions.

Key words Convulsion, Hyponatremia, Cystic Fibrosis

منابع

1. Brenner BM, Rector FC Jr: The Kidney, 5th ed. Saunders, Philadelphia 1996
2. Finberg L, Kravath R, Hellerstein S et al: Water and Electrolytes in Pediatrics, Saunders, Philadelphia 1993
3. Rosenstein BJ, Cutting GR: The diagnosis of cystic fibrosis: A consensus statement. J Pediatr 132: 589, 1998
4. Welsh MJ, Anderson MP, Rich DP et al: Cystic fibrosis transmembrane conductance regulate a chloride channel with novel regulation. Neurol 8: 821, 1992
5. Knowles MR: Contemporary perspective on the pathogenesis of cystic fibrosis from molecular aspects to clinical manifestation. New insight. Cystic Fibrosis 1: 1, 1993
6. Hamosh A, Fitzsimmons SC, Mace KM et al: Comparison of the clinical manifestation of cystic fibrosis in black and white patient. J Pediatr 132: 255, 1998
7. Boat TF: Cystic fibrosis. In: RE Behrman, RM Kliegman (eds): Nelson Textbook of Pediatrics, 16th ed. Pp 1315-26. Saunders, Philadelphia 2000