

چدیاک هیگاشی: گزارش یک مورد

اکوان پایمرد^۱، مصطفی جوادی^۲، رباب صادق^۱، خدایار عشوندی^۳، زهرا زارعی^۴، سمانه میرزایی^۵، ذاکر سعیدی نژاد^۶، محمد بهنام مقدم^۱، آرش خلیلی^۷

^۱گروه پرستاری، دانشگاه علوم پزشکی یاسوج، یاسوج، ایران، ^۲گروه داخلی و جراحی، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران، ^۳گروه پرستاری داخلی و جراحی، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران، ^۴گروه پرستاری، دانشگاه علوم پزشکی شیراز، شیراز، ایران، ^۵گروه پرستاری ویژه، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران، ^۶گروه عفونی، دانشگاه علوم پزشکی یاسوج، یاسوج، ایران، ^۷گروه پرستاری کودکان، دانشگاه علوم پزشکی همدان، همدان، ایران

تاریخ وصول: ۱۳۹۴/۹/۲۰ تاریخ پذیرش: ۱۳۹۵/۲/۲۵

چکیده

زمینه و هدف: سندرم چدیاک هیگاشی، یک اختلال اتوزومال مغلوب نادر است که با نقص ایمنی، استعداد به خونریزی، عفونتهای باکتریایی مکرر، آلبرینیسم متغیر و اختلال نورولوژیک پیش رونده و همچنین ارتشاح لنفوسیتی ارگانهای اصلی بدن مثل کبد و طحال مشخص می شود. هدف از این مطالعه گزارش یک مورد با تظاهر ناشایع از این بیماری است.

معرفی بیمار: بیمار دختر بچه ای ۴ ماهه که بعد از تزریق واکسن دو ماهگی دچار تب های متناوب شده که با تب و ضعف همراه بوده که این تب بیش از یک هفته به طول انجامیده و پس از انجام آزمایش های خونی، سونوگرافی و بررسی سلول های خونی تشخیص چدیاک هیگاشی داده شد. از لحاظ سلول های خونی پان سیتوپنی بوده که جهت جلوگیری از خونریزی برای بیمار پلاکت و پلاسما تازمانجمد شده تزریق شد. بیمار بعد از عفونت ناحیه باسن، دچار سپی سمی و به دنبال آن دچار شوک سپتیک گردید و با ایست قلبی تنفسی و عدم پاسخ به احیاء فوت شد.

نتیجه گیری: در این بیمار تمام علائم سندرم چدیاک هیگاشی از جمله تب های طولانی، بی اشتهایی، عفونت های مکرر، آلبرینیسم متغیر و اختلال نورولوژیک متعدد دیده شد. سندرم چدیاک هیگاشی با تشخیص سریع و پیوند مغز استخوان قابل درمان است.

واژه های کلیدی: سندرم چدیاک هیگاشی، اختلال خونی، تب طولانی

نویسنده مسئول: آرش خلیلی، همدان، دانشگاه علوم پزشکی همدان، گروه پرستاری کودکان.

Email: arash5920@yahoo.com

مقدمه

سندرم چدیاک هیگاشی، یک اختلال اتوزومال مغلوب با درگیری ارگانهای مختلف، آلبینیسم، تمایل به خونریزی به دلیل افت شدید عملکرد پلاکت می باشد. عفونت های مکرر باکتریال که از دوران شیرخوارگی شروع و در برخی موارد همراه با درگیری لته است که بیشترین علت عفونت های آن می تواند باکتری های استافیلوکوک و استرپتوکوک باشد و اولین بار در سال ۱۹۴۳ گزارش شد (۱). برای تشخیص این بیماری می توان با مشاهده انکوزیون های سیتوپلاسمی بزرگ اختصاصی در لکوسیت ها در نمونه مغز استخوان با میکروسکوپ نوری تشخیص را قطعی کرد، هر چند در این سندرم کشنده، گرانول های درشت آبی تیره در سیتوپلاسم تمام گلبول های سفید مشاهده می گردند که این گرانول های درشت در اثر ادغام گرانول های اولیه و ثانویه ایجاد می گردند (۲).

درمان این اختلال پیشگیری با آنتی بیوتیک برای پاتوژن های فرصت طلب و به دنبال آن پیوند مغز استخوان است (۳). در این مطالعه گزارش یک مورد با تظاهر ناشایع از این بیماری را مورد بحث قرار می دهیم.

معرفی بیمار

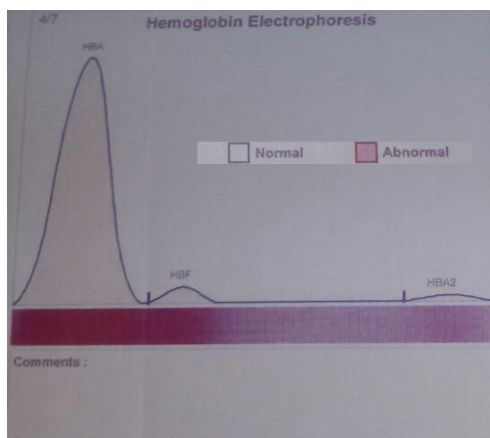
بیمار دختر بچه ای ۴ ماهه است که به بیمارستان شهید صدوقی یزد مراجعه کرده است و بیمار سومین فرزند خانواده می باشد. فرزند اول که ۸

ساله و بدون هیچ نوع بیماری خاصی می باشد، ولی فرزند دوم، دو ماه بعد از تولد در پی تزریق واکسن دو ماهگی دچار تب گردیده که پس از ۷ روز تب در بیمارستان بستری گردید و بعد از دریافت آنتی بیوتیک وانکومايسين و سفتریاکسون، تب قطع شده و مرخص گردید، اما ۳ روز بعد از ترخیص دوباره دچار تب شدید شد و بعد از ۳ روز پذیرش در بیمارستان فوت گردید. طبق گفته های مادر بیمار، فرزند سوم از حدود ۲ ماه پیش بعد از تزریق واکسن دو ماهگی دچار تب های متناوب شده که همراه با بی اشتهایی، تب و ضعف همراه بوده که این تب بیش از یک هفته به طول انجامیده و با مراجعه به پزشک اطفال برای بیمار داروی استامینوفن شروع کرده و با توصیه به این که در صورت قطع نشدن تب دوباره مراجعه نمایند. به علت کنترل نشدن تب، دیسترس تنفسی و ادم ریوی بیمار در بیمارستان شهید صدوقی در بخش مراقبت های ویژه بستری گردید که پس از انجام آزمایش های خونی، سونوگرافی و بررسی سلول های خونی، تشخیص چدیاک هیگاشی برای بیمار داده شد. بیمار دارای پوست صورت روشن، ابروی تقریباً زال، آرام همراه با کمی ضعف بوده که در بررسی بیمار از نظر بیماری نقص ایمنی، لوکوپنی مشاهده شد. بیمار علایمی چون کاهش وزن، اسهال و استفراغ نداشت و دچار کاهش سطح هوشیاری همراه با ضعف بود. از لحاظ سلول های خونی پان سیتوپنی بوده به طوری که بیمار با افت شدید پلاکت همراه بود که جهت جلوگیری از خونریزی برای بیمار پلاکت و پلاسمای

ناحیه دچار عفونت شده و هم‌چنین پان‌سیتوپنی شدیدتر شد که همراه با هپاتواسپلنومگالی بود. برای بیمار با علایم فوق و سایر علایم همراه و آزمایش‌های تشخیصی و پاراکلینیکی تشخیص بیماری چدیاک هیگاشی قطعی شد. نهایتاً بیمار بعد از عفونت ناحیه باسن که عامل آن سودمونس تشخیص داده شد، دچار سپی‌سمی و به دنبال آن دچار شوک‌سپتیک‌گرید شده که در نهایت با ایست قلبی ریوی و عدم پاسخ به احیاء فوت شد.

جدول ۱: مقادیر آزمایش CBC بیمار

نتایج	شمارش سلول‌های خونی
7×10^2	گلبول سفید
$3/55 \times 10^6$	گلبول قرمز
۹/۷ گرم بر دسی‌لیتر	هموگلوبین
27×10^2	پلاکت
۲۹/۱ درصد	هماتوکریت



شکل ۲: الکتروفوروز هموگلوبین بیمار

تازه منجمد شده همراه با آمپول ویتامین k به میزان ۳ دوز تزریق شد. آزمایش‌های CBC بیمار به قرار زیر بود.

INR بیمار ۲/۵ و PT بیمار ۱۹ بود. در آزمایش اسمیر خون محیطی، گلبول‌های قرمز آنیزوسیتوز ملایم داشته و هیپوکروم است. شمارش افتراقی گلبول‌های سفید شامل ائوزینوفیل ۱ درصد، سلول‌های باند ۱ درصد، نوتروفیل ۵۶ درصد و لنفوسیت ۴۲ درصد است. سلول‌های گرانول دار، گرانول غیر طبیعی داشتند و پلاکت‌ها به صورت منفرد در میان گلبول‌های قرمز به چشم می‌خوردند.

در سیستم قلب و عروق مشکلی از قبیل نارسایی یا اختلال ریتمی مشاهده نشد و اکوی قلب نرمال بود، هیچ‌گونه صدای اضافی و سوفل در اکو شنیده نشد و ریتم گالوپ نداشت. در سیستم ریوی بیمار کمی تاکی پنه بود و در گرافی ریه مختصر پلورال افیوژن وجود داشت. در بررسی مایع مغزی نخاعی تعداد کمی لنفوسیت با هسته‌های گرد و سینتوپلاسم ناچیز دیده شد. در بررسی شکم با سونوگرافی بیمار دچار هپاتومگالی و اسپلنومگالی بود. در آزمایش مالاریا، هپاتیت و سایر عوامل ویروسی نتیجه منفی بود. بیمار تحت درمان با آنتی‌بیوتیک‌های تازوسین، وانکومایسین، آسیکلویر و کوتریماکسازول قرار داشت. در بررسی پوستی بیمار علاوه بر زال بودن ابرو و پوست صورت بیمار، در ناحیه باسن ادم زیر جلدی داشت که با انفیلتراسیون چربی همراه بود که مطرح کننده سلولیت بود که همین

بحث

گلبول‌های سفید و در نهایت عفونت و سپتی سمی عامل مرگ بیمار شد. مشخص‌ترین علامت سندرم چدیاک هیگاشی، گرانول‌های غیرطبیعی بزرگ در همه سلول‌های حاوی گرانول شامل؛ ملانوسیت، نوتروفیل لکوسیت‌های محیطی و پیش‌سازهای مغز استخوان، بافت عصبی محیطی و مرکزی، فیبروبلاست و مو می‌باشد که این گرانول‌ها در نمونه مغز استخوان میکروسکوپ نوری در بیمار مشاهده شد (۵). بیماران مبتلا به سندرم چدیاک هیگاشی به صورت پروفیلاکسی با آنتی‌بیوتیک‌ها درمان می‌شوند (۴). در خصوص این بیمار، برای درمان از وانکومايسين و تازوسين، آسیکلوویر، کوتریموکسازول و آمفوتریپسین بی استفاده شد. در بعضی بیماران دوز بالای متیل پردنیزولون با یا بدون اسپلنکتومی ممکن است مؤثر باشد (۸). بیمار مورد مطالعه نیز درمان با آنتی‌بیوتیک‌های تازوسین، وانکومايسين، آسیکلوویر و کوتریماکسازول قرار داشت و درمان‌های حمایتی شامل؛ دریافت خون پلاکت، آلبومین، نیستاتین و سولفات روی و فولیک اسید نیز تجویز شد. پیوند مغز استخوان درمان انتخابی برای این سندرم است که پیوند مغز استخوان حالات ایمنولوژیک را بهبود می‌بخشد، اما غلظت رنگدانه را تحت تأثیر قرار نمی‌دهد. بدون پیوند مغز استخوان کودکان با این سندرم معمولاً قبل از ۱۰ سالگی می‌میرند و در واقع تشخیص سریع و درمان زودرس نجات‌دهنده زندگی است (۹).

سندرم چدیاک هیگاشی چندین سیستم عمده از بدن را درگیر می‌کند (۴). در این مورد از بیماری نیز علائم بالینی عفونت‌های مکرر، تب، موهای روشن سر و ابرو، پوست روشن و بزرگی کبد و طحال مانند دیگر موارد گزارش شده است (۵). این بیمار نیز به صورت مکرر با عفونت‌های دستگاه تنفسی همراه بوده که مانند سایر موارد گزارش شده بود. این بیماران اغلب سنین پایین دارند و کمتر از ده سال عمر می‌کنند به طوری که در این مورد نیز از سه فرزند متولد شده فرزند اول بدون مشکل می‌باشد و فرزند دوم در دو ماهگی با علائم همین بیماری بعد از پذیرش در بیمارستان و سپس ترخیص از بیمارستان فوت شده و فرزند سوم در چهار ماهگی تشخیص بیماری داده و سپس فوت شد (۶). در تشخیص بیماری سوابق قبلی و موارد مشابه در خانواده کمک‌کننده است به طوری که در این مورد با توجه به این که فرزند قبل نیز همین مشکلات را داشته و فوت شده بود با توجه به سابقه ذکر شده به وسیله خانواده این مورد تشخیص داده شد. در این بیماری معمولاً درگیری قلب و اختلالات ریتم و اختلالات بینایی همراه هست (۷)، اما در این مورد گزارش شده این موارد وجود نداشت. اختلالات خونی نظیر پان‌سیتوپنی، کاهش شدید پلاکت و نوتروپنی در این بیماران وجود دارد و عامل مرگ این بیماران خونریزی‌های شدید و عفونت می‌باشد که در این مورد نیز افت پلاکت و

نتیجه‌گیری

بیمار معرفی شده دارای پوست صورت روشن، ابروی تقریباً زال، آرام همراه با کمی ضعف بوده که در بررسی بیمار از نظر بیماری نقص ایمنی، لوکوپنی مشاهده شد. بیمار علایمی چون کاهش وزن، اسهال و استفراغ نداشت و دچار کاهش سطح هوشیاری همراه با ضعف بود و از طرف دیگر از لحاظ سلول‌های خونی پان سیتوپنی بوده به طوری که بیمار با افت شدید پلاکت همراه بود و در آزمایش اسمیر خون محیطی، گلبول‌های قرمز آنیزوسیتوز ملایم داشته و هیپوکروم است که همه علایم فوق از علایم بیماری چدیاک هیگاشی بوده و با سایر مطالعه‌های موجود و معرفی کننده موارد نادر این بیماری همخوانی دارد.

تقدیر و تشکر

از تمامی همکارانی که به هر نحوی در جمع‌آوری و تدوین این مقاله همکاری نمودند سپاسگزاری می‌شود. تمام موارد اخلاقی لازم اعم از رعایت امانت‌داری و رعایت حق بیمار، رعایت شد.

REFERENCES

1. Sanchez-Guiu I, Anton AI, Garcia-Barbera N, Navarro-Fernandez J, Martinez C, Fuster JL, et al. Chediak-Higashi syndrome: description of two novel homozygous missense mutations causing divergent clinical phenotype. *European Journal of Haematology* 2014; 92(1): 49-58.
2. Usha H, Prabhm P, Sridavi M, Baidur K, Balakrishman C. Chediak-Higashi syndrome. *Indian Pediatrics* 1994; 31: 1115-9.
3. Ortonne J. Normal skin color and general considerations of pigmentary disorders. *Dermatology in General Medicine* 2003;124: 819-25.
4. Kaplan J, De Domenico I, Ward DM. Chediak-higashi syndrome. *Current Opinion in Hematology* 2008; 15(1): 22-9.
5. Molavi M, Abdi N, Nazemi A, Mohammadi K. Chediak-Higashi Syndrome: A case report. 3. 2011; 15 (1) :63-68
6. Ghaffari, J, Karami, H, Ghasemi M, Daneshmandi Z, Mohammadzadeh E. Chediak-Higashi Syndrome Report a Case. *JBUMS*. 2010; 12 (3) :79-84
7. Farhoudi A, et al. Report of Six Cases of Chediak-Higashi Syndrome with Regard to Clinical and Laboratory Findings. *Iranian Journal of Allergy, Asthma and Immunology* 2003; 2: 189-92.
8. Family A. Chediak-Higashi syndrome: a report of eight cases from three families. *Indian Pediatrics* 2000; 37: 69-75.
9. Sayanagi K, Fujikado T, Onodera T, Tano Y. Chediak-Higashi syndrome with progressive visual loss. *Japanese Journal of Ophthalmology* 2003; 47(3): 304-6.

Chediak-Higashi: a case report

Paymard A¹, Jawad M², Sadegh R¹, Oshvandi KH³, Zarei Z⁴, Mirzaee S⁵, Saidinejad Z⁶, Behnam Moghaddam M¹, Khalili A^{7*}

¹Department of Nursing, Yasuj University of Medical Science, Yasuj, Iran, ²Department of Nursing, Yazd University of Medical Science, Yazd, Iran. ³Department of Nursing, Hamedan University of Medical Science, Hamedan, Iran, ⁴Department of Nursing, Shiraz University of Medical Science, Shiraz, Iran, ⁵Department of Critical Care Nursing, Yasuj University of Medical Science, Yasuj, Iran, ⁶Department of infectious Disease, Yasuj University of Medical Science, Yasuj, Iran ⁷Department of Nursing, Hamedan University of Medical Science, Hamedan, Iran.

Received: 11 Dec 2015 Accepted: 14 May 2016

Abstract:

Background & aim: Chédiak–Higashi syndrome, a rare autosomal recessive disorder characterized by immune deficiency, bleeding diathesis, recurrent bacterial infections, albinism dynamic and progressive neurological disorder, as well as major organs such as the liver and spleen lymphocytic infiltration is determined. The aim of this study was to report a case of a rare manifestation of the disease.

Case Report: The case-study in the present report was a 4-month-old female that two months after vaccination had intermittent fever associated with fever, weakness, which lasted more than a week. After blood tests, ultrasound and examination of blood cells, Chédiak–Higashi syndrome diagnosis was made. In terms of blood cells, pancytopenia, platelets and fresh frozen plasma were administered to the patient to prevent bleeding. After Buttock infections, the patient was suffering from septicemia and septic shock followed by a lack of response to resuscitation and cardiopulmonary arrest and then died.

Conclusion: In this patient all Chediak Higashi syndrome, including long fever, loss of appetite, frequent infections, albinism variable and multiple neurological deficit was seen. Chdyak Higashi syndrome is treatable with early diagnosis and bone marrow transplantation.

Keywords: Chediak higashi syndrome, blood disorders, prolonged fever

* **Corresponding author:** Khalili A, Department of Nursing, Hamedan University of Medical Science.

Email: arash5920@yahoo.com

Please cite this article as follows:

Paymard A, Jawad M, Sadegh R, Oshvandi KH, Zarei Z, Mirzaee S, et al. Chediak-Higashi: a case report. Armaghane-danesh 2016; 21 (3): 314-320.