

گزارش یک مورد مرگ ناگهانی ناشی از پارگی آنوریسم دیسکانت آئورت در بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز تیب یک

دکتر فردین مردانی* - دکتر سپیده امشاهند**

* متخصص پزشکی قانونی، اداره کل پزشکی قانونی استان اصفهان

** پزشک عمومی، اداره کل پزشکی قانونی استان اصفهان

چکیده

مقدمه: نوروفیبروماتوز تیب یک، اختلال اتوزومال غالبی است که قسمت‌های مختلف بدن شامل استخوان‌ها، دستگاه عصبی، بافت نرم، پوست و عروق را درگیر می‌نماید. درگیری عروقی این اختلال شامل تنگی، آنوریسم و فیستول‌های شریانی - وریدی است. معرفی مورد: در این گزارش، مرد ۳۹ ساله‌ای معرفی می‌شود که مبتلا به نوروفیبروماتوز تیب یک با تظاهرات متعدد استخوانی، عصبی، پوستی و عروقی بوده و به مدت دو ماه تحت رادیوتراپی جهت درمان نوروفیبروم‌های بدخیم مدیاستن قرار گرفته است و حدود یک ماه پس از پایان رادیوتراپی بطور ناگهانی در اثر پارگی آنوریسم دیسکانت آئورت فوت شده است. نتیجه‌گیری: با توجه به درگیری عروق در بیماری نوروفیبروماتوز که گاهی می‌تواند تهدیدکننده حیات باشد، به نظر می‌رسد عوارض عروقی در مبتلایان به این بیماری بایستی مورد توجه جدی‌تر قرار گیرد. واژگان کلیدی: نوروفیبروماتوز، آنوریسم دیسکانت آئورت، پارگی آئورت

تأیید مقاله: ۱۳۸۶/۵/۲۰

وصول مقاله: ۱۳۸۶/۵/۳

نویسنده پاسخگو: اصفهان، فلکه فیض، اداره کل پزشکی قانونی استان اصفهان - Fardin_rz76@yahoo.com

پژوهشگاه علوم انسانی و مطالعات فرهنگی

مقدمه

نوروفیبرومین می‌شود. اکثر تظاهرات بیماری در دوران کودکی و بزرگسالی ظاهر می‌شوند. معیارهای تشخیصی آن شامل دو مورد یا بیشتر از موارد زیر است:

- ۱ - شش ماکول شیر قهوه‌ای یا بیشتر به اندازه بزرگتر از ۵ میلی‌متر در دوران پیش از بلوغ یا اندازه بزرگتر از ۱۵ میلی‌متر در دوران بعد از بلوغ.
- ۲ - دو نوروفیبروما یا بیشتر از هر نوع یا یک نوروفیبروم پلکسی فورم.

۳ - کک مک در ناحیه زیر بغل یا اینگوئینال.

۴ - دیسپلازی استخوان اسفنجی.

۵ - گلیوم اپتیک.

۶ - ندول‌های لیش (Lisch nodules) در عنبیه

۷ - سابقه خانوادگی NF-1

سندرم‌های عصبی - جلدی، اختلالات مادرزادی (معمولاً ارثی) هستند که با ضایعات دستگاه عصبی و پوست مشخص می‌شوند. این سندرم‌ها معمولاً فاکوماتوز خوانده می‌شوند و بیش از چهار نوع از آنها تا به حال شناخته شده است که مهم‌ترین آنها نوروفیبروماتوز تیب یک (Von-Reklinghausen's Disease)؛ نوروفیبروز تیب دو، توبروس اسکروزیس، سندرم استورج وبر و بیماری فون هیپل لیندو می‌باشند.

نوروفیبروماتوز تیب یک (NF-1) اختلال کلاسیکی است که شیوع آن یک مورد در هر ۳۰۰۰ تولد می‌باشد. نحوه انتقال آن اتوزوم غالب است، اما در نیمی از موارد تک‌گیر است. NF-1 موجب بروز انواع فراوانی از تومورهای پوست و دستگاه عصبی مرکزی می‌شود. محل ژن NF-1 بر روی کروموزوم ۱۷ است که موجب بیان پروتئینی بنام

آن حدود یک‌ماه قبل از فوت بود. از چند روز قبل از فوت دچار ضعف و تنگی نفس شده بود.

یافته‌های معاینه جسد

در معاینه ظاهری، جسد لاغراندام بود. لکه‌های شیرقهوه‌ای و ندول‌های پوستی در قدام و خلف تنه مشاهده می‌شد. جوشگاه محل عمل جراحی اخیر در خلف قفسه سینه در سمت چپ مشاهده شد. ساعد راست کمافی شکل بود. در کالبدگشایی قفسه صدری، ریه چپ در محل عمل جراحی به جدار خلفی چسبندگی داشت، پریکارد حاوی حدود یک لیتر خون سیال و لخته بود. جدار شریان آئورت دو لایه شده و خون بیسن دو لایه آن مشهود بود که از طریق سوراخی در حدود دو سانتیمتری مبدأ آئورت به داخل فضای پریکارد راه یافته بود. در کالبدگشایی شکم، کبد و طحال دارای قوامی سفت‌تر از معمول بودند. در معده، روده‌ها و سایر احشای شکم و همچنین در خلف صفاق و کف لگن یافته پاتولوژیک مشهود نبود. نتیجه آزمون سم‌شناسی منفی گزارش گردید.

بحث

علت فوت در مورد فوق‌الذکر «خونریزی داخل فضای پریکارد (تامپوناد قلبی) متعاقب پارگی آنوریسم دیسکانت آئورت» اعلام گردید. آنوریسم دیسکانت یا شکافنده، ناهنجاری کشنده آئورت است که با نفوذ خون به داخل مدیای آئورت و تشکیل یک مجرای مملو از خون در داخل دیواره آئورت مشخص می‌شود. پاتوژنز آن تضعیف مدیای آئورت در اثر ایجاد نکرز کیستی مدیا (تجمع مایع بی‌شکل در مدیا و نکرز لایه الاستیک مدیا) است که با افزایش سن، هیپرتانسیون و نقایص بیوشیمیایی در نگهداری پروتئوگلیکان و کلاژن و الیاف الاستیک (مانند سندرم مارفان) ارتباط مستقیم دارد. به دنبال تضعیف مدیا، لایه انتیما به داخل مجرای رگ برجسته شده و در اثر اختلالات همودینامیک و هیپرتانسیون پاره شده و خون به داخل مدیا راه می‌یابد (۱۵).

برای درگیری سیستم عروقی در NF-1 دو مکانیسم پاتوژنتیک مجزا شناسایی شده است:

۱ - دیسپلازی عضلات صاف (مزودرمال)

۲ - تهاجم عروقی مستقیم توسط بافت نوروفیبروماتوز موجود در فیبرهای عصبی آوانتیس عروق بزرگ (۲)

در مورد معرفی شده، تغییرات عروقی به صورت اتساع در ناحیه ریشه شریان آئورت در اکوکاردیوگرافی حدود شش ماه قبل از فوت مشاهده شده بود. با توجه به رادیوتراپی انجام شده جهت درمان و جلوگیری از عود نوروفیبرومای بدخیم مدیاستن که احتمالاً خود می‌تواند منجر به عوارض عروقی شود (۱۶) به نظر می‌رسد هر دو عامل

عوارض مهم این بیماری شامل اسکولیوز، نوروفیبروم‌های گوارشی، فتوکروموسیتوما و تنگی شریان کلیوی است (۱).

واسکولوپاتی در NF-1 در متون و مقالات به خوبی توصیف شده است اما کمتر بصورت بالینی مشاهده می‌گردد. فراوانی واقعی این وضعیت ناشناخته است چرا که بسیاری از ضایعات ممکن است بدون علامت باشند (۲).

واسکولوپاتی در NF-1 به اشکال مختلفی ممکن است نظاهر کند که از آن جمله می‌توان به موارد زیر اشاره نمود: بیماری انسدادی (occlusive, stenotic) یا آنوریسمال شریانی که عمدتاً شریان‌های کلیوی و با شیوع کمتر آئورت شکمی (middle aortic syndrome) و شریان‌های مزانتریک و محیطی را درگیر می‌کند (۳)، آنوریسم‌های متعدد شریان‌های ایلیاک، فمورال مشترک، فمورال سطحی و پوپلیته آل (۴)، فیستول‌های شریانی - وریدی (۵)، ضایعات steno-occlusive متعدد در شریان‌های داخل جمجمه‌ای (۶)، هموتوراکس متعاقب پارگی ناشی از دیسکسیون شریان سابکلونین چپ (۷)، هیپرتانسیون شریانی در کودک به علت تنگی شریان کلیوی (۸)، پارگی خودبخودی آئورت شکمی (۹)، کوآرکتانسیون آئورت شکمی (۱۰)، و آنوریسم‌های گردنی (۱۱)، آنوریسم و پارگی ناشی از آن در شریان براکیال (۱۲)، آنوریسم شریان کرونر و انفارکتوس میوکارد ناشی از آن (۱۳)، آنوریسم مادرزادی دیواره دهلیز چپ (۱۴).

اکثر مبتلایان به NF-1 نیاز به درمان ندارند، فقط در صورت بزرگی یا درد در نوروفیبروما درمان جراحی ضرورت پیدا می‌کند (۱). نوروفیبروماتوز تیپ دو، نوروفیبروماتوز مرکزی نیز نامیده می‌شود و مانند NF-1 به صورت اتوزومال غالب منتقل می‌شود و ژن آن بر روی کروموزوم ۲۲q قرار دارد ولی شیوع آن کمتر و تظاهر معمول آن «شوانوم دو طرفه عصب هشتم» است (۱).

شرح مورد

مورد معرفی، مربوط به مردی ۳۹ ساله مبتلا به نوروفیبروماتوز تیپ یک، بدون سابقه خانوادگی مثبت با بروز اولیه بیماری در سن ۹ سالگی می‌باشد. علائم مشخصه نوروفیبروماتوز در وی به صورت لکه‌های شیرقهوه‌ای (Café au lait)، نوروفیبروم‌های پوستی و ندول‌های لیش در عنبیه بود. همچنین دارای انحنای (Bowling) ساعد راست، اتساع آنوریسمی ریشه آئورت و نارسایی دریچه‌های میترال و آئورت نیز بود. در سن ۳۳ سالگی تحت عمل جراحی توده مدیاستن (نوروفیبروما) قرار می‌گیرد و به علت عود تومور مجدداً در حدود سه ماه قبل از فوت تحت عمل جراحی قفسه سینه و برداشتن تومور قرار می‌گیرد که نتیجه بیوپسی نوروفیبرومای بدخیم بود و به همین دلیل در مدت دو ماه تحت ۲۲ جلسه رادیوتراپی قرار گرفته که آخرین جلسه

نوروفیبروماتوز و ماهیت تهدیدکننده حیات در برخی از آنها، به نظر می‌رسد بررسی دقیق‌تر این بیماران از نظر درگیری عروقی بایستی همواره مورد توجه باشد. از طرفی با توجه به شکنندگی و ضعف دیواره عروق در NF-1، درمان‌های جراحی و رادیوتراپی بایستی با در نظر گرفتن آسیب‌پذیری عروق و با احتیاط بیشتر صورت‌گیرد.

(اختلال عروقی ناشی از نوروفیبروماتوز و عوارض عروقی پرتودرمانی) را باید در درگیری عروقی در این مورد خاص مدنظر داشت.

نتیجه‌گیری

با توجه به بروز ضایعات عروقی در بیماران مبتلا به

منابع

- 1- Griggs RC. Developmental and Neurocutaneous Disorders. Carpenter, Griggs, Loscalzo, Editors. Cecil Essentials of Medicine. 6th ed. Philadelphia, Pennsylvania: Saunders; 2004: 1031-33.
- 2- Chew DKW, Muto PM, Gordon JK, Straceski AJ, Magruder C, Donaldson MC. Spontaneous aortic dissection and rupture in a patient with neurofibromatosis. *J Vasc Surg.* 2001; 34: 364-6.
- 3- Delis KT, Gloviczki P. Neurofibromatosis type 1: from presentation and diagnosis to vascular and endovascular therapy. *Perspect vasc surg Endovasc Ther.* 2006 sep; 18 (3): 226-37.
- 4- Trajbar T, Pavic P, Ivkovic A, Stojcic EG, Adam VN. A rare case of multiple aneurysms in a young patient. *Coll Antropol.* 2006 Mar; 30 (1): 235-8.
- 5- Gao J, Fisher A, Chung J. Color duplex ultrasonography in detecting renal artery abnormalities in a patient with neurofibromatosis 1: a case report. *Clin Imaging.* 2006 Mar-Apr; 30 (2): 140-2.
- 6- Tang SC, Lee MJ, Jeng JS, Yip PK. Novel mutation of neurofibromatosis type 1 in a patient with cerebral vasculopathy and fatal ischemic stroke. *J Neurol sci.* 2006 Apr 15; 243 (1-2): 53-5.
- 7- Yoshida K, Tobe S. Dissection and rupture of the left subclavian artery presenting as hemothorax in a patient with von Recklinghausen's disease. *Jpn J Thorac Cardiovasc Surg.* 2005 Feb; 53 (2): 117-9.
- 8- Peco-Antic A, Krstic Z, Boric Z, Sagic D, Kostic M, Jovanovic O, et al. Renovascular hypertension in a child with type 1 neurofibromatosis. *Srp Arh Celok Lek.* 2003 May-Jun; 131 (5-6): 254-8.
- 9- Hines GL, Lefkowitz L, Mohtashemi M. Infrarenal aortic rupture secondary to neurofibromatosis. *Ann Vasc Surg.* 2002 Nov; 16 (6): 784-6.
- 10- Criado E, Izquierdo L, Lujan S, Puras E, del Mar Espino M. Abdominal aortic coarctation, renovascular hypertension, and neurofibromatosis. *Ann Vasc Surg.* 2002 May; 16 (3): 363-7.
- 11- Young LP, Stanley A, Menzoian JO. An anterior tibial artery aneurysm in a patient with neurofibromatosis. *J Vasc Surg.* 2001 May; 33 (5): 1114-7.
- 12- Saito S, Matsuda S. Aneurysm of the major vessels in neurofibromatosis. *Arch orthop trauma surg.* 1998; 117 (1-2): 110-113.
- 13- Daly MP, Rubinstein MN. A case of neurofibromatosis associated with a coronary artery aneurysm and myocardial infarction. *Clin Cardiol.* 1992 Aug; 15 (8): 616-8.
- 14- N Uren, M Been, F Guzman. Congenital left atrial wall aneurysm in a patient with neurofibromatosis. *British Heart Journal* 1988; 59: 391-394.
- 15- Fredric J. schoen, Ramzi S. Cotran. The Blood Vessels. Kumar, Cotran, Robbins, Editors. Robbins Basic Pathology. 7th ed. Philadelphia, Pennsylvania: Saunders; 2003: 325-60.
- 16- Fajardo LF, Lee A. Rupture of major vessels after radiation. *Cancer.* 1975 Sep; 36: 904-13.



اولین کنفرانس بین المللی بررسی صحنه جرم

The First Iranian International Congress on Crime Scene Investigation

ایران - تهران ۳-۱ تیرماه ۱۳۸۸

Iran - Tehran 22-24 June 2009

تأسیس ابعاد علمی و تخصصی بررسی صحنه جرم در راستای تحقق عدالت
از نقای عملکرد نیم بررسی صحنه جرم بر اساس استانداردهای بین المللی

۱. جایگاه بررسی صحنه جرم در کاهش اغتاله دادرسی
۲. تأثیر بررسی صحنه جرم در تحقق عدالت
۳. تدوین دستورالعمل جامع بررسی صحنه جرم
۴. نقش بررسی صحنه جرم در ارائه راهکارهای پیشگیری از جرم
۵. جایگاه بررسی صحنه جرم در جرایم حسی و حسودت های خانوادگی
۶. جایگاه بررسی صحنه جرم در مواجهه با ترک های حسنی
۷. جایگاه بررسی صحنه جرم در حوادث دسته جمعی
۸. تعامل بیشتر بین بخش های تشکیل دهنده بررسی صحنه جرم
۹. جایگاه علوم و فن آوری های نوین در بررسی صحنه جرم
۱۰. نقش بررسی صحنه در تعیین علت و نحوه و زمان فوت
۱۱. روشهای نوین در تعیین هویت
۱۲. اهمیت بررسی صحنه جرم در ترورسم ببولوژیک و شیمیایی
۱۳. ملاحظات ایمنی در بررسی صحنه جرم
۱۴. عوامل بخدوش کننده در صحنه جرم
۱۵. اهمیت بررسی صحنه در حوادث شیمیایی، حریق و انفجار
۱۶. دیدگاههای اخلاقی، فنی و حقوقی در ارتباط با صحنه جرم
۱۷. راهکارهای جمع آوری و حفظ مسنندات در صحنه جرم

مکان و زمان برگزاری: تهران، هتل پارس، ۲۲ تا ۲۴ تیرماه ۱۳۸۸

مکان: تهران، هتل پارس، ۲۲ تا ۲۴ تیرماه ۱۳۸۸

نشانی: تهران، خیابان ولیعصر، سازمان پزشکی قانونی، کنگره همیشه سبز، درب چهارم، کنگره

کد پستی: ۱۱۱۶۷۹۵۱۱۳ - تلفن: ۵۵۱۶۹۶۸۳۱ - شماره: ۵۵۱۶۹۶۸۳۱

پست الکترونیک: info@crimescene.ir - وبسایت: www.crimescene.ir

اشتراک مجله

مجله علمی پزشکی قانونی فصلنامه‌ای پژوهشی است که توسط سازمان پزشکی قانونی کشور منتشر می‌گردد. بهای اشتراک سالیانه مجله (با هزینه ارسال) ۵۰۰۰۰ ریال است که می‌باید به حساب ۲۱۷۱۲۴۱۳۵۲۰۰۶ بانک ملی شعبه کاخ دادگستری به نام تمرکز وجوه درآمد پزشکی قانونی معاینات ستاد (قابل پرداخت در کلیه شعب بانک ملی در سراسر کشور) واریز گردد. مدارک موردنیاز شامل اصل فیش (حواله) و فرم تکمیل شده درخواست اشتراک (فرم ذیل) می‌باشد.

نشانی: تهران - ضلع جنوبی پارک شهر - خیابان بهشت - سازمان پزشکی قانونی کشور

دفتر مجله علمی پزشکی قانونی کدپستی: ۱۱۱۴۷۹۵۱۱۳

تلفن: ۵۵۶۱۹۰۹۹ نمابر: ۵۵۸۹۰۷۰۳

E mail: SJOFM@yahoo.com

شماره اشتراک	برگ اشتراک مجله علمی پزشکی قانونی
.....	نام:
.....	نام خانوادگی:
..... رشته تحصیلی:	شغل: مدرک تحصیلی:
..... جلد از هر شماره:	شماره موردنیاز از شماره: تعداد موردنیاز:
.....	نشانی کامل پستی:
.....
.....	کد پستی:
.....	تلفن تماس:
..... شماره مدرک (<input type="checkbox"/> حواله بانکی <input type="checkbox"/> فیش بانکی) شماره مدرک	مدرک ارسالی بانکی (فیش بانکی <input type="checkbox"/> حواله بانکی <input type="checkbox"/> شماره مدرک
.....	در صورت اشتراک قبلی شماره اشتراک را ذکر کنید

Registration Form

The Journal of Legal Medicine is a research quarterly published by Iranian Legal Medicine Organization. The annual registration fee (including packaging and shipping) is 50000 Rls Which has to be sent through bank note/ money order to the address below (Applications should be sent along with other necessary documents, including a copy of money order and registration form completely).

BANK MELLI IRAN
HESSABHAYE DOWLATI
BRANCH
SWIFT CODE : MELIIRTHHES
Account No : 70068
Address: Legal Medicine
Organization of I.R. Iran.
Behest St. Tehran. Iran
Postal Code: 11144
Tel: +982155619099
Fax: +982155890703
E- mail: SJOFM@yahoo.com

Registration Form of Iranian Journal of Legal Medicine	
Name:
Surname:
Occupation:
Degree:	Field:
I hereby request for IJLM to be sent to the address below:	
Postal Code:	Tel:
From issue number to, of each issue.	

