

مورد نگاری

معرفی یک مورد نوروآکانتوسیتوز

*کریم نیکخواه^۱، پیام ساسان نژاد^۲، عباس شیردل^۳، فرید چکنی^۴

^۱دانشیار گروه مغز و اعصاب،^۲ نورولوژیست گروه مغز و اعصاب،^۳ دانشیار گروه داخلی (هماتولوژی)،^۴ دستیار گروه مغز و اعصاب

تاریخ دریافت: ۸۶/۲/۱ - تاریخ پذیرش: ۸۶/۹/۲۰

خلاصه

مقدمه: نوروآکانتوسیتوز یک اختلال نادر نورودژنراتیو است که معمولاً وراثت اتوزومال مغلوب دارد. این سندرم با اختلالات حرکتی مختلف مثل تیک، دیستونی دهانی، گاز گرفتن لب و زبان و فقدان رفلکسهای تاندونی همراهی دارد. تغییرات رفتاری و شناختی در آن به کرات دیده می شود. آکانتوسیتوز گلوبولهای قرمز همراه با لیوپروتئینهای طبیعی سرم مشخصه آن می باشد. در این مقاله یک مورد نورو آکانتوسیتوز معرفی شده است.

معرفی بیمار: بیمار مرد ۳۷ ساله ای است که به علت ضعف حرکتی پیشرونده، حرکات غیر ارادی کره ای فرم، تیکهای صوتی، دیس تونی اوروفاسیال و اختلالات رفتاری همراه با تب و سرفه به بخش اعصاب ارجاع گردید. طی بررسی های متعدد انجام شده وجود سندرم نوروآکانتوسیتوز تأیید شد. پس از درمان عارضه پنومونی اسپیراسیون و تجویز درمان علامتی جهت اختلال حرکتی وی، بهبود نسبی حاصل شد.

نتیجه گیری: احتمال بروز موارد تک گیر و فامیلی این بیماری نادر در ایران وجود دارد. در کلیه بیمارانی که اختلالات حرکتی - شناختی دارند، باید این تشخیص مد نظر قرار داد.

کلمات کلیدی: نوروآکانتوسیتوز، آکانتوسیت، اختلال حرکتی