

## رتینوپاتی پیگمانتر و بیماری دوشن

### در یک خانواده

مجله نظام پزشکی

سال ششم، شماره ۳، صفحه ۲۲۶، ۲۵۳۶

\* دکتر محمد حسین مرندیان \* دکتر محمد رامین \* دکتر محمد جعفریان \* دکتر هیدخت فاریان \* دکتر احمد بهواد \*  
دکتر مرتضی لسانی \* دکتر ملیحه مهشید \*

**۱- نشانه‌های حرکتی:** لوردوز ناحیه مهره‌های کمری، پسدو-هیپرتروفی ماهیچه‌های سرین و ساق پا و آمیوتروفی ماهیچه‌های کمر بند شانه، تشخیص دیستروفی عضلانی پیش‌ونده رامطروح می‌کند. راه رفتن کودک شبیه‌اردک است. کودک بذحمت از پله‌ها بالا می‌رود و اگر چمپاتمه بزند هنگام بلند شدن با تکیه به ساق پا و زانو و ران بلند می‌شود. نیروی عضلانی در قسمت ابتدای اندامها کاهش پیدا کرده در حالیکه در قسمت انتهائی نیروی عضلانی طبیعی است.

آزمونهای آزمایشگاهی متداول طبیعی می‌باشد، عیار خونی CPK ۲۵۰۰ واحد بین المللی است (طبیعی ۳۵ واحد بین المللی). نمونه برداری از عضله ساق پا از نظر ذره بینی، وجود رشته‌های عضلانی آترووفیک را در جوار رشته‌های نسبتاً حجمی نشان میدهد و بافت چربی به مقدار بیش از طبیعی می‌باشد.

**۲- نشانه‌های چشمی:** دید چشم کاهش شدید پیدا کرده و حرکات شبیه نیستا گموس افقی وجود دارد. در معاینه چشم که زیر یهوشی انجام گرفت دیسک اپتیک طبیعی به نظر میرسد. باقی‌اله چندمیلیمتر از دیسک رسوب مواد رنگی مشاهده شد. این مواد در ناحیه گیجگاه وجود داشتند و ناحیه ماکولا را فراگرفته بودند. ضایعات در هر دو چشم بهیک شدت و در تمام رتین پخش شده بود ولی در مناطق محیطی شدت بیشتری داشت. رگ‌های شبکیه طبیعی به نظر میرسد. در الکترورتینوگرام هیچگونه منحنی بست نیامد.

**۳- بررسی خانوادگی:** پدر ۴۳ ساله، مادر ۳۷ ساله، پسر عموم و دختر عموم و سالم می‌باشند.

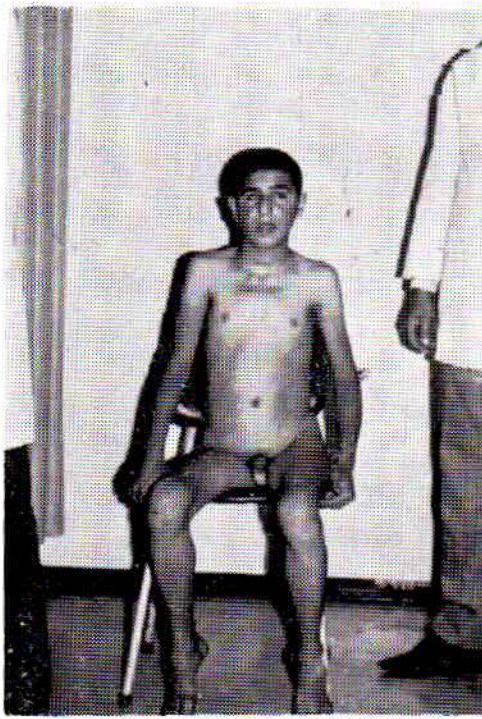
رتینیت پیگمانتر و بیماری دوشن نزد کودکان کمیاب نیستند. ولی توأم بودن دو بیماری در یک خانواده یک امر کاملاً استثنایی است که تا حال در نوشهای پزشکی گزارش نشده است. نویسنده‌گان خانواده‌ای را مطالعه کرده‌اند که در آن دو کودک مبتلا به بیماری دوشن و رتینیت پیگمانتر و کودک سوم مبتلا به بیماری دوشن و کودک چهارم به رتینیت پیگمانتر دچار بوده‌اند.

**بیمار اول: امیر - ب،** پسر بچه‌ای شش ساله به دلیل اشکالات دید و اختلال در راه رفتن در بخش بستری شده. دوران حاملگی مادر و زایمان طبیعی بوده است. طفل در ۶ هفتگی خنده‌ده است. در دو ماهگی سر خود را نگه داشته، در ۶ ماهگی نشسته و در ۱۳ ماهگی قادر به راه رفتن بوده است. اشکالات دید کودک از زمانیکه اشیاء را میگرفته جلب توجه پدر و مادر را کرده است.

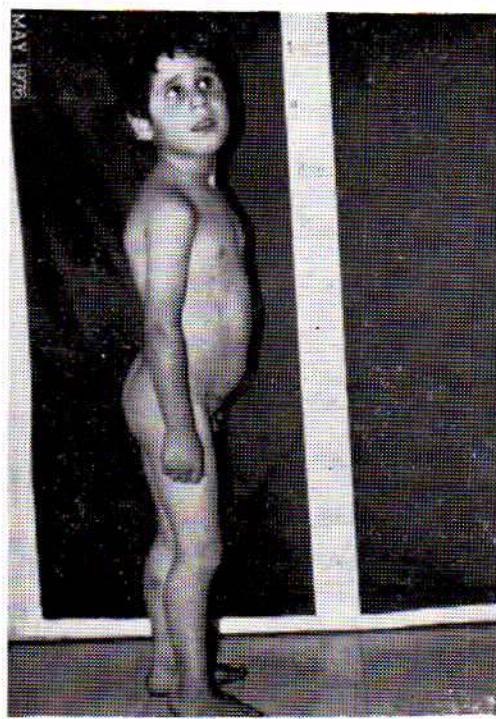
لذا چندین بار با چشم پزشک مشاوره بعمل آمده ولی نتیجه بخش نبوده است. نخستین اشکالات حرکتی در ۵-۶ سالگی بصورت افتادن و اشکال در بالا رفتن از پله‌ها ظاهر کرده است. در آزمایش ورودی رشد، وزن، قد و دورس طبیعی است و طفل با هوش به نظر میرسد.

در آزمایش احتشائی نکته‌هایی وجود ندارد. چشمها کوچک و بهم نزدیک، پیشانی باریک، بینی بر جسته، سقف‌دهان گود، چانه کوچک و مثلثی می‌باشد. حرکاتی شبیه نیستا گموس در چشم وجود دارد (شکل شماره ۱). غیراز دیس مورفی صورت دو گروه نشانه‌های بالینی در این کودک وجود دارند:

\* مرکز پزشکی آموزشی و درمانی لقمان‌الدوله ادھم - تهران .  
\*\* « « « جرجانی - تهران .



شکل شماره ۲- (ب). آموتوروفی شدید و تغییر شکل صورت و کراتوگون دو طرفه



شکل شماره ۲- (ام-ب). حالت میوپاتی و تغییر شکل صورت و کوری

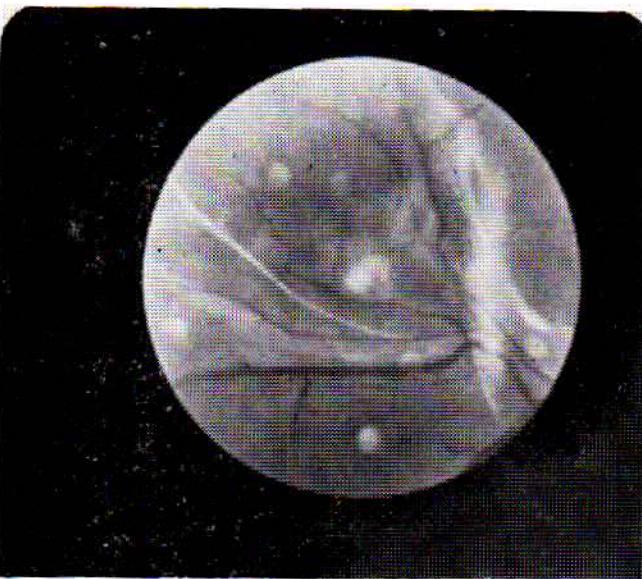
میکند. اشکالات حرکتی وی از عسالگی بصورت افتادن و ناتوانی در بالا رفتن از پلهها ظاهر شده است. این اختلالات بتدریج پیشرفت کرده اند، چنانکه طفل از ۱۰ سالگی قادر به راه رفتن و از ۱۲ سالگی قادر به ایستادن نبوده است. در آزمایش ورودی هوش او وامتحان احتشائی طبیعی بود. ۶ دندان کرم خورده و با استقرار میوب وجود داشت. این کودک از نظر قیافه به برادر خود شبیه بود: پیشانی باریک و چشمانی کوچک و نزدیک بهم، سقف دهان گود و باریک و بینی بر جسته و چانه کوچک و مثلثی داشت (شکل شماره ۲).

نوزد این بیمار نیز نشانه های رتینیت پیکمانتر و بیماری دوش وجود داشت. حالت «میوپاتیک» طفل کاملاً واضح بود. لاغری شدید ماهیچه های کمر بند شانه و بین دنده ای و همچنین ماهیچه های بازو با هیپوتونی و کاهش نیروی عضلانی همراه بود. طفل قادر به بلند کردن دستها نمیباشد. در اندامهای تحتانی آتروفی پیشرفته ماهیچه های ران با پسو و هیپر ترقی ناحیه سرین و ساق جلب توجه میکند. زانو در وضع نیمه خمیده ثابت مانده و بازتاب های وتری ازین رفته اند. نیروی عضلانی کاهش شدید پیدا کرده است و طفل قادر به ایستادن نمیباشد. پرتونکاری سینه و الکتروکاردیو گرام طبیعی میباشد. عیار CPK خون ۱۰۰۰ واحد بین المللی است و افزایش شدید نشان میدهد. در الکترومیو گرافی ماهیچه قدامی

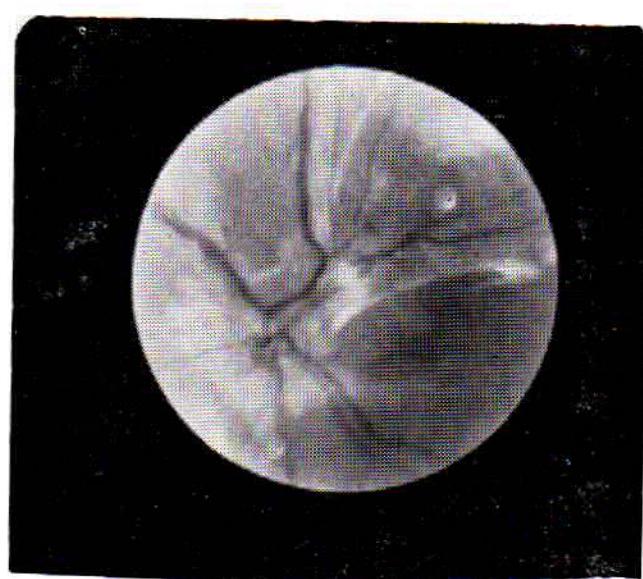
آزمایش چشم: آزمایش ته چشم و اندازه گیری میدان دید و الکترو رتینو گرام نزد مادر طبیعی است، در حالیکه عیار CPK خون مادر کاملاً افزایش یافته و ۱۵۴ واحد بین المللی میباشد. شغل پدر بیمار، آرایشگری است واز سه سال قبل عینک میزند. در آزمایش چشم قدرت ینایی وی در هر دو طرف  $\frac{6}{6}$  میباشد و هیپر متروپی دوطرفه و آستینکماتیسم وجود دارد. آزمایش ته چشم و اندازه گیری میدان ینایی طبیعی است و در آزمون ISHIHARA اختلالی در دید رنگها وجود ندارد. در الکترو رتینو گرام بعد از تطابق در دوشناختی دامنه موج A از ۳۰ میکروولت تجاوز نمیکند و این ولتاژ بعد از تطابق در تاریکی ثابت میماند. موج B بادامنه ۵۰ میکروولت در «تراسه» ظاهر میشود. منحنی رتینو گرام هر دو طرف یکسان است. در این خانواده ۷ بچه بد نیا آمده است. بچه اول پسر و با اسهال و استفراغ در  $\frac{۳}{۵}$  ماهگی فوت کرده است. فرزند دوم دختر است و در ۴۰ روزگی باعفونت ریه در گذشته است. فرزند چهارم نارس و ۶ ماهه متولد شده است. امیر فرزند هفتم خانواده است.

پدر بزرگ و مادر بزرگ در قید حیات نیستند ولی ظاهرآ اشکال دید نداشته اند.

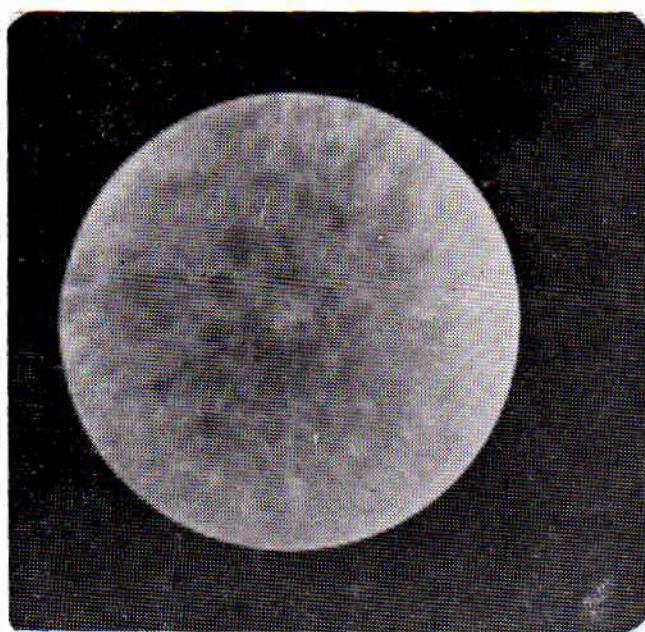
**بیمار دوم:** بهمن، طفل ۱۴ ساله برادر بزرگ امیر از ۱ سالگی نایینا بوده است و از ۷ سالگی در مدرسه مخصوص نایینان تهران تحصیل



شکل شماره ۴- (بیمن-ب). منظره ته چشم: باریک شدن رگ‌های شبکیه، ضایعات پرولیفراتیو خلی سفید رنگ، ضایعات ذراً ایتوپیکما نظر در قطب خلفی و ناحیه ماکولا.



شکل شماره ۳- (بیمن-ب). منظره ته چشم: دیسک اپتیک کوچک و پررنگ است و رگ‌ها باریک بمنظور می‌رسد. مواد رنگی غیرطبیعی در شبکیه دیده می‌شوند.



شکل شماره ۵- (بیمن-ب). ته چشم: منظره پیکما نتسیون شبکیه

اول کلاس خود بود. در آزمایش ورودی به بخش، از نظر صورت این کودک بدوبه ادرخود (امیر و بیمن) شبیه بود (شکل شماره ۶).

در آزمایش عصبی و عضلانی کوچکترین نشانه مرضی مشاهده نشد.

عيار CPK سرم ۱۰ واحد بین المللی بود. در آزمایش چشم دیده هردو چشم بشدت کم شده بود و حرکات شدید نیستاگموس افقی دیده شد. در آزمایش ته چشم زیر بیهوشی دیسک اپتیک کوچک و پر

ساق پا هیچگونه فعالیتی در وضع استراحت وجود نداشت و فیبر یالاسیون دیده نشد. هنگام فعالیت، پتانسیل‌های تداخلی بازماند و دامنه کوتاه و همچنین تعدادی زیاد پتانسیل‌های چندمرحله‌ای دیده شد.

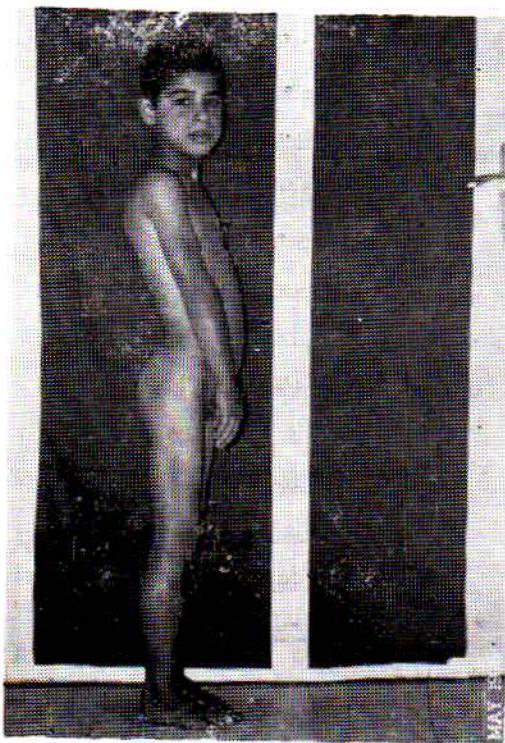
در بیوپسی و نمونه برداری از عضله ساق پا متأسفانه بافت عضلانی وجود نداشت.

در آزمایش چشم: قدرت بینایی بشدت کم شده و شمارش انگشتان در سمت راست از فاصله ۵ سانتیمتری و از سمت چپ از فاصله ۰-۵ سانتیمتری امکان‌پذیر بود. حرکت نیستاگموس افقی و همچنین کراتوکون دو طرفه وجود داشت.

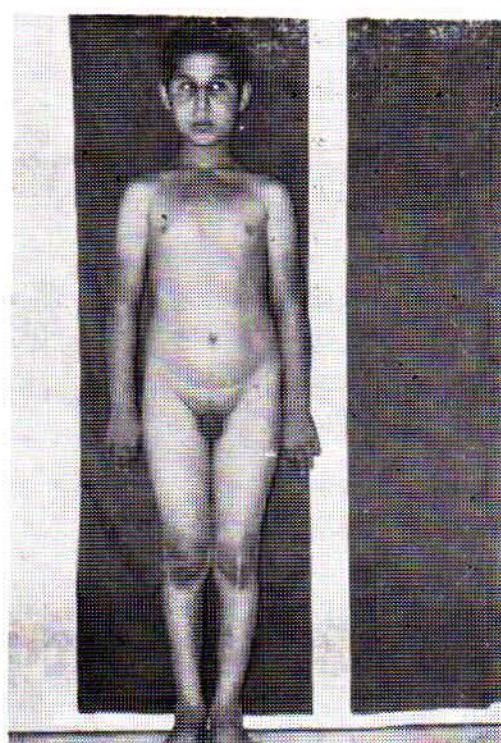
در آزمایش ته چشم زیر بیهوشی، دیسک اپتیک کوچک و پررنگ به قدر می‌رسد و حدود آن محو بود. سرخرگ‌های شبکیه تنگ شده و سطح آن را ماده رنگی غیرطبیعی پوشانده بود. رسوب مواد رنگی در ناحیه ماکولا شدت یافته بود. ضایعات پرولیفراتیو بصورت خطوط سفید شفاف در بعضی نقاط دیده می‌شد (اشکال ۳-۴-۵).

در الکترورتینوگرام بعداز تطابق در تاریکی و در نور منحنی بدست نیامد.

بیمار سوم: محمد ب، ۱۲ ساله، از یک سالگی دچار اشکالات دید شده ولی دارای رشد فکری و حرکتی طبیعی بوده است. از ۶ سالگی در مدرسه نایینایان تهران مشغول به تحصیل شد و شاگرد



شکل شماره ۷- (سعید-ب). حالت میوپاتیک، صورت تغییر شکل نداده است.



شکل شماره ۸- (محمد-ب). تغییر شکل صورت و گوری.

و ران تکیه می کند. پرتو نگاری سینه و الکتروکاردیوگرام طبیعی هستند. عبار CPK سرم معادل ۵۱۰ واحد بین المللی میباشد. در الکترومیوگرافی ماهیچه قدمی ساق پا پتانسیل های دیغازیک کوتاه مدت و بادامنه ضمیف و به تعداد زیاد پتانسیل های تداخلی وجود دارد. در آزمایش ذره یعنی نمونه ماهیچه پشت ساق پا، قطر رشته های عضلانی غیر یکنواخت است و رشته های درشت و رشته های آترووفیک در مجاورت هم قرار دارند. هسته رشته های عضلانی در قسمت محیطی زنجیر وار قرار گرفته اند و در بعضی از قسمتها هپرپلازی بافت چربی دیده میشود.

در آزمایش چشم قدرت بینائی دره ر دوطرف  $\frac{4}{6}$  بود. حرکات غیرطبیعی، عیب انکساری، تغییرات درنرا تیو شبکیه و کاهش میدان بینائی وجود نداشت. در الکترورتینوگرام بعداز تطابق درروشنایی و تاریکی شکل منحنی و دامنه امواج A و B طبیعی بود.

بحث: چهار کودکی که شرح حال آنها مطالعه شد به بیماری دوشن و رتینوپاتی پیکمانتر مبتلا میباشند.

**الف- بیماری دوشن:** این بیماری یکی از شایعترین اشکال دیستروفی عضلانی پیشرونده میباشد و تمام نشانه های بالینی آن در سه کودک این خانواده وجود دارد (۲۸-۷).

گرفتاری عضلانی قرینه در ریشه اندامها و ماهیچه های سینه، اختلال

رنگ تراز طبیعی بود. سرخرگ های شبکیه باریک و سیاهرگ های طبیعی بنظر میرسیدند. تغییرات درنرا تیو از کناره پایی شروع شده بود و بشکل رسوب مواد رنگی و مناطق آترووفی جلوه میکرد. در تمام سطح شبکیه نقاط شبیه لکه های اگزو دا وجود داشت. در رتینو سکبی هپر متر قربی ۹ دیوپتری دیده شد. منحنی الکترو رتینوگرام بعداز تطابق در تاریکی و نور کامل اسلام بود. بیمار چهارم: سعید ب، ۱۰ ساله، تا عسالکی کاملاً طبیعی بود. در این بین اختلالات حرکتی وی بصورت سقوط و اختلال در راه رفتن و هپر لوردو ز ظاهر شد. در آزمایش هنگام ورود به بخش، صورت کودک شبیه سه برادر دیگر نیست و طبیعی به نظر میرسد. رشد فکری و جسمانی وی کاملاً طبیعی میباشد. حالت میوپاتیک بیمار واضح است. ماهیچه های کمر بند شانه و قسمت فوقانی سینه دچار آترووفی شده اند. بلند کردن بازو ها و دور کردن آنها از بدن محدود شده است. بازتاب های استئوتاندینو در ماهیچه های دو سر و سه سر بازو کم شده و بازتاب رادیال طبیعی به نظر میرسد. هپر لوردو ز مهره های کمری و پسدو هپر ترووفی ماهیچه های سرین و ساق پا با دیستروفی نوع دوشن مطابقت دارد.

بازتاب های استئوتاندینو در اندام تحتانی طبیعی هستند. کودک قادر به بالا رفتن از پله ها نمیباشد. چسبانه زدن بطورناگهانی و سریع انجام میگیرد. برای بلند شدن، طفل به ساق پا و زانو

دید بشکل اسکوتوم حلقوی وجود دارد. اسکوتوم به سمت محیط و مرکز پیشرفت کرده سبب تنگ شدن میدان بینائی میگردد (۱۵-۱۶-۱۹). قدرت دید یماران علیرغم تنگی میدان دید عمولاً در حد طبیعی باقی میماند. یماری دارای روند کند است و لی می‌تواند از ابتدا و خیم باشد و با در دوران بلوغ تشدید یابد (۱۵). یماری را از نظر روند آن به سه گروه تقسیم میکنند: شکل معمولی، شکل خوش خیم و شکل بد خیم که عمولاً در ۳۰ سالگی به کوری کامل می‌تجامد (۴). نشانهای چشمی دیگری همراه با این یماری کمیاب هستند: گلوکوم، جدا شدن شبکیه، میکروفتالمی، آکروماتوپسی و افتالموپلژی (۱۹). در آزمایش چشم باریک شدن رگ‌های شبکیه و پیگماناتاسیون غیرطبیعی دو نشانه اصلی یماری میباشند (۱۱-۱۵-۳۰).

تنگی رگ‌ها عمولاً در شریانها وجود دارد و پیگماناتاسیون شکلی شبیه ذرات استخوانی (استئوپلاست) به خود میگیرد. شدت ضایعات رنگدانه‌ها (پیکمان) در قسمت میانی شبکیه پیشتر از جاهای دیگر است و پخش آن همیشه یکنواخت نیست و ممکن است قسمتهایی از شبکیه کم رنگ بمنظیر برسد. رسوب مواد رنگی در اطراف رگ‌ها شدت پیشتری دارد. در توجه منظره سری خاکستری و یارنگ متمایل به سبز دیده میشود. در ناحیه ماکولا عمولاً ضایعه‌ای وجود ندارد. ولی امکان ضایعات ماکولا در مرأحل پیشرفت به یماری وجود دارد که عمولاً با ضایعات موضعی کرویه همراه میگردد. شدت آتروفی عصب بینائی به مرحله پیشرفت یماری وابسته است و بارگاه پریدگی و یا رنگ خاکستری متمایل به زرد عصب بینائی مشخص میگردد (۴-۱۴). الکترورتینوگرام یکی از آزمونهای مهم در تشخیص رتینوپاتی پیگمانتر میباشد (۳-۱۳-۲۵). سالها پیش خاموش الکترورتینوگرام را یکی از ویژگیهای رتینوپاتی پیگمانتر میدانستند. امر وزمه معتقدند که اختلالات الکترورتینوگرام بستگی به شدت گرفتاری عملی (فونکسیونل) دارد و گاهی تغییرات منحنی الکترورتینوگرام ناجیز است.

در این یماری سلولهای استوانه‌ای پیشتر از سلولهای مخروطی گرفتار هستند بنابراین در الکترورتینوگرام منحنی Scotopic پیشتر از منحنی Photopic اختلال نشان میدهد. شدت اختلالات الکترورتینوگرافی به پیشرفت یماری و همچنین نوع توارث آن نیز وابسته است و لی کلا الکترورتینوگرام با مرور زمان اختلال پیشتر نشان میدهد. یاقوهای الکترورتینوگرافی را به سه گروه تقسیم می‌کنند:

- ۱- اختلال دستگاه Scotopic و طبیعی بودن دستگاه Photopic که در انواع ارثی غالب یماری دیده میشود.
- ۲- اختلال درهای دو دستگاه Photopic - Scotopic - Hemeralopia

در راه رفتن، هیپرلوردوز و بالاخره طرز بلند شدن ویژه این یماران، هیپرتروفی کاذب ماهیچه‌های سرین و ساق پا در کودک او و سوم وجود دارد. نزد برادر بزرگ آتروفی شدید ماهیچه‌ها سبب ناتوانی یمار شده است. ماهیچه‌های صورت و چشم طبیعی میباشند. هوش این یماران علیرغم گرفتاری چشم و ماهیچه‌ها بسیار خوب است. در الکترومیوگرافی یمار دوم و سوم نشانه‌های گرفتاری ماهیچه‌ها بشکل تغییر پتانسیلهای آن و همچنین وجود پدیده تداخلی دیده شد (۲۳).

آزمایش ریز یعنی بافت ماهیچه در یمار دوم و سوم حاکی از دیستروفی آن میباشد (۲۴)، که عبارتند از تغییر قطر رشته‌های ماهیچه، قرارگرفتن هسته‌ها بشکل زنجیر و بالاخره هیپرپلازی بافت چربی بین رشته‌های عضلانی.

مطالعه آنژیمهای سرم از نظر تشخیصی و پیش‌آگاهی در این یماری حائز اهمیت است (۱۰-۱۷-۳۱). افزایش CPK سرم یکی از مهمترین نشانه‌های یماری است (۳۲) که در نوزادان قبل از پیدایش نشانه‌های بالینی وجود دارد. از نظر توارث یماری دوشن از طریق مغلوب وابسته به جنس منتقل میشود بهمین جهت مادر یمار عمولاً دارای CPK پیشتر از طبیعی است (۲۲). بررسی CPK نزد یماران ما تشخیص یماری دوشن را مسلم میکند. عباراین آنزیم در سه کودک این خانواده که در حالیکه نزد برادر سالم و پدر خانواده عیار این آنزیم طبیعی است.

در یماران معرفی شده تمام نشانه‌های بالینی الکترومیوگرافی پولوژیائی و آسیب‌شناسی دیستروفی عضلانی پیشرونده نوع دوشن وجود دارد.

تنهای مسأله قابل بحث شروع دیررس یماری در این کودکان میباشد. چون یماری دوشن کلاسیک عمولاً در ۲ سالگی ظاهر مینماید، در حالیکه نخستین اشکالات حرکتی نزد یماران ما در ۵ الی ۶ سالگی ظاهر شده است. این شکل یماری که شروع دیررس دارد به اسم دوشن نوع ۲ توسط Backer شرح داده شده و تنهای فرق آن با شکل کلاسیک شروع دیررس و پیشرفت کند یماری است (۲۲).

ب- رتینوپاتی پیگمانتر: در چهار چوب یماریهای استحاله‌ای شبکیه تباہی «دزئن سانس» Retinienne با گرفتاری اپی‌تلیوم حسی و اپی‌تلیوم رنگی شبکیه مشخص میشود. یماری عمولاً دو طرفه، مقارن و خانوادگی است و مهمترین نشانه آن Hemeralopia یا شب کوری میباشد. عمولاً اختلالات میدان

اول زندگی طبیعی است و نخستین نشانه‌های گرفتاری آن معمولاً بعداز ۲ سالگی بوجود می‌آید (۲۶-۹). رنگ شبکیه را بر نگ فلفل نمکی تشبیه کرده‌اند و همراه با تغیرات رنگ شبکیه تنگ شدن سرخرگ‌ها و آتروفی عصب بینایی وجود دارد. ندرتاً تغیرات ته چشم از نوع رتینیت پیگماتر نوع کلاسیک می‌باشد. ناحیه‌ماکولا بشکل رنگ دانه یا کانونهای آتروفیک شایع می‌باشد (۱۲).

در این یماری امواج الکترورتینوگرام اذ بین رفته است و یا کاهش شدید نشان میدهد و نکته مهم اینکه تغیرات الکترورتینوگرام قبل از ظهور تظاهرات شبکیه بوجود می‌آید (۲۶-۱۳-۹). انتقال ارثی کوری مادرزاد Leber بطریق اتوزومال مغلوب صورت می‌گیرد. پدر و مادر معمولاً هم خون هستند و چند کودک، یک خانواده مبتلا می‌باشد. شکل ارثی اتوزومال غالب یماری استثنای است (۲۶-۱۳-۹) در یماران با شروع زودرس کوری، گرفتاری ناحیه ماکولا و خاموش بودن الکترورتینوگرام تشخیص کوری مادرزاد Leber را مطرح می‌کند. وجود کراتوکون نزد پسر بزرگ این خانواده بسود همین تشخیص است چون سرdestه یماری‌هایی که کراتوکون در آنها می‌باشد می‌باشد Leber و کراتوکون در این یماری معمولاً نزدیک دوران بلوغ ظاهر می‌شود (۲۶-۱۸-۱۴-۹). متأسفانه وضع تهجمش یماران ما در دوران قبل از ۲ سالگی معلوم نیست و نزد کوچکترین آنها (امیر پسر ۶ ساله) ضایعات شدید شبکیه وجود دارد. بنابراین تشخیص کوری مادرزاد Leber در این یماران مطرح می‌شود ولی اثبات آن مستلزم طبیعی بودن منظره ته چشم در سال اول و یا دوم زندگی می‌باشد. تغییر شکل صورت این یماران نکته جالب و قابل بحث است. شکل هرسه کودک مبتلا به رتینیت پیگماتر بهم شبیه است در حالیکه فرزند چهارم و سایر افراد این خانواده این شکل صورت را ندارند. در نوشته‌های پزشکی نشانگان «سندرم» متعددی با تغییر شکل صورت و رتینیت پیگماتر گزارش شده است (۱۹). ولی هیچکی از سندرمهای این یماران با نشانه‌های بالینی مطابقت ندارد.

مسئله تعیین نوع ارثی رتینیت در یماران معرفی شده با این اشکال روبرو است که متأسفانه اقوام دور پدر و مادر بزرگ این یماران مورد مطالعه قرار نگرفته‌اند.

بررسی خانوادگی کامل چه از نظر بالینی و چه از نظر الکترورتینوگرافی برای تعیین نوع رتینیت پیگماتر ضرور می‌باشد (۲۰-۲۹). در این خانواده توارث مغلوب وابسته به جنس قابل قبول نیست چون چشم مادر این کودکان از نظر بالینی ویولوژیائی

۳- اختلال دستگاه Photopic و سالم بودن دستگاه Scotopic که ویژه اشکال اتوزومال مغلوب می‌باشد.

رتینوپاتی پیگماتر یک یماری ارثی است و در زنها بیشتر از مردها گزارش شده. انتقال ارثی بیماری به سه طریق امکان‌دارد: اتوزومال غالب، مغلوب و مغلوب وابسته به جنس که فعل اثواب ارثی (ژنتیک) آن مورد بحث است ولی انواع اتوزومال مغلوب شایعتر از انواع دیگر گزارش شده است (۳۰-۱۹-۱۲-۱۱-۱) شدت یماری با نوع توارث آن بستگی دارد، در اشکال مغلوب کاهش قدرت دید شدیدتر و اختلالات الکترورتینوگرام بیشتر می‌باشد (۱۹-۸).

فیزیوپاتولوژی یماری در اشکال مختلف یکسان نیست. در اشکال غالب کاهش کمی یا کمی Rhodopsin را، مشغول میدانند و در اشکال مغلوب احتمال اختلالات آنزیمی را پیش می‌کشند (۸). در سه کودک خانواده ب... نشانه‌های بالینی و یو الکترونیک رتینوپاتی پیگماتر وجود دارد ولی باشد دانست که یماری در این خانواده باشکل کلاسیک رتینیت پیگماتر از چند نقطعه نظر متفاوت است: شدت اختلالات دید، دیس مورفی صورت وجود کراتوکون نزد برادر بزرگ و بالاخره اختلالات الکترورتینوگرافی ای فایی نزد پسر. از یک سو کاهش قدرت دید در این یماران بسیار شدید بود پدر. بطوريکه این کودکان دریک سالگی تقریباً کور شدند؛ از سوی دیگر گرفتاری ناحیه ماکولا همراه با ضایعات دیزرا تیو شبکیه و همچنین خاموش شدن الکترورتینوگرام در اشکال بدینه رتینیت پیگماتر بعد از ۳۰ سالگی گزارش شده است. بدین ترتیب گرفتاری چشمی یماران خارج از چهار چوب رتینیت پیگماتر کلاسیک قرار می‌گیرد (۳۴-۸). یکی از اشکال بالینی رتینیت پیگماتر با گرفتاری دید مرکزی و ضایعات ماکولر همراه است ولی کاهش دید بشدت اختلال دید یماران ما نمی‌باشد (۱۵). نوع دیگری از رتینیت پیگماتر که نشانه‌های بالینی آن با نشانه‌های چشمی یماران ما مطابقت دارد «دیزرا انس تاپتو-رتینین» نوع Leber می‌باشد. در این یماری سلوهای مخرب طی و استوانه‌ای دچار ضایعات دیزرا تیو هستند و یماری در سال اول زندگی با کوری کامل و با کاهش شدید دید تظاهر می‌کند. نشانه‌های دیگری مانند ترس از نور، حرکات غیرطبیعی کره چشم، نیستاگموس، پدیده «انگشتی - چشمی» (Oculo - Digital) لوقچی، کاتاراكت و کراتوکون در این یماری گزارش شده است. عقب افتادگی روانی نسبتاً شایع است و در بعضی یماران نشانه‌های عصبی مختلف وجود دارد (۳۰-۲۶-۱۳-۹). یکی از ویژگیهای این یماری بروزدیرس ضایعات شبکیه می‌باشد. تهجم در ماههای

از نویسندهای (۱۲) رتینیت پیگماتر کلاسیک و کوری مادرزاد Leber دوشکل مختلف از یک یماری واحد میباشد و Amman در یک خانواده هردو شکل یماری را مشاهده کرده است (۱). پ- همراه بودن رتینیت پیگماتر و یماری دوشن مسأله ارتباط این دو یماری مطرح می‌کند. در حدود ۳۰ نوع نشانگان (سندرم) با دژنراتیو انس تاپتوردتینن و ظاهرات عصبی مرکزی و یا محیطی گزارش شده است (۱۱). همچنین تعدادی از یماریهای متابولیکی و نشانگان دیس پلازی بافت با رتینوپاتی پیگماتر همراه هستند Steiner (۱۹). یعنی یماریهای عضلانی دیستروفی میوتونیک گاهی با «دژنراتسانس تاپتوردتینن» همراه میگردد (۱۱-۱۳). همراه بودن یماری دوشن و رتینیت پیگماتر تابحال در نوشهای پزشکی گزارش شده است. با درنظر گرفتن انتقال ارثی یماری دوشن از نوع مغلوب وابسته به جنس و انتقال رتینوپاتی پیگماتر در یماران ما اتوزومال مغلوب میباشد. مسلماً بودن این دو یماری یک امر تصادفی است. بعبارت دیگر در این خانواده دو یماری ارثی باطری انتقال متفاوت وجود دارد و چنانچه مسئله بطور جدی نزد کودک اول بررسی میشد از تکرار آن در این خانواده جلوگیری بعمل نیامد.

سالم است در حالیکه ذنهای هتروژیگوت همیشه دارای ضایعات دژنراتیو شبکیه بدرجات مختلف میباشند (۶).

اختلال الکترو رتینو گرافیائی پدر احتمال توارث غالب رامطروح میکند ولی برای تشخیص این توارث وجود نشانههای بالینی یا یو الکتروگرافی در سه نسل متوالی ضرور است (۲۰-۲۹). فقدان اختلالات دید در نسلهای قبلی این خانواده بر اساس گفتههای پدر و مادر بوده است و ارزش قطعی ندارد. نوعی از شکل اتوزومال غالب یماری با نفوذ کم در چند نسل خفیف بوده است و فقط با اختلالات الکترو رتینو گرافیائی ظاهر می‌کند (۵). این شکل توارث را میتوان در مورد یماران مطرح کردنی شدت یماری در کودکان این خانواده با اختلال خفیف الکترو رتینو گرافیائی پدر مغایرت دارد. از طرف دیگر این اختلال را نمیتوان باعیوب انکساری تظییر هیپر متروپی با آستیگماتیسم توجیه نمود چون فقط در میوپی کاهش امواج الکترو رتینو گرام گزارش شده است (۱۳). بادر نظر گرفتن همخونی پدر و مادر توارث اتوزومال مغلوب در این یماران احتمال یافتنی دارد و در این صورت اختلالات الکترو رتینو گرام پدر بعنوان ظاهرات هتروژیگوتی تلقی میشود (۱۳). رتینیت پیگماتر کلاسیک اغلب از طریق اتوزومال مغلوب و یماری Leber تقریباً باین طریق منتقل میگردد (۱-۹). بعضی معتقد

#### REFERENCES :

- 1- Ammann, F., Klein, D., Franceschetti, A.. Genetic and Epidemiological investigations on pigmentary degeneration of the retina and allied disorders in Switzerland J. Neurol. Sci. 1965, 2, 183.
- 2- Armendares, S., Antillon, F., Castillo, V., Jimenez, M. A newly recognized inherited syndrome of dwarfism, craniosynostosis retinitis pigmentosa and multiple congenital malformations Pediatrics, 1974, 85, 872.
- 3- Amerbach, E.. Clinical application of bioelectrical tests. Primary tapetoretinal degeneration in: Textbook of the fundus of the eye. P. 512, Second Edition, Churchill - Livingstone, 1973.
- 4- Ballantyne, A. J., Nichaelson, I. E. Primary tapeto-retinal degenerations in; Textbook of the fundus of the eye. P. 339, Churchill - Livingstone, Edinburgh, 1973.
- 5- Berson, E.J., Gouras, P., Gunkel, R. D., Myrianthopoulos, N. C., Bethesda, P. D.. Dominant retinitis pigmentosa with reduced penetrance. Arch. Ophtal. 1969, 81, 226.
- 6- Bird, A. C.. X-Linked retinitis pigmentosa. Brit. J. Ophtal. 1975, 59,77.
- 7- Dubois, B. La dystrophie musculaire progressive infantile de Duchenne Lille Méd., 1971, 16, 1160.
- 8- Editorial - Retinitis pigmentosa. Brit. J. Ophtal., 1975, 59, 175.
- 9- Edwards, W.C., Price, W.D., McDonald, R.. Congenital amaurosis of retinal origin (Leber). Amer. J. Ophtla. 1971, 72, 724.
- 10- Farriaux, J.P., Hoste, A., Guinmard, M.P., Havez, R., Fontaine, G., Christiaens, L.. Etude de la lactico - hydrogenose et de ses isoenzymes dans la dystrophie musculaire progressive de l'enfant Pediatrie 1966, 21, 443.

- 11- Ford, F.R.. Diseases of the nervous system in the infancy Childhood and adolescence. Charles E. Thomas Publishers. Springfield, Illinois, Sixth Ed. 1973.
- 12- Forsius, H., Eriwsson, A.. Tapeto - retinal degenerations with varying clinical features in Aland islanders. J. Med. Genet. 1970, 7, 200.
- 13- François J., De Rouck, A., Cambie, E., Zanen, A.. L'électrodiagnostic des affections rétiniennes Masson et Cie, Edit. Paris, 1974.
- 14- Freedman J., Gombos, G. M.. Bilateral macular coloboma, Keratoconus and retinitis pigmentosa. Ann. Opht almo. 1971, 3, 664.
- 15- Guillaumat, L. Ophtalmologie - Flammarion Médecine - Sciences P: 697b, mise a jour 1974.
- 16- Guillaumat L., Morax, P.V., Offret, G. Neuro-ophtalmologie. Masson et Cie, Edit. Tome II, p: 712, 1959.
- 17- Jacson, C. E., Stehler, D. A.. Limb-girdle muscular dystrophy: Clinical manifestations and detection of pre - clinical disease. Pediatrics, 1968, 41, 495.
- 18- Karel, I. Keratoconus in congenital diffuse tapeto - retinal degeneration Ophtalmologica 1968, 155, 8.
- 19- Krill, A.E. Retinitis pigmentosa - A review Sight Sav. Rev., 1972, 42, 21.
- 20- Krill, A. E. Hereditary retinal and choroidal diseases, Vol. I, evaluation Harper & Row Publishers - Hagerstown - Maryland, 1972.
- 21- Laibson, P.R., Waring, G.O. Diseases of the cornea in: "Pediatric Ophtalmology" P. 317 Saunders Cie. Philadelphia, 1975.
- 22- Morice, J. Classification des dystrophies musculaires progressives. Ann. Ped. 1975, 22, 98.
- 23- Parpaix, A. Electromyographie et dystrophie musculaire des ceintures. Ann. Ped. 1975, 22, 102.
- 24- Pluot, M. Approche anatomo - pathologique des myopathies. Ann. Ped. 1975, 22, 105.
- 25- Popkin, A. Uses of electroretinography in pediatric ophtalmology in: Pediatric Ophtamology P: 824. Saunders Cie, Philadelphia, 1975.
- 26- Rahn, E. K., Falls, H.F., Knaggs, J.G., Proux, D. J. Leber's congenital amaurosis with an Elbers- Danlos - like syndrome. Arch. Ophtal. 1968, 79, 135.
- 27- Robert, J. M. Aspect génétique des myopathies, Ann. Pédi. 1975, 22, 110.
- 28- Schmitt, J., Duc, M. Les myopathies héréditaires sans myotonie (dystrophies musculaires progressives) La vie médicale, 1968, 49., 1071.
- 29- Spence, M. A., Elston, R. C., Cederbaum, S.D. Pedigree analysis to determine the mode of inheritance in a family with retinitis pigmentosa. Clin. Genet. 1974, 5, 338.
- 30- Tasman. W.. Diseases of the retina and vitrous in: "Pediatric Ohtalmology" P. 353, Saunders Cie, Philadelphia, 1975.
- 31- Turpin, J. C. Le dépistage enzymologique de la myopathie. Ann. Ped. 1975, 22, 107.
- 32- Zellweger, H., Antonik, A. New born screening for Duchenne muscular dystrophy Pediatrics, 1975, 55, 30.