

سندرم Rothmund-Thomson همراه با فیروز هیستوسیتوما بدخیم؛ گزارشی از یک بیمار و بازبینی مطلب

دکتر میرهادی عزیز جلالی^۱، دکتر مهدی طبایی^۲

چکیده

مقدمه: سندرم تامسون بیماری نادر اتوزومال مغلوب است که لایه‌های پوست و ارگان‌های دیگر را درگیر می‌کند.

گزارش مورد: این مطالعه گزارش تشخیص سندرم راتموند-تامسون در یک دختر ۱۴ ساله است. او ۳ ساله بود که بیماری وی شروع شد. از حدود ۶ ماه پیش از درد و تورم آرنج راست و ساعد رنج می‌برد. او به دلیل توده اریتماتوز دردناک متورم بر روی آرنج راست خود بستری شده بود. این توده از یک سال پیش تظاهر پیدا کرده و به تدریج بزرگ شده بود. در معاینه فیزیکی، او ظاهری شبیه پرند داشت. موهای ناحیه سر، ابروها و مژه‌ها کم‌پشت بود.

نتیجه‌گیری: چند گزارش قبلی بر روی سندرم راتموند-تامسون با هیستوسیتوما بدخیم وجود دارد. ما تصمیم گرفتیم تا گزارش این پرونده به عنوان سند دیگری برای حمایت از این بیماران ارائه گردد.

واژگان کلیدی: پوکیلودرمال، سندرم راتموند-تامسون، هیستوسیتوما بدخیم

مقدمه

سندرم Rothmund-Thomson یک بیماری ژنودرماتوز اتوزومال مغلوب نادر است که تظاهر زودرس پوکیلودرما و درگیری جلدی و ارگانی متعدد از ویژگی‌های آن به شمار می‌آید.

در این مطالعه بر آن شدیم تا شرح وضعیت دختر ۱۴ ساله را که برای وی تشخیص سندرم Rothmund-Thomson مطرح بود، گزارش دهیم. بیمار به مدت ۶ ماه از درد و تورم آرنج و ساعد سمت راست رنج می‌برد. گزارش‌های کمی از همراهی این سندرم با هیستوسیتوما فیروزه‌ی بدخیم وجود دارد. بنابراین این مورد را به عنوان مدرک دیگری برای حمایت از همراهی این دو بیماری گزارش کردیم.

گزارش مورد

بیمار ما، دختری ۱۴ ساله بود که از سن ۳ سالگی برای وی تشخیص سندرم Rothmund-Thomson مطرح بود. او به دلیل توده اریتماتوز دردناک متورم بر روی آرنج راست خود بستری شده بود. این توده از یک سال پیش تظاهر پیدا کرده بود و به تدریج بزرگ شده بود. در معاینه فیزیکی، او ظاهری شبیه پرند داشت. موهای ناحیه سر، ابروها و مژه‌ها کم پشت بود (شکل ۱).

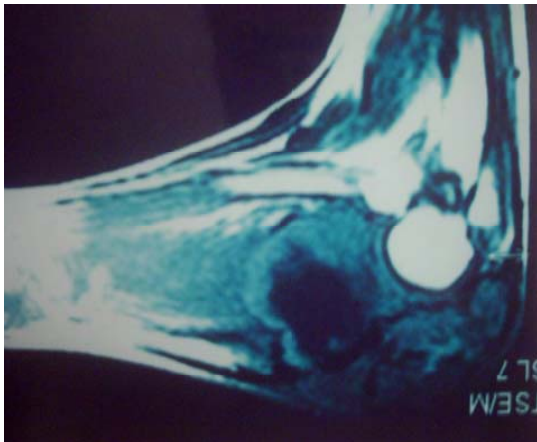
بافت ملتحمه رنگ پریده بود و بیمار دچار التهاب زاویه‌ای لب‌ها (Angular cheilitis) بود. زبان و مخاط دهانی پیگمانته شده بود.

استخوان‌های متاکارپ و متاتارس اول وجود نداشت و ساعد کوتاه شده بود. بر روی انگشتان، کف

^۱ دانشیار، گروه پوست، دانشکده پزشکی و مرکز تحقیقات پوست و سلول‌های بنیادی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران

^۲ پزشک عمومی، مرکز تحقیقات بیماری‌های پوستی و سالک، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران

بدن مشکلی نداشتند. شمارش سلول‌های خونی آنمی نورموکروم و نورموسیتیک را نشان داد. بیوشیمی خون طبیعی بود. در تصویربرداری با اشعه‌ی X تعداد زیادی کدورت ناشی از مناستاز ریه گزارش شد. بررسی پای درگیر با اشعه‌ی X نشان‌گر تورم بافت نرم و شکستگی‌های پاتولوژیک بود. در MRI توده‌ای بزرگ با گسترش به ۱/۳ پروگزیمال استخوان اولنا و نیز تخریب آن مشاهده شد که منجر به گسترش ناحیه‌ی نکروزه شده بود و به دنبال آن بدون افیوژن مفصلی به سطح مفصلی آرنج گسترش یافته بود و شامل روندی خوش‌خیم به ویژه با منشأ غضروفی بود (شکل ۳)



شکل ۳. MRI توده‌ای با گسترش و تخریب ۱/۳ پروگزیمال استخوان اولنا را نشان داد که موجب پهن شدن با ناحیه‌ی نکروتیک بود و به سطح مفصلی آرنج گسترش یافته بود. افیوژن مفصلی نداشت.

هیستوپاتولوژی نشان‌گر بافت نئوپلاسم بدخیم، اغلب با الگوی مارپیچی بود. سلول‌هایی از جمله سلول‌های دوکی چند شکلی و با نسبت هسته به سیتوپلاسم (N/C) بالا، هسته‌های وزیکولی و هستک‌های غالب همراه با سلول‌های توموری غول‌آسای چند هسته‌ای در هیستوپاتولوژی دیده شد (شکل ۴).

دست و کف پاها زخم‌ها و ضایعات زگیل مانند وجود داشت (شکل ۲).



شکل ۱. ظاهری شبیه پرنده، موهای ناحیه‌ی سر، ابروها و مژه‌ها کم پشت هستند.



شکل ۲. زخم‌ها و ضایعات زگیل مانند روی انگشتان و کف پا

پوست پویکیلودرمتوز بود و در صورت، تنه و اعضا پیگمانتاسیون، دیپگمانتاسیون و تالانژکتازی مشاهده می‌شد. رشد جسمانی غیر طبیعی بود، ولی از نظر ذهنی بیمار طبیعی به نظر می‌رسید.

هیپوگنادیسم وجود داشت و علایمی از بلوغ نظیر موهای ناحیه‌ی زیر بغل و ناحیه‌ی شرمگاهی و نیز دوره‌ی عادت ماهانه مشاهده نشد.

ناخن‌ها و دندان‌ها طبیعی بودند و دیگر دستگاه‌های

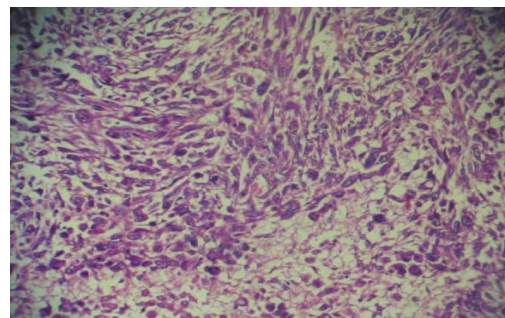
چانه و گوش‌ها به ندرت درگیر می‌شود. سپس دست‌ها، ساعدها و قسمت تحتانی ساق درگیر می‌شوند. کفل‌ها (Battocks) و پاها اغلب درگیر می‌شوند.

حساسیت به نور، پس از دوره‌ی کودکی کاهش می‌یابد، اما ممکن است تا بزرگسالی ادامه یابد (پایدار باشد) (۴-۶). در بسیاری از موارد کراتوز، در قسمت‌هایی از پوست که در معرض است، از دوره‌ی نوجوانی و پس از آن ایجاد می‌شود. ممکن است کارسینوم سلول اسکواموس در کراتوز یا پوست آتروفیک احاطه‌کننده‌ی آن تکامل یابد. کراتوزهای زگیل مانند دست‌ها، مچ‌ها، پاها و قوزک‌ها می‌توانند فعالیت بیمار را محدود کند (۷-۸). موهای سر اغلب کم پشت و ظریف هستند و ممکن است وجود نداشته باشند. ابروها و مژه‌ها، موهای زیر بغل و زهار اغلب کم پشت هستند یا به طور کلی وجود ندارند. ناخن‌ها گاه طبیعی و گاه کوچک و دیستروفیک هستند. به طور معمول دندان‌ها طبیعی هستند. اغلب بیماران قامتی کوتاه دارند. ممکن است مجموعه‌ی آن‌ها کوچک و شبیه مجموعه‌ی پرنندگان باشد. هیپوگونادیسیم و هیپرپاراتیروئیدیسم شایع است (۹). به نظر می‌رسد که شیوع هیپرپاراتیروئیدیسم افزایش داشته باشد.

همراهی سندرم Rothmund-Thomson و بیماری آدیسون نیز گزارش شده است. ناهنجاری‌های اسکلتی شامل نقص رادیال در X-Ray است که ممکن است با هیپوپلازی انگشت شست و غیر طبیعی بودن سر استخوان رادیوس یا فقدان کامل آن همراه باشد (۱۰). خطر بروز استئوسارکوما به ویژه در استخوان‌های تحتانی ساق شناخته شده است و می‌تواند در خردسالی نیز تظاهر یابد (۱۱-۱۲).

نواحی نکروزه و کانون‌های ماتریکس هیالینه به ویژه با (در) الگوی ماریچی وجود داشت. هیچ شکل استخوان بدخیمی مشاهده نشد. بنابراین نتایج بافت‌شناسی نشان از ساکروما با درجه‌ی بالا با هیستوسیتومای فیبروزه‌ی بدخیم داشت.

بیمار به بخش (دپارتمان) ارتوپدی ارجاع داده شد و با وجود شیمی‌درمانی و قطع (آمپوتاسیون) آرنج درگیر، پس از گذشت ۲ ماه جان سپرد.



شکل ۴. سلول‌های دوکی چند شکلی و نسبت N/C بالا، هسته‌های وزیکولی و هستک‌های غالب و سلول‌های توموری غول‌آسای چند هسته‌ای.

بحث

سندرم Rothmund-Thomson یک ناهنجاری اتوزومال مغلوب است که اغلب در زنان رخ می‌دهد (۱). گزارش‌های متعددی از همراهی این سندرم با آنومالی‌های کاریوتایپی متنوع شامل موزایسم تریزومی، ظرفیت پایین ترمیم DNA و افزایش حساسیت به UVC موجود است (۲-۳).

ضایعات اولیه در ۳-۶ ماهگی تکامل می‌یابد. پلاک‌های اریتماتو و ادماتو و از پس آن پویکیلودرما تظاهر می‌یابد. پیگمانتاسیون قهوه‌ای تیره پس از آتروفی و تلانژکتازی تکامل می‌یابد. گونه‌ها نخستین و بیشترین جایی است که به شدت درگیر می‌شود، اما پیشانی،

دیگر بیماری های همراه گزارش شده شامل موارد

• استنوز دوازدهه

زیر است:

بیماران دچار این سندرم به طور معمول هوش طبیعی دارند. عمر متوسط این بیماران، به تکامل بدخیمی های همراه بستگی دارد، در غیر این صورت انتظار می رود که طول عمری طبیعی داشته باشند.

- سندرم میلودیسه پلاستیک
- پروما اکرین بدخیم
- هیستوسیتومای فیبروز بدخیم (۱۴-۱۳)
- پانکراس حلقه ای

References

1. Starr DG, McClure JP, Connor JM. Non-dermatological complications and genetic aspects of the Rothmund-Thomson syndrome. *Clin Genet* 1985; 27(1): 102-4.
2. Lindor NM, Devries EM, Michels VV, Schad CR, Jalal SM, Donovan KM, et al. Rothmund-Thomson syndrome in siblings: evidence for acquired in vivo mosaicism. *Clin Genet* 1996; 49(3): 124-9.
3. Shinya A, Nishigori C, Moriwaki S, Takebe H, Kubota M, Ogino A, et al. A case of Rothmund-Thomson syndrome with reduced DNA repair capacity. *Arch Dermatol* 1993; 129(3): 332-6.
4. Simmons IJ. Rothmund-Thomson syndrome: a case report. *Australas J Dermatol* 1980; 21(2): 96-9.
5. Moss C. Rothmund-Thomson syndrome: a report of two patients and a review of the literature. *Br J Dermatol* 1990; 122(6): 821-9.
6. Vennos EM, Collins M, James WD. Rothmund-Thomson syndrome: review of the world literature. *J Am Acad Dermatol* 1992; 27(5 Pt 1): 750-62.
7. Rook A, Davis R, Stevanovic D. Poikiloderma congenitale; Rothmund-Thomson syndrome. *Acta Derm Venereol* 1959; 39: 392-420.
8. Kanitakis C, Ktenides MA. Keratotic and verrucose lesions in Thomson's syndrome. *Ann Dermatol Syphiligr (Paris)* 1972; 99(3): 269-76. [In French].
9. Werder EA, Murset G, Illig R, Prader A. Hypogonadism and parathyroid adenoma in congenital poikiloderma (Rothmund-Thomson syndrome). *Clin Endocrinol (Oxf)* 1975; 4(1): 75-82.
10. Moss C, Bacon CJ, Mueller RF. "Isolated" radial ray defect may be due to Rothmund-Thomson syndrome. *Clin Genet* 1990; 38(4): 318-9.
11. Leonard A, Craft AW, Moss C, Malcolm AJ. Osteogenic sarcoma in the Rothmund-Thomson syndrome. *Med Pediatr Oncol* 1996; 26(4): 249-53.
12. Cumin I, Cohen JY, David A, Mechinaud F, Avet-Loiseau H, Harousseau JL. Rothmund-Thomson syndrome and osteosarcoma. *Med Pediatr Oncol* 1996; 26(6): 414-6.
13. Van Hees CL, Van Duinen CM, Bruijn JA, Vermeer BJ. Malignant eccrine poroma in a patient with Rothmund-Thomson syndrome. *Br J Dermatol* 1996; 134(4): 813-5.
14. Ilhan I, Arıkan U, Buyukpamukcu M. Rothmund-Thomson syndrome and malignant fibrous histiocytoma: a case report. *Pediatr Hematol Oncol* 1995; 12(1): 103-5.

Rothmund-Thomson Syndrome Associated with Malignant Fibrous Histiocytoma: Report of a Case and Review of Literature

MirHadi Aziz Jalali MD¹, Mehdi Tabaie MD²

Abstract

Background: Rothmund–Thomson syndrome is a rare autosomal recessive genodermatosis characterized by the early onset of poikiloderma, and several other cutaneous layers and organ involvements.

Case Report: This is a report of a 14-year-old girl who has been diagnosed with Rothmund–Thomson syndrome since she was 3 years old. She has been suffering from pain and swelling of the right elbow and forearm for about 6 months. She was hospitalized because of a swollen, tender erythematous mass on her right elbow that had appeared one year earlier and had enlarged gradually. On physical examination, she had a bird-like appearance. Scalp hair, eyebrows and lashes were sparse.

Conclusion: There are few previous reports on Rothmund–Thomson syndrome associated with malignant fibrous histiocytoma. We decided to report this case as another supporting document for this association.

Keywords: Poikiloderma, Malignant fibrous histiocytoma, Rothmund–Thomson syndrome

¹ Associate Professor, Department of Dermatology, School of Medicine, Skin and Stem Cell Research Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

² General Practitioner, Skin Disease and Leishmaniasis Research Center, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan Iran

Corresponding Author: Mehdi Tabaie, MD, Email: sdlrc@mui.ac.ir