

خورده دارد. در امتحان احشائی: ریتین، کلیه‌ها، کبد و طحال طبیعی می‌باشند. سوفل سیستولیک خفیف ۱/۶ در لبه چپ استرنوم بگوش می‌رسد. فشار خون ۱۱۰/۷۰ میلی‌متر جیوه می‌باشد. از نظر صفات جنسی رشد پستانها و موی زهار وزیر بغل کمتر از طبیعی است (شکل شماره ۱).



شکل (۱): مولود الف - کوتاهی قد، عقب افتادگی جنسی، محدودیت حرکات اکسترنسیون انگشتان دستها.

در معاینه عصبی، اعصاب حرکتی جمجمه، حرکات چشمها، رفلکس مردمک به نور طبیعی می‌باشد. قدرت و تونوس عضلانی اندامها طبیعی است ولی عضلات کم حجم بنظر می‌رسند. رفلکسهای وتری اندامهای فوقانی کاهش پیدا کرده و رفلکسهای وتری اندامهای تحتانی از بین رفته‌اند. امتحان حس سطحی و عمقی کاملاً طبیعی است ولی بیمار اظهار میدارد که گاهی دچار گزگز دست و پا شده و احساس مورمور میکند و مثل آنست که به‌وی سوزن می‌زنند.

**معاینه چشم:** دید هر دو چشم بمیزان قابل توجهی کاهش پیدا کرده و شمارش انگشتان (Finger Count) بفاصله یک متری محدود شده است. حرکات و رفلکسهای هر دو چشم طبیعی می‌باشند. میدان بینائی بعلت کمی دید بزرگمت قابل اندازه گیری است.

میدان دید محیطی باتارجت (Target) ۴ میلیمتری گرفته شد و هر دو چشم محدودیت قابل توجهی نشان میدادند. محدودیت در میدان نازال سمت راست و میدان تامپورال سمت چپ بیشتر بود (شکل ۲). عیب انکسار ب شکل هیپرمتروپی +۱ الی +۱/۵ در هر دو طرف وجود دارد و باعث کمی دید بزرگمت نمیکند. با آزمایش Ishihara Clons Blinds Test بیمار هیچ رنگی را تشخیص نمیدهد و فقط تمیز رنگ تیره از روشن میسر است. در امتحان ته چشم، وریدها متسع و پیچدار بوده و آتروفی دو طرفه عصب باصره - از نوع اولیه - وجود دارد. در قسمت محیطی رتین مختصری تغییر رنگ وجود دارد که نمودار ضایعه مشخصی نیست (شکل شماره ۳ و ۴).

به دلیل کاهش رفلکسهای وتری الکترومیوگرافی عصب درشت نی قدیمی طرف راست با الکتروود سوزنی انجام گرفت و نتایج طبیعی داشت. بدلیل کوتاهی قد اندازه گیری هورمون رشد پیشنهاد شد. مقدار هورمون رشد قبل از تزریق انسولین ۲/۶ ng در میلی لیتر بود ولی چون هیپوگلیسمی بدست نیامد، اندازه - گیری هورمون در ساعت‌های بعد میسر نمود.

### بیمار دوم

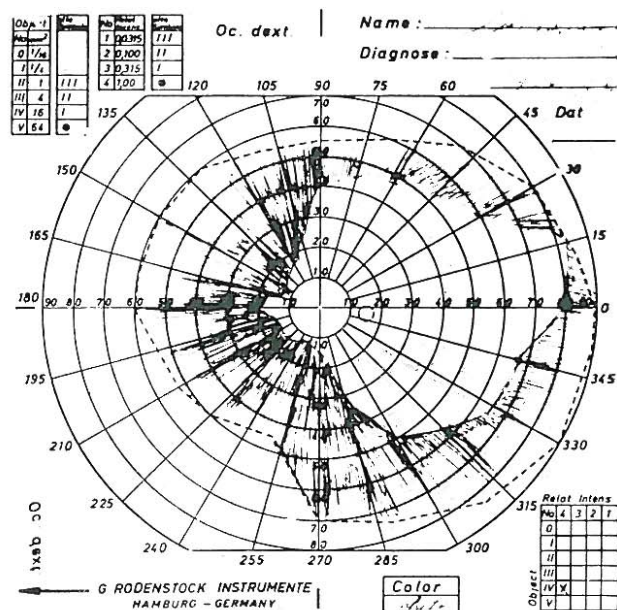
**مولود الف.** ۱۶ ساله در تاریخ ۵۴/۲/۱۸ با سابقه مرض قند و تشنج بستری شد. دیابت وی در سن ۶ سالگی با پر نوشتی و پرا دراری تظاهر نموده و با انسولین N.P.H. تحت درمان قرار گرفته است. بیمار در حدود ۲۵ - ۴۵ واحد روزانه انسولین N.P.H. دریافت میکرد.

در سابقه خانوادگی: پدر ۵۰ ساله، مادر ۴۰ ساله بوده نسبت خانوادگی ندارند و ۱۰ سال است که از هم جدا شده‌اند. بیمار سه خواهر ۵، ۱۲ و ۲۰ ساله و دو برادر ناتنی ۱۸ و ۱۰ ساله دارد که همگی سالم می‌باشند.

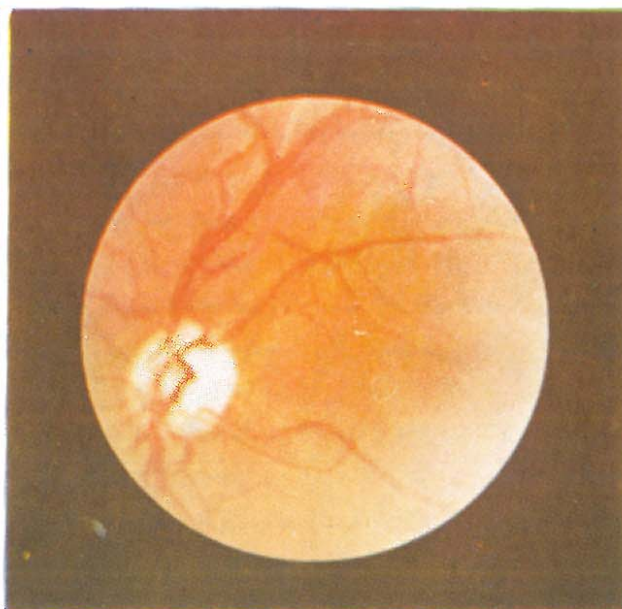
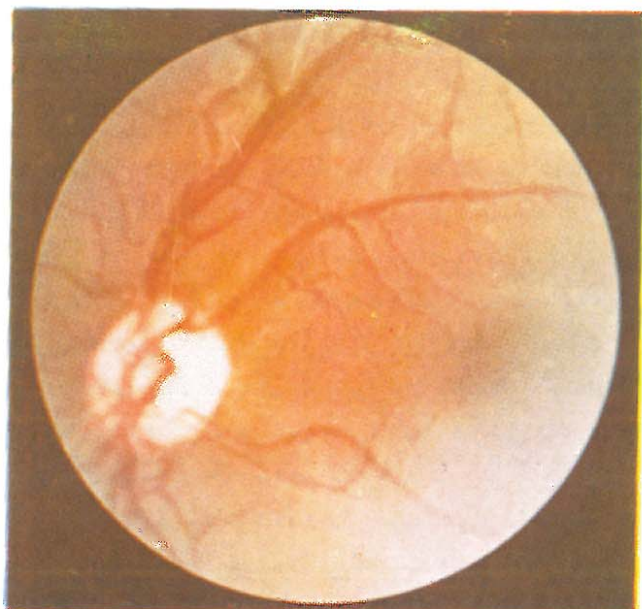
اولین تشنج بیمار در سن ۷ سالگی در کلاس اول رخ داده است. کودک که انسولین N.P.H. روزانه خود را تزریق کرده بود در راه مدرسه دچار ضعف و بیحالی شده و حالت غش به وی دست میدهد. از آن پس این حالت تا سن ۱۵ سالگی تکرار نمیشود.

اشکالات بینائی از سن ۱۰ سالگی (از کلاس ششم) بروز میکند. طفل کتاب و دفتر مشق خود را از نزدیک نگاه میکرده که بهمین دلیل عینک نزدیک بینی تجویز شده بود. کاهش دید در عرض دو سال (در ۱۲ سالگی) کودک را به ترک تحصیل وادار میکند. از سن ۱۵ سالگی بیمار تقریباً قادر به تشخیص اشخاص و اشیاء از فاصله دور نمی‌باشد. بیمار شب ادراری داشته که تا سن ۱۰ سالگی بطور مداوم و از آن پس بطور متناوب ذکر میشود. در سن ۱۵ سالگی هنوز عادت ماهانه وی ظاهر نشده در حالیکه خواهران او در سن ۱۲-۱۳ سالگی رگل شده بودند. اختلالات هوشی و رفتاری بیمار از یکسال پیش بروز کرده است. طفل بی حوصله، افسرده، گوشه نشین، فراموشکار و گاهی بدون علت ظاهری مضطرب و هیچ‌ان زده است. از ۸ ماه پیش گاهی از سردرد ناحیه پیشانی شکایت دارد و در این مدت شش بار دچار تشنج شده است. این تشنجات موقع روز اتفاق می‌فتد و با حرکات تونیک و کلونیک و گاهی بابی اختیاری ادرار همراه است. این تشنجات تقریباً همیشه در شرایط مشابه بروز میکند؛ بدین ترتیب که بیمار بعد از تزریق انسولین روزانه از خوردن غذا - بعلت افسردگی شدید - خودداری مینماید و حوالی ظهر و یا بعد از ظهر دچار این نوع تشنج میگردد.

در معاینه بالینی موقع ورود، قد این دختر ۱۶ ساله ۱۴۱ سانتیمتر و وزن وی ۳۶ کیلو گرم بود. ۴ دندان کرم -



شکل (۲) : مولود الف - محدودیت میدان دید.

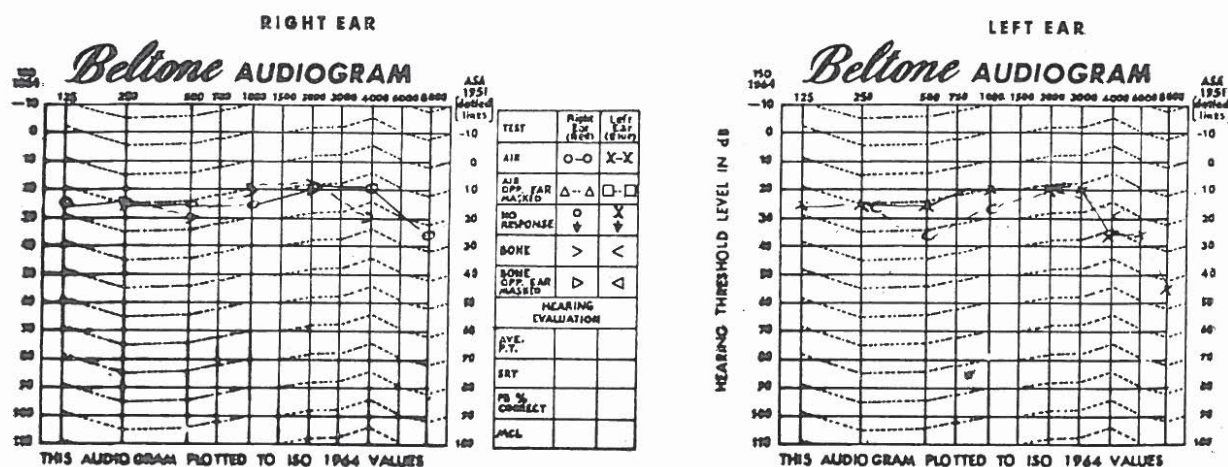


شکل (۳) : مولود الف - منظره ته چشم،  
آتروفي اوليه عصب باصره .

شکل (۴) : مولود الف - منظره تہ چشم  
آترو فی اولیہ عصب باصرہ، رتین و عروق طبیعی .



آزمایش شنوایی : این آزمون از نظر بالینی طبیعی بود ولی در اودیوگرام — که دوبار بفاصله یکسال انجام گرفت — کری خفیف در حد سی دسی بل در فرکانسهای بالا وجود داشت (شکل شماره ۵).



شکل (۵) : مولود الف - اودیوگرام ، کری حدود ۳۰ دسی بل در فرکانس بالا .

افسردگی شروع شد و خوشبختانه نتایج آن بعد از یکسال قابل توجه بود . حالات افسردگی شدید کمتر شد و تغذیه بیمار منظم تر و بدین ترتیب از تعداد تشنجات هیپو گلیسمیک کاسته شد؛ بطوریکه از تاریخ ۵۵/۵/۱۶ که آخرین تشنج هیپو گلیسمیک در وی دیده شد دیگر دچار شوک هیپو گلیسمیک نگردید.

نکته جالب دیگر مسئله اشکالات بلع بیمار بود . این اشکالات از سن ۱۴ سالگی ظاهر شده و بشکل توقف غذا در پشت استرنوم و احساس سنگینی در موقع غذا خوردن تظاهر میکرد . ابتدا تصور میرفت که این حالت با اختلالات روحی بیمار رابطه دارد ولی بعد از موفقیت پسیکوتراپی نه تنها این حالت برطرف نشد بلکه برعکس تشدید پیدا کرد .

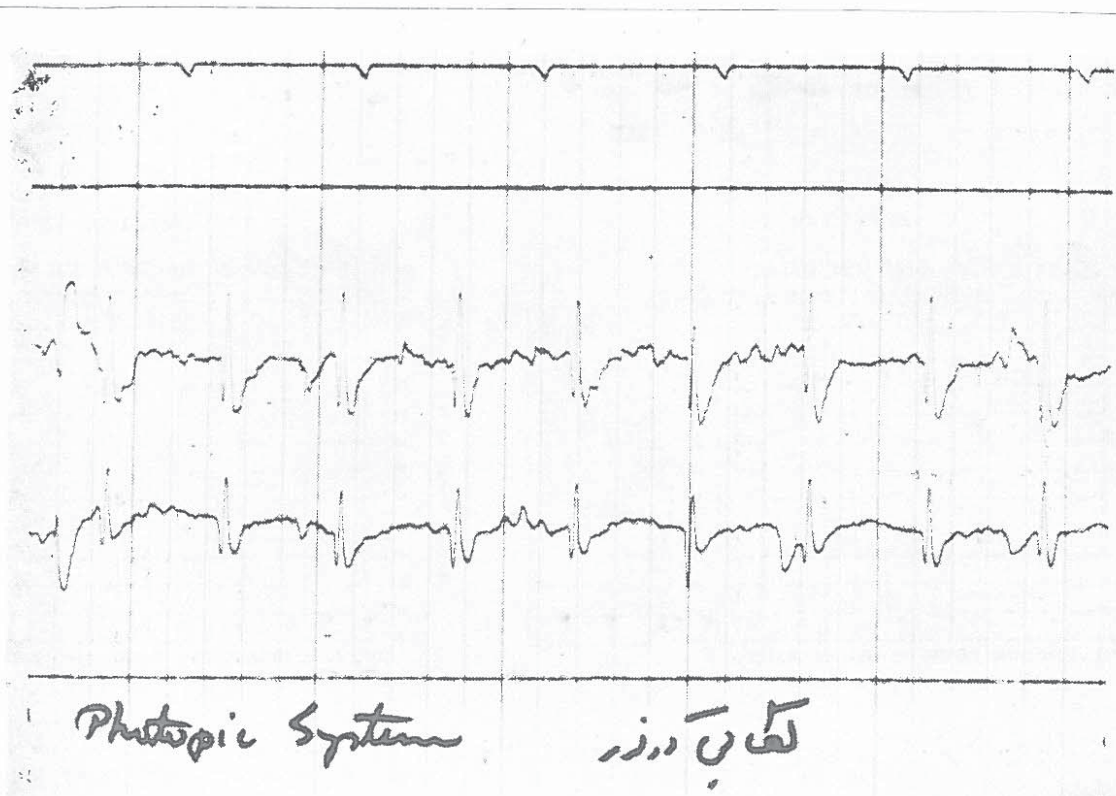
بیمار تا سن ۱۶ سالگی رگل نشده بود . در این سن عادت ماهانه ظاهر شد و بمدت ۱/۵ سال که تحت پیگیری قرار گرفت ، بطور غیر منظم و هر دوسه ماه دچار خونریزی میشد ولی مقدار خونریزی و طول زمان آن طبیعی بود .

**آزمایشهای تکمیلی :** الکتروآنسفالوگرافی دوبار انجام گرفت که هر دو بار طبیعی بود. در الکترورتینوگرافی امواج b9a دارای دامنه و زمان طبیعی بودند (شکل شماره ۶ و ۷). الکترومیوگرافی دوبار انجام گرفت؛ بار اول در تاریخ ۵۴/۴/۱۵ بدلیل درد عضلات شانه ، الکترومیوگرافی عضلات بازو و کتف بعمل آمد که علائم denervation دیده نشد؛ پتانسیلهای پولی فازیک باولتاژ کم وجود داشتند . زمان وولتاژ پتانسیل واحدهای حرکتی کاهش پیدا کرده بودند . این علائم یک عارضه میوژن را مطرح میکرد (شکل شماره ۸).

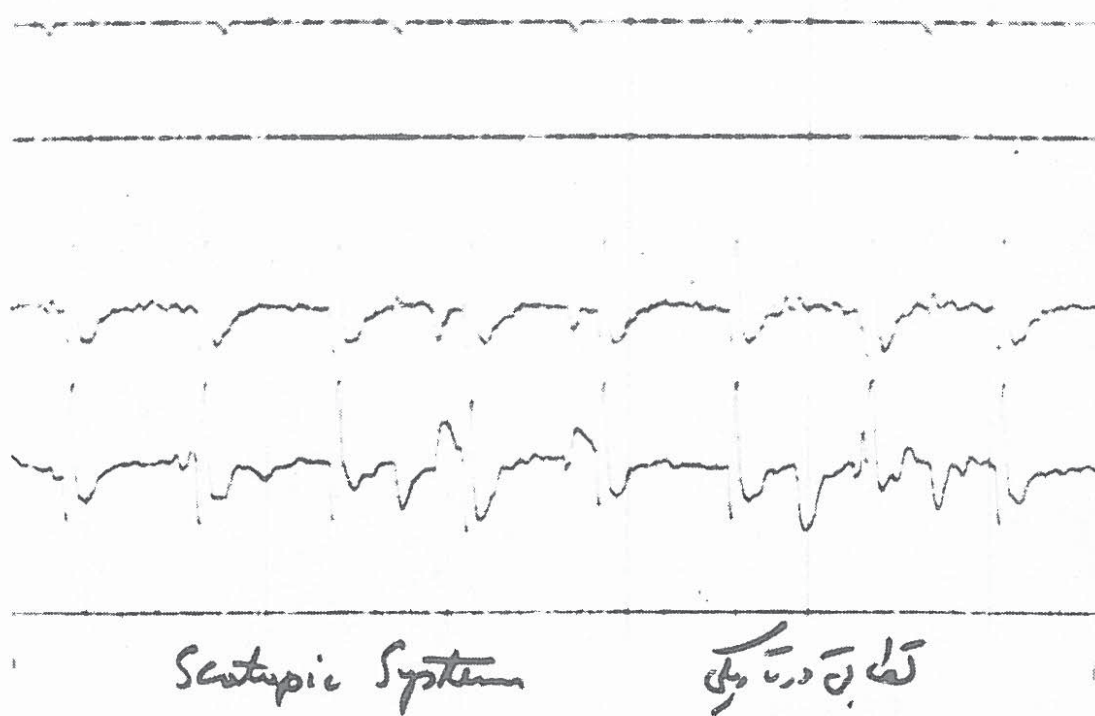
محدودیت حرکات اکستانسیون انگشتها در امتحان بالینی کاملاً مشخص بود . حرکات اکستانسیون مفاصل مٹاکارپوفالانژ در انگشتان دوم تا پنجم محدود شده بود . این محدودیت در مفاصل فالانژیال پروکسیمال و بویژه در سومین ، چهارمین و پنجمین انگشت و همچنین در مفاصل فالانژیال دیستال انگشتان دوم تا پنجم کاملاً واضح بود . گرفتاری مفصلی در دو طرف متقارن بود و انگشت چهارم کمی بیشتر از انگشتان دیگر مبتلا بنظر میرسید . سایر مفاصل اندامها و همچنین مفاصل ستون فقرات طبیعی بودند (شکل شماره ۹).

بیمار در تاریخ ۵۴/۲/۲۷ با ۳۰ واحد انسولین N.P.H. مرخص گردید . بدلیل اختلالات دید بیمار، تزریق انسولین بوسیله مادر او انجام میگرفت .

از تاریخ فوق — به مدت یکسال — بیمار در حدود ۱۰ بار بدلیل تشنجهای هیپو گلیسمیک در بخش بستری گردید . این تشنجات معمولاً با قند خون کمتر از ۵۰ میلیگرم درصد همراه بودند و با تزریق سرم قندی هیپرتونیک ، نشانههای عصبی بسرعت برطرف میشد و بیمار از حالت اغماء خارج می گردید . اختلالات روحی بیمار — که مشکلات خانوادگی یکی از عوامل آن میباشد — در بوجود آمدن این تشنجات نقش مؤثری داشت . این بیمار نسبت به مرض قند و سواس پیدا کرده بود و از طرف دیگر کاهش بینائی در تشدید بحران روحی وی نقش بزرگی داشت؛ بطوریکه بعقیده روانپزشک بیمار دچار یک پسیکوز مانیا کو — دپرسیو — بود و دوبار نیز دست به خودکشی زده است . روی این اصل درمان با پسیکوتراپی شدید همراه با داروهای ضد

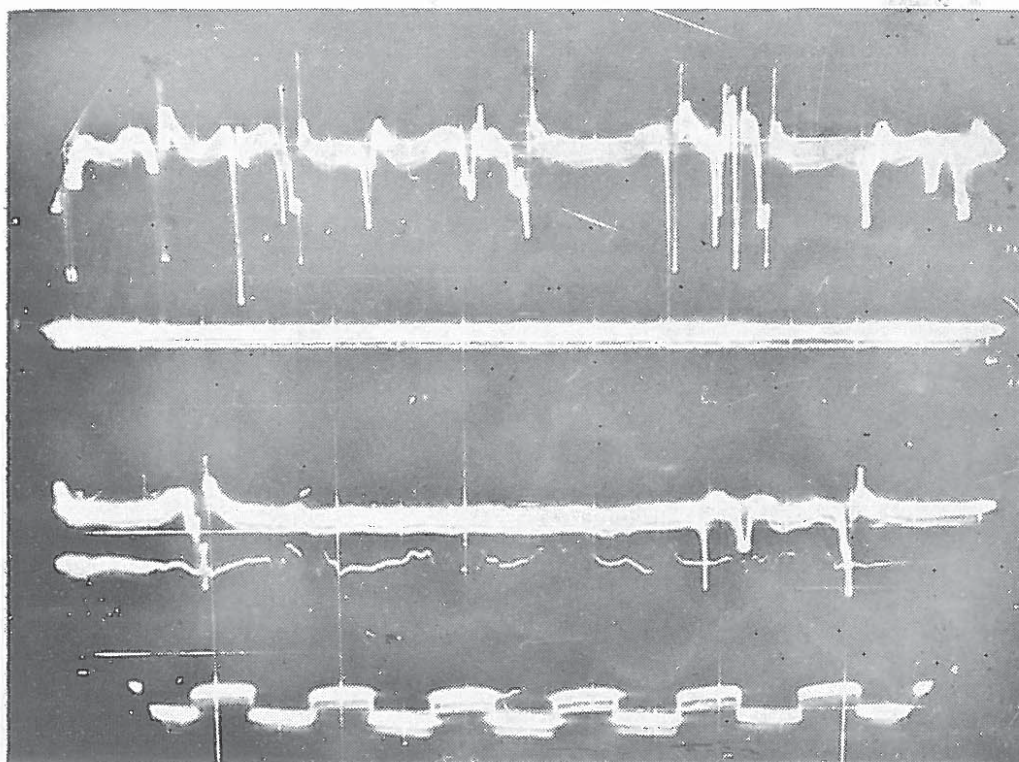


شکل (۶) مولود الف - الکترو رتینو گرام فو توپیک .



شکل (۷) : مولود الف - الکترو رتینو گرام اسکوتوپیک .





شکل (۸) : مولود الف - الکترومییوگرافی (۳۴/۴/۱۵).

امتحان ادرار جز گلیکوزوری نشانه مرضی دیگری وجود نداشت. عیار اوره، کلسیم، فسفر، الکترولیت‌های سرم، پروتئیدهای تام سرم الکتروفورز پروتئین طبیعی بود. اندازه گیری چربیهای سرم، تری گلیسرید، کلسترول و اسیداوریک نتایج طبیعی داشتند. هیپرلوکوسیتوز و یا آنمی دیده نشد. اسمیر واژینال قبل از برقرار شدن رگل انجام گرفت و کاهش فعالیت استروژنیک را نشان میداد.

عیار C.P.K. و L.D.H. در سرم طبیعی بود. بررسی نمونه‌ای از عضله ساق پا - در میکروسکوپی اپتیک - عارضه‌ای نشان نمیداد.

رادیوگرافی‌های جمجمه و قفسه صدری، اوروگرافی داخل وریدی و رادیوگرافی مری باماده حاجب طبیعی بودند. سن استخوانی در ۱۶ سالگی درحد ۱۳ سال بود.

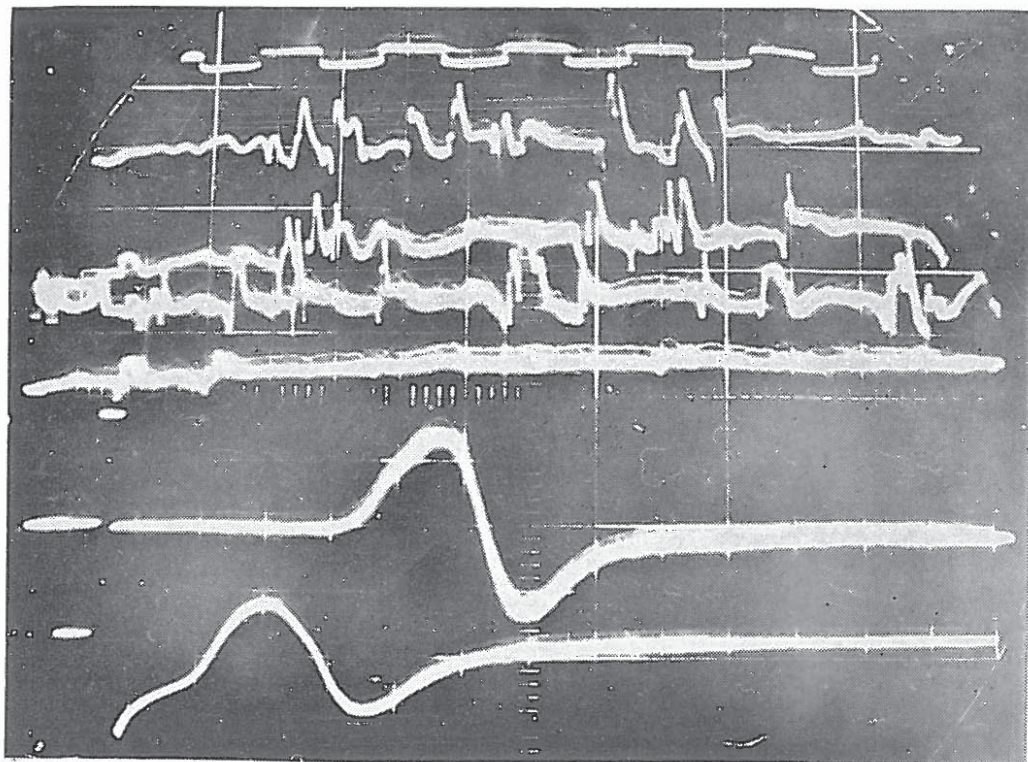
**بررسیهای هورمونی (انستیتو آندوکرینولوژی و متابولیسم - دکتر عسگری):**

تیروکسین سرم  $9/6$  میکروگرم در صد و جذب  $T_3$   $119$  درصد که هر دو در حد طبیعی بودند. غلظت TSH سرم  $1/2$  ng/cc (طبیعی  $0/4 - 1/4$  ng/cc) بود که بعد از تزریق وریدی  $200$  میکروگرم TRH در  $20$  دقیقه و  $60$  دقیقه به  $1/7$  ng/cc و  $1/2$  ng/cc رسید. ضمن آزمایش تحریک با TRH پیرولاکتین - سرم از  $234$  mcu/cc (طبیعی برای

الکترومییوگرافی دوم در تاریخ  $55/8/10$  در عضله ساق پا انجام گرفت. علائم استراحت دیده نشد. تعداد زیادی پتانسیل پولی فازیک بادامنه کوتاه و تعدادی هم باولتاژ قوی و زمان طولانی در حال فعالیت بودند. زمان پتانسیل واحدهای حرکتی افزایش نشان نمیداد. ولتاژ واحدهای حرکتی بین  $100$  الی  $1000$  میکروولت تغییر میکرد ولی تعداد زیادی (در حدود  $30\%$ ) از واحدهای حرکتی کاهش ولتاژ و زمان نشان میدادند. در زمان انقباض ارادی قوی تا بلوی الکتریکی از نوع درجه دو بوده و هیچوقت بشکل تداخلی کامل ظاهر نشد. سرعت انتقال حرکتی در عصب Peroneus با تحریک این عصب در ناحیه زانو و مچ پا و بررسی پتانسیل حرکتی راست کننده انگشتان با الکتروسطحی انجام گرفت. سرعت انتقال موج حرکتی در حرارت  $30 - 33$  درجه برابر با  $55$  متر در ثانیه و در حد طبیعی بود. این یافته‌ها با نشانه‌های کلاسیک نوروپاتی مطابقت دارند ولی در عین حال علائمی دال بر گرفتاری میوژن وجود دارد و بنظر میرسد که تراسه مخلوطی از گرفتاری نوروزن و میوژن باشد (شکل شماره ۹).

در بین سایر علائم بیولوژیکی، قند خون بیمار تقریباً ثابت و غیر از موارد هیپو گلیسمی بین  $150 - 300$  میلیگرم درصد منقیر بود؛ در این زمان بیمار  $30$  واحد انسولین N.P.H. دریافت میکرد. حجم ادرار در  $24$  ساعت بین  $1000 - 1500$  میلی لیتر و وزن مخصوص ادرار همیشه بیشتر از  $1019$  بود. در





شکل (۹) : مولود الف - الکترومیوگرافی (۳۵/۸/۱۰).

ادرار ۱۵/۷ میلیگرم در ۲۴ ساعت (طبیعی ۱۵/۲ میلیگرم)  
۱۷۲ هیدروکسی ۱۱/۹ میلیگرم در ۲۴ ساعت (طبیعی ۱۰-۲ میلیگرم)  
و نتایج طبیعی داشتند.

بطور خلاصه جواب هورمون رشد به L-dopa طبیعی بود. جواب FSH و LH به LRF کمی بیشتر از طبیعی، جواب پرولاکتین به L-dopa طبیعی و جواب پرولاکتین به TRF کمی بیشتر از طبیعی بوده است در حالیکه جواب TSH به TRF در حد کمتر از طبیعی میباشد.

#### بحث

بیمارانی که معرفی شدند به دیابت قندی و آتروفی اولیه عصب باصره مبتلا هستند. همراه بودن این دو عارضه در چارچوب سندرمی قرار میگیرد که گاهی با نشانه‌های دیگر همراه میباشد. این سندرم کمیاب است ولی استثنائی نیست؛ بطوریکه Laffay و همکاران (۱۴) در ۱۹۷۳ تعداد ۷۴ بیمار را در نوشته‌های پزشکی سرشماری کردند از این تاریخ موارد دیگری در جهان بچاپ رسیده است که پنج مورد در مجلات فرانسوی زبان منتشر شده است (۱۰-۱). در پرتو نوشته‌های پزشکی ویزگیهای بالینی و آزمایشگاهی بیماران خود را مورد بحث قرار میدهم:

۱- در تمام موارد منتشر شده دیابت بیماران از نوع دیابت معمولی نوجوانان و حساس به انسولین میباشد و بخوبی به درمان جواب میدهد (۲۰-۱۴-۱۰-۱). این دیابت

دختر بالغ (۷۱۰-۱۲۰) به بیش از ۹ cc mcu ۲۰۰۰ صعود کرد.

آزمایش تحریک هورمون رشد دوبار با تزریق انسولین انجام گرفت و هر دو بار بدلیل بوجود نیامدن هیپوگلیسمی کافی باشکست روبرو بود. لذا از تجویز خوراکی L-dopa بمقدار نیم گرم استفاده شد. هورمون رشد از ۱/۵ ng/cc در شروع تست به ۱/۸ ng/cc و ۳/۸ ng/cc و ۳/۳ ng/cc در ۶۰، ۹۰ و ۱۲۰ دقیقه بعد از شروع آزمایش رسید. در ضمن تست L-dopa پرولاکتین از ۳۲۰ mcu/cc به ۲۳۱ mcu/cc، ۲۰۱ mcu/cc و ۲۵۲ mcu/cc در زمانهای ذکر شده نزول کرد. بعد از تست L-dopa بیمار بمدت سه روز دچار تهوع و استفراغ شد و بدون درمان و با استراحت بهبود پیدا کرد.

برای مطالعه گوناودتروپینها آزمایش تحریک با LH-RH انجام شد. بدنبال تزریق وریدی ۵۰ میکروگرم از LH، LH-RH سرم از مقدار ۹ ng/cc در مدت ۳۰ و ۴۰ دقیقه به ۲۵/۹ ng/cc و ۲۶/۵ ng/cc رسید و FSH سرم از ۳/۸ ng/cc به ترتیب به ۱۵ ng/cc و ۴ ng/cc رسید.

کورتیزول سرم در ساعت ۸/۵ صبح ۲۲ mcg/DL (طبیعی ۵-۲۶ بر حسب ساعت روز)، ۱۷ کتواستروئید



میشود (۳) .

در تجربه IKOS و همکاران این سندرم درزنها شایعتر از مردان میباشد (۱۳) . Marquardt و همکاران (۱۷) این سندرم را از منشاء هیپوتالامیک میدانند .

این نویسندگان خانواده‌ای را معرفی کرده‌اند که دونفر از اولادان به مجموعه نشانه‌های زیر مبتلا بودند : دیابت قندی ، آتروفی عصب باصره ، دیابت بیمزه ، اختلالات تنظیم حرارت بدن ، کاهش حس بویایی ، اپی‌لپسی و کاهش جواب کورتیزول بعد از تزریق مواد پروژنیک .

نزد بیمارانی که معرفی کردیم نشانه‌های بیولوژیکی دیابت بیمزه وجود ندارد . افزایش حجم و کاهش وزن مخصوص ادرار بیمار اول با گرفتاری کلیوی قابل توجه است و آنگهی هرگز هیپوناترمی قابل توجهی در پیش‌روی دیده نشد . در بیمار دوم وزن مخصوص ادرار کاملاً طبیعی بود .

۵- در نوشته‌های پزشکی اورتروپیلونفروز همراه با نشانگان دیابت و آتروفی عصب باصره گزارش شده است و تعدادی از این بیماران به دیابت بیمزه نیز مبتلا بودند (۱۶-۱۷-۱۸-۲۱) . گرفتاری کلیوی در چارچوب این سندرم یک عارضه اختصاصی بشمار نمی‌رود چون اختلالات مثانه بشکل آتونی و یا بزرگی مثانه در بیماری قند شایع میباشد (۱۵) . بیمار اول ما بدلیل اختلالات عملی مثانه بستری گردید ؛ با احتمال زیاد این اختلالات مبدأ نارسایی کلیوی میباشند و نارسایی کلیوی اشکالات بزرگی از نظر درمان دیابت بوجود آورد . ماهیت دقیق اختلالات کلیوی بیمار ما مشخص نشد ولی میتوان فرض کرد که بیمار به نارسایی کلیوی متعاقب عفونتهای بالارونده مبتلا بوده است . تظاهرات زودرس و روند سریع این نوروپاتی درخور توجه میباشد .

اختلالات روحی و نشانه‌های مفصلی و عصبی در بیمار دوم قابل بحث میباشد .

اختلالات روانی در بعضی از موارد نزد این بیماران گزارش شده است (۳-۱۹) . مسائل روحی بیمار ما در سن بلوغ و در زمینه خانوادگی نامساعد بوجود آمد و سبب شد که بیمار به حملات متعدد هیپو گلیسمی مبتلا گردد . در اثر درمان اختلالات روحی کاهش پیدا کردند و همزمان با آن حملات هیپو گلیسمی متوقف گردید . در عوض هیچ بهبودی در اختلالات بلع بیمار دیده نشد و میتوان تصور کرد که اختلالات بلع بیمار مربوط به عوارض دژنراتیو دیابت میباشد . در این باره قبلاً پژوهشهایی انجام گرفته و نشان داده‌اند که در نوروپاتی دیابت ، گرفتاری سلسله اعصاب نباتی به اشکال مختلف دیده میشود (۴) . مابین تظاهرات گوارشی ، گرفتاری مری بسیار نادر است و معمولاً با نشانه‌های دیگر نوروپاتی دیابت همراه میگردد . گرفتاری مری با اشکالات بلع تظاهر مینماید و علت آنرا کند شدن حرکات دودی شکل مری میدانند (۱۲) . مطالعه سینتیک حرکات دودی شکل مری برای تشخیص ضروری است (۱۲) ولی متأسفانه این امتحان در بیمار ما انجام پذیر نبود .

معمولاً در دهه اول زندگی ظاهر شده و ناپایدار میباشد . نزد بیماران ما درمان دیابت تا بروز عوارض کلیوی در یکی از بیماران و اختلالات روحی در بیمار دیگر هیچگونه مسئله‌ای مطرح نمیکرد ولی بعد از تظاهر این عوارض درمان دیابت بسیار مشکل شد و بیماران بارها به اغماء هیپو گلیسمیک مبتلا شدند .

۲- آتروفی اولیه عصب اپتیک یکی از پایه‌های اصلی این سندرم میباشد . این آتروفی بارنگ پریدگی یکنواخت عصب باصره تظاهر میکند . حدود دیسک مشخص و قاعداً ضایعات دژنراتیو در رتین وجود ندارد (۲۰-۱۴-۲) . در موارد استثنائی آتروفی اولیه عصب باصره با بعضی از عوارض دیابت همراه بوده است (۱۴) . آتروفی عصب باصره معمولاً کامل بوده و تمام دیسک اپتیک را فرا میگيرد و سبب کاهش شدید بینائی و تنگ شدن حلقوی میدان بینائی میگردد . در بعضی موارد آتروفی قسمتی از عصب اپتیک دیده شده است (۱۴) . اختلال دید رنگها در این بیماران شایع است (۲) . نزد مولود الف اختلال دید رنگها بدلیل کاهش شدید قدرت بینائی اولیه بنظر نمیرسد و با احتمال زیاد معلول کاهش بینائی است . پیش‌همین بیمار دو عارضه دژنراتیو چشمی دیابت - یعنی کاتاراکت و میکروآنورسم عروق رتین - مشاهده شده است . همانگونه که ذکر شد رابطه‌ای بین آتروفی اولیه عصب باصره و عوارض دژنراتیو شبکیه وجود ندارد ولی این دو حالت در موارد استثنائی توأماً دیده شده‌اند (۱۷-۱۴) . باید توجه کرد که الکترو رتینو گرام در بیمار ما طبیعی بود و گرفتاری شبکیه وجود نداشت . در نوشته‌های پزشکی الکترو رتینو گرافی در چهار مورد انجام گرفته است : در دومورد نتایج طبیعی (۲) و در دو مورد (۱۷) اختلالات بیوالکتریکی گزارش شده است .

۳- کری عصبی دو طرفه و متقارن در ۵۰٪ بیماران همراه با دیابت و آتروفی عصب باصره گزارش شده است (۱۴-۱) . این نوع کری متوجه فرکانسهای بالاست و در ابتدا برای این نوع صداها تظاهر میکند . بطور نادر کاهش تحریک پذیری دهلیزی دو طرفه همراه با کری دیده شده است (۲۰) . گاهی بیمار از کاهش شنوایی شکایت دارد ولی ممکنست که کاهش شنوایی - همانگونه که در بیمار دوم ما شرح داده شد - فقط با اودیو گرام تشخیص داده شود . شیوع کری در این سندرم بیشتر از آن است که بتوان رابطه مستقیمی بین این دو برقرار کرد . در اینجانبان نیز رابطه‌ای بین کری و عوارض دژنراتیو بیماری دیابت وجود ندارد (۲۰) . در مطالعات اخیر (۹) گرفتاری عصب ۸ در دیابت بالغین شایع بنظر میرسد ولی این امر در کودکان صادق نیست و شیوع کری در سندرم دیابت آتروفی عصب باصره با عوارض دیابت ارتباطی ندارد .

۴- دیابت بیمزه تقریباً در  $\frac{1}{3}$  بیماران همراه دیابت

قندی و آتروفی عصب باصره دیده شده است (۱۴-۱) . بنظر عده‌ای ، نشانگان دیابت قندی ، آتروفی عصب باصره و دیابت بیمزه یک بیماری ارثی بوده و از طریق اتوزومال مغلوب منتقل

Marquardt و همکاران گرفتاری سلسله اعصاب نباتی همراه دیابت و آتروفی عصب باصره را نزد دویمار خود گزارش کرده‌اند (۱۷). برعکس تا بحال نوروپاتی محیطی همراه با این سندرم دیده نشده است (۱۴-۱۷). نزد دیمار ما نوروپاتی دیابت بعلت پارستری و کاهش رفلکسهای وتری مورد بحث قرار گرفت و با انجام الکترومیوگرافی ثابت شد. باید گفت که سرعت انتقال عصبی در نوروپاتی دیابت کاهش شدید نشان می‌دهد (۴) ولی اختلالات انتقال عصبی در نوروپاتی محیطی همیشه ثابت نیست و طبیعی بودن سرعت انتقال عصبی نوروپاتی محیطی را رد نمی‌کند (۵). وجود نشانه‌های الکترومیوگرافیک بامبدأ عضلانی احتمال گرفتاری عضلانی مستقل را مطرح می‌کند. اختلالات الکترومیوگرافیک بامبدأ عضلانی در دیابت قندی شناخته شده است ولی علت آن به درستی معلوم نیست و عده‌ای گرفتاری شریانی را عامل ضایعات عضلانی میدانند (۶). گرفتاری مفصلی نکته بالینی دیگریست که در این شرح حال مورد بحث قرار می‌گیرد. هر چند که محدودیت حرکات مفاصل انگشتان در بیشتر از نصف موارد دیابت بعد از گذشت ۹ سال دیده می‌شود (۱۱) ولی این گرفتاری در چارچوب سندرم دیابت آتروفی عصب باصره گزارش نشده است (۱۰-۱۴-۱۷-۲۰). گرفتاری مفصل گاهی باسفتی پوست مفاصل همراه می‌گردد و حالتی شبیه اسکلرودرمی بوجود می‌آید. عوارض دژنراتیو عروقی و عصبی دیابت و همچنین کوتاهی قد در این بیماران شیوع بیشتری دارد. گرفتاری مفاصل بزرگ کاملاً استثنائی است و گرفتاری مهره‌ای تا بحال دیده نشده است. تظاهرات مفصلی دیابت نوجوانان بازمنه ارثی و شدت عوارض دژنراتیو ارتباط دارد (۱۱).

۷- مطالعات هورمونی در چند مورد از این سندرم انجام گرفته است (۳-۱۷). در مواردی که دیابت انسپید وجود داشت، کاهش ترشح A.D.H. ثابت شده است ولی سایر اعمال هیپوتالاموس و هیپوفیز در این بیماران طبیعی بود (۳-۱۷)، نزد دویمار Marquardt و همکاران جواب کورتیزول پلاسما

بعد از تزریق پولی ساکاریدهای پ سودوموناس ناکافی بود و بنظر نویسندگان احتمال اختلال عملی هیپوتالامیک در این دو بیمار وجود دارد. نزد بیماران ما در اثر تزریق انسولین هیپوگلیسمی کافی بدست نیامد و بهمین دلیل مطالعه هورمون رشد نزد بیمار دوم با تحریک بوسیله L-dopa انجام گرفت. تنها عارضه این روش، بوجود آمدن اختلالات گوارشی زودگذر نظیر استفراغ می‌باشد (۸). در این بیمار افزایش واضح هورمون رشد بعد از ۹ دقیقه نشان دهنده ترشح کافی این هورمون می‌باشد.

گوناودتروپینها بعلت تأخیر رشد جنسی بیمار ۶ ماه بعد از ظاهر شدن عادت ماهانه مورد مطالعه قرار گرفتند. عیار LH و FSH سرم بیشتر از طبیعی بود و جوابی که با تحریک LH-RH بدست آمد از حد طبیعی تجاوز می‌کرد (۷-۲۲). بعد از تحریک با TRP جواب پرولاکتین سرم بطور طبیعی افزایش نشان میداد و جواب TSH در حد پائین قرار داشت.

اختلالات آندوکرینی در چارچوب سندرم دیابت، آتروفی عصب باصره گزارش شده است:

ژنیکوماستی، آتروفی بیضه، بلوغ دیررس، آمنوره و گواتر (۱۴-۲۰) ولی هیچیک از این اختلالات تا بحال از نقطه نظر بیولوژیک بررسی نشده‌اند (۱۷). از مطالعاتی که نزد بیمار ما انجام گرفت میتوان نتیجه گیری کرد که اعمال هیپوتالاموس و هیپوفیز در حد طبیعی می‌باشند.

#### خلاصه:

شرح حال دو دختر ۱۰ و ۱۶ ساله مبتلا به نشانگان دیابت، آتروفی عصب باصره گزارش شد. یکی از این بیماران بدلیل بزرگی مثانه بستری شد و بعد از یک سال با نشانه‌های اغماء اسیدوستوزیک و نارسائی کلیوی در گذشت. نزد بیمار دوم علاوه بر کری عصبی که با اودیوگرام تشخیص داده شد، اختلالات روحی شدید، عوارض دژنراتیو، عصبی و مفصلی دیابت وجود داشت. بررسیهای اعمال هیپوتالاموس و هیپوفیز - که به دلیل کوتاهی قد و عقب افتادگی رشد جنسی انجام گرفت - نتایج طبیعی داشتند.



# ASSOCIATION DE DIABETE SUCRE ET D'ATROPHIE OPTIQUE CHEZ L'ENFANT

## A propos de deux observations

M.-H. MARANDIAN, H.-A. ASKARI,  
H. YOUSSEFIAN, M. DJAFARIAN,  
H. HAGUIGAT, M. RAMIN, H. FARIAN

## RESUME

Les auteurs présentent deux nouveaux cas du syndrome associant le diabète sucré juvénile à l'atrophie optique. Ces deux malades âgés de dix et de quinze ans avaient un retard statural. La première malade hospitalisée pour une mégavessie est décédée dans le tableau de coma acidocétonique et d'insuffisance rénale. Dans la deuxième observation, outre une surdité de perception découverte à l'audiogramme, il existait des troubles psychiques intenses, des complications dégénératives, neurologique et articulaire du diabète. Les explorations hypothalamo-hypophysaires motivées par le retard pubertaire avaient des résultats normaux.

## REFERENCES

1. ANOUSSAKIS C., LIAKAKOS D., VLACHOS P., ZERVOS N., SIMONETOS G., 1975. — Le syndrome familial associant un diabète sucré juvénile et une atrophie optique primitive. *Pédiatrie* 30, 179.
2. BARJON P., LESTRADET H., LABAUGE R., 1964. — Atrophie optique primitive et surdité neurogène dans le diabète juvénile. *Presse méd.*, 72, 983.
3. BREZ G. W., BAGHDASSARIAN A., GRABER J. D., ZACHERLE B. J., NORUM R. A., BLIZZARD R. M., 1970. — Coexistence of diabetes mellitus and insipidus and optic atrophy in two male siblings. *Amer. J. Med.*, 48, 398.
4. CAMBIER J., MASSON M., NICITHA C., 1968 — Les neuropathies diabétique. *Rev. Prat. (Paris)*, 18, 3769.
5. CATHALA H. P., 1975. — La mesure des vitesses de conduction des nerfs périphériques chez l'homme. *Rev. Prat. (Paris)*, 25, 1259.
6. COLBY A. O., 1965. — Neurologic disorders of diabetes mellitus. *Diabetes*, 14, 424.
7. DICKERMAN Z., PRAGER-LEWIN R., LARON Z., 1976. — Response of plasma LH and FSH to synthetic LH-RH in children at various pubertal stages. *Ames. J. Dis. Child.*, 130, 634.
8. FEVANG F. O., STOA K. F., THORSEN T., AARSKOG D., 1977. — The effect of L-dopa with and without decarboxylase inhibitor on growth hormone secretion in children with short stature. *Acta paediat. scand.*, 66, 81.
9. FRIEDMAN S. A., SCHULMAN R. H., WEISS S., 1975. — Hearing and diabetic neuropathy. *Arch. intern. Med.*, 135, 573.
10. GODDON R., LONGIN B., MAMELLE J. C., GILLY R., FRANCOIS R., 1973. — Association du diabète sucré, polyurodipsie et troubles sensoriels. *Pédiatrie*, 28, 429.
11. GRIC A., ROSENBLOOM A. I., WEBER F. T., GIORDANO B., MALONE J. I., SHUSTER J. J., 1976. — Joint contracture-common manifestation of childhood diabetes mellitus, *J. Pediat.*, 88, 584.
12. HEITMANN P., STÖSS U., GOTTES B., REN H., 1973. — Störungen der speiseröhrenfunktion bei diabetiker. *Dtsch. Med. Wschr.*, 98, 1151.
13. IKKOS D. G., FRASER G. R., MATSOUKIGAVRA E., PETROCHILLOS M., 1960. — Association of juvenile diabetes mellitus, primary optic atrophy and receptive hearing loss in three sibs, with additional idiopathic diabetes mellitus insipidus in one case. *Acta endocr. (Kbh.)*, 65, 95.
14. LAFFAY G., LESTRADET H., 1974. — Diabète juvénile et atrophie optique primitive. *Sem. Hôp. Paris*, 50, 127.
15. LARCAN A., HURIET C., VAILLANDET M., FAUCHER J. P., 1965. — Les manifestations vésicales au cours du diabète. *Presse méd.*, 6, 273.
16. MANSON A. D., YALLOWITZ P. A., RANDALL R. V., GREENE L. F., 1970. — Dilatation of the urinary tract associated with pituitary and nephrogenic diabetes insipidus. *J. Urol. (Baltimore)*, 103, 327.
17. MARQUARDT J. L., LORIAUX D. L., BETHESDA Ph. D., 1974. — Diabetes mellitus and optic atrophy with associated findings of diabetes insipidus and neurosensory hearing loss in two siblings. *Arch. intern. Med.*, 134, 32.
18. MOORE J. R., 1971. — Juvenile diabetes mellitus, diabete insipidus and neurological abnormalities. *Proc. roy. Soc. Med.*, 64, 42.
19. ROROSMAN G., SÖDERSTRÖM N., 1967. — Optic atrophy and juvenile diabetes mellitus with familial occurrence. *Acta med. scand.*, 182, 419.
20. ROSE F. C., FRASER G. R., FRIEDMANN A. I., KOHNER E. M., 1966. — The association of juvenile diabetes mellitus and optic atrophy: clinical and genetical aspects. *Quart. J. Med.*, 35, 385.
21. SHAW D. A., DUNCAN L. J. P., 1958. — Optic atrophy and nerve deafness in diabetes mellitus. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.*, 21, 47.
22. WINTER J. S., 1976. — Analysis of clinical studies with LH-RH in children and adolescents. *Amer. J. Dis. Child.*, 130, 590.