

گزارش یک مورد دیسپلازی کندرواکتودرمال (Ellis-van Creveld syndrome)

دکتر فرگس علیزاده^۱، دکتر شهریار صدر اشکوری^۱

۱-استاد یاره گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی گیلان

ماکولها و پچهای متعدد قهوه‌ای در ناحیه تنه و اندامهای وی مشاهده می‌شد و در بررسی‌های اکوگرافی و یوگرافی نیز تنگی آنورت و پولمونری داشت.

واژه‌های کلیدی: Ellis-van Creveld، پلی سینداکتیلی، اکتودرمال دیسپلازی

فصلنامه بیماریهای پوست، بهار ۱۳۸۳؛ ۲۷: ۱۸۴-۱۷۹

سندرم Ellis-van Creveld یک اختلال مادرزادی بسیار نادر است. تظاهرات اصلی سندرم شامل پلی سینداکتیلی، کندرو دیسپلازی، آنومالی قلبی و دیسپلازی اکتودرم می‌باشد. در این گزارش دختری ۱۰ ساله معرفی می‌شود که علاوه بر تظاهرات اصلی سندرم،

مقدمه

از میان مجموع بیماریها و سندرم‌های ژنتیکی که با اختلال و نقائص اساسی پوست و ضمایم مشخص شده و تحت عنوان سندرم‌های دیسپلازی اکتودرمی قرار می‌گیرند، سندرم Ellis - van Creveld (کندرواکتودرمال دیسپلازی) پدیده‌ای بسیار نادر با توارث اتوزومال مغلوب و نفوذ متغیر است. اصلی‌ترین تظاهر آن سینداکتیلی postaxial، کندرو دیسپلازی و نقائص قلبی بوده (۱،۲) و اختلالات اکتودرمی گزارش شده شامل ناخن‌های کوچک نازک هیپوپلاستیک، اختلالات دندان‌ها، فرنولوهای متعدد لب فوقانی و ... می‌باشد (۱،۳).

معرفی بیمار

بیمار دختری ۱۰ ساله دانش آموز پنجم ابتدایی با بهره هوشی معمولی در تاریخ اسفند ۷۸ بدلیل شکایت از عدم

رشد ناخن و ضایعات پیگمانته تنه و اندامها به درمانگاه پوست مراجعه نمود. در معاینه عمومی علاوه بر ماکولها و پچ‌های قهوه‌ای در اندازه‌های متفاوت (حد اکثر ۳×۲ سانتیمتر) در تنه و اندامها، کوتاهی قد، پلی سینداکتیلی، هیپوپلازی ناخن و دندانها و فرنولوهای متعدد لب فوقانی مشاهده گردید (تصاویر شماره ۲ و ۱). اختلال تعریق وجود نداشت. بیمار و والدین از مدت و شروع ضایعات پیگمانته تنه و اندام اطلاع چندانی نداشته و پاسخ‌های متناقض می‌دادند. هیچگونه سابقه بیماری التهابی جلدی قبلی و یا مصرف دارو در بیمار وجود نداشت و طی ۲ سال پیگیری بعدی نیز تغییر خاصی در ضایعات جلدی وی ملاحظه نشد. پدر و مادر نسبت قامیلی نداشتند و سابقه بیماری مشابه در افراد دیگر خانواده منفی بود. بیمار با تشخیص سندرم Ellis-van Creveld مورد بررسی‌های تکمیلی قرار گرفت. در رادیوگرافی‌های بعمل آمده هیپوپلازی اپی فیز پروگزیمال تیبیا دوطرفه در سمت چپ همراه با کوتاهی تیبیا و فیولا، کوتاهی متاکارپ‌ها و فالانکس‌ها

مؤلفه مسئول: دکتر فرگس علیزاده - رشت، بیمارستان رازی، گروه پوست