

گزارش مورد

نقایص جمجمه، آلوپسی و چهره متمایز: یک نشانگان جدید؟

آریانا کریمی نژاد^۱، بیتا بزرگمهر^۱، محمود رضا اشرفی^۲، محمد حسن کریمی نژاد^۱

۱- مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی ۲ - مرکز طبی کودکان

چکیده

کودک معرفی شده یک دختر ۲ سال و ۵ ماهه از پدر و مادری خویشاوند درجه ۳ است که دچار نقص استخوانی جمجمه، به ویژه در ناحیه پیشانی-آهیانه‌ای، کاهش اشک ریزش، آلوپسی و تریکورکسیس ندوزا و صورت دیسمورفیک، با نشانه‌هایی مانند پل بینی مسطح و فرورفته و هیپرتلوریسم است. نقصی در بهره هوشی وجود نداشت و مراحل تکاملی به طور تقریباً طبیعی طی شده بود. با بررسی نوشته‌های موجود به نظر می‌رسد این مجموعه به نشانگانی جدید متعلق باشد.

واژه‌های کلیدی: نقص استخوانی جمجمه؛ فقدان اشک ریزش؛ آلوپسی؛ تریکورکسیس ندوزا؛ نشانگان جدید

معرفی بیمار

پروبانده دختر ۲ سال و ۵ ماهه و فرزند دوم خانواده است. پدر و مادر پسرعمو- دختر عمو هستند و در زمان بارداری به ترتیب ۳۵ و ۳۷ ساله بودند در دو ماه نخست بارداری، مادر آمی‌تریپتیلین، تری‌فلوپرازین و پروپرانولول مصرف می‌کرد. دوران بارداری از سایر جهات طبیعی بود و زایمان با برش سزارین، به سبب برش سزارین پیشین، انجام شد. در بدو تولد قد ۵۲ سانتی‌متر، دور سر ۲۴ سانتی‌متر و وزن ۳۰۰۰ گرم بود که همگی در محدوده طبیعی قرار داشتند. شاخص‌های تکاملی کودک طبیعی بود. به طور مثال، او در ۵ ماهگی با کمک و در ۱۲ ماهگی بدون کمک نشسته بود و اولین لغت را در ۱۲ ماهگی به زبان آورده بود. هنگام مراجعه، این کودک می‌توانست با بیان جملات حرف بزنده به طور طبیعی بنود و از پله بالا برود. در این زمان، وزن او ۱۰ کیلوگرم (زیر صدک سوم وزن برای سن)، قد او ۸۷ سانتی‌متر (زیر

صدک بیست‌وپنجم) و دور سر او ۴۵ سانتی‌متر (زیر صدک پنجاهم) بود. معاینه بالینی نشان‌دهنده ابروها و مژه‌های کم‌پشت، موهای تنک، هیپرتلوریسم، چین اپی‌کانتال، شیار پلکی کوتاه، پیشانی بلند، پل بینی پهن و مسطح، پره‌های بینی کوچک و بینی پهن با نوستریل‌های شکاف‌دار بود (شکل ۱). ناخن‌ها فرورفته بودند. اندام‌ها، دستگاه تناسلی و دندان‌ها طبیعی بودند. به گفته پدر و مادر کودک تا دو سالگی اشک‌ریزش نداشت، اما در زمان بررسی کودک اشک‌ریزش کمی داشت. تعریق کودک نیز عادی بود. در معاینه جمجمه، فونتanel قدامی لمس نشد و در ناحیه پیشانی-آهیانه‌ای نقص استخوانی شدن جمجمه به چشم می‌خورد. هیچ‌کدام از این نشانه‌ها در پدر و مادر وجود نداشت و مورد مشابه دیگری در خانواده دیده نشده بود.

MRI سه بعدی از جمجمه و ناحیه ماگزیلوفاسیال، فقدان فونتanel قدامی را نشان می‌داد. درز ساژیتال فوقانی به شکل گسترده‌ای باز بود و نقص بزرگ کالواریا در ناحیه آهیانه‌ای وجود داشت (شکل ۲). صفحه پتریگوئید، قوس زایگوماتیک و دیواره‌های کاسه چشم طبیعی به نظر می‌رسید. CT

*آریانا کریمی نژاد، MD

تهران - شهرک قدس (غرب)، میدان صنعت، آزمایشگاه پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی

Email: arinakariminejad@yahoo.com