

گزارش مورد

نشانگان ایس-وان کرولد همراه با ناشنوایی حسی-عصبی دو طرفه: گزارش مورد و مرور مقالات

بیبا بزرگمهر*، فریبا افروزان، واله هادوی، محمدحسن کریمی نژاد

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی، تهران، ایران

چکیده

نشانگان ایس-وان کرولد یک نشانگان اتوزومی مغلوب نادر با اختلالات اتودرمی، غضروفی و قلبی است که تظاهرات متنوعی دارد. این نشانگان به نام دیسپلازی کندرواکتودرمال و دیسپلازی مزوکتودرمال نیز شناخته می‌شود. علائم اصلی بیماری عبارتند از کوتاهی قد، دنده‌های کوچک، پلی‌داکتیلی، ناخن‌ها و دندان‌های دیسپلاستیک و اختلالات قلبی. در این مقاله، دختر ۲ ساله‌ای با نقص رشد، اندام‌های کوتاه، قفسه سینه باریک، دنده‌های کوتاه، ناهنجاری‌های دندانی، فرنولوم متعدد دهانی، پلی‌داکتیلی در دست‌ها و ناشنوایی حسی-عصبی دو طرفه معرفی می‌شود. علائم بالینی وی با نشانگان ایس-وان کرولد مطابقت داشت. واژه‌های کلیدی: کوتاهی قد؛ قفسه سینه باریک؛ پلی‌داکتیلی؛ نشانگان ایس-وان کرولد.

مقدمه

ریچارد ایس^۱ و سیمون وان کرولد^۲ اولین بار این نشانگان را در سال ۱۹۴۰ شرح دادند. نشانگان ایس-وان کرولد (EVC) گونه‌ای دیسپلازی استخوانی با توارث اتوزومی مغلوب و بیان بالینی داخل و خارج خانوادگی متفاوت است. از علائم بارز این نشانگان می‌توان به کوتاهی قد، کوتاهی مزوملیک اندام‌ها، کوتاهی دنده‌ها، باریک بودن قفسه سینه، پلی‌داکتیلی پس‌محوری^۳، ناهنجاری‌های ناخن‌ها و دندان‌ها، و فرنولوم متعدد دهانی اشاره کرد (۲و۱). نقایص سرشتی قلبی، به‌ویژه نقص اولیه دیواره بین‌دهلیزی که به ایجاد یک حفره دهلیزی مشترک منجر می‌شود، نیز در ۶۰٪ از بیماران گزارش شده است (۳).

معرفی مورد

بیمار، دختر ۲ ساله‌ای بود که برای ارزیابی ناهنجاری‌های قفسه سینه

*بیبا بزرگمهر، MD

تهران - شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی

تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ Email: mhkariminejad@mavara.com

و انگشتان به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او فرزند دوم پدر و مادر خوشاوندی است که در خانواده آنها هیچ مورد مشابه دیگری مشاهده نشده بود. نوزاد به علت عدم تناسب سر جنین با لگن مادر (CPD)، در هفته ۴۰ بارداری با برش سزارین متولد شده بود. در بدو تولد، وزن نوزاد ۲۹۰۰ گرم، قد او ۴۷ سانتی‌متر و دور سر او ۳۳ سانتی‌متر بود. همگی این اندازه‌ها روی صدک سوم قرار داشتند. هنگام مراجعه، وزن کودک ۷/۵ کیلوگرم، قد ۷۵ سانتی‌متر و دور سر ۴۵ سانتی‌متر بود که همگی روی صدک سوم قرار داشتند.

در معاینه بالینی، علاوه بر کوتاهی قد و تأخیر رشد، قفسه سینه باریک و اندام‌های کوتاه از نوع مزوملیک مشهود بود. اختلال دندان‌ها، به صورت کاهش تعداد و جابه‌جایی آنها، فرنولوم دهانی متعدد و پلی‌داکتیلی پس‌محوری نیز در دست‌ها مشخص بود. در بررسی‌های پرتوشناختی،

1-Richard WB Ellis
3-Postaxial Polydactyly

2-Simon Van Creveld