

گزارش مورد

گزارش یک مورد نشانگان کوداس در یک دختر ایرانی

کیمیا کهریزی^{۱*}، فرخنده بهجتی^۱، راینارد اولمان^۲، احمد تیبی^۳، حسین نجم آبادی^۱

۱- مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران

۲- مؤسسه ماکس پلانک در تحقیقات مولکولی، برلین، آلمان

۳- کالج پزشکی ویل کرنل، قطر

چکیده

نشانگان کوداس با مجموعه علائم چشمی، مغزی، دندانی، گوشی و اختلالات اسکلتی مشخص می‌شود. بیماران دچار تأخیر تکاملی، کوتاهی قد، عقب‌ماندگی ذهنی، شلی عمومی، کاتاراکت، پتوز، دندان‌های غیرطبیعی، گوش‌های بدشکل، ناشنوایی، شیاردار بودن نوک بینی و یافته‌های پرتوشناختی، شامل دیسپلازی اسپوندیلوآپوفیزیال، تأخیر بلوغ استخوانی و شیارهای کروئال در ستون مهره‌ها، هستند. علت زمینه‌ای در نشانگان کوداس هنوز مشخص نیست، اما این بیماری احتمالاً به سبب نقص در ژن کلاژن ایجاد می‌شود. در این گزارش، برای اولین بار، یک دختر ایرانی با علائمی مشابه نشانگان کوداس معرفی می‌شود. این بیمار تأخیر رشد و تکامل، چهره دیسمورفیک، کاتاراکت، دندان‌های غیرطبیعی، تغییر شکل گوش داشت و در تصاویر پرتوشناختی دیسپلازی متافیزیال مشهود بود. این کودک حاصل ازدواج خویشاوندی است که احتمال توارث اتوزومی مغلوب را در این نشانگان افزایش می‌دهد.
واژه‌های کلیدی: نشانگان کوداس؛ کلاژن؛ ایران.

مقدمه

در سال ۱۹۹۱، شیب^۱ و همکارانش، نشانگانی شامل آنومالی‌های متعدد مادرزادی و علائم مغزی، چشمی، گوشی، دندانی و اسکلتی را شناسایی کردند که به نام نشانگان کوداس^۲ شناخته می‌شود (۱). در سال ۱۹۹۵، آلمیدا^۳ بیمار ۵ ساله‌ای را معرفی کرد که علائم مشابهی، شامل نقص تکاملی، کاتاراکت، دندان‌های تغییرشکل یافته، گوش‌های بدشکل و تغییرات اپی‌فیزیال در تصاویر پرتوشناختی، داشت (۲). در هر دو مورد گزارش شده، بیماری تک‌گیر بود. انیس^۴ و همکارانش، در سال ۲۰۰۱، بیماری را معرفی کردند که دچار پتوز، کاتاراکت، گوش‌های بیچ‌خورده،

* کیمیا کهریزی، MD

مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی، تهران، ایران

E-mail: kkahrizi@uswr.ac.ir / تلفن: ۰۲۴۴-۷۸۱۴

نوک بینی شیاردار، دندان‌های برجسته، تأخیر در تکامل و استخوان‌سازی اپی‌فیزیال دست‌ها و پاها بود. در این بیمار، شکاف کروئال مهره‌ها همراه با جسم غیرطبیعی مهره‌ها و نیز استخوان ایلیاک غیرطبیعی نیز دیده شد. تاکنون علت ژنتیکی بیماری شناخته نشده است و موارد اندکی از بیماری گزارش شده است. در این مقاله، یک بیمار ایرانی با علائمی مشابه و پدر و مادر هم‌خون معرفی می‌شود (۳).

گزارش مورد

بیمار کودک ۲ ساله‌ای بود که نخستین بار به علت تأخیر تکاملی به مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی ارجاع شد.

1-Shebib 2-CODAS (Cerebral, Ocular, Dental, Auricular, Skeletal)
3-Almeida 4-Innes