

گزارش مورد

نشانگان فایفر: گزارش یک مورد جدید

بینا بزرگمهر*، آریانا کریمی نژاد، محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

نشانگان فایفر یکی از انواع کرانیوسینوستوزیس با توارث اتوزومی غالب است. علائم این بیماری شامل بستن شدن زودرس شیارهای جمجمه، هیپرتلوریسم، کم عمق بودن کاسه چشم، بیرون زدگی کره چشم، بینی طوطی شکل، انگشت شست پهن و بزرگ در دست و پا و کاهش شنوایی هدایتی است. جهش در ژن های $FGFR_1$ و $FGFR_2$ مسؤؤل بروز علائم این بیماری است. در این گزارش پسر ۲ ساله ای با شکل غیرطبیعی جمجمه، هیپرتلوریسم، بیرون زدگی کره چشم و انگشت شست پهن معرفی می شود. او تنها فرزند یک پدر و مادر غیرخویشاوند است. بر اساس علائم بالینی کودک، بیماری فایفر برای وی مطرح شد. در بررسی ژنتیک ملکولی این بیماری تأیید شد. واژه های کلیدی: کرانیوسینوستوزیس؛ نشانگان فایفر؛ ژن $FGFR_2$

مقدمه

نشانگان فایفر^۱ یک بیماری با توارث اتوزومی غالب است که با کرانیوسینوستوزیس^۲، بیرون زدگی کره چشم و انگشت شست پهن مشخص می شود (۱). این بیماری نخستین بار توسط پروفیسور فایفر، در سال ۱۹۶۴، گزارش شد (۲). نشانگان فایفر یکی از انواع کرانیوسینوستوزیس است که با ژن گیرنده عامل رشد فیبروبلاست یا $FGFR_3$ مرتبط است. این بیماری در تمام نژادها گزارش شده است. نسبت ابتلاء زن به مرد مساوی است و شیوع آن یک در صد هزار نفر برآورد شده است (۱).

معرفی مورد

پسر ۲ ساله ای برای مشاوره ژنتیک به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی ارجاع شد. او تنها فرزند پدر و مادری غیرخویشاوند و سالم

*بینا بزرگمهر، MD

تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی
تلفن: ۸۸۴۶۳۹۵۲ / E.mail: b_bzwr@yahoo.com

بود. نمونه مشابه دیگری نیز در خانواده وجود نداشت. وی با زایمان واژینال طبیعی، در هفته ۴۰ بارداری، به دنیا آمده بود. در بدو تولد، وزن ۲۹۰۰ گرم، قد ۵۰ سانتی متر و دور سر ۳۵ سانتی متر بود. همگی این اندازه ها در محدوده طبیعی قرار داشتند. از بدو تولد شکل غیرطبیعی جمجمه جلب توجه کرده و در ۴ ماهگی، به دلیل افزایش فشار مغزی، برای وی شانت گذاشته شده بود.

هنگام مراجعه، وزن کودک ۱۰ کیلوگرم (روی صدک ۳)، دور سر ۴۶ سانتی متر (روی صدک ۳) و قد او ۷۸ سانتی متر (زیر صدک ۳) بود. تأخیر رشد، شکل غیرطبیعی جمجمه، براکی سفالی، پیشانی بلند و برآمده، هیپرتلوریسم، عمق کم کاسه چشم، بیرون زدگی کره چشم، بینی کوچک و به اصطلاح طوطی شکل، پل بینی فرورفته، انگشت شست پهن و بزرگ در دست و پا با انحراف به خارج جلب نظر می کرد (شکل های ۱ و ۲). ضربیه هوشی کودک طبیعی بود. آزمایش های بیوشیمیایی خون، شمارش سلول های خونی، بررسی عملکرد غدد درون ریز،

1. Pfeiffer Syndrome
3. Fibroblast Growth Factor Receptor

2. Craniosynostosis