

گزارش مورد

نشانگان تانز-بروکز (TBS): گزارش اولین مورد نشانگان تانز-بروکز به همراه هیپرپلازی مادرزادی آدرنال

*بیبا بزرگمهر، آریانا کریمی نژاد، فریبا افروزان، واله هادوی، محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

نشانگان تانز-بروکز (TBS) توارث اتوزومی غالب دارد و با مقعد سوراخ نشده (۸۲٪)، لاله گوش دیسپلاستیک (۸۸٪)، ناشنوایی حسی-عصبی و/یا انتقالی (۶۵٪)، انگشت شست غیرطبیعی (۸۹٪)، به صورت انگشت سه بندی، انگشت شست دوبخشی، پلی داکتیلی و هیپوپلازی انگشت شست، همراه است. ناهنجاری های ساختاری کلیوی، مانند کلیه اکتویپیک، کلیه پلی کیستیک و کلیه نعل اسبی و اشکال عملکرد کلیه، مانند بیماری مرحله نهایی کلیوی (ESRD) در ۲۷٪ موارد، ناهنجاری های قلبی در ۲۵٪ موارد و ناهنجاری های دستگاه تناسلی در ۳۶٪ موارد دیده می شود. عقب ماندگی ذهنی تنها در ۱۰٪ موارد گزارش شده است. در این مقاله، دختر ۸ ساله ای با لاله گوش غیرطبیعی، ناشنوایی، انگشت شست غیرطبیعی، کلیه های کوچک و سابقه عمل جراحی مقعد سوراخ نشده و فیستول رکتوواژینال معرفی می شود. وی هم چنین مبتلا به هیپرپلازی مادرزادی آدرنال است که با توجه به مرور مقالات، این اولین مورد نشانگان تانز-بروکز (TBS) است که با هیپرپلازی مادرزادی آدرنال همراه شده است. واژه های کلیدی: مقعد سوراخ نشده؛ ناهنجاری های دستگاه کلیوی-تناسلی؛ نشانگان تانز-بروکز.

مقدمه

نشانگان تانز-بروکز (TBS) توسط پروفیسور تانز و پروفیسور بروکز، در سال ۱۹۷۳، توصیف شد (۱). این نشانگان طرح وراثتی اتوزومی غالب دارد و با مقعد سوراخ نشده (۸۲٪)، لاله گوش دیسپلاستیک (۸۸٪)، ناشنوایی حسی-عصبی و/یا هدایتی (۶۵٪)، انگشت شست غیرطبیعی (۸۹٪)، ناهنجاری های کلیوی (۲۷٪)، ناهنجاری های ساختاری قلب (۲۵٪) و ناهنجاری های دستگاه تناسلی (۳۶٪) مشخص می شود (۲). عقب ماندگی ذهنی تنها در ۱۰٪ موارد گزارش شده است. علائم بالینی این بیماری بسیار متنوع است (۳). در این مقاله، ما مورد جدیدی از این نشانگان را که همراه با هیپرپلازی مادرزادی آدرنال بروز کرده است، معرفی می کنیم.

معرفی مورد

دختر ۸ ساله ای برای ارزیابی ناهنجاری های متعدد ساختاری به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او تنها فرزند پدر و مادری غیرخویشاوند است و در خانواده آنها هیچ مورد مشابه دیگری دیده نشده بود. نوزاد در هفته ۴۰ بارداری با زایمان طبیعی متولد شده بود. در بدو تولد، وزن نوزاد ۲۸۰۰ گرم، قد ۴۸ سانتی متر و دور سر ۳۳ سانتی متر بود که همگی این اندازه ها در دامنه طبیعی قرار داشتند. هنگام مراجعه، وزن کودک ۲۰ کیلوگرم (دامنه طبیعی: ۲۰-۳۵ کیلوگرم)، قد ۱۱۱ سانتی متر (دامنه طبیعی: ۱۱۵-۱۳۸ سانتی متر) و دور سر ۵۰ سانتی متر (دامنه طبیعی: ۴۹-۵۵ سانتی متر) بود. گوش های کودک شکل غیرطبیعی دارد و کوچک تر از حد طبیعی است. فرورفتگی و زائده گوشتی

* بیبا بزرگمهر، MD

تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی
تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ / E.mail: b_bzwr@yahoo.com