

سندرم «نونان» و گزارش یک مورد آن

دکتر سکینه محمدیان* - دکتر حمیدرضا بذرافشان**

چکیده:

سندرم نونان یک اختلال با فنوتیپ مشابه سندرم ترنر (منوزومی کروموزوم X) و ژنوتیپ و کاریوتیپ طبیعی است. این سندرم، بیماری بسیار نادر می‌باشد و در سنین مختلف علائم متفاوتی دارد و هر دو جنس را به یک نسبت مبتلا می‌کند. در دهه اول عمر، علائم بیماری، به صورت: ظاهر غیرطبیعی و کوتاهی قد بروز می‌نماید.

دختر هشت ساله‌ای که به دلیل کوتاهی قد مراجعات مکرر نموده بود؛ با توجه به ظاهر خاص (هیپرتلوریسم، میکروگناس، قفسه سینه برجسته، وجود web گردنی) و کاهش رشد قدی، بیشتر از سه انحراف معیار و پایین بودن بهره هوش، آنالیز کروموزومی انجام شد که XX 46 بود و در مطالعه سیتوژنتیک سندرم نونان تشخیص داده شد.

با توجه به اهمیت لزوم بررسی و معاینه دقیق کلینیک بیماران و توجه به اختلالات ژنتیک، در بیماران مبتلا به کوتاهی قد و نادر بودن این بیماری، تصمیم گرفته شد که آن را معرفی نماییم.

واژه‌های کلیدی: سندرم نونان، سندرم ترنر، کوتاهی قد، آنالیز کروموزومی

* - استادیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی گرگان

** - استادیار گروه داخلی دانشگاه علوم پزشکی گرگان