

گزارش موردی Case Report

سندرم بک ویت ویدمن در یک نوزاد

دکتر فاطمه اقبالیان*

Beckwith-Wiedemann syndrome in a newborn

F.Eghbalian

*Abstract

Beckwith-Wiedemann Syndrome is a congenital growth disorder with unknown etiology which correlates with a number and genetic disorders.

The prevalence of this syndrome is 1/15000 live birth and the mortality rate is 20% due to complication of prematurity, omphalocele, macroglossia, neonatal hypoglycemia and rarely cardiomyopathy. The basis for diagnosis includes at least two major and one minor criteria.

This article presents a 7 hours old neonate with omphalocele, macroglossia and late neonatal hypoglycemia. Having diagnosed as BWS, the patient underwent for repair of abdominal wall defect, correction of hypoglycemia and abdominal sonography to assess the embryonal tumors. A serum insulin level measurement plus an isotope scan on pancreas to determine the cause of hypoglycemia were requested.

Keywords: Medical Genetics, Beckwith-Wiedemann, Infancy and Childhood Mortality, Premature Infant, Neonatal Abnormalities, Hypoglycemia

*چکیده

سندرم بک ویت ویدمن (BWS)، اختلال رشد مادرزادی با علت ناشناخته است که با برخی از اختلال های ژنتیکی ارتباط دارد. شیوع این بیماری یک در هر پانزده هزار تولد زنده و مرگ و میر بیماران حدود ۲۰٪ است که بیش تر به علت عوارضی مانند نارس، امفالوسل، ماکروگلسی، هیپوگلیسمی نوزادی و به ندرت کاردیومیوپاتی است. اساس تشخیص آن وجود حداقل دو معیار اصلی و یک معیار فرعی است. در این مقاله یک نوزاد ۷ ساعته با امفالوسل، ماکروگلسی و هیپوگلیسمی دیررس نوزادی معرفی می شود که پس از مطرح شدن تشخیص BWS تحت ترمیم نقص جداره شکم، اصلاح هیپوگلیسمی و سونوگرافی کامل شکم برای بررسی تومورهای امبریونال قرار گرفت و اندازه گیری انسولین سرم و اسکن ایزوتوپ برای بررسی پانکراس و تشخیص علت هیپوگلیسمی بیمار پیشنهاد شد.

کلید واژه ها: ژنتیک پزشکی، بک ویت ویدمن، مرگ و میر در نوزادی و کودکی، نوزاد نارس، ناهنجاری های نوزادان، کاهش

قند خون