

## موردنگاری

# گزارش یک مورد سندرم Goltz همراه با فقدان فیبولا

تاریخ دریافت: ۸۷/۴/۲۴ - تاریخ پذیرش: ۸۷/۹/۲۰

### خلاصه

#### مقدمه

فوکال درمال هیپوپلازی یا سندرم گولتز یک سندرم نادر ناشی از اختلال نمو در بافتهای با منشأ مزوکتودرمی است که نتیجه آن اختلال در پوست، چشم، دهان و دندان، سیستم اسکلتی عضلانی و سیستم عصبی مرکزی است. بیش از ۹۰٪ موارد بیماری در زنان دیده می شود که یک انتقال وابسته به جنس غالب را برای بیماران مطرح می نماید. تشخیص بیماری کلینیکی است.

#### معرفی بیمار

بیمار یک دختر ۶ ساله با فوکال درمال هیپوپلازی است که بسیاری از تظاهرات پوستی، چشمی و دهانی سندرم را همراه با اختلالات متعدد اسکلتی و فقدان فیبولا که قبلا در این سندرم بیان نشده است، نشان می دهد.

#### نتیجه گیری

فوکال درمال هیپوپلازی به طور شایع در هنگام تولد تشخیص داده می شود اما درباره طول مدت زندگی بیماران اطلاعات محدودی وجود دارد و به نظر می رسد طول مدت زندگی بستگی زیادی به درگیریهای قلبی و کلیوی بیماران دارد. این بیماران اغلب نیاز به جراحیهای ترمیمی و تصحیح ارگانهای درگیر دارند تا به کیفیت زندگی بهتری دست یابند و جهت درمان ضایعات پوستی می توان از لیزر کمک گرفت.

**کلمات کلیدی:** فوکال درمال هیپوپلازی، اختلال مزوکتودرمی، فقدان فیبولا

<sup>۱</sup>مهناز بنی هاشمی\*  
<sup>۲</sup>محمد جواد یزدان پناه  
<sup>۳</sup>فخرالزمان پزشک پور

۱، ۳، ۲ - دانشیار گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

\*مشهد - بیمارستان قائم (عج) - بخش پوست  
تلفن: ۸۰۱۲۸۶۱-۵۱۱-۹۸+  
فاکس: ۸۴۰۹۶۱۲-۵۱۱-۹۸+

email: dr\_banihaashemi@yahoo.com