

سندروم واردنبورگ در یک خانواده ایرانی

مجله نظام پزشکی

سال ششم، شماره ۲، صفحه ۲۵۳۶، ۱۷۹

* دکتر محمود گبیری - دکتر غلامرضا ولی‌زاده * دکتر هوشنگ خاوری * دکتر سعید نیکخواه *

۵ - اختلاف رنگ (هتروکرومی) عنیبه بطور کامل یا قسمتی از آن (پارسیل)

۶ - کری مادرزاد

تمام این نشانه‌ها در همه بیماران وجود ندارد و اغلب تنگی از چند نشانه از نشانه‌های ذکر شده دیده می‌شود (۶). این سندروم علت ارثی دارد و بصورت اتوزومی غالب منتقل می‌شود (۲).

شرح حال بیمار: علی اصغر-آ، ۵ ساله (شماره پرونده ۴۰۵۱۴)، بعلت دل درد به بیمارستان مراجعت می‌کند (شکل ۱). پدر بیمار ۳۴ ساله و مادر او ۳۱ ساله است و باهم قرابت نسبی ندارند.

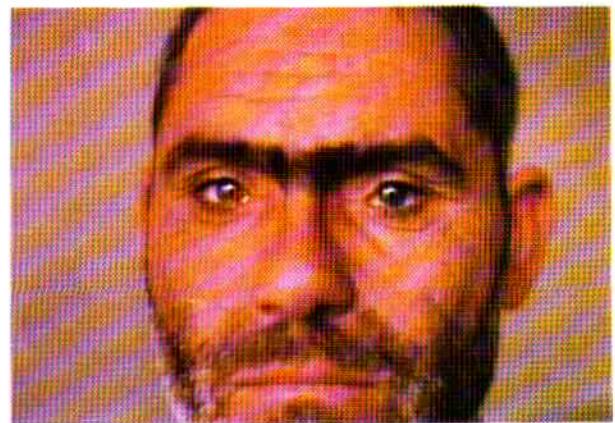
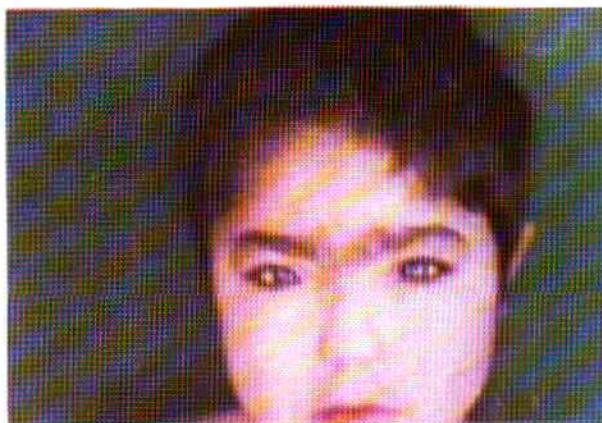
Waardenburg در سال ۱۹۵۱ برای نخستین بار سندرومی را با نشانه‌های زیر گزارش کرده است (۹) :

۱ - تغییر محل ذوایای داخلی چشمها بطرف خارج با دیستوپی نظرلهای اشکی و تنگی شکاف چشمها

۲ - پهن شدن قاعده یینی

۳ - پیوسته بودن دو ابرو و هیپرتریکوز آنها بخصوص در قسمت میانی

۴ - سفیدشدن قسمتی از موهای جلوی سر که نوعی آلبینیسم پارسیل می‌باشد. ضمناً این اختلاف رنگ ممکن است در قسمتهای مختلف بدن دیده شود.



(شکل ۱)

* دانشکده پزشکی پهلوی، دانشگاه تهران.

** دانشکده دامپزشکی، دانشگاه تهران.



(شکل ۴)



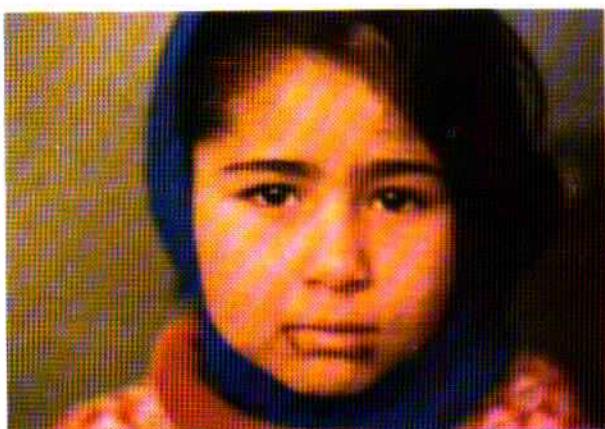
(شکل ۳)

چشمها افزایش یافته است. بنابگفته والدین اشک ریزی مداوم دارد (شکل ۳).

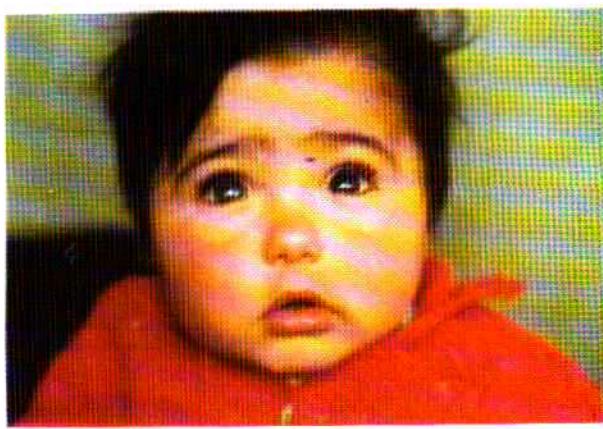
۲- خدیجه آ، دو ساله، اپی کاتتوس، دیستوپی واضح نقصهای اشکی. قاعده یینی پهن است و ابروها در قسمت داخل پرپشت هستند (شکل ۴).

۳- محبو به آ، ۷ ساله، از نظر بالینی طبیعی بنظر میرسد (شکل ۵). پدر بیمار نادعلی آ، ۳۴ ساله، چشم چپ تمامآ آبی است، ولی چشم راست در قسمت فوقانی آبی و بقیه قوهای رنگ است. ابروهای پرپشت دارد. موی جلوی سر از پیچکی سفید بوده و فاصله زاویه داخلی دو چشم افزایش یافته است (شکل ۶).

مادر بیمار: ۳۱ ساله و سالم است. والدین پدر بیمار و همچنین سه خواهر تنی و یک خواهر ناتنی او سالمند. در خانواده مادر اختلالی دیده نشده است.



(شکل ۵)



(شکل ۶)

شانهای بالینی: رشد روانی و جسمی بیمار با سن او تطبیق میکند. قد ۱۰۵ سانتی متر، وزن ۱۹ کیلو گرم. فاصله بین زوایای داخلی چشمها بیش از حد معمولی بنظر میرسد. رنگ چشم چپ قهوه‌ای است ولی چشم راست در نیمه فوقانی آبی و در نیمه تحتانی قهوه‌ای رنگ میباشد. ابروها در قسمت داخل یعنی روی قاعده یینی پرپشت و بهم چسبیده است. قاعده یینی کمی فرورقه و پهن میباشد. در جلوی سر، چند تار موی سفید دیده میشود. شناواری بیمار در ادیومتری در حد طبیعی است.

کشت کروموزومی اختلالی از نظر شکل و تعداد کروموزومهای اشان نمی‌دهد.

بیماریک برادر و دخواهر دارد که دارای مشخصات زیر میباشند:

۱- یداله آ، شش ماهه، چشم چپ آبی و چشم راست قوهای است. در جلوی سر چند تار موی سفید دیده میشود، فاصله داخلی زاویه

علاوه بر زیادشدن فاصله دو چشم، تمایل نقاط اشکی تحتانی بطرف خارج نیز از نشانه‌های این یمساری است (۳). از نشانه‌های دیگر بهم پیوسته بودن و هیپرتریکوز ابروها و سفید شدن موها ذکر می‌شود.

اختلاف رنگ (هتروکرومی) عتبه را در ۴۵٪ یماران گزارش می‌کنند (۸). البته اختلاف رنگ چشمها در سال اول زندگی ممکن است تشخیص داده نشود.

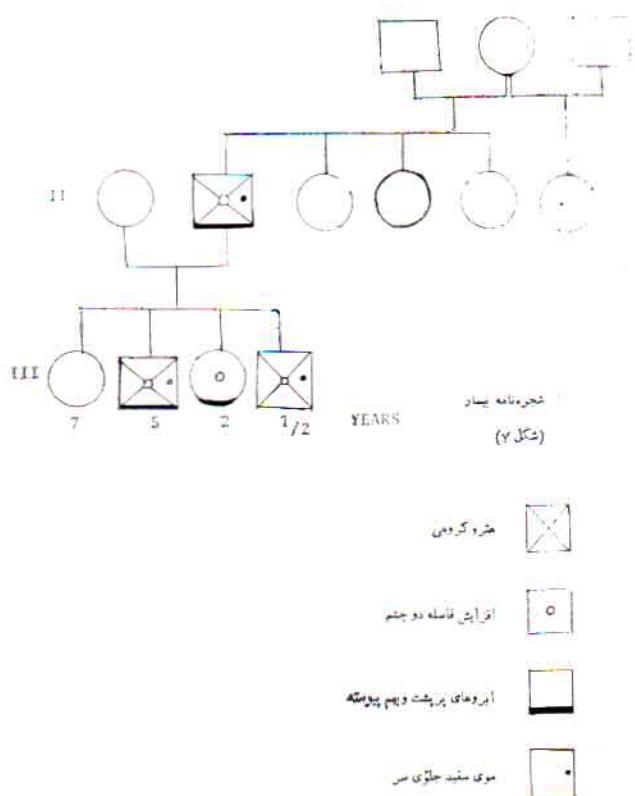
سفید بودن موی سر در ۲۰ تا ۳۵٪ یماران وجود دارد (۴ و ۳) و ممکن است بعد از دوران کودکی از بین برود. پهنه بودن و فرورفتگی قاعده بینی نیز گزارش شده است (۷).

کری‌گوش داخلی از نشانه‌هایی است که در همه یماران وجود ندارد، شیوع آن را در حدود ۲۰٪ گزارش می‌کنند (۸). بعقیده واردنبورگ علت کری در این یماران اختلال رشد در اعضاء می‌باشد. Fisch در کالبدگشائی یک کودک مبتلا به سندروم واردنبورگ توانسته است تغییرات ذکر شده و گوش را تأیید کند (۵). بطوريکه از شجره نامه رسم شده بر می‌آید نشانه‌های مذکور در فوق کم و بیش در افراد مبتلای خانواده مورد مطالعه‌ها وجود داشتند بجز کری که در هیچ یک از آنان تشخیص داده نشد و ادیومتری بعمل آمده از یمار طبیعی بود.

خلاصه: یک خانواده ایرانی که چند عضو آن به سندروم واردنبورگ مبتلا هستند معرفی شود. نشانه‌های این سندروم که عبارت از تغییر محل زاویه داخلی چشمها بطرف خارج، اختلاف رنگ چشمها، پرپشت و بهم پیوسته بودن ابروها و سفید بودن قسمی از نموهای جلوی سر باشد کم و بیش در پدر خانواده، یک دختر و دو پسر او وجود داشت. تنها نشانه‌ای که از این سندروم در این خانواده دیده نشد کری بود که بعلت نادر بودن آن که فقط در ۲۰٪ یماران گزارش شده، تشخیص سندروم واردنبورگ را در این خانواده رد نمی‌کند.

REFERENCES :

- 1- Arnvig, J.: The Syndrome of Waardenburg. *Acta Genet. (Basel)* 9: 41, 1958.
- 2- Chew Kheng Lian et al.: A chinese family with Waardenburg,s syndrome. *Ophthal.* 65,2:174-178, 1968.
- 3- Feingold, et al.: Waardenburg,s syndrome during the first year of life. *J. Pediat.* 71,6:874-876, 1967.
- 4- Feinberg, D. L.: White forelock in the newborn. *J. New York City Hospital* 11, 44, 1965.
- 5- Fisch, L.: Deafness as part of an hereditary syndrome. *J. Laryng.* 73, 355, 1959.
- 6- Goldberg, M. F.: Waardenburg,s syndrome with fundus and other anomalies. *Arch. Ophthal.* 76 : 797, 1966.
- 7- Partington, M. W.: Waardenburg,s syndrome and heterochromia iridum in a deaf school population. *Canad. Med. Assoc. J.* 90: 1008, 1964.
- 8- Pizarro Giacoia, J. et al.: Waardenburg,s syndrome with bilateral cleft lip. *Amer. J. Dis. Child.* 117: 344-348, 1969.
- 9- Waardenburg, P. J.: New syndrome combining developmental anomalies of eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of iris and head hair and congenital deafness. *Am. J. Human Genet.* 3: 195-253, 1951.



بحث: نشانه‌های سندروم واردنبورگ در همه یمارین بطور یکسان تظاهر نمی‌کند و متغیر است.

بعقیده بعضی از مؤلفین تغییر محل زاویه های داخلی چشمها از ثابت‌ترین و شایع‌ترین نشاهدای این سندروم است و در ۹۹ درصد یماران دیده می‌شود (۱ و ۸). فرق بین هیپرتلوریسم و دیستوپی در این است که در دیستوپی فقط فاصله بین زاویه‌های داخلی دوچشم افزایش می‌باید در حالی که در هیپرتلوریسم علاوه بر آن بعد دو قرینه نیز زیاد می‌شود.