

سندرم واردنبورگ در يك خانواده ایرانی

مجله نظام پزشکی

سال ششم، شماره ۲، صفحه ۱۷۹، ۲۵۳۶

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

۵ - اختلاف رنگ (هتروکرومی) عنبیه بطور کامل یا قسمتی از آن (پارسیل)
۶ - کری مادرزاد
تمام این نشانه‌ها درهمه بیماران وجود ندارد و اغلب ترکیبی از چند نشانه از نشانه‌های ذکر شده دیده میشود (۶). این سندرم علت ارثی دارد و بصورت اتوزومی غالب منتقل میشود (۲).
شرح حال بیمار: علی اصغر - ۵ ساله (شماره پرونده ۴۰۵۱۴)، بعلت دل درد به بیمارستان مراجعه میکند (شکل ۱ و ۲).
پدر بیمار ۳۴ ساله و مادر او ۳۱ ساله است، و باهم قرابت نسبی ندارند.

Waardenburg در سال ۱۹۵۱ برای نخستین بار سندرمی را با نشانه‌های زیر گزارش کرده است (۹):
۱ - تغییر محل زوایای داخلی چشمها بطرف خارج با دیستوپی نقطه‌های اشکی و تنگی شکاف چشمها
۲ - پهن شدن قاعده بینی
۳ - پیوسته بودن دو ابرو و هیپرتریگوز آنها بخصوص در قسمت میانی
۴ - سفید شدن قسمتی از موهای جلوی سر که نوعی آلپینسم 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)

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

۲- خدیجه-آ، دو ساله، اپی کاتوس، دیستوپای واضح نقطه‌های اشکی. قاعده بینی پهن است و ابروها در قسمت داخل پرپشت هستند (شکل ۴).

۳- محبوبه-آ، ۷ ساله، از نظر بالینی طبیعی بنظر میرسد (شکل ۵). پدر بیمار نادعلی-آ، ۳۴ ساله، چشم چپ تماماً آبی است، ولی چشم راست در قسمت فوقانی آبی و بقیه قهوه‌ای رنگ است. ابرو-های پرپشت دارد. موی جلوی سر از چگی 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)

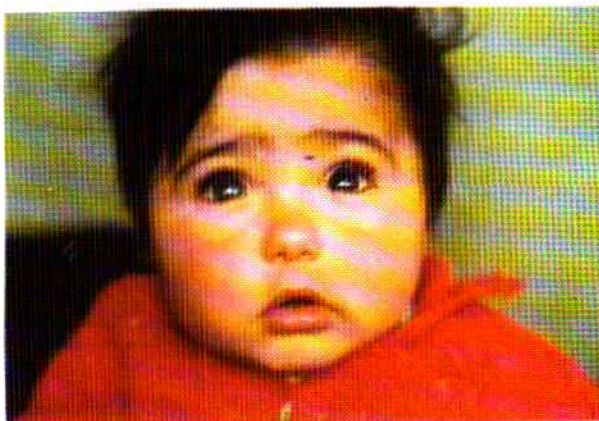


(شکل ۲)

نشانه‌های بالینی: رشد روانی و جسمی بیمار با سن او تطبیق میکند. قد ۱۰۵ سانتی‌متر، وزن ۱۹ کیلوگرم. فاصله بین‌زوایای 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 بینی پرپشت و بهم چسبیده است. قاعده بینی کمی فرورفته و پهن میباشد. در جلوی سر، چند تار موی سفید دیده میشود. شنوائی بیمار در ادیومتری در حد طبیعی است.

کشت کروموزومی اختلالی از نظر شکل و تعداد کروموزومها نشان نمیدهد.

بیماریک برادر و دو خواهر دارد که دارای مشخصات زیر میباشد:
۱- یداله-آ، شش‌ماهه، چشم چپ آبی و چشم راست قهوه‌ای است. در جلوی سر چند تار موی سفید دیده میشود، فاصله داخلی زاویه



(شکل ۳)

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

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

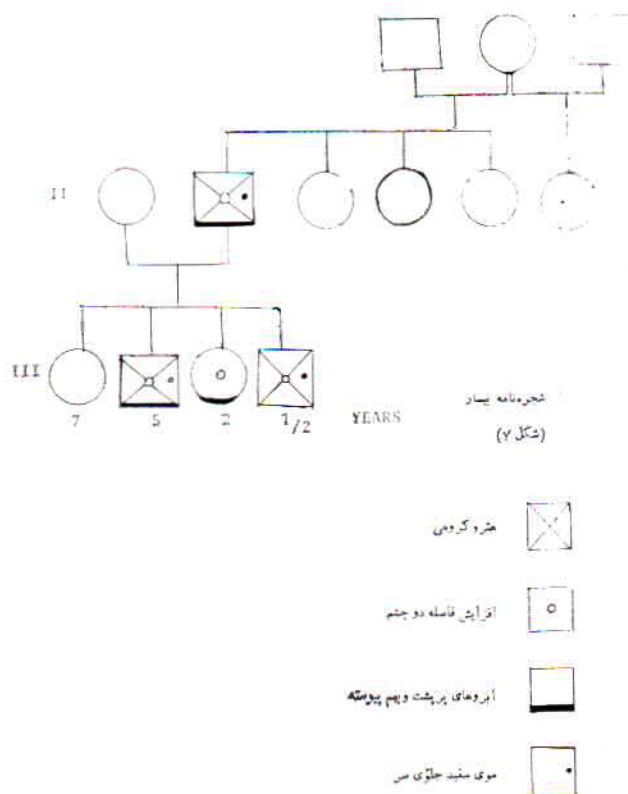
سفید بودن موی سردر قسمت قدامی در ۲۰ تا ۳۵٪ بیماران وجود دارد (۴ و ۳) و ممکن است بعد از دوران کودکی از بین برود. پهن بودن و فرورفتگی قاعده بینی نیز گزارش شده است (۷).

کری گوش داخلی از نشانه‌هایی است که در همه بیماران وجود ندارد، شیوع آن را در حدود ۲۰٪ گزارش میکنند (۸). بعقیده واردنبورگ علت کسری در این بیماران اختلال رشد در اعضاء Corti می باشد. Fisch در کالبدگشائی يك کودک مبتلا به سندرم واردنبورگ توانسته است تغییرات ذکر شده دو گوش را تأیید کند (۵). بطوریکه از شجره نامه رسم شده برمیآید نشانه‌های مذکور در فوق کم و بیش در افراد مبتلای خانواده مورد مطالعه وجود داشتند بجز کری که در هیچ يك از آنان تشخیص داده نشد و ادیومتری بعمل آمده از بیمار طبیعی بود.

خلاصه: يك خانواده ایرانی که چند عضو آن به سندرم واردنبورگ مبتلا هستند معرفی می شود. نشانه‌های این سندرم که عبارت از تغییر محل زاویه داخلی چشمها بطرف خارج، اختلاف رنگ چشمها، پر پشت و بهم پیوسته بودن ابروها و سفید بودن قسمتی از موهای جلوی سر باشد کم و بیش در پدر خانواده، يك دختر و دو پسر او وجود داشت. تنها نشانه‌ای که از این سندرم در این خانواده دیده نشد کری بود که بعلت نادر بودن آن که فقط در ۲۰٪ بیماران گزارش شده، تشخیص سندرم واردنبورگ را در این خانواده رد نمی کند.

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. Neward 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 سندرم واردنبورگ در همه بیماران بطور یکسان تظاهر نمیکنند و متغیر است.

بعقیده بعضی از مؤلفین تغییر محل زاویه های داخلی چشمها Dystopia Canthorum از ثابت ترین و شایع ترین نشانه‌های این سندرم است و در ۹۹ درصد بیماران دیده میشود (۸ و ۱). فرق بین هیپرتلوریسم و دیستوپی در این است که در دیستوپی فقط فاصله بین زاویه‌های داخلی دو چشم افزایش مییابد در حالی که در هیپرتلوریسم علاوه بر آن بعد دو قرینه نیز زیاد می شود.