

سندرم مارشزانی (Marchesani - syndrome)

«گزارش دومورد از يك خانواده»

مجله نظام پزشکی

سال هفتم ، شماره ۳ ، صفحه ۱۹۰ ، ۱۳۵۸

دکتر بهنام کامران - دکتر حمید عزیزاده - دکتر محمد علی حاج علی اکبری - دکتر پریناز اشراقی *

مقدمه :

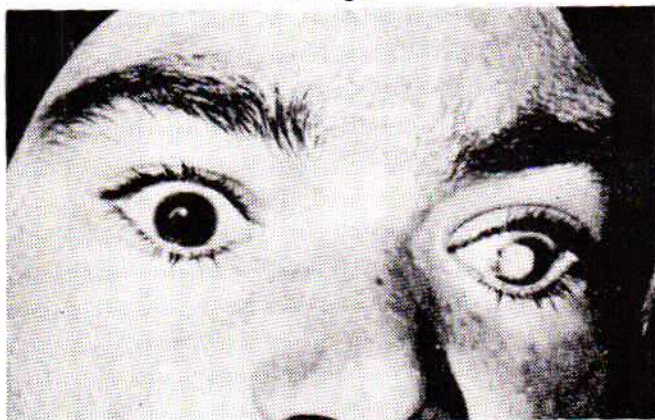
سندرم مارشزانی، نخستین بار در سال ۱۹۳۹، توسط Marchesani شرح داده شد. این بیماری ارثی و نادر است که از طریق اتوزومال مغلوب منتقل میشود (۵). ولی غالب بودن بیماری نیز گزارش شده، بطوریکه Kinders ضمن مطالعات خود دو مورد سندرم مارشزانی بطریق اتوزوم غالب مشاهده کرده است (۳). از مشخصات بیماری باید کوتاهی قد، چاقی، کوتاهی انگشتان محدودیت حرکات مفاصل، بیلی شکل شدن انگشتان، پهن بودن دستها و پاها، کروی بودن عدسی چشم، دررفتگی عدسی چشم، لرزش عنیبیه، نزدیک بینی، آب سیاه (گلو کوم) جمجمه پهن و کوتاه (براکی سفالی) را نام برد.

شرح حال بیماران :

بیمار دختری است ۱۵ ساله، بوزن ۴۳ کیلوگرم که به علت اختلال بینایی بدرمانگاه چشم پزشکی مراجعه کرده است. درمعاینه‌ای که از بیمار بعمل آمد دررفتگی عدسی هر دو چشم همراه با افزایش فشار داخل هر دو چشم (فشار چشم راست ۲۵ میلی‌متر جیوه و فشار چشم چپ ۳۲ میلی‌متر جیوه بود)، کوتاهی قد، جثه نسبتاً چاق و نزدیک بینی چشم راست جلب توجه میکرد بطوریکه بیمار ازفاصله ۵ متری قادر به شمارش انگشتان نبود و چشم چپ بیمار از کودکی فاقد بینایی بود. درمعاینه‌ای که از بیمار بعمل آمد علاوه بر دررفتگی عدسی چشم، آب مروارید (کاتاراکت) نیز در چشم چپ وجود داشت (شکل شماره ۱ و ۲). دیگر علائم بیماری مثل



شکل شماره ۱



شکل شماره ۲

لرزش عنیبیه هر دو چشم، کوتاهی انگشتان دستها و پاها نیز مشهود بود (شکل شماره ۴ و ۵).

مشخص نیست ولی در موارد در رفتگی عدسی، گیر کردن آن در مردمک باعث افزایش فشار داخل چشم و گلو کوم ثانوی نسبت به انسداد مردمک میگردد، ولی وقتی زنولا سالم و عدسی در محل خودش قرار داشته باشد این مکانیسم در ایجاد گلو کوم نقشی بازی نمیکند و در حالت اخیر تماس منطقه بزرگی از عدسی و عنبیه میتواند ایجاد انسداد مردمک و افزایش فشار داخل چشم بکند (۳). علت مراجعه اکثر بیماران نزدیک بینی میباشد و یکی از خصوصیت نزدیک بینی این بیماران آنستکه دائماً در حال پیشرفت است (۱). مکانیسم نزدیک بینی در بیماران نابجائی (اکتوبی) و کروی شکل بودن عدسی چشم است که لرزش عنبیه نیز بآن اضافه میگردد (۵). کوتاهی انگشتان از نشانه‌های مشخص بیماری است ولی گاهی انگشتان عنکبوتی (آرا کثودا کتبلی) نیز همراه سندرم گزارش شده است (۱ و ۶).

علت کروی شکل شدن عدسی چشم را هیپرپلازی جسم مژگانی میدانند. در اواخر دوران کودکی هیپرپلازی اجسام مژگانی ایجاد و در نتیجه وقفه‌ای در کشش فیبرهای زنولا ایجاد میشود، لذا این عمل سبب کروی شکل شدن عدسی چشم و حداکثر تطابق در موقع دیدن میگردد (۱). کوچک شدن عدسی چشم سبب در رفتگی و ایجاد لرزش عنبیه میشود (۲).

گلو کوم بیماران به هر گونه درمان جراحی مقاوم است. در آوردن عدسی چشم برای درمان گلو کوم توصیه شده است ولی همیشه رضایت بخش نیست، برداشتن عنبیه (ایریدکتومی) بطریقه abexterno نیز در مراحل اولیه بیماری و قبل از اینکه تغییرات ثانوی ایجاد شود، پیشنهاد شده است ولی نتایج آن معلوم نیست (۲). در رفتگی عدسی چشم، لرزش عنبیه، نزدیک بینی و انگشتان عنکبوتی در سندرم مارفان هم وجود دارد (۴) ولی در سندرم مارفان قد بلند، مفاصل شل، کاهش چربی زیر پوست، بیماریهای قلبی - عروقی از جمله نارسائی آئورت، تنگی آئورت و گاهی نارسائی میترال و سایر خصوصیات سندرم مارفان سبب تفکیک آنها میشود.

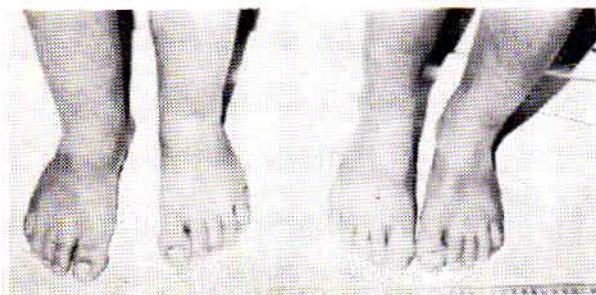


شکل شماره ۳- سمت راست خواهر بیمار که کاتاراکت ندارد

در شرح حالی که از بیمار گرفته شد پدر و مادر بیمار دختر عمو و پسر عمو بودند و یک خواهر ۱۲ ساله نیز داشت که تمام مشخصات بیمار را دارا منتهی چشم چپ فاقد آب مروارید بود و چشم راست وی بعلت ابتلاء به گلو کوم درک نور نداشت (شکل شماره ۳ سمت راست). مادر این دو خواهر ۵ سال قبل فوت شده و بر طبق اظهار بیماران مادر آنها نیز کور و کوتاه قد بوده است. هر دو خواهر بیمار نیز مورد معاینه قرار گرفتند غیر از اختلال بینائی که از کودکی گفتار آن بوده اند ناراحتی عضوی دیگری نداشتند. قد خواهر بزرگتر ۱۳۲ سانتی متر، وزن ۴۳ کیلو گرم، قد خواهر کوچکتر ۱۲۷ سانتی متر و وزن ۴۰/۵ کیلو گرم بود. قلب و ریه هر دو بیمار طبیعی، کبد و طحال غیر قابل لمس و اندازه جمجمه طبیعی بود. پرتونگاری از استخوان‌های مختلف بغیر از کوتاهی استخوانها نکته مثبتی نشان نداد. فرمول خونی و آزمایش ادرار، قند و اوره و سرعت رسوب گلبولی طبیعی بود. اشتهای بیماران خوب، عقب ماندگی ذهنی موجود نبود فقط از سر درد و بیخوابی شکایت داشتند.

بحث: سندرم مارشانی یک دیس ژنری مزودرمال ارثی مغلوب بوده ولی گاهی انتقال آن بطریقه اتوزومال غالب نیز گزارش شده است (۳).

بیماری ائی (پاتوژنی) افزایش فشار داخل چشم بدون در رفتگی عدسی



شکل شماره ۴- پاهای دو بیمار



شکل شماره ۵- دستهای دو بیمار

در هموسیستین اوری نیز دررفتگی عدسی چشم دیده میشود ولی بیماران مبتلا به هموسیستین اوری مشابه سندرم مارفان دارای قد بلند بوده و اکثر نشانه‌های سندرم مارفان را دارند، بعلاوه در این بیماران عقب ماندگی ذهنی نیز جلب توجه میکند.

خلاصه: سندرم مارشزانی یک بیماری ارثی اتوزومال مغلوب میباشد ولی گاهی هم بطریقه اتوزومال غالب منتقل میشود. این سندرم درد و خواهر از یک خانواده مشخص گردید با توجه به اینکه مادر این خانواده نیز مبتلا به چنین عارضه‌ای بوده لذا نوع توارث در این دو بیمار بطریقه اتوزومال غالب میباشد. در دو بیمار مورد

بحث آب سیاه (گلوکوم) همراه با دررفتگی عدسی هر دو چشم، قد کوتاه، تغییر شکل مخصوص انگشتان دستها و پاها، لرزش عنبیه و نزدیک بینی وجود داشت. چشم چپ یک بیمار علاوه بر دررفتگی عدسی چشم، آب مروارید (کاتاراکت) نیز داشت. در بررسی که از بیمار بعمل آمد تاریخ شروع آب مروارید مشخص نشد ولی بیمار اظهار میداشت که از کودکی فاقد بینایی در این چشم بوده است و سابقه ضربه را نیز ذکر نمیکرد.

بیماری درمان خاصی ندارد، گلوکوم بیماران به درمان جراحی مقاوم میباشد اگرچه اقداماتی نیز در این زمینه انجام میگردد.

REFERENCES:

- 1- Jones, R.F.: The syndrome of marchesani. Br. J. Ophthalmol. 45: 377, 1961.
- 2- Levy, J., Anderson, P. E.: Marchesani's Sundrome. Br. J. Ophthalmol. 45: 223-226, 1961.
- 3- Willi, M., Kut. L., Cotlier, E.: Pupillary - black glaucoma in the marchesani syndrome. Arch. Ophthalmol. 90: 504 - 508, 1973.
- 4- Wachtel, J. G.: The ocular pathology of marfan's syndrome. Arch. Ophthalmol. 76 : 512-522, 1966.
- 5- Daniel Vaughan Taylor Asbury 7 the Edition. General Ophthalmol. 1974.
- 6- Patrick, D.: Trevor - Roper the Eye and its disorders, second prioting 1974.