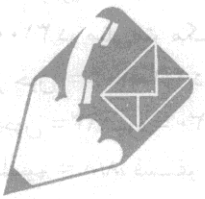
Archive of SID



● مقالات گزارش موردی (۱)

نشانگان FG

دکتر زینب امیری مقدم
استادیار دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی شهید بهشتی، بیمارستان امام حسین (ع)، بخش اطفال

چکیده

هدف معرفی یک مورد نادر به نام نشانگان FG است که برای اولین بار در ایران گزارش می‌شود که به صورت عقب ماندگی ذهنی، هیپوتونی، ماکروسفالی، صورت مشخص و یبوست تظاهر می‌کند. این نشانگان مرتبط با کروموزم X و مغلوب است. بیمار مورد نظر پسری ۴ ساله است که به دلیل تب و تشنج مراجعه و دربیمارستان امام حسین (ع) بستری گردید. تشنج از نوع تونیک کولونیک و عمومی بوده و سابقه تشنج را از یکسالگی نیز داشته است فرزند ششم خانواده بوده و دو دایی بیمار در دوره نوزادی فوت نموده‌اند. بیمار دارای سری بزرگ (دولیکوسفال) قدی کوتاه، شکمی برجسته، عقب ماندگی ذهنی خفیف و صورتی مشخص داشت. در رادیوگرافی جمجمه کرانیوسین استوزیس گزارش شده است. از بیمار EEG[1] بعمل آمد که بیانگر وجود صرع بود. در سی تی اسکن مغز کورپوس کالوزوم وجود نداشت. بدلیل سوفل قلبی اکوکاردیوگرافی انجام شد که انسداد دریچه آئورت خفیف[2] نشان داد. سونوگرافی کلیه و مجاری ادراری انجام گرفت که اتساع پلویس کلیه چپ و مجاری آن مشخص شد که تمامی علایم موجود با نشانگان FG مطابقت دارد.

واژه‌های کلیدی: نشانگان FG، تشنج، ماکروسفالی، کرانیوسینوستوز، عقب ماندگی ذهنی، عدم وجود کورپوس کالوزوم، اتساع مجاری ادراری و لگنچه کلیه

مقدمه

نشانگان FG وابسته به جنس یک بیماری نادر وابسته به جنس (X) مغلوب است که به صورت عقب ماندگی ذهنی، هیپوتونی مادرزادی، ماکروسفالی، صورت مشخص و یبوست تظاهر می‌کند[۱،۲].

۱- EEG: Electroencephalography
۲ - Mild Aortic Valve Stenosis

www.SID.ir

Archive of SID

اولین بار به وسیله اپیت [1] در کاوجیا[2] (سال ۱۹۷۴) در سه برادر و دو دایی آنها شناخته شد، این نشانگان به وسلیه زهو و همکاران [3] نقشه [۵-۳] برداری شده و برای X q21-31-q22 با آنالیز زنجیره‌ای توسط ماکس لود ۲-۱ برای لوکوسهای DXS 594, DXS 101, BXS178, Dxys1X و تقاطع در Dxs16 (XP22-31) DXS287, (Xq22-23) گزارش گردید[۵-۳].

آنومالیهای موجود در این نشانگان عقب افتادگی ذهنی، اختلال در تکامل اعمال حرکتی تأخیری، هیپوتونی،اختلالات الکتروانسفالوگرافی با تشنج، رفتار پر تحرک با توجه کم، شخصیت دوستانه و همراه با کج خلقی زمانی هنگام آشفتگی است. از لحاظ رشد (بعد از نوزادی)افراد مبتلا کوتاه قد هستند.

بعد از نوزادی مگالونسفال می‌شود و حالات زیر نیز ایجاد می‌شود: فونتال قدامی بزرگ، پیشانی برجسته و موهای پیشانی و خط ریش پایین آمده، لب تحتانی برجسته، گوشهای کوچک با ترکیب ساده، چینهای اپی کانتال، شکافهای پلکی کوتاه، کام عریض، قرنیه بزرگ، مقعدسوراخ نشده، تنگی مقعد، مقعدقدامی‌تر، یبوست.

شستهای پهن و انگشتان بزرگ گاهی سین استوزیس، نقص مهره‌ای خفیف و کریپتورکیدیسم نیز مشاهده می‌شود.

آنومالیهای اتفاقی شامل کرانیوسین استوزیس ، هیدروسفالی ، عدم وجود کورپوس کالوزوم، چرخش غیر طبیعی سکوم، عدم وجود مزانتر، تنگی پیلور ، اتساع مجاری ادراری، نقایص قلبی، کری حسی حرکتی می‌باشد[۸-۶].

در تاریخچه نیمی از این بیماران در طی دو سال اول عمر به دلیل عوارض قلبی و مقعدسوراخ نشده می‌میرند اگر چه دچار عقب افتادگی ذهنی هستند ولی شخصیت دوستانه آنها را به سوی یک رابطه اجتماعی خوب سوق می‌دهد[۹،۱۰]. در این بیماری تمام مادران حامل از لحاظ ظاهری طبیعی هستند.

معرفی بیمار

بیمار پسر ۴ ساله اهل ورامین در تاریخ ۱۳۷۸/۳/۲ در بخش اطفال بیمارستان امام حسین (ع) به دلیل تب و تشنج بستری گردید تشنج از نوع عمومی تونیک و کلونیک بود که بابی اختیاری ادرار همراه بوده است. سابقه تشنج را در یک سالگی ذکر می‌کند. فرزند ششم خانواده بوده، یک برادر او در دوره نوزادی فوت نموده است و دو دایی بیمار نیز در اوایل زندگی فوت شده‌اند. بیمار دارای سری بزرگ دور سر ۵۷ سانتی متر که نشانه ماکروسفالی است (دولیکوسفال) دور سر بیمار در بدو تولد ۴۲ سانتی متر بوده است، پیشانی برجسته چین‌های اپی کانتال، شکاف پلکها کوتاه و هیپرتلوریسم داشت. لب تحتانی بر جسته، چانه کوچک، با قرنیه بزرگ و سقف دهان گنبدی بود. از علایم دیگر قد کوتاه، شکم برجسته انگشتان دست بزرگ و پهن و خصوصاً انگشتان شست پهن و کوتاه بوده است.

در معاینه قلب سوفل سیستولی ۳/۶ در کانون آئورت سمع گردید پس از اکوکاردیوگرافی نتایج [4] پرولاپس و انسداد خفیف دریچه میترال را نشان داد. نتایج آزمایش‌های دیگر معمولی روز اول بشرح ذیل می‌باشند:

هموگلوبین =۱۱/۹ گرم‌درد سی‌لیتر، گویچه‌های سفیدخون = ۱۷۵۰۰ عدد در میلی‌متر مکعب، ۱۱ درصد لنفوسیت، ۸۷ درصد پلی‌مورفونوکلئر، ۲ درصد منوسیت، هماتوکریت = ۳۵/۸ درصد، پلاکت ۳۱۰۰۰۰ در میلی‌متر مکعب، گویچه‌های قرمز خون = ۴/۲×۱۰۴ در میلی‌متر مکعب قند خون = ۹۳، اوره = ۳۰، کراتینین = ۰/۵، کلسیم = ۸/۸، فسفر = ۴/۶، آلکالین فسفاتاز= ۴۲۰، سدیم = ۱۳۱ و K = ۳/۹ آزمایش ادرار طبیعی. ESR=۲۵ CRP=+۳[5] آزمایشات تیروئید در حد طبیعی بودند. کشت خون منفی، کشت ادرار منفی و ABG طبیعی بود.

در سی تی اسکن مغز، عدم وجود کورپوس کالوزوم گزارش گردید در عکس جمجمه کرانیوسینوستوز و در رادیوگرافی از ستون فقرات اسپینابیفیدای نهفته دیده شد.

امواج مغز علایم صرع را نشان دادند. در سونوگرافی از کلیه و مجاری ادراری اتساع لگنچه کلیه چپ و مجاری ادراری مشاهده گردید.

بحث و نتیجه‌گیری

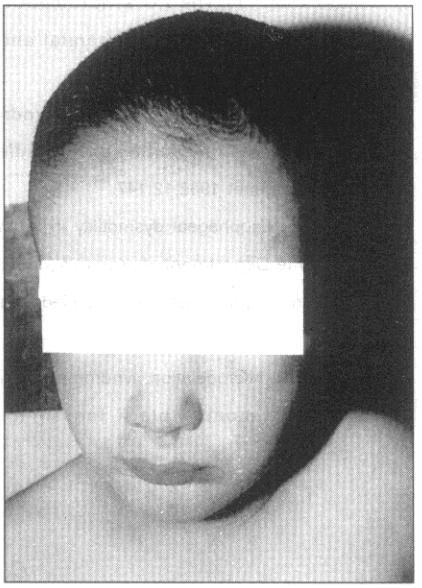
نشانگان FG یک بیماری نادر وابسته به جنس مغلوب است که به صورت عقب ماندگی ذهنی، هیپوتونی مادرزادی، ماکروسفالی، صورت مشخص و یبوست تظاهر می‌کند [۱،۲،۱۳،۱۴].

گزارش یک مورد پسر چهارساله که به دلیل تب و تشنج به بیمارستان امام حسین (ع) مراجعه و بستری گردید. تشنج از نوع تونیک کلونیک عمومی بود که با تجویز فنوباربیتال کنترل گردید در معاینه بالینی موارد زیر مشاهده گردید: عقب افتادگی ذهنی، هیپوتونی، ماکروسفالی همراه با کرانیوسینوستوز، یبوست، کوتاهی قد، قیافه مخصوص، لب تحتانی برجسته،

۱ -Opite
۲- Kaveggia
۳- Zhu
۴- Mitral Valve Prolaps
۵-CRP: C Reactive Protein

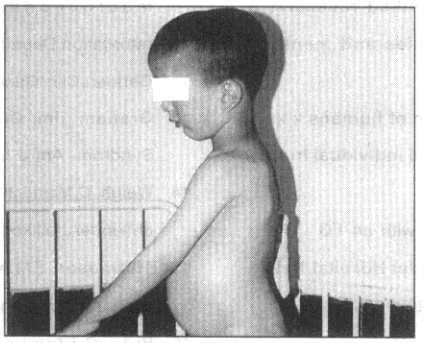
www.SID.ir

Archive of SID



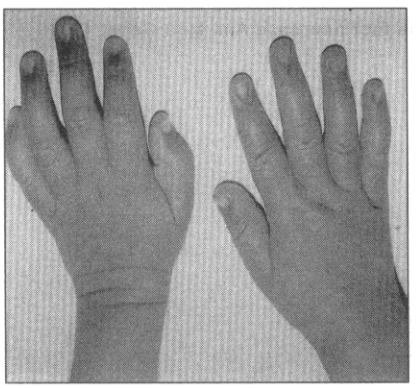
شکل شماره (۱): قیافه مخصوص و مشخص نشانگان FG

هیپرتلوریسم، ریشه بینی فرورفته، چانه کوچک، شستهای پهن و انگشتان بزرگ. الکتروانسفالوگرافی بیمار نیز غیر طبیعی و مؤید صرع بود. در رادیوگرافی از ستون فقرات اسپینابیفیدای مخفی گزارش شد. در عکس جمجمه کرانیوسینوستوز گزارش گردید.



شکل شماره (۲): کرانیوسینوستوز، قدکوتاه و شکم برجسته در نشانگان FG

اسکن مغز عدم وجود کارپوس کالوزوم را نشان داد. در سونوگرافی از مجاری ادراری اتساع لگنچه کلیه چپ همراه با اتساع مجاری وجود داشت با توجه به سوفل نشان داد در اکوکاردیوگرافی نشانگان MVP[۱] و MAVS[۲] وجود داشت ولی آزمونهای پاراکلینیک دیگر طبیعی بودند در نشانگان FG تشخیص مطرح تاریخچه فامیلی می‌باشد دو دایی بیمار ویک پسر دیگر در خانواده با این تظاهرات در دوران شیرخوارگی فوت نموده‌اند که با وابستگی به کروموزم X مغلوب بیماری مطابقت دارد[۳،۴،۶].



شکل شماره (۳): انگشتان کوتاه و پهن در نشانگان FG

■

۱- MVP: Mitral Valve Prolapse
۲- MAVS: Mild Aortic Valve Stenosis

مراجع

1. Loesh DZ,Hay DA,Sheffield LJ.Fragile X family with unusual digital and facial abnormalities lip and palate and epilepsy - Am J med Genet 1992;44-543 -550.
2. Kele M A.Nnew syndrome of mental deficiency with cranio facial. Limb and anal anormalities .J pediatr 1976;8:589.
3. Briauit S.Paracentric inversion of the X chromosome [inv(x) (q12q28)] infamiloal FG syndrome. Service de Genetique CHU Brelonneau,Tours,France briault at med. Am Med Genet 1999 10;86(2);112- 114.
4. Oraham JM. FG Syndrom : report of three new families with linkage to Xq 12- 922. Am J Med Gent 1998:145-156.
5. Briault S.A genefor FG syndrome mapes in the Xq12 - q21 - 23 region.Am J Med Genet 1997:73;81-90.
6. Mc cardle P.Language and development in FG Syndrome. J Common Disord 1998; 26:83-100.
7. Russo A,Lanna P.The FG syndrome (Mek 30545) .Discription of 2 cases with subaortic stenosis. J G Ital Cardial 1985; 15:349- 353.
8. Ricardi V M ,Hassier,E.The FG syndrome further characterization .Report of a third family and sporadic case.Am J Med Genet 1977;1:47.
9. Opitz J M, kaveggian EG.Studies of malformation syndrome of

www.SID.ir

Archive of SID

mass XXX 111:The FG syndrome.An X linked recessive syndrome of multiple congenital anomalies and mental retardation.Kinderblkd 1974;111:1.

10. Opitz J. Studies of malformation syndrome of humans x xx C:The FG syndrome further on three affected individual from Am J Medgenet 1982;12:147.
11. Smith RL. Esophageal dysmotility in brothers with an FG - like syndrome. Department of prdiarics ,Join Humter Hospital, New Lambton Heights, Australia.Am J Med Genet 2000 ;20;91(3):185 -189.
12. Cario HA. Microdeletion syndrome due to a 3-Mb deletion an 1991,2-Diamond - black fan anemia associated with macrocephaly, Hypotomia and psychomotor retordation.Department of pediatric university children's Hospital German.Clin Genet 1999; 55(6): 487 -492.
13. Graham Jm. Clinical and behavioral Characteriztics i FG Syndrom. Am J Med Gent 1998;145-156.
14. Weigh C,Meinecke P.FG syndrome in 2 half brothers.Monatss chrkinder heillked 1991;139:687-689.
15. Thomoson EM.X linked metal retardation a family with a saparate syndrome.Am J Med Gent 1989; 26 :373-378.
16. Beri G,Blumberg 0B.Sensorineural deatmess in the FG syndrome:Report on four new case.Am Med Genet 1984; 19:369-377. ■

www.SID.ir