# سنـدرم واردنبـورگ
# در یك خانواده ایـرانی

مجله نظام پزشکی
سال ششم ، شماره۲ ، صفحه ۱۷۹، ۲۵۳۶

دکتر محمودکبیری ـ دکتر غلامرضا ولی‌زاده * دکترهوشنگ خاوری ** دکترسعید نیکخواه *

Waardenburg درسال ۱۹۵۱ برای نخستین‌بار سندرمی را با نشانه‌های زیر گزارش کرده است (۹) :

۱ـ تغییر محل زوایـای داخلی چشمها بطرف خارج با دیستوپی نقطه‌های اشکی وتنگی شکاف چشمها

۲ـ پهن شدن قاعده بینی

۳ـ پیوسته بودن دو ابرو و هیپرتریکوز آنها بخصوص درقسمت میانی

۴ـ سفیدشدن قسمتی ازموهای‌جلوی سر که نوعی آلبینیسم‌پارسیل میباشد. ضمناً این اختلاف رنگ ممکن است در قسمتهای مختلف بدن دیده شود.

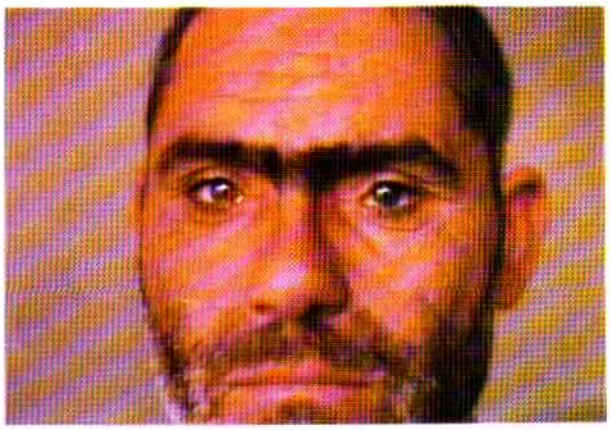
۵ ـ اختلاف رنگ (هتروکرومی) عنبیه بطور کامل یا قسمتی از آن (پارسیل)

۶ـ کری مادرزاد

تمام این نشانه‌ها درهمه بیماران وجود ندارد واغلب ترکیبی از چند نشانه از نشانه‌های ذکـر شده دیده میشود (۶). این سندرم علت ارثی دارد وبصورت اتوزومی غالب منتقل میشود (۲).

**شرح حال‌بیمار:** علی اصغـرآ، ۵ ساله(شماره‌پرونده۴۰۵۱۴)، بعلت دل درد به بیمارستان مراجعه میکند (شکل ۱ و۲).

پدر بیمار ۳۴ ساله و مادر او ۳۱ساله است و باهم قرابت نسبی ندارند.





(شکل ۱)

* دانشکده پزشکی پهلوی، دانشگاه تهران .
** دانشکده دامپزشکی، دانشگاه تهران.



(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 بنظرمیرسد. رنگ چشم چپ قهوه‌ای است ولی چشم راست درنیمه فوقانی آبی و درنیمه‌تحتانی قهوه‌ای رنگ میباشد. ابروها در قسمت داخل یعنی روی قاعده بینی پرپشت وبهم چسبیده است. قاعده بینی کمی فرورفته وپهن میباشد. درجلوی سر، چندتار موی سفید دیده میشود. شنوائی بیمار در ادیومتری درحد طبیعی است.

کشت کروموزومی اختلالی ازنظرشکل وتعدادکروموزومها نشان نمی‌دهد.

بیماریك برادر و دوخواهردارد که دارای مشخصات زیرمیباشند:

۱ـ یداله ـ آ، شش‌ماهه، چشم چپ آبی‌وچشم راست قهوه‌ای‌است. درجلوی سرچند تار موی سفید دیده میشود ، فاصله داخلی زاویه



(شکل ۳)



(شکل ۴)

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

۲ـ خدیجه ـ آ ، دو ساله، اپی‌کانتوس، دیستوپی واضح نقطه‌های اشکی. قاعده بینی پهن است و ابروها در قسمت داخل پرپشت هستند (شکل۴).

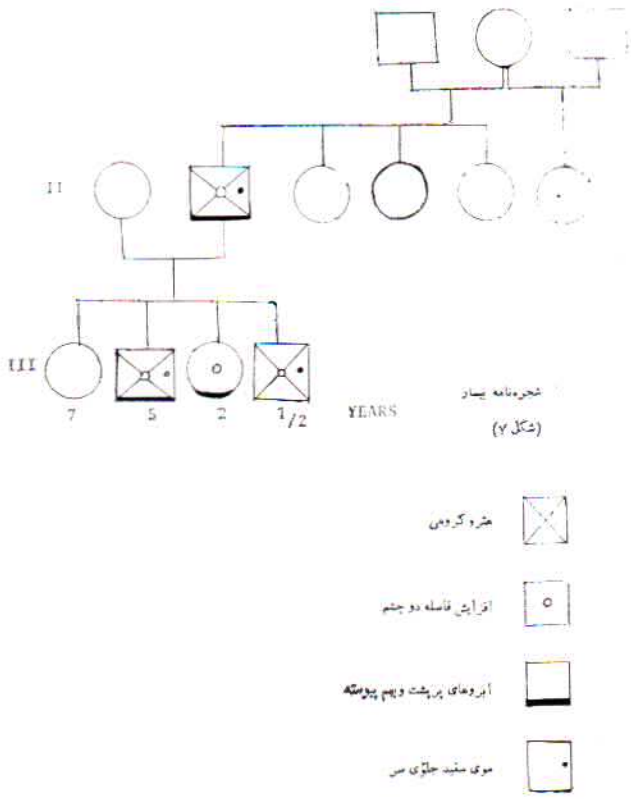
۳ـ محبوبه ـ آ، ۷ ساله، ازنظربالینی‌طبیعی بنظرمیرسد(شکل۵). پدر بیمار نادعلی ـ آ، ۳۴ ساله، چشم چپ تماماً آبی‌است، ولی چشم راست درقسمت فوقانی‌آبی وبقیه قهوه‌ای رنگ است. ابرو-های پرپشت دارد . موی جلوی سرازبچگی سفید بوده و فاصله زاویه داخلی دو چشم افزایش یافته‌است(شکل ۶).

مادر بیمار: ۳۱ ساله وسالم است.

والدین پدر بیمار وهمچنین سه خواهرتنی ویك خواهر ناتنی او سالمند. درخانواده مادر اختلالی دیده نشده است.



(شکل ۵)




شجره‌نامه بیمار
(شکل ۷)

**بحث:** نشانه‌های سندرم واردنبورك در همه بیمارین بطور یکسان تظاهر نمیکند ومتغیر است.

بعقیده بعضی از مؤلفین تغییر محل زاویه هـای داخلـی چشمها Dystopia Canthorum از ثابت‌ترین و شایع‌ترین نشاهـای این سندرم است و در ۹۹ درصد بیماران دیده میشود (۸ و۱). فرق بین هیپرتلوریسم و دیستوپی دراین است که در دیستوپی‌فقط فاصله بین زاویه‌های داخلی دوچشم افزایش میابد درحالی که در هیپرتلوریسم علاوه برآن بعد دو قـرینه نیز زیاد می‌شود.

علاوه‌بر زیادشدن فاصله دو چشم، تمایل‌نقاط اشکی تحتانی‌بطرف خارج نیز از نشانه‌های این بیمـاری است (۳). از نشانـه‌های دیگر بهم پیوسته بودن و هیپرتریکوز ابروها وسفید شدن موها ذکر میشود.

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

سفیدبودن موی سردرقسمت قدامی در ۲۰ تا ۳۵٪ بیماران‌وجود دارد(۴ و۳) وممکن است بعد از دوران کودکی از بین برود. پهن بودن وفرورفتگی قاعده بینی نیز گزارش‌شده است(۷).

کری گوش داخلی ازنشانه‌هائی است کـه در همه بیماران وجود ندارد، شیوع آن را در حدود ۲۰٪ گزارش میکنند(۸). بعقیده واردنبورگ علت کـری در این بیماران اختلال رشد در اعضاء Corti می‌باشد. Fisch در کالبدگشائی یك کودك مبتلا به‌سندرم واردنبورگ‌توانسته‌است‌تغییراتذکرشده‌دو گوش‌راتأیید کند(۵). بطوریکه از شجره‌نامه رسم شده برمیآید نشانه‌های مذکور در فوق‌کم‌وبیش درافرادمبتلای خانوادهٔ مورد مطالعه‌ما وجودداشتند بجز کری که در هیچ یك از آنان تشخیص داده نشد وادیومتری بعمل آمده ازبیمار طبیعی بود.

**خلاصه:** یك‌خانواده ایرانی‌که چندعضوآن به‌سندرم واردنبورگ مبتلاهستند معرفی‌می‌شود. نشانه‌های این سندرم که عبارت‌ازتغییر محل زاویه داخلی چشمها بطرف خارج ، اختلاف رنگ چشمها، پرپشت و بهم پیوسته بودن ابروها و سفید بودن قسمتی ازموهای جلوی سرباشد کم وبیش در پدر خانواده، یك دختر ودو پسر او وجود داشت. تنها نشانه‌ای که ازاین سندرم دراین‌خانواده دیده نشد کری بود که بعلت نادر بودن آن که فقط در ۲۰٪ بیماران گزارش‌شده، تشخیص سندرم واردنبورگ را دراین 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 nowborn. 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 devolopmental 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.