هیپر اکستانسیبیلیته مفاصل در سندرم آلریك ـ نونان

مجله نظام پزشکی
سال ششم ، شماره ۳، صفحه ۲۶۲ ، ۲۵۳۶

دکترشهلا نادر *

مقدمه :

ازنظر بالینی نشانگان «سندرم» آلریك ـ نونان مجموعه‌ای ازچند نشانهٔفیزیکی میباشد. برخی ازنشانه‌های ویژه سندرم ترنر کلاسیك در بیماران مبتلا به‌نشانگان آلـریك ـ نونـان در هر دوجنس مشاهده میگردد ، ولی تفاوت‌های عمده‌ای بین این دو نشانگان وجود دارد که درزیر شرح داده میشود . معیارهای چندی بـه تشخیص این سندرم کمك خواهد کرد. بیماران ممکنست ازجنس مذکر یا مؤنث باشند. برخلاف نشانگان ترنر کلاسیك ، کوتاهی قد یافته ثابتی نیست (۱). چهره بیمار گویا است و ممکن است شامل یك یاچند نکته زیر باشد : مورب بودن چشمان (**)، فروهشتگی پلك فوقانی(***)، هیپرتلوریسم، فرورفتگی ریشه بینی، باریکی فك بالائی و کوچکی فك پائینی ومرتفع بودن سقف دهان. گوش‌ها اغلب غیر طبیعی هستند وپائین‌تر از معمول قرار دارند. گردن بیمار ممکن است پرده‌دار (****) ورستنگاه خلفی موپائین‌تر ازمعمول باشد . نشانه‌هائی که درسینه جلب نظر میکندفرورفتگی جناغ وزیادی فاصله نوك پستانهـا از هم میباشد . در ۲۰ درصد بیماران سرفواسکولیوز دیده میشود (۲). نـاهنجاریهای قلب و عروق درحدود ۳۵ درصد موارد دیده میشوند که شایعترین آنها تنگی دریچه شریان ریوی‌است. برخلاف آنچه در نشانگان‌ترنر کلاسیك دیده میشود ، کوآرکتاسیون آئورت نادراست (۱).

کوبیتوس والگوس نسبتاً زیـاد دیده میشود و برخلاف نشانگان ترنر کلاسیك ، کوتاهی متاکارپ چهارم در این سندرم یـافت نمیشود. در دوران شیرخوارگی گاهی لنفوادما (*****) مشاهده میگردد. از نظر باروری درجات متغییری دیده میشود ودرمردها ممکنست بیضه‌ها پائین نیایند (******).

عقب ماندگی روانی معمولا جزو نشانه‌های این سندرم می‌باشد وازآنچه درنشانگان ترنر کلاسیك‌دیده میشود شدیدتراست(۱).

این گزارش درباره سه بیماری است که نشانه‌های بالینی آنها با نشانگان آلریك نونان مطابقت دارد و علاوه براین بیماران ، دارای مفاصل هیپراکستانسیبل بوده‌اندکه تابحال در نوشته‌های پزشکی گزارش نشده است .

شرح حال بیماران:

بیماراول: س ـ ب ، کارگر ، جوان ۱۸ ساله‌ای بود که باسابقه ۲ ماهه درد جنب چپ ، تب و لرز، سرفه و خلط چرکی در بیمارستان پهلوی بستری شد . درآزمایش بالینی چهره غیر عادی بالب‌های کلفت ، برجستگی ناحیه ابروها وحول‌آنتی مونگولوئیدچشم‌ها وفروهشتگی دوطرفه پلك جلب نظر میکرد . محل گوش‌ها پائین وشکل‌آنها غیرطبیعی بود . گردن پرده‌دار وخط رستنگاه خلفی موپائین‌تر ازطبیعی بود. سقف دهان مرتفع وقدرت عقلانی بیمار

* دانشکده پزشکی پهلوی ، دانشگاه تهران.

** Slanting eyes
*** Ptosis
**** Webbed
***** Lymphoedema
****** Cryptorchidism

کمتر از طبیعی بود . طول قد ۱۶۴ سانتیمتر بود (طبیعی) (۳). بازهٔ بین‌دو دست (*) ۱۶۵ سانتیمتر بود. بیمار کبودرنگ‌بود. سوفل‌سیستولیك جهشی**، درکناره چپ‌استرنوم شنیده‌میشد که مطابق باتشخیص تنگی دریچه شریان ریه بود . فشار ورید ژوگولر بالا وخیز در اندام‌ها موجود بود . سمت راست سینه بشکل‌سپر (***) وسیفواسکولیوز ستون مهره پشتی بسمت‌راست دیده میشد . جناغ فرو رفته بود .

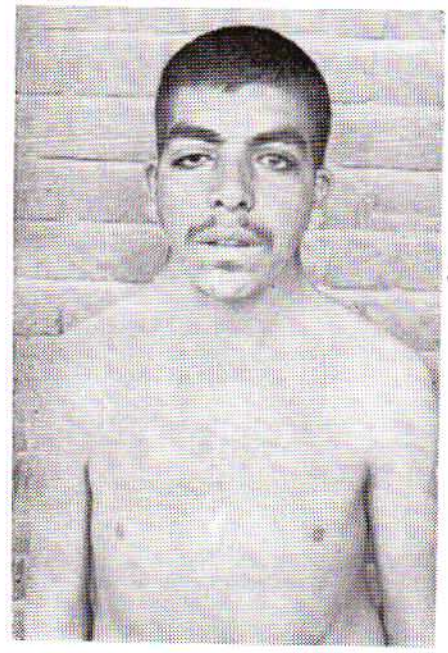
حرکات سینه درسمت چپ کاهش یافته بود و در دق ماتیته وجود داشت که‌مربوط به‌عفونت‌ریه وجنب بود . نشانه‌های دیگرعبارت بود از کوبیتوس والگوس ، فقدان کوتاهی متاکارپ چهارم و وپائین‌نیامدن بیضه‌ها همراه باهیپوگونادیسم‌ناکامل بصورت‌مقدار کمی مو درصورت وزیر بغل و توزیع موی از نوع زنانه در ناحیه پوبیس . هیپراکستانسیبیلیته شدید در مفاصل انگشتان‌دست وبمیزان کمتر درپا جلب توجه میکرد .

روی پوست ساق پای راست جازخم بسیار نازکی دیده میشد که ناشی ازضربه قبلی بود . شکل‌های ۲،۱ و۳ مربوط به‌این بیمار میباشند .

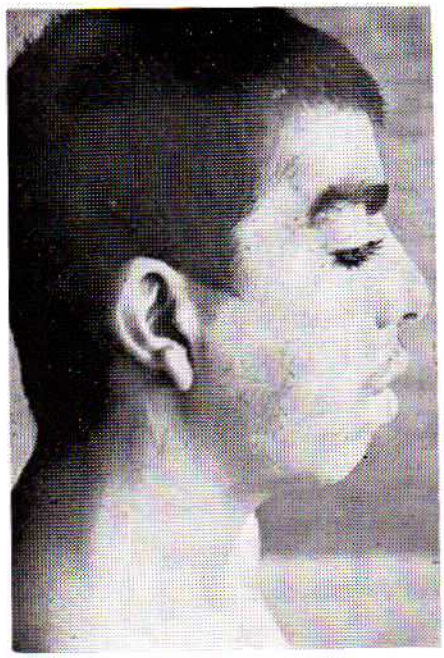
بیمار دوم :

ج ـ ی. جوان ۱۸ ساله،کارگرنجاری بودکه بعلت «آماس» در ناحیه کشاله ران چپ دربیمارستان بستری شد .

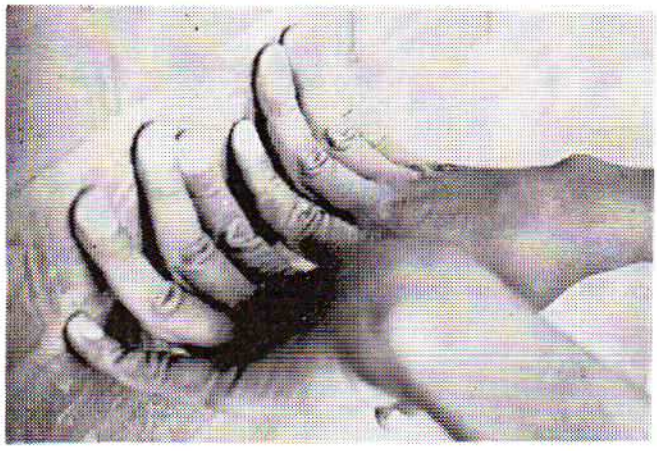
در معاینه ، چهره غیر عادی باچشمان مورب ، گوش‌ها پائین‌تر



شکل ۱ـ سندرم آلریك ـ نونان بامفاصل هیپراکستانسیبل



شکل ۲ـ سندرم آلریك ـ نونان بامفاصل هیپراکستانسیبل



شکل ۳ـ سندرم‌آلریك ـ نونان با مفاصل هیپراکستانسیبل

ازمحل طبیعی وفرورفتگی‌ریشه‌بینی مشاهده گردید . پرده‌مختصر درگردن ، سقف‌دهان مرتفع وفرورفتگی جناغ سینه موجودبود. کوبیتوس والگوس دیده نشد ومتاکارپ چهارم‌کوتاه نبود .

قد بیمار ۱۳۸ سانتیمتر (۳) وبازهٔ بین دو دست ۱۳۳ سانتیمتر بود . یك سوفل سیستولیك از نوع جهشی ، درسمت چپ قاعده قلب شنیده میشد . نشانه‌های بلوغ هنوز ظاهر نشده بود . بیضه راست درکیسه بیضه ولی بیضه چپ در مجرای مغبنی قرار داشت و دچار آماس بود . در دست‌ها هیپراکستانسیبیلیته مفاصل بین فالانژهای نزدین «پروکسیمال» وجود داشت. رشد عقلانی بیمار کمتر از حد طبیعی تخمین زده شد .

* Span
** Ejection
*** Shield-Shaped

بیمار سوم :

ح ـ ف، پسر ۹ ½ ساله بود که باشکایت از کوتاهی گردن در بیمارستان پهلوی دیده شد . هنگام معاینه قیافه بیمار غیر عـادی ، چشمان مورب ، گوش چپ درمحلی پائین‌تر از طبیعی ، گردن کوتـاه و پرده‌دار بود . خط رویش موی پشت گردن پائین‌تر از طبیعی بود . سقف دهان بیمار مرتفع وجناغ فرورفته بود . کتف‌ها کمی بالاتر از محل طبیعی قرار داشتند (*).

طول قد بیمار ۱۳۲ ½ سانتیمتر (طبیعی) (۳) وبازهٔ بین‌دودست ۱۲۹ سانتیمتر بود . درمعاینه دستگاه قلب وعروق هیچ نکته غیر طبیعی یافت نشد ومتاکارپ چهارم کوتاه نبود .

بیمار نشانه‌های بلوغ را نشان نمیداد و هردوبیضه درکیسهٔ بیضه قرار داشتند . مفاصل متاکارپوفالانژین و متاتارسوفالانژین در دست‌ها و پاها هیپراکستانسیبیلیته شدید را نشان میدادند . رشد عقلانی بیمار کمی پائین‌تر ازحد متوسط مینمود .

پرتونگاری‌های بیمار نشان داد که علت کوتـاهی گردن او نقص ساختمانی کلیپل فایل (**) بوده است .

خلاصه و بحث:

درسه بیماری که گزارش شد نشانه‌های کافی برای سندرم آلریك نونان وجود داشت . تاآنجاکه اطلاع داریم هیپراکستانسیبیلیته مفاصل‌دراین نشانگان تابحال نوشته نشده است هرچنددررفتگی مفاصل‌ران ، نرمی وشلی پوست و کاهش تونوس ماهیچه (که در بیماران ما موجود نبوده‌اند) قبلا گزارش شده‌اند (۴و۵). بعلاوه وجود یك جازخم نازك روی ساق پای بیمار اول ما هماهنگی با بیماریهای بافت همبند درسندرم اهلرـدانلوس(***) (۶)دارد. این مشخصات حکایت ازیك اختلال بافت همبند در سندرم آلریك نونان میکند .

* Sprengel's Deformity
** Klippel-Feil Deformity
*** Ehler-Danlos Syndrome

REFERENCES:

1- Turner's and Noonan's syndrome, Britsh Medical Journal Leading Article 1, 470, 1974.
2- Nora, J.J. et al The Ullrich-Noonan syndrome. American Journal of diseases of children 127, 48, 1974.
3- Tanner, J.M. Modern trends in paediatrics, London, Butterworth Medical Publishers, 1958.
4- Noonan, J. A. Hypertelorism with Turner phenotype. American Journal of diseases of children 116, 373, 1968.
5- Ullrich, O.Turner's Syndrome and Status Bonnevie-Ullrich. American Journal of Human Genetics 1,179, 1949.
6- Kelley, V.C. Metabolic, Endocrine and genetic disorders of children, Maryland, Harper and Row, 1974.