

هیپراکستانسیبیلیته مفصل

در سندرم آلریک - نونان

مجله نظام پزشکی

سال ششم، شماره ۳، صفحه ۲۶۲، ۲۵۳۶

دکتر شهلا نادر *

مقدمه :

از نظر بالینی نشانگان «سندرم آلریک - نونان» مجموعه‌ای از چند نشانه فیزیکی می‌باشد. برخی از نشانه‌های ویژه سندرم ترنر کلاسیک در بیماران مبتلا به نشانگان آلریک - نونان در هر دو جنس مشاهده می‌گردد، ولی تفاوت‌های عمده‌ای بین این دو نشانگان وجود دارد که در زیر شرح داده می‌شود. معیارهای چندی به تشخیص این سندرم کمک خواهد کرد. بیماران ممکنست از جنس مذکر یا مؤنث باشند. برخلاف نشانگان ترنر کلاسیک، کوتاهی قد یافته ثابتی نیست (۱). چهره بیمار گویا است و ممکن است شامل یک یا چند نکته زیر باشد: مورب بودن چشمان (**)، فروهشتگی پلک فوقانی (***)، هیپرتلورسم، فرورفتگی ریشه بینی، باریکی فک بالائی و کوچکی فک پائینی و مرتفع بودن سقف دهان. گوش‌ها اغلب غیر طبیعی هستند و پائین‌تر از معمول قرار دارند. گردن بیمار ممکن است پرده‌دار (****) و رستنگاه خلفی موبائین‌تر از معمول باشد. نشانه‌هایی که در سینه جلب نظر می‌کنند فرورفتگی جناغ و زیادی فاصله نوک پستانها از هم می‌باشد. در ۲۰ درصد بیماران سرفواسکولیوز دیده می‌شود (۲). ناهنجاریهای قلب و عروق در حدود ۳۵ درصد موارد دیده می‌شوند که شایعترین آنها تنگی دریچه شریان ریوی است. برخلاف آنچه در نشانگان ترنر کلاسیک دیده می‌شود، کوآرکتاسیون آئورت نادر است (۱).

* دانشکده پزشکی پهلوی، دانشگاه تهران.

کوینتوس والگوس نسبتاً زیاد دیده می‌شود و برخلاف نشانگان ترنر کلاسیک، کوتاهی متاکارپ چهارم در این سندرم یافت نمی‌شود. در دوران شیرخوارگی گاهی لنفواوما (****) مشاهده می‌گردد. از نظر باروری درجات متغیری دیده می‌شود و در مردها ممکنست بیضه‌ها پائین نیایند (****).

عقب ماندگی روانی معمولاً جزو نشانه‌های این سندرم می‌باشد و از آنچه در نشانگان ترنر کلاسیک دیده می‌شود شدیدتر است (۱). این گزارش درباره سه بیماری است که نشانه‌های بالینی آنها با نشانگان آلریک نونان مطابقت دارد و علاوه بر این بیماران، دارای مفاصل هیپراکستانسیبل بوده‌اند که تا بحال در نوشته‌های پزشکی گزارش نشده است.

شرح حال بیماران:

بیمار اول: س-ب، کارگر، جوان ۱۸ ساله‌ای بود که با سابقه ۲ ماهه درد جنب چپ، تب و لرز، سرفه و خلط چرکی در بیمارستان پهلوی بستری شد. در آزمایش بالینی چهره غیر عادی بالب‌های کلفت، برجستگی ناحیه ابروها و حول آنتی مونگولویید چشم‌ها و فروهشتگی دوطرفه پلک جلب نظر می‌کرد. محل گوش‌ها پائین و شکل آنها غیر طبیعی بود. گردن پرده‌دار و خط رستنگاه خلفی موبائین‌تر از طبیعی بود. سقف دهان مرتفع و قدرت عقلانی بیمار

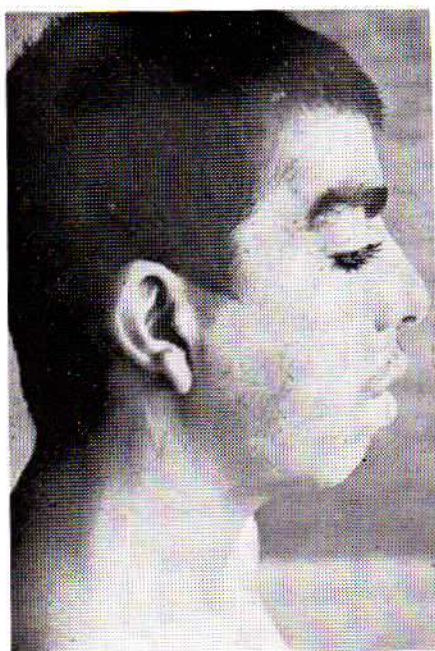
** Slanting eyes

*** Ptosis

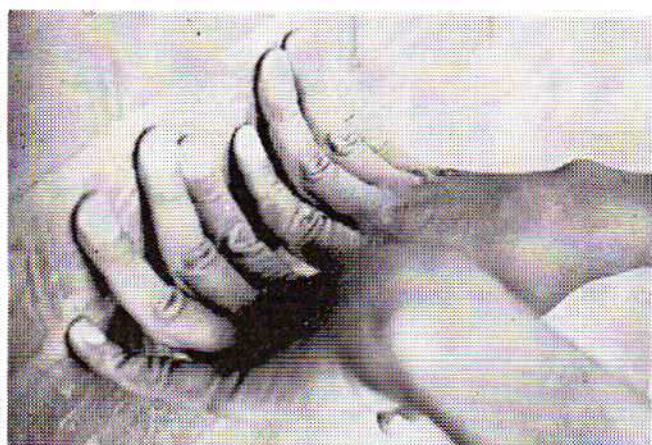
**** Webbed

***** Lymphoedema

***** Cryptorchidism



شکل ۳- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپراکستانسیبیل



شکل ۳- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپراکستانسیبیل

از محل طبیعی و فرورفتگی ریشه بینی مشاهده گردید. پرده مختصر در گردن، سقف دهان مرتفع و فرورفتگی جناغ سینه موجود بود. کوپیتوس والکوس دیده نشد و متاکارپ چهارم کوتاه نبود. قد بیمار ۱۳۸ سانتیمتر (۳) و بازه بین دو دست ۱۳۳ سانتیمتر بود. یک سوفل سیستولیک از نوع جهشی، در سمت چپ قاعده قلب شنیده میشد. نشانه‌های بلوغ هنوز ظاهر نشده بود. بیضه راست در کیسه بیضه ولی بیضه چپ در مجرای مغبنی قرار داشت و دچار آماس بود. در دست‌ها هیپراکستانسیبیلیته مفاصل بین فالانژهای نزدیکین «پروکسیمال» وجود داشت. رشد عقلانی بیمار کمتر از حد طبیعی تخمین زده شد.

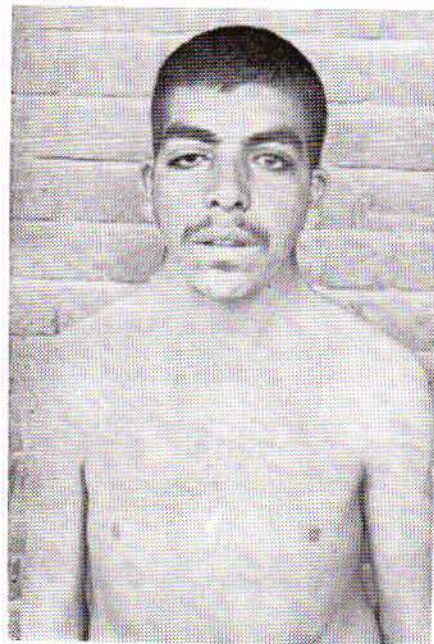
کمتر از طبیعی بود. طول قد ۱۶۴ سانتیمتر بود (طبیعی) (۳). بازه بین دو دست (*) ۱۶۵ سانتیمتر بود. بیمار کبود رنگ بود. سوفل سیستولیک جهشی***، در کناره چپ استرنوم شنیده میشد که مطابق با تشخیص تنگی دریچه شریان ریه بود. فشار ورید ژوگولر بالا و خیز در اندام‌ها موجود بود. سمت راست سینه بشکل سپر (***) و سیفواسکولیوز ستون مهره پشتی بسمت راست دیده میشد. جناغ فرو رفته بود.

حرکات سینه در سمت چپ کاهش یافته بود و در ذق ماتیته وجود داشت که مربوط به عفونت ریه و جنب بود. نشانه‌های دیگر عبارت بود از کوپیتوس والکوس، قدان کوتاهی متاکارپ چهارم و وپائین نیامدن بیضه‌ها همراه با هیپوگوناדיسم ناکامل بصورت مقدار کمی مو در صورت و زیر بغل و توزیع موی از نوع زنانه در ناحیه پویس. هیپراکستانسیبیلیته شدید در مفاصل انگشتان دست و بمیزان کمتر در پا جلب توجه میکرد.

روی پوست ساق پای راست جازخم بسیار نازکی دیده میشد که ناشی از ضربه قبلی بود. شکل‌های ۲، ۱ و ۳ مربوط به این بیمار میباشد.

بیمار دوم:

ج.ی. جوان ۱۸ ساله، کارگر نجاری بود که به علت «آماس» در ناحیه کشاله ران چپ در بیمارستان بستری شد. در معاینه، چهره غیر عادی با چشمان مورب، گوش‌ها پایین‌تر



شکل ۱- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپراکستانسیبیل

- * Span
- ** Ejection
- *** Shield-Shaped

بیمار سوم :

ح-ف، پسر ۹-۱۰ ساله بود که باشکایت از کوتاهی گردن در بیمارستان پهلوی دیده شد. هنگام معاینه قیافه بیمار غیر عادی، چشمان مورب، گوش چپ در محلی پائین تر از طبیعی، گردن کوتاه و پرده دار بود. خط رویش موی پشت گردن پائین تر از طبیعی بود. سقف دهان بیمار مرتفع و جناغ فرورفته بود. کتف‌ها کمی بالاتر از محل طبیعی قرار داشتند (*).

طول قد بیمار ۱۳۲-۱۳۳ سانتیمتر (طبیعی) (۳) و بازه بین دودست ۱۲۹ سانتیمتر بود. در معاینه دستگاه قلب و عروق هیچ نکته غیر طبیعی یافت نشد و متاکارپ چهارم کوتاه نبود.

بیمار نشانه‌های بلوغ را نشان نمیداد و هردو بیضه در کیسه بیضه قرار داشتند. مفاصل متاکارپوفالانژین و متاتارسوفالانژین در دست‌ها و پاها هیپراکستانسیبیلیته شدید را نشان میدادند. رشد

عقلانی بیمار کمی پائین تر از حد متوسط مینمود. پرتو نگاری‌های بیمار نشان داد که علت کوتاهی گردن او نقص ساختمانی کلیپل فایل (***) بوده است.

خلاصه و بحث:

در سه بیماری که گزارش شد نشانه‌های کافی برای سندرم آلریک نونان وجود داشت. تا آنجا که اطلاع داریم هیپراکستانسیبیلیته مفاصل در این نشانگان تا بحال نوشته نشده است هر چند در رفتگی مفاصل ران، نرمی و شلی پوست و کاهش تونوس ماهیچه (که در بیماران ما موجود نبوده‌اند) قبلاً گزارش شده‌اند (۵ و ۴). بعلاوه وجود یک جازخم نازک روی ساق پای بیمار اول ما هماهنگی با بیماری‌های بافت همبند در سندرم اهلر-دانلوس (***) دارد. این مشخصات حکایت از یک اختلال بافت همبند در سندرم آلریک نونان میکند.

* Sprengel's Deformity

** Klippel-Feil Deformity

*** Ehler-Danlos Syndrome

REFERENCES:

- 1- Turner's and Noonan's syndrome, British 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.