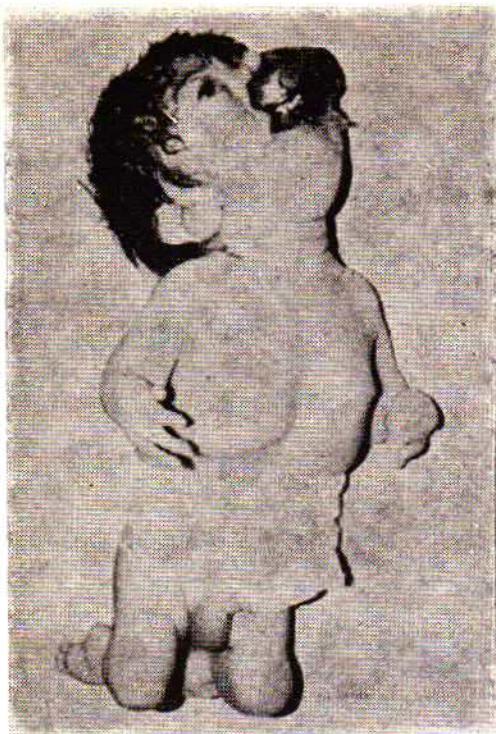


سندرم ربرتس (Roberts Syndrome)

مجله نظام بیزشکی
سال هشتم، شماره ۴، صفحه ۲۳۳، ۱۳۶۱

* دکتر لطف الله روزبهانی



شکل شماره ۱

شرح حال بیمار اول :

نوزاد، ب-ح-ر. (شکلهای شماره ۱ و ۲) سه روزه،
مذکور، دورسر ۲۷ سانتیمتر، دور سینه ۲۱ سانتیمتر، دور شکم ۳۴

سندرم ربرتس با ناهنجاریهای متعدد ظاهری و داخلی عارضه است که در اشکال شدید مجال ادامه زندگی حتی بعدت بسیار کوتاه را به کودک مبتلا نمیدهد. این سندرم با ناهنجاریهای مغزی، جمجمه‌ای، سورتی، قفسه سینه، شکمی و اختلال رشد در انداخته توأم بوده و با بررسی این ناهنجاریها قابل تبیز و تشخیص است.

این سندرم قبل از سال ۱۹۱۹ توسط دکتر John B. Roberts (۳) در آکادمی جراحان فیلادلفیا معرفی گردیده و در سال ۱۹۶۶ موردی از بیماری توسط Appelt (۱) و همکارانش گزارش شده است. در سال ۱۹۷۴، پنج مورد از این سندرم توسط Mahlon V. R. Freeman (۲) و همکارانش شرح داده شد. در سال ۱۹۷۶، سه مورد از سندرم مذکور توسط V. Hitrec. & L. Zergollern (۴) گزارش گردید. با در نظر گرفتن تعداد محدود از گزارش این سندرم نادر که از ارث نهفته‌اتوزومی ناشی می‌شود و بر طبق اطلاعاتی که از منابع ذکر شده بدست آورده، در این گزارش مبادرت به تنظیم جدولی نموده تا عالمی بالینی موارد مختلف پیدا شده را باهم مقایسه نماید. بنظر می‌رسد بیماران مورد گزارش تقریباً تمام علائم این سندرم را دارا هستند و میتوان اظهار کرد که تا کنون از کاملترین نمونه‌های این سندرم می‌باشند که دیده شده است. شجره نامه‌های ترسیم شده در این گزارش بر تبیز وضعیت خانوادگی بیمارانی که توسط Roberts، Appelt، Freeman و نگارنده گزارش شده‌اند، روشن می‌سازد.

* زایشگاه شهید اکبر آبادی (حمایت مادران) - تهران.

مشاهده میشد ، زبان کوچک و ناهنجار بود . در معاینه قفسه سینه ساختمن و تشكیل آن غیر طبیعی بود و در سمع ریه پنومونی وجود داشت . شکم بد شکل بود و در لمس آن طحال حس نشد . اندامها ناهنجار بود و کوتاه بودن دست و پا بشرح زیر جلب توجه میکرد : استخوان بازو و ران کوتاه بود ، زند اعلی و زند اسفل وجود نداشت . درشت نی فیز کوتاه بود ، ولی نازک نی وجود نداشت . کلینیوداکتیلی و سندراکتیلی در انگشتها جلب نظر میکرد . آلت تناسلی کودک نسبت به ابعاد بدنش بزرگتر از حد طبیعی بود . خصوصیت دیگر حالت اپستوتونس (انحناء کمانی بدن) در طفل مبتلا بود . نوزاد یاد شده بمدت سه روز زنده بود ، سپس فوت میکند .

شرح یافته های کالبد شکافی :

در کالبد شکافی نوزاد مبتلا به سندروم ربرتس ، نشانه های زیر غیر از آنچه ذکر شد عبارت بودند از : درز سازی بیال ناحیه قاعده یعنی باز بود و مخ بیمار از شکاف سقف دهان خارج و داخل حفره دهانی گردیده بود . یافته های تشریحی بتر ترتیب عبارت بودند از : ناهنجاری های حلق ، حنجره ، زبان ، زبان کوچک ، دیدن بقایای بافت جنبی (اکتووردم) و دیافراگم ناقص . جسد موردالذکر چنانچه یاد شد از نظر وزن و قد غیر طبیعی بود ، رنگ پوست سفید و عالم جمود نشی در جسد مشاهده شد . چشمها میدریا باز کامل داشته ، شکاف پلکها نیمه باز ، دهان باز و در ته حلق کف خون . آلود مشاهده شد .

در بررسی قفسه سینه : پوست این ناحیه سه میلیمتر چربی داشت . دندنهای بهم فشرده شده و ریهها رشد طبیعی خود را نکرده بود . دیافراگم در جای طبیعی خود قرار داشت ولی تشكیل آن بطور ناقص صورت گرفته بود . ریهها به حد رشد طبیعی خود رسیده بودند و عالم پنومونی در هر دو ریه مشهود بود و بنتنر میرسید عامل اصلی مرگ طفل باشد .

نظر آسیب شناس در مورد آزمایش های میکرو سکوپی :

از بر شهای تهیه شده از اعضاء مختلف بدن کودک مبتلا به سندروم ربرتس بر سری های میکرو سکوپی بشرح زیر بعمل آمد : ریه ها ؛ آتلکتازی در قسمتی از ریه دیده شد ، ذرات هموژیدرین که حاکی از انحلال گلوله ای قرمز بود مشاهده شد . واکنش آماسی شامل ارتash و خبز و سلوله ای لنفو سیت در نسج جدار آلوئوله ای ریه بطور کامل مشهود بود . مشاهدات ریز یعنی هم تشخیص پنومونی را محرز ساخت .

* از خانم دکتر تکلیف آسیب شناس که در امر کالبد شکافی نوزاد موردالذکر کمال همکاری را نموده اند قدردانی میشود .



شکل شماره ۲



شکل شماره ۳

سانتیمتر ، طول قامت ۳۲ سانتیمتر ، وزن هنگام تولد ۱۸۰ گرم بود ، زایمان در آخر ۹ ماهگی و بطور طبیعی صورت گرفته بود . سن پدر ۲۸ سال ، سن مادر ۲۰ سال و نسبت خویشاوندی بین آنها دخترعمو و پسر عمومی بیباشد . مادر تا کنون چهار بار حامله شده ، حاصل زایمان اول یک پسر پنج ساله سالم ، زایمان دوم یک پسر که بر اثر تصادف با وسیله نقلیه در ۴ سالگی فوت میکند ، زایمان سوم یک دختر بوده که بر اثر بیماری نامعلوم فوت شده است و بالاخره بیمار مورد تقدیر حاصل حاملکی چهارم میباشد .

عالم مشهود در بیمار اول :

در مرحله نخست ناهنجاری های متعدد در کلیه اندامهای ظاهری جلب توجه میکرد . در مشاهدات بالینی از ناحیه سر و صورت نکات زیر قابل ذکر است : میکرو سفالی ، آنانسفالی (مخ از راه سقف دهان بخاطر شکاف بسیار بزرگ و شدید آن وارد حفره دهانی شده بود) ، هپر تلوریسم شدید ، اگزوفتالمی ، کدورت قرنیس ، سوراخهای یعنی بطور ناقص تشكیل شده و تنگ و باریک مینمود . قلک تحتانی صفر یافته و گوشها غیر طبیعی و هیبو پلازی نرمه گوشها

تشکیل نشده بود و تها در هر دست ۳ انگشت وجود داشت. در پاها نیز استخوان زان و ساق تشکیل نشده بود و در هر پا ۴ انگشت جلب نظر میکرد. آلت تناسلی طفل بزرگتر از حد طبیعی کرپتور کیدی وجود داشت. طفل مذکور بعد از ۲ روز بعلت آنومالیهای شدید فوت شد. متأسفانه امکان کالبد شکافی آن بعلل خاصی وجود نداشت.

بحث :

بطور کلی بیماران مبتلا به سندروم ربرتس از میکروبراشیوفالی برخورد دار بوده و در موارد سخت از یک عقب افتدگی شدید روانی در رنجند و همانطوری که قبل از کشیده شدن این بیماری نهفته اتوژومنی مجال ادامه زندگی به بیماران رابرای مدت طولانی نمیدهد و در موارد خیلی سخت (بیماران مورد الذکر) عمر کودک به ۳ تا ۴ روز هم نمیرسد (بیماران مورد گزارش تحت مراقبت‌های شدید پزشکی روژهای دوم و سوم فوت نمودند).

کودکان مبتلا به سندروم ربرتس به اختلال رشد دچار میشوند و در هنگام تولد وزن‌شان بین ۱/۵ تا ۴/۲ کیلوگرم متغیر است و عموماً از میزان حداکثر ذکر شده تجاوز نمی‌کند و همواره هنگام تولد قدشان زیر ۴۰ سانتیمتر است.

ناهنجاریهای چهره و بطور کلی سروصورت در این سندروم شامل: شکاف لب همراه یا بدون شکاف سقف دهان بوده، همچنین هیپرتلوریسم و همازویوم کاپیلرهای میان صورت جلب توجه می‌کند. بر جستگی جلوی فک و سوراخهای باریک و تنگ بینی مشاهده میگردد. حدسه از کاسه چشمان خارج میشود و در سطح قرار میگیرد و چشمها بر جسته مینمایند (اگزوفتالمی)، کاتاراکت، کوچکی غیرطبیعی فک تחתانی و ناهنجاریهای گوش به مراء هیوپلازی نرمه گوش از نکات قابل ذکر است.

از لحاظ رویش و دارا بودن مو، این قبیل مبتلایان دارای موهای پراکنده و کم میباشند. از لحاظ اندام، بیماران مبتلا که تاکنون گزارش بیماری آنها در نشریات پزشکی به جای رسیده‌است، از چلاقی در رنجند. هیبومیلیا یا کوتاه اندامی در این بیماری یکی از نشانهایی ثابت آنست. در این عارضه بازو اغلب وجود ندارد و اگر وجود داشته باشد ناهنجار و کوتاه است. فقدان استخوان رادیال جلب توجه می‌کند. سندایکتیلی، کلینودایکتیلی نیز ممکنی از نشانهای این بیماریست که البته کلینودایکتیلی در تمام انگشتان دیده میشود. تعداد انگشتان دست و استخوانهای کف دست و همچنین پا و کف با متغیر میباشد. از لحاظ دستگاه تنفسی نهان خایگی یا کرپتور کیدی وجود داشته و آلت تناسلی مردانه و زنانه نسبت به ابعاد بدن از بزرگی خاصی برخوردار است. در ارتباط با این عارضه میتوان از ناهنجاریهای دیگر کم دیده شده است نام برد.

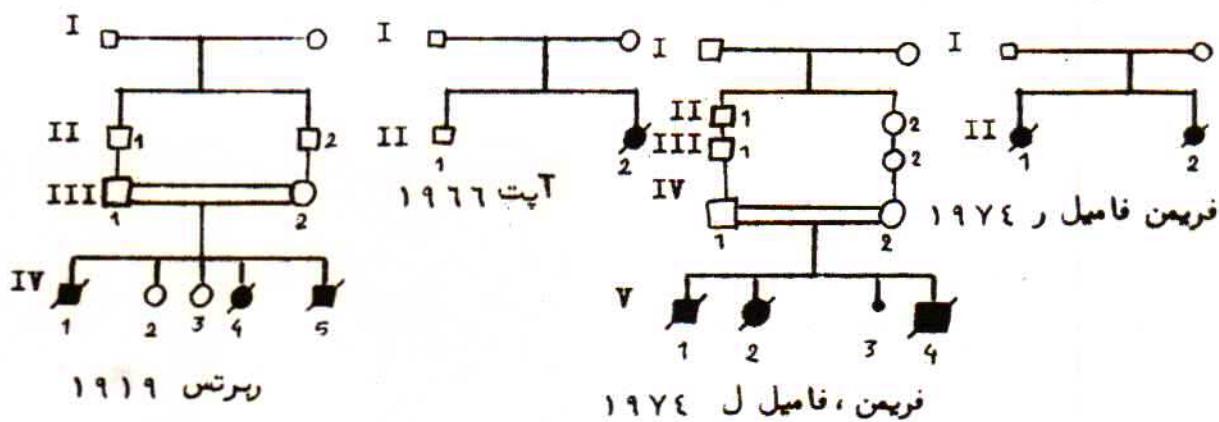
در آزمایش دیزینینی از برشهای تهیه شده از بافت کبد در بعضی نفاط درزات رنگدانه‌ای در داخل سینوزهای مساحتی مشاهده گردید. در آزمایش میکروسکوپی از تیموس، قلب، طحال، کلیه، سورمال، لوزالمعده خایدهای مشاهده نشد. در بررسی دیزینینی معده و روده پرخونی جلب نظر میکرد.



شکل شماره ۴- نوزاد، ن-ع- ر. بیمار ۲

شرح حال بیمار دوم: نوزاد ن-ع- ر (شکل شماره ۴) یک روزه، مذکور، طول قامت ۳۰ سانتیمتر، وزن هنگام تولد ۲۵۰ گرم، زایمان در آخر ۹ ماه و با سزارین صورت گرفته بود. سن پدر و مادر هردو ۱۸ سال و نسبت خوب‌شاوندی بین آنها دختر عموم و پسر عموم میباشد. این نوزاد حاصل زایمان اول بوده است. علامت مشهود در بیمار دوم: در مشاهدات بالینی از نوزاد ناعبرده ناهنجاریهای متعدد بشرح زیر جلب توجه مینمود: میکروسفالی فوتانال قدمی و خلفی بیش از حد باز بود، بینی تشکیل نشده بود، چشمها حالت اگزوفتالمی داشت و همچنین تلوریسم شدید نمایان بود. شکاف لب باضافه شکاف شدید و کامل در کام مشهود بود. گوشها غیرطبیعی بود و زبان کوچک و ناهنجار، گردن کوتاه در طفل جلب توجه مینمود. اندامها ناهنجار و در دستهای استخوان بازو و ساعد

شجره نامه های بیماران مبتلا به سندروم ریترس

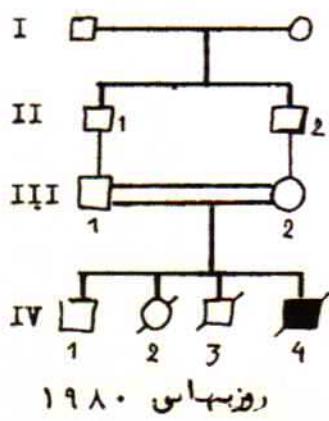


۰۰ : افراد سالم

■ ● : مبتلایان به سند رم ریترس

۲۰۰ : افراد فوت شده

• جنین سقط شد



تاریخچه و مقایسه نشانه‌های بالینی بیماران مبتلا به سندروم ریز-تس

احتمالاً = ()

میتلایان گاهی اوقات نشانگر غیر طبیعی بودن ساختمن کر و موزنمی است.

پیشگیری : پیشگیری در ماههای میانی حاملگی بوسیله سونوگرافی امکان پذیر است، مساله صورت نگرفتن ازدواج فامیلی و تنظیم شجره نامه نیز کمک موثری در پیشگیری میکند.
خلاصه :

در این گزارش دونوزاد مذکور، یک و سه روزه‌ای که مبتلا به سندروم ربرتس میباشدند مورد بحث قرار گرفته‌اند. ناهنجاریهای متعدد و شدید در سر و صورت و قفسه سینه و حفره شکمی و اندامها ناشی از ارت نهفته اتوژومی است. این ناهنجاریها بصورت زیر جلب توجه میکند: تقرافو کوملیا همراه با اکتروداکتیلی و سنداكتیلی، شکاف کام ولب و پر آمدگی زائده فکی بالا، هپر تلوریسم چشمی، بزرگ شدن غیر طبیعی دستگاه تناسلی خارجی، کربپتوور کبدی در افراد مذکور.

امکان پیشگیری از بوجود آمدن این قبیل افراد بوسیله سونوگرافی در ماههای میانی حاملگی میسر است. مساله ازدواج‌های خانوادگی را نیز نباید از دید دور داشت.

فروتنازل انفالوسل، هیدروسفالی، کدورت قرنیه، کاتاراکت، گردن کوتاه، ناهنجاریهای قلبی (ناهنجاریهای جدار دهلیزی)، ناهنجاریهای کلیوی (کلیه پلی سیستیک و نعلی شکل وغیره)، رحم دوشاخه در جنس موئث و افزایش مایع آمنیو تیک در این جنس. تشخیص و درمان بیماری : تشخیص بیماری با مشاهده نشانه‌های موجود کار آسانی است. خصوصاً با درنظر گرفتن علامت واضح زین:

۱- کوتاه اندامی درستها و پاهای ۲- شکاف لب و کام ۳- اکترو- داکتیلی و کمبود تعداد انگشتان دست و پا ۴- سنداكتیلی ۵- هپر تلوریسم چشمی همراه با اگزو فتالی ۶- بزرگ بودن غیر طبیعی دستگاه تناسلی خارجی ۷- وزن کم در هنگام تولد زین ۲ کیلو گرم ۸- نهان خایکی.

تشخیص افرادی این سندروم با سندروم Pseudothalidomide بوسیله، هپر تروفی دستگاه تناسلی خارجی، فقدان موهای طلائی، نقره‌ای و صلیبی آبی و همچنین نسبت غیر طبیعی استخوان زند اسفلی به زند اعلی مشخص میشود. در بعضی مواقع امکان عمل جراحی به منظور رفع خمیدگی‌های بدنی وجود دارد. بررسی کروموزومی

REFERENCES :

- 1- Appelt, H., Gerken, H. and Lenz, W.: Tetraphakomelie mit Lippen-Kiefer Gaumen-Spalte und Clitorishypertrophie. - Ein Syndrome. Paediat. Paedol 2, 119-124, 1966.
- 2- Freeman, M, V. R., Williams, D. W., Schimke, R. N., Temtamy, S. A. Vachier, E. and German, J.: The Roberts Syndrome, Clin. Genet. 5: 1, 1974.
- 3- Roberts, J. B.: A child with double cleft of lip and palate, Protrusion of the intermaxillary portion of the upper jaw and imperfect development of the bones of the four extremities, Ann. Surg. 70, 252-253, 1919.
- 4- Zergollern, L. and Hitrec, V.: Three siblings with Roberts syndrome, Clin. Genet. 9 : 433 – 436 1976.

قاب ل ت و ج ۴

متخصص زنان ، پزشکان و داروخانه های محترم کشور

شرکت داروسازی ابوریحان (بر لید سابق) باطلاع میرساند داروهای ژنریک ذیل بیازار عرضه گردیده و توسط شرکت پخش نو (آی. دی. سی. سابق) در سراسر کشور توزیع میشود.

| شماره | نام محصول (ژنریک) | اشکال داروئی و بسته بندی | خواص |
|-------|---|---|--|
| ۱ | استرادیول اتینیل (Estradiol Ethinyl) | - قرص ۰.۰۵ میلیگرم صد عددی - قرص ۰.۵ میلیگرم صد عددی | استروژن خوراکی |
| ۲ | استرادیول والرات (Estradiol Valerate) | - قرص ۱ میلیگرم صد عددی - قرص ۲ میلیگرم صد عددی - آمپول ۱۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | { استروژن خوراکی - استروژن تزریقی |
| ۳ | استرادیول والرات (Estradiol Valerate) | - آمپول ۲۵ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی - آمپول ۵۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | پروژسترون تزریقی |
| ۴ | استرادیول والرات (Estradiol Valerate) | - آمپول ۲۵ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی - آمپول ۵۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | |
| ۵ | استرادیول والرات (Estradiol Valerate) | - آمپول ۱۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | |
| ۶ | پروژسترون (Progesterone) | - آمپول ۲۵ میلیگرم صد عددی | پروژسترون خوراکی |
| ۷ | پروژسترون (Progesterone) | - آمپول ۵۰ میلیگرم صد عددی | |
| ۸ | مدروکسی پروژسترون (Medroxy Progesterone) | - قرص ۵ میلیگرم صد عددی | |
| ۹ | کنتراسپیتو ال. دی (Contraceptive L. D) | - درازه در بسته ۲۱ عددی | ضد بارداری |
| ۱۰ | کنتراسپیتو اچ. دی (Contraceptive H. D) | - درازه در بسته ۲۱ عددی | ضد بارداری |
| ۱۱ | لونورژسترون (Levonorgestrel) | - درازه در بسته ۳۰ عددی | ضد بارداری منوهورمونه (پروژسترون) |
| ۱۲ | تسوسترون پروپیونات (Testosterone Propionate) | - آمپول ۲۵ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | آندروجن تزریقی |
| ۱۳ | تسوسترون پروپیونات (Testosterone Propionate) | - آمپول ۵۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | کوتاه اثر |
| ۱۴ | تسوسترون ال. آ (Testosterone L. A) | - آمپول ۱۰۰ میلیگرم در ۱ میلی لیتر ده عددی | آندروجن تزریقی دیرپا |
| ۱۵ | متیل تسوسترون (Methyl Testosterone) | - قرص ۲۵ میلیگرم صد عددی | آندروجن خوراکی |
| ۱۶ | فلود روکورتیزون (Fludrocortisone) | قرص ۱/۰ میلیگرم صد عددی | میترالو گلوکوکورتیکوئید |
| ۱۷ | هید روکورتیزون (Hydrocortisone) | - پماد چشمی ۱ درصد ۳ گرم - پماد جلدی ۱ درصد ۱۵ گرم | کورتیکو ستروئید |
| ۱۸ | هید روکورتیزون (Hydrocortisone) | - شربت ۱۲۰ میلی لیتر | پلی ویتامین |
| ۱۹ | مولتنی ویتامین (Multi Vitamin) | - شربت ۱۲۰ میلی لیتر | |