

هیپر اکستانسیبیلیته مفاسد

در سندروم آلریاک - نونان

مجله نظام پزشکی

سال ششم ، شماره ۳ ، صفحه ۲۶۲ ، ۲۵۳۶

* دکتر شهرلا نادر *

مقدمه :

کوپیتوس والگوس نسبتاً زیاد دیده میشود و برخلاف نشانگان ترنر کلاسیک ، کوتاهی متاکارپ چهارم در این سندروم یافت نمیشود. در دوران شیرخوار گی گاهی لنفوادما (*****) مشاهده میگردد. از نظر باروری درجات متغیری دیده میشود و در مردها ممکنست یضمنها پائین نیایند (*****).

عقب ماندگی روانی معمولاً جزو نشانههای این سندروم 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 آلریاک نونان مطابقت دارد و علاوه بر این بیماران ، دارای مفاسد هیپر اکستانسیبل بوده اند که تابحال در نوشتههای پزشکی گزارش نشده است .

شرح حال بیماران:

بیمار اول: س-ب، کارگر، جوان ۱۸ ساله ای 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 مونکولوئید چشمها و فروهشتگی دو طرفه پلک جلب نظر میگرد . محل گوشها پائین و شکل آنها غیر طبیعی بود . گردن پردهدار و خط رستنگاه خلفی موپائین تر از طبیعی بود. سقف دهان مرتفع وقدرت عقلانی بیمار

از نظر بالینی نشانگان «سندروم» آلریاک - نونان مجموعه ای از چند نشانه فیزیکی میباشد. برخی از نشانههای ویژه سندروم ترنر کلاسیک در بیماران مبتلا به نشانگان آلریاک - نونان در هر دو جنس مشاهده میگردد ، ولی تفاوت های عمده ای بین این دو نشانگان وجود دارد که در زیر شرح داده میشود. معیارهای چندی به تشخیص این سندروم کمک خواهد کرد. بیماران ممکنست از جنس مذکور 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 (**) ، هیپر تلوریسم ، فرو رفتگی دیشه بینی ، باریکی فلک بالائی و کوچکی فلک پائینی و مرتفع بودن سقف دهان. گوشها اغلب غیر طبیعی هستند و پائین تر از عمول قرار دارند. گردن بیمار ممکن است پرده دار (**) و رستنگاه خلفی موپائین تر از عمول باشد . نشانههایی که درینه جلب نظر میکنند فرو رفتگی جناغ و زیادی فاصله نوک پستانها از هم میباشد . در ۲۰ درصد بیماران سیفو اسکولیوز دیده میشود (۲). ناهنجاریهای قلب و عروق در حدود ۳۵ درصد موارد دیده میشوند که شایعترین آنها تنگی در چه شریان ریوی است. برخلاف آنچه در نشانگان ترنر کلاسیک دیده میشود ، کوآرکتاسیون آورت نادر است (۱).

* دانشکده پزشکی پهلوی ، دانشگاه تهران.

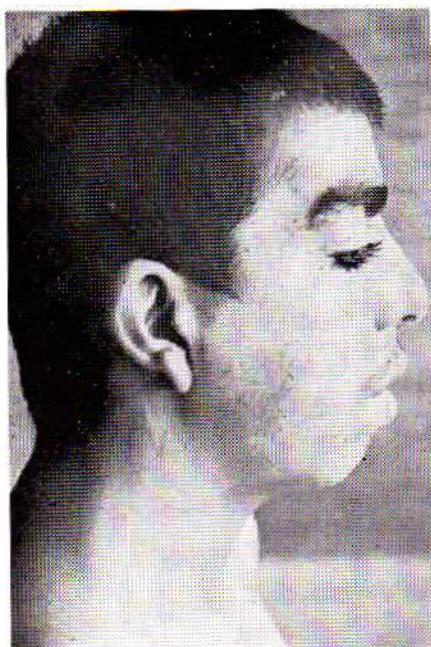
** Slanting eyes

*** Ptosis

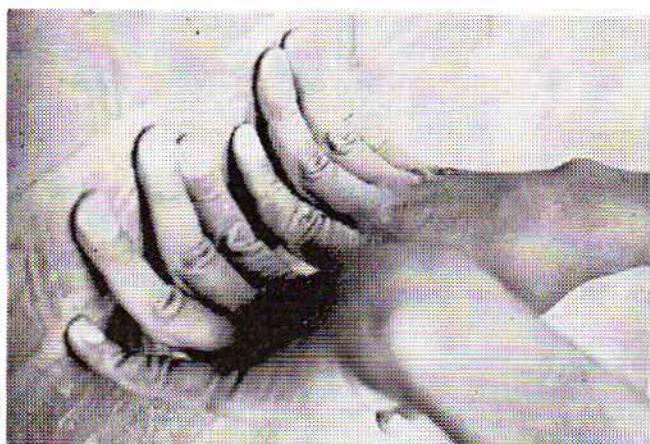
**** Webbed

***** Lymphoedema

***** Cryptorchidism



شکل ۲- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپر اکستا نسیبل



شکل ۳- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپر اکستا نسیبل

از محل طبیعی و فرورفتگی دیشه بینی مشاهده گردید . پرده مختص در گردن ، سقفدهان 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 سوول سیستولیت از نوع جهشی ، درست چپ قاعده قلب شنیده میشد . نشانهای بلوغ هنوز ظاهر نشده بود . ییشه راست در کیسه ییشه ولی ییشه چپ در مجرای مغبنی قرار داشت و دچار آماض بود . در دستها هیپر اکستا نسیبیلیته مفاصل بین فالانژهای نزدین «پرو کسیمال» وجود داشت . رشد عقلانی بیمار کمتر از حد طبیعی تخمین زده شد .

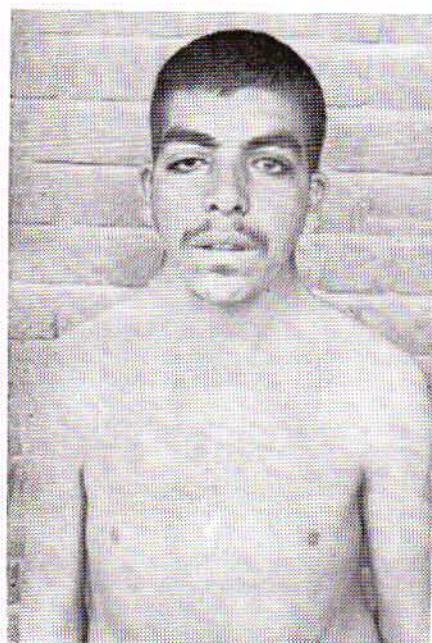
کمتر از طبیعی بود . طول قد ۱۶۴ سانتیمتر بود (طبیعی) (۳) . بازه بین دو دست (۴) ۱۶۵ سانتیمتر بود . بیمار کبودرنگ بود . سوول سیستولیک جهشی***، در کناره چپ استرnom شنیده میشد که مطابق با تشخیص تنگی در یقه شریان ریه بود . فشار ورید ژوکولر بالا و خیز در اندامها موجود بود . سمت راست سینه بشکل سپر (۵)** و سیفو اسکولیوز ستون مهره پشتی بسمت راست دیده میشد . جناغ فرو رفته بود .

حرکات سینه درست چپ کاهش یافته بود و در دق ماتینه وجود داشت که مر بوت به عفونت ریه و جنب بود . نشانهای دیگر عبارت بود از کوپیتوس والکوس ، قدان کوتاهی متاکارپ چهارم و پائین نیامدن ییشه ها همراه با هیپو گونادیسم ناکامل بصورت مقدار کمی مو در صورت وزیر بغل و توزیع موی از نوع زنانه در ناحیه پوییس . هیپر اکستا نسیبیلیته شدید در مفاصل انگشتان دست و بیش از کمتر در پا جلب توجه میکرد .

روی پوست ساق پای راست جاز خم بسیار نازکی دیده میشد که ناشی از ضربه قبلی بود . شکل های ۲، ۱ و ۳ مربوط به این بیمار میباشند .

بیمار دوم :

ج-ی. جوان ۱۸ ساله، کارگر نجاری بود که بعلت «آماض» در ناحیه کشاله ران چپ در بیمارستان بستری شد . در معاینه ، چهره غیر عادی با چشم انداز مورب ، گوش ها پائین تر



شکل ۱- سندرم آلریک - نونان با مفاصل هیپر اکستا نسیبل

* Span
** Ejection
*** Shield-Shaped

عقلانی بیمار کمی پائین تر از حد متوسط مینمود.

پرتو نگاری های بیمار نشان داد که علت کوتاهی گردن او نقص ساختمانی کلپل فایل (**) بوده است.

خلاصه و بحث:

درسه بیماری که گزارش شد نشانه های کافی برای سندرم آلریک نونان وجود داشت. تا آنجا که اطلاع داریم هیپر اکستانسیبیلیته مفاصل در این نشانگان تابحال نوشته نشده است هر چند در رفتگی مفاصل ران، نرمی و شلی پوست و کاهش تونوس ماهیچه (که در بیماران ما موجود نبوده اند) قبل از گزارش شده اند (۴ و ۵). بعلاوه وجود یک جاز خم نازک روی ساق پای بیمار اول ما هماهنگی با بیماری های بافت همبند در سندرم اهلر-دانلوس (Ehler-Danlos Syndrome) (۶) دارد. این مشخصات حکایت از یک اختلال بافت همبند در سندرم آلریک نونان میکند.

* Sprengel's Deformity

** Klippel-Feil Deformity

*** Ehler-Danlos Syndrome

بیمار سوم :

حف، پسر $\frac{1}{3}$ ساله بود که با شکایت 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 فرو رفته بود. کف ها کمی بالات از محل طبیعی قرار داشتند (۷).

طول قد بیمار $\frac{1}{3}$ سانتیمتر (طبیعی) (۳) و بازه بین دو دست ۱۲۹ سانتیمتر بود. در معاینه دستگاه قلب و عروق هیچ نکته غیر طبیعی یافت نشد و متاکارپ چهارم کوتاه نبود.

بیمار نشانه های بلوغ را نشان نمیداد و هر دو یقه در کیسه یقه قرار داشتند. مفاصل متاکارپوفالانژین و متاتارسوفالانژین در دست ها و پاها هیپر اکستانسیبیلیته شدید را نشان میدادند. رشد

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.