

سندرم مارشرز ای (Marchesani - syndrome)

«گزارش دومورد از یک خانواده»

مجله نظام پزشکی

سال هفتم، شماره ۳، صفحه ۱۹۰، ۱۳۵۸

دکتر بهنام کامران - دکتر حمید علیزاده - دکتر محمد علی حاج علی اکبری - دکتر پریناز اشرافی*

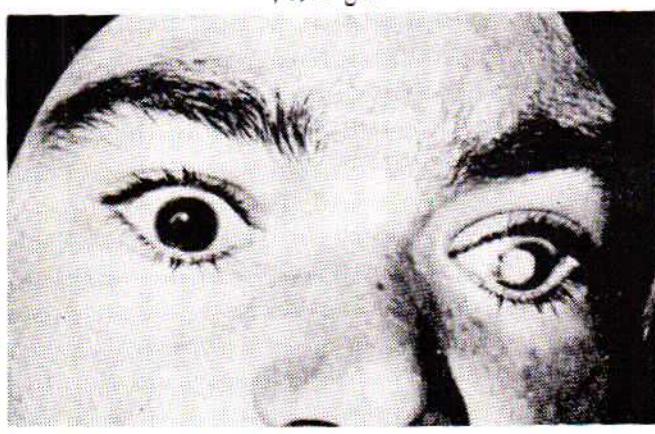
مقدمه:

سندرم مارشرز ای، نخستین بار در سال ۱۹۳۹، توسط Marchesani شرح داده شد. این بیماری ارثی و نادر است که از طریق اتوزوم ال مغلوب منتقل می‌شود (۵). ولی غالباً بودن بیماری نیز گزارش شده، بطوریکه Kinders ضمن مطالعات خود دو مورد سندرم مارشرز ای بطریق اتوزوم غالب مشاهده کرده است (۳). از مشخصات بیماری باید کوتاهی قد، چاقی، کوتاهی انگشتان محدودیت حرکات مفاصل، بیلی شکل شدن انگشتان، پهن بودن دستها و پاها، کروی بودن عدسی چشم، دررفتگی عدسی چشم، لرزش عنیبه، نزدیک بینی، آب سیاه (گلو کوم) جمجمه پهن و کوتاه (براکی سفالی) را نام برد.

شرح حال بیماران:

بیمار دختری است ۱۵ ساله، بوزن ۴۳ کیلوگرم که بعلت اختلال بینائی بدرمانگاه چشم پزشکی مراجعت کرده است. در معاینهای که از بیمار بعمل آمد در رفتگی عدسی هر دو چشم همارا با افزایش فشار داخل هر دو چشم (فشار چشم راست ۲۵ میلیمتر جبو و فشار چشم چپ ۳۲ میلیمتر جبوه بود)، کوتاهی قد، جثه نسبتاً چاق و نزدیک بینی چشم راست جلب توجه میکرد بطوریکه بیمار از فاصله ۵ متری قادر به شمارش انگشتان نبود و چشم چپ بیمار از کودکی فاقد بینائی بود. در معاینهای که از بیمار بعمل آمد علاوه بر دررفتگی عدسی چشم، آب مروارید (کاتاراکت) نیز در چشم چپ وجود داشت (شکل شماره ۱ و ۲). دیگر علائم بیماری مثل

شکل شماره ۱



شکل شماره ۲

لرزش عنیبه هر دو چشم، کوتاهی انگشتان دستها و پاها نیز مشهود بود (شکل شماره ۴ و ۵).

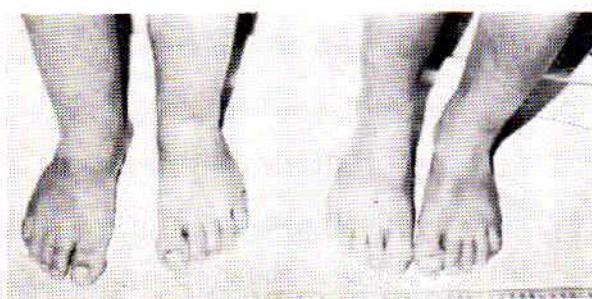
* دانشکده پزشکی دانشگاه اصفهان.

مشخص نیست ولی در مواد در رفتگی عدسی، گیر کردن آن در مردمک باعث افزایش فشار داخل چشم و گلوکوم ثانوی نسبت به انسداد مردمک میگردد، ولی وقتی زنلا سالم و عدسی در محل خودش قرار داشته باشد این مکانیسم در ایجاد گلوکوم نقشی بازی نمیکند و در حالات اخیر تماس منطقه بزرگی از عدسی و عنیبه میتواند ایجاد انسداد مردمک و افزایش فشار داخل چشم بکند (۳). علت مراجعة اکثر بیماران تزدیک یعنی میباشد و یکی از خصوصیت تزدیک یعنی این بیماران آنست که دائماً در حال پیشافت است (۱). مکانیسم تزدیک یعنی در بیماران نابجایی (اکتوپی) و کروی شکل بودن عدسی چشم است که لرزش عنیبه نیز با آن اضافه میگردد (۵).

کوتاهی انگشتان از نشانه های مشخص بیماری است ولی گاهی انگشتان عنکبوتی (آراکوئداکتیلی) نیز همراه سندروم گزارش شده است (۱ و ۶).

عمل کروی شکل شدن عدسی چشم را هیپرپلازی جسم مژ گانی میدانند. در اوخر دوران کودکی هیپرپلازی اجسام مژ گانی ایجاد و در نتیجه وقفه ای در کشش فیبرهای زنلا ایجاد میشود، لذا این عمل سبب کروی شکل شدن عدسی چشم و حداکثر تطابق در موقع دیدن میگردد (۱). کوچک شدن عدسی چشم سبب در رفتگی و ایجاد لرزش عنیبه میشود (۲).

گلوکوم بیماران به عنوان گونه درمان جراحی مقاوم است. در آوردن عدسی چشم برای درمان گلوکوم توصیه شده است ولی همیشه رضایت بخش نیست، برداشتن عنیبه (ایریدکتومی) بطریقه abexterno نیز در مراحل اولیه بیماری و قبل از اینکه تغییرات ثانوی ایجاد شود، پیشنهاد شده است ولی تتابع آن معلوم نیست (۲). در رفتگی عدسی چشم، لرزش عنیبه، تزدیک یعنی و انگشتان عنکبوتی در سندروم مارفان هم وجود دارد (۴) ولی در سندروم ما رفان قد بلند، مفاصل شل، کاهش چربی ذیپ پوست، بیماریهای قلبی - عروقی از جمله نارسائی آئورت، تنگی آئورت و گاهی نارسائی میترال و سایر خصوصیات سندروم مارفان سبب تفکیک آنها میشود.



شکل شماره ۵- پاهای دو بیمار



شکل شماره ۳- سمت راست خواهر بیمار که کاتاراکت ندارد

در شرح حالی که از بیمار گرفته شد پدر و مادر بیمار دختر عموم و پسر عموم بودند و یک خواهر ۱۲ ساله نیز داشت که تمام مشخصات بیمار را دارا منتهی چشم چپ فاقد آب مروارید بود و چشم راست وی بعلت ابتلاء به گلوکوم درک نور نداشت (شکل شماره ۳ سمت راست). مادر این دو خواهر ۵ سال قبل فوت شده و برطبق اظهار بیماران مادر آنها نیز کور و کوتاه قد بوده است. هر دو خواهر بیمار نیز مورد معاینه قرار گرفته اند غیر از اختلال بینائی که از کودکی گفتار آن بوده اند ناراحتی عضوی دیگری نداشتند. قد خواهر بزرگتر ۱۳۲ سانتی متر، وزن ۴۳ کیلو گرم، قد خواهر کوچکتر ۱۲۷ سانتی متر و وزن ۴۰/۵ کیلو گرم بود.

قلب و ریه هر دو بیمار طبیعی، کبد و طحال غیر قابل لمس و اندازه جمجمه طبیعی بود. پرتونگاری از استخوان های مختلف بغيراز کوتاهی استخوانها نکته مثبتی نشان نداد. فرمول خونی و آزمایش ادرار، قند و اوره و سرعت رسوب گلبو لی طبیعی بود.

اشتهای بیماران خوب، عقب مازدگی ذهنی موجود نبود فقط از سر درد و بیخوابی شکایت داشتند.

بحث: سندروم مارشرانی یک دیس ژنی مزودرمال ارثی مغلوب بوده ولی گاهی انتقال آن بطریقه اتوزوممال غالب نیز گزارش شده است (۳).

بیماریز ائی (پاتوژنی) افزایش فشار داخل چشم بدون در رفتگی عدسی



شکل شماره ۴- دستهای دو بیمار

بحث آب سیاه (گلوکوم) همراه با دررفتگی عدسی هردوشم ، قد کوتاه ، تغییر شکل مخصوص انگشتان دستها و پاها ، لرزش عنایه و نزدیک بینی وجود داشت. چشم چپ یک بیمار علاوه بر دررفتگی عدسی چشم ، آب مروارید (کاتاراکت) نیز داشت . در بررسی که از بیمار بعمل آمد تاریخ شروع آب مروارید مشخص شد و بیمار اظهار میداشت که از کودکی فاقد بینایی در این چشم بوده است و سابقه ضربه را نیز ذکر نمیکرد.

بیماری درمان خاصی ندارد ، گلوکوم بیماران بدرمان جراحی مقاوم میباشد اگرچه اقداماتی نیز در این زمینه انجام میگیرد.

در هموسیستین اوری نیز دررفتگی عدسی چشم دیده میشود ولی بیماران مبتلا به هموسیستین اوری مشابه سندروم مارفان دارای قد بلند بوده و اکثر نشانههای سندروم مارفان را دارند، بعلاوه در این بیماران عقب ماندگی ذهنی نیز جلب توجه میکند.

خلاصه: سندروم مارشزانی یک بیماری ارثی اتوزوممال مغلوب میباشد ولی گاهی هم بطریقه اتوزوممال غالب منتقل میشود. این سندروم در دو خواهر از یک خانواده مشخص گردید با توجه به اینکه مادر این خانواده نیز مبتلا به چنین عارضه ای بوده لذا نوع توارث در این دو بیمار بطریقه اتوزوممال غالب میباشد. در دو بیمار مورد

REFERENCES:

- 1- Jones, R.F.: The syndrome of marchesani. Br. J. Ophthalmol. 45: 377, 1961.
- 2- Levy, J., Anderson, P. E.: Marchesani's Sundrome. Br. J. Ophthalmol. 45: 223-226, 1961.
- 3- Willi, M., Kut. L., Cotlier, E.: Pupillary - black glaucoma in the marchesani syndrome. Arch. Ophthalmol. 90: 504 - 508, 1973.
- 4- Wachtel, J. G.: The ocular pathology of marfan's syndrome. Arch. Ophthalmol. 76 : 512- 522, 1966.
- 5- Daniel Vaughan Taylor Asbury 7 the Edition. General Ophthalmol. 1974.
- 6- Patrick, D.: Trevor - Roper the Eye and its disorders, second prioting 1974.