Archive of SID

گزارش یک مورد دیسپلازی کامپتوملیک

عبدالرسول علائي (M.D.)* وجيهه غفاري (M.D.)**

چکیده

دیسپلازی کامپتوملیک از ناهنجاری‌های کشنده دوره نوزادی است که با کمانی شدن اندام تحتانی و اکثراً به صورت جهش ژنی خود به خودی بروز می‌نماید، اما انتقال ارثی به صورت اتوزوم مغلوب نیز رخ می‌دهد. بیماری اولین بار در سال ۱۹۷۰ توسط P. Maroteaux, F.A. Lee گزارش گردید. میزان شیوع یک مورد در ۱۵۰۰۰۰ نوزاد متولد شده است. بیماری از سراسر جهان با تظاهرات مختلف، درگیری استخوان، غضروف، عضله، مغز، کلیه و قلب گزارش شده است.

تشخیص قبل از تولد با امواج ماورا صوت و آمنیوسنتز ممکن می‌باشد. بعد از تولد براساس علائم بالینی و پرتونگاری، بیماری تشخیص داده می‌شود.

در این گزارش یک مورد نوزاد پسر یک روزه مبتلا به دیسپلازی کامپتوملیک معرفی می‌گردد. که با علائم وقفه تنفسی، کوتولگی، شکاف کام، بازشدن مجرای ادرار در مطرح پایین اندام تناسلی (Hypospadias) ، سفتی عضلات، انضا و خمیدگی اندام تحتانی به سمت خارج (valgus) مراجعه نمود.

واژه هاي كليدي : کامپتوملی، کوتولگی مزوملیک، جنسیت معکوس

مقدمه

دیسپلازی کامپتوملیک،کوتولگی همراه با کوتاهی و کمانی شدن اندام‌ها است که اکثراً کشنده می‌باشد(۱). شیوع بیماری یک مورد در ۱۵۰۰۰۰ نوزاد متولد شده است.

انتقال بیماری به صورت جهش خود به خودی است، ولی ممکن است به طور اتوزوم مغلوب نیز به ارث برسد(۱تا۶). به علت نقص در تشکیل غضروف و استخوان‌ها، درگیری اسکلتی شایع‌تر بوده و سایر قسمت‌های بدن مانند قلب، عضله، مغز و کلیه نیز درگیر می‌شوند(۹،۸).

شدت بیماری فوق می‌تواند از نوع خفیف با نقص عضو جزئی تا کوتولگی شدید متفاوت باشد(۵تا۷).

امواج ماوراصوت در دوران بارداری، در جنین، کوتولگی و کمانی شدن اندام‌ها، کوچکی فک، شکاف کام، پا چنبری ... و در مادر، افزایش مایع آمیتوتیک را نشان می‌دهد.

بعد از تولد، با معاینه فیزیکی، پرتونگاری و علائمی مانند دو جنسیتی، پل بینی پهن، موقعیت غیرطبیعی گوش‌ها، دهان کوچک، اختلال تنفسی، کوتولگی مزوملیک و اندام کمانی، نقایص تکاملی استخوان شانه، لگن و قفسه سینه، نرمی جنجره و تراشه و شلی عمومی بیماری، تشخیص داده می‌شود (۱تا۴). در این گزارش یک نوزاد مبتلا به علایم دیسپلازی کامپتوملیک معرفی می‌گردد.

* متخصص رادیولوژی اطفال، عضو هیأت علمی (استادیار) دانشگاه علوم پزشکی مازندران ✉ ساری: بلوار پاسداران- مرکز آموزشی درمانی بوعلی سینا

** فوق تخصص نوزادان، عضو هیأت علمی (استادیار) دانشگاه علوم پزشکی مازندران

تاریخ دریافت : ۸۲/۹/۱۵ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات : ۸۳/۱/۱۷ تاریخ تصویب: ۸۳/٤/۳

www.SID.ir

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2024-03-29]

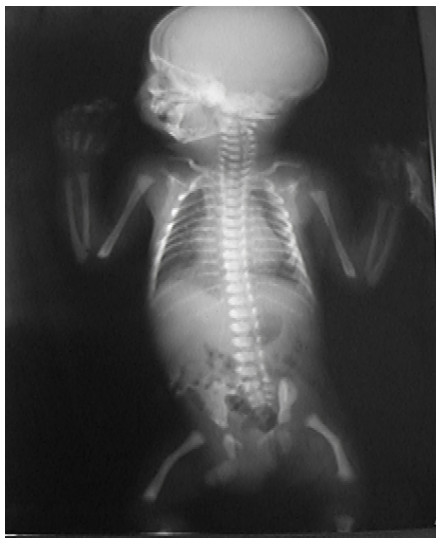
Archive of SID

معرفی بیمار

بیمار، نوزاد پسر یک روزه، حاصل زایمان طبیعی و ترم بود که به علت نارسایی تنفسی به بیمارستان بوعلی ساری ارجاع داده شده بود.

وزن تولد ۲۸۵۰ گرم، آپگار $\frac{۸}{۱۰}$ ، قد ۴۲ سانتی‌متر، دور سر ۳۸ سانتیمتر و تعداد تنفس ۷۰ در دقیقه بود. سوفل قلبی سیستولیک در کناره چپ استرنوم سمع گردید و خانواده دارای دو فرزند بوده که فرزند اول، دختر و سالم است و بیمار، فرزند دوم خانواده می‌باشد. پدر و مادر کودک رابطه خویشاوندی داشته (دخترعمو و پسرعمو) و هیچ‌گونه سابقه بیماری ارثی در خانواده ذکر نشد.

در معاینه فیزیکی علائم کوتولگی نسبی، اختلال تنفسی، انحنا و خمیدگی به سمت خارج (valgus) اندام‌های تحتانی، سفتی عضلات‌ها مسترینگ با خمیدگی دو طرفه هیپ، بازشدن مجرای ادرار در سطوح پایین اندام تناسلی، نهان بیضگی، کوچکی فک و شکاف کام مشخص گردید (تصویر شماره ۱).



تصویر شماره ۱ : در baby gram بعد از تولد کوتولگی، انحنای ران، نقایص تکاملی قفسه سینه، شانه، لگن، کوچکی فک، افزایش طول و عرض سر، بزرگی قلب، در رفتگی دو طرفه سراستخوان ران ملاحظه می‌گردد.

در پرتونگاری‌های به عمل آمده ازبیمار، کوتولگی و انحنای (bowing) اندام‌های تحتانی نقایص تکاملی استخوان نازک نی (Fibula)، شانه، قفسه سینه و لگن، باریکی لگن، در رفتگی تکاملی سر استخوان ران، افزایش طول و عرض (Macrodolichoceohalia) ، بزرگی قلب و کوچکی فک ملاحظه شد. که با توجه به علائم فوق، دیسپلازی کاپتوملیک مطرح گردید. کودک فوق در زمان تنظیم این گزارش ۱۸ ماهه است (تصویر شماره ۲).



تصویر شماره ۲ : انحنای ران و در رفتگی دوطرفه سر آن در ۱۸ ماهگی مشخص است.

بحث

بیماری اولین بار در سال ۱۹۷۰ توسط P.Maroteaux, F.A.Lee گزارش گردید(۱). شیوع آن ۱ در ۱۵۰۰۰۰ نوزاد متولد شده است (۹،۸). موارد متعدد

www.SID.ir
[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2024-03-29]

Archive of SID

بیماری فوق در طی ۳۰ سال اخیر، از کشورهای مختلف گزارش گردیده که شکل و شدت درگیری نوزاد، متفاوت بوده است و حداکثر عمر بیماران حدود یکسال بود و تنها یک مورد تا ۱۷ سالگی زنده ماند(۱). در بررسی Hoston و همکاران به نقل از Murray (۱۹۹۰) بر روی ۹۷ مورد، ۶ کودک بعد ۱ سالگی و یک کودک تا ۱۷ سالگی زنده ماندند(۶).

Vermeulin وهمکاران(۱۹۸۲) یک‌مورد دیسپلازی کامپتوملیک که بیش از ۴ سال زنده مانده بود را معرفی نمودند(۱۰). Shafai و همکاران (۱۹۷۶) و Mellows و همکاران (۱۹۸۰) نیز بروز سندرم فوق را در فرزندان یک خانواده گزارش نمودند(۱۱).

بیماری اکثراً به صورت جهش خود به خودی بروز می‌نماید اما انتقال ارثی به شکل اتوزوم مغلوب نیز گزارش شده است. تحقیقات گسترده اخیر مشخص نموده است که جهش ژن Sox9 بر روی کروموزوم ۱۷ باعث تغییرات ساختاری غددجنسی وفنوتیپ‌های تناسلی مختلف می‌گردد(۱۲). و دو جنسی شدن در اکثر پسران کروموزومی دیده می‌شود(۱۳). احتمال همراهی سندرم فوق با مصرف قرص ضدبارداری توسط مادر گزارش ده است(۱۶).

با سونوگرافی قبل تولد، مخصوصاً سونوگرافی سه بعدی و آمینوسنتز در هفته شانزدهم در صورت تایپ کروموزومی Xy و پایین بودن میزان آندروژن‌های مایع آمینوتیک می‌توان بیماری را به طور زودرس تشخیص داد (۸،۱۳تا۱۵).

درگیری عضله، استخوان، غضروف، مغز، کلیه و قلب گزارش شده است. نقص تشکیل غضروف و استخوان‌ها از جمله غضروف‌های نای و برونشی، انتهای استخوان‌های بلند، ستون فقرات و بیماری محدود کننده قفسه سینه، از یافته‌های مشخص آسیب شناسی بیماری است.

احتمالاً علت کمانی شدن اندام‌ها، ناشی از کوتاهی اولیه عضلات ساق پا و هامسترینگ است که خود به پا چنبری منجر می‌شود.

نوزادان مبتلا معمولاً با نقص نزول بیضه، کوتولگی مزولیک، سفتی عضلات، کمانی شدن و انضای اندام‌ها و سمت خارج، پل بینی پهن، دهان کوچک، اختلال تنفسی، صورت پهن، افزایش غیرعادی فاصله بین دو عضو (Hypertelarism) ، کوچکی فک، شکاف کام، کوچکی چشم، پا چنبری، کاهش قدرت انقباضی و وضعیت غیرطبیعی گوش، تظاهر می‌نمایند.

تشخیص بیماری براساس علائم پرتونگاری و سونوگرافی چون کوتولگی مزومیلک، کمانی شدن قدامی طرفی ران و درشت نی، نقایض تکاملی نازک نی، لگن، قفسه سینه، شانه، در رفتگی تکاملی سر استخوان ران، باریکی لگن، افزایش طول و عرض سر، بزرگی قلب، کوچکی فک، ۱۱ دنده، هیدرونفروز، بزرگی بطن‌های مغز، خمیدگی و انضای ستون مهره‌ها به سمت خارج، عدم تشکیل پدیکول در مهره‌های سینه‌ای و افزایش حدفاصل استخوان‌های نشیمنگاهی انجام می‌گیرد (۱تا۸،۹،۵).

هرچه درگیری استخوانی بیش‌تر باشد، احتمال مرگ و میر بیمار افزایش می‌یابد(۶). مانند سایر اشکال دیسپلازی‌های کشنده نوزادی، افزایش مایع آمینوتیک اغلب درهفته سی‌ودوم بارداری تشخیص‌داده‌می‌شود(۱). سندرم فوق با سندرم لارسن و دیسپلازی دیاستروفیک، علائم مشترک دارد(۴). علائم افتراقی سندرم لارسن دیسپلازی کامپتوملیک، چاچنبری، افزایش غیرعادی فاصله بین دو عضو، در رفتگی‌های متعدد مفاصل خمیدگی و انضای ستون مهره‌ها به سمت خارج (کیفواسکولیوز) است.

دیسپلازی دیاستروفیک که بیماری بسیار نادر، با پیش آگهی نسبتاً خوب، توارث اتوزم مغلوب است، با

www.SID.ir

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2024-03-29]

Archive of SID

علائم کوتولگی، ناهنجاری لاله گوش، محدودیت بازشدن مفاصل، محدودیت خم شدن مفاصل انگشتان، کوتاهی غیرعادی اندام‌ها (Micromelia) ، پاچنبری، شکاف کام، اسکولیوز پیش رونده، کوچکی غیرعادی فک به خصوص فک تحتانی (Micrognathia) از دیسپلازی کامپتوملیک افتراق داده می‌شود.

اکثر نوزادان مبتلا در عرض یک سال، به علت نارسایی تنفسی ناشی از نقایص تکاملی ریه، نقص تشکیل غضروف‌های نای و برونش و کاهش قدرت انقباضی عضلات به علت ناهنجاری های مغزی و مشکلات گوارشی و تغذیه‌یی می‌میرند. اکثراً کودکانی که زنده‌می‌مانند دچار تاخیرتکاملی رشد و عقب‌ماندگی ذهنی با بهره هوشی حدود ۴۵، کری و کیفواسکولیوز شدید می‌باشند (۱۶،۲،۱ تا ۱۹).

با توجه به وجود زمینه ژنتیک بیماری و قابل تشخیص بودن آن با علائم اختصاصی انحنای اندام تحتانی، شکاف کام و کوتولگی به وسیله امواج ماوراصوت (مخصوصاً سه بعدی) و به کارگیری روش‌های تشخیصی چون بررسی مایع آمنیوتیک، می‌توان به تشخیص زودرس بیماری رسید و اقدامات درمانی و پیشگیری مناسب را اتخاذ نمود. در موارد تشخیص انحنا و کوتاهی اندام‌ها در تصویربرداری قبل و بعد از تولد، احتمال بیماری‌های ارثی و قابل پیشگیری از جمله سندرم کامپتوملیک را باید مدنظر قرار داد.

فهرست منابع

1. F. Silverman, D. Baker, W.E. Berdon, J. Dorst, B.R Girdant, F. LEE. ***Gaffy's pediatric X-ray diagnosis;*** 9th ed. Chicago: year book medical publishers. 1993. P. 1574-1575.
2. L.L. Barr, S. Stansberry, J. Strife, L.E. Swischuk.***Diagnostic imaging in children.*** 1th ed. Galoston: Churchill living stone; 1998. p. 2000-2001.
3. S.L.Hagen-Ansert,***Text book of diagnostic ultrasonography.***5th ed.St. louis: MOSby; 2001. p. 925-926.
4. J. Mcgahan, B. Goldberg, ***Diagnostic ultrasound,*** 2000. P. 469-470.
5. L.E. SwiSchuk. ***Imaging of the newborn, infant, and young child.*** 3th ed. Galoston: Churchill living stone., 1989. P. 864.
6. R.O. Murray H.G. Jacobson, D.J. Stoker. ***The radiological of Skeletal disorders.*** 3rd ed, London; Churchill livingstone 1990, P. 976.
7. Nardini. C, Sordato. S, Camptomelic dwarfism,its placement in the heterogenous group of congenital bowing of the limbs; ***pediatr. Med chir.*** 1985 Mar-Apr; 7(2): 259-70.
8. H. Blickman, ped. ***Radiogy,*** 2ed ed. Boston: mosby. 1998, P. 204-5.
9. Callen, ***Ultrasongraphy in obstetric and gynecology.*** 4th ed. New york: W.B. SAUNDERS. 2000. P. 269.
10. Vermeulin. G. Noyalp. Camptomleic dysplasia. A case of survival for more than 4 years Arch Fr. ***Pediatr.*** 1982 Oct; 39(8): 621-4 French.
11. Mellows. H.J, Benett. M.J. Camptomelic syndrome in two Female Siblings. ***Clin Genet.*** 1980 Aug; 18(2): 137-41.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2024-03-29]

www.SID.ir

Archive of SID

12. W. Springer, P.W. Brill, A.K. Poznanski. ***Bone dysplasia,*** 2ed ed. Oxford: fisher verlag. 2002; P. 41-47.
13. Delgado A. Camptomelic dysplasia associated with true hermaphroditism. ***Anesp. Pediatr.*** 1984 May; 20(8): 792-9.
14. Redon. Y, Lecoq. E prenatal diagnosis of camptomelic dysplasia. ***Gynecol obstet boil Reprod.*** (paris). 1984; 13(4): 437-41.
15. Hoefnagel. D. Hill. D.H. Camptomelic dwarfism associated with XY-gonadal dys genesis and chromsome anomalies. ***Clin. G-enet.*** 1978 Jun; 13(6): 489-99.
16. Kim.M.R.A genetic male infant with Female phenotype in campltomelic syndrome: a possible relationship to exposure to oral contraceptive during pregnancy. ***Am. J. obstet gynecol*** 1995 Mar;172 930;1042-3.
17. Soell-J. Camptomelic dysplasia, a case Study. ***Neonatal-netw.*** 1999 Mar; 18(2): 41-8.
18. Garjin. KV, Nelson-TR. Fetal skeletal dysplasia, three-dimensional us. Initial experience. ***RADIOLOGY.*** 2000 Mar, 214(3): 717-23.
19. Tonoki H. Camptometic dysplasia, ***Ryoikibetsu Shokogum Shirizu,*** 2000; (30 pt 5): 306-7.
20. Shafai T. letter: Camptomelic syndrome in siblings. ***J pediatr.*** 1976 Sep; 89(3): 512-3.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2024-03-29]

www.SID.ir