

# گزارش يك مورد کندرو دیسپلازی متافیزیال تیپ اشمیت

فرخ سیلانیات طوسی (M.D.) \*\*

فرهاد حیدریان (M.D.) \*

## چکیده

کندرو دیسپلازی متافیزیال به گروهی از دیسپلازی‌ها اطلاق می‌شود که با تغییرات رادیوگرافیک در متافیز استخوان‌های بلند توبولر و اپی‌فیزهای طبیعی مشخص می‌شود. این اختلال بر چند نوع است که عبارتند از تیپ اشمیت، جانسون و مک کوسیک. کندرو دیسپلازی متافیزیال نوع اشمیت بیشتر در کودکان کم سن دیده می‌شود که خود را به صورت کوتاهی قد خفیف تا متوسط، خمیدگی اندام‌ها و گشادراه رفتن نشان می‌دهد. این بیماری ناشی از موتاسیون ژن کدکننده کلاژن تیپ X می‌باشد و به صورت اتوزوم غالب منتقل می‌شود، تظاهرات رادیولوژیک آن به صورت فنجانی شدن و پهن شدن متافیزها، کوتاهی استخوان‌های دراز، کوکسا و اروژن‌نوارا می‌باشد. از نظر آزمایشگاهی کلسیم، فسفر، آلکالین فسفاتاز و به طور کلی بیوشیمی خون، طبیعی است.

در این گزارش یک مورد نوزاد ۱۳ ماهه با کندرو دیسپلازی متافیزیال تیپ اشمیت معرفی شده است.

واژه های کلیدی : کوتاهی قد، کندرو دیسپلازی کوته اندامی

## مقدمه

کندرو دیسپلازی اشمیت یکی از انواع کندرو دیس-پلازی‌هاست که به صورت اتوزوم غالب انتقال می‌یابد (۱) و ناشی از موتاسیون هتروزیگوت ژن کدکننده کلاژن تیپ X می‌باشد که باعث محدودیت رشد استخوان‌های دراز (به علت کاهش توزیع این کلاژن در نواحی رشد استخوان‌ها) می‌شود. میزان بروز این بیماری بسیار نادر گزارش شده است (۲). اگرچه در مورد کندرو دیسپلازی تیپ جانسون که نادرتر از این بیماری است، میزان بروز ۰/۱ در میلیون گزارش شده است (۳،۲). این بیماران در بدو تولد، طبیعی هستند ولی با افزایش سن، اختلالات استخوانی مشهود می‌شود. تظاهرات این بیماری محدود

به سیستم اسکلتی می‌باشد. درگیری اندام‌های فوقانی خفیف تر است (۴،۱).

شرح حال : بیمار شیرخوار ۱۳ ماهه‌ای است که به علت کوتاهی قد و اندام‌ها مراجعه نموده است. وی از راه زایمان سزارین به دنیا آمده و با شیر مادر و غذای تکمیلی تغذیه شده است. واکسیناسیون، طبق برنامه اجرا شده است. پدر و مادر، نسبت فامیلی دور دارند. از نظر تکاملی، طبیعی بوده و به تازگی روی پاها می‌ایستد. در معاینه، دور سر: ۴۶/۵ سانتی‌متر، قد: ۶۱ سانتی‌متر (زیر صدک ده)، وزن ۷ کیلوگرم (زیر صدک ده)، سگمان تحتانی: ۲۲ سانتی‌متر، و مجموعه نرموسفال می‌باشد.

\* بیرجند - خیابان غفاری - بیمارستان ولی عصر (عج) - بخش اطفال

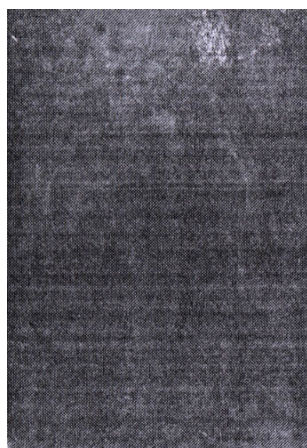
\* متخصص کودکان - فلوی آندوکرین و دیابت اطفال - استادیار دانشگاه

\*\* متخصص رادیولوژی و سونوگرافی - استادیار دانشگاه

شرح حال، معاینه بالینی و تصاویر رادیولوژیک و یافته‌های آزمایشگاهی می‌باشد.



تصویر شماره ۲: تغییرات متافیزیال شامل فنجان‌ی شدن ساییدگی و بی‌نظمی در دیس پلازی متافیزیال نوع اشمیت.



تصویر شماره ۳: کوتاهی استخوان‌های دراز و کوکسوارا و خمیدگی استخوان‌های دراز و اپی‌فیزیال در دیس پلازی متافیزیال تیپ اشمیت.

### بحث

تشخیص دیس پلازی متافیزیال تیپ اشمیت بر اساس شرح حال، معاینه بالینی و تصاویر رادیولوژیک و یافته‌های آزمایشگاهی می‌باشد. تشخیص‌های افتراقی مهم شامل موارد ذیل می‌باشد:

- هیپوکندروپلازی. یافته‌های این بیماری شامل ماکروسفالی با فرونتال برجسته و کوتاهی خفیف قد می‌باشد. در رادیوگرافی ستون مهره‌ها،

فونتال قدامی در حال بسته شدن است. وضعیت موها طبیعی می‌باشد. سمع قلب و ریه‌ها طبیعی است. معاینه شکم طبیعی می‌باشد. به طور کلی، شیرخوار دارای قامت و اندام‌های کوتاه می‌باشد (تصویر شماره ۱).



تصویر شماره ۱: کوتاهی قد و اندام‌ها در بیمار مبتلا به دیس پلازی متافیزیال تیپ اشمیت

نتایج آزمایشات به شرح زیر است:

|               |                 |            |
|---------------|-----------------|------------|
| CBC=normal    | Glucose=۸۳mg/dl | Cr=۰/۶g/dl |
| Ca=۹/۶mg/dl   | ALP=۲۳۵ IU/l    | P=۴mg/dl   |
| Na= ۱۳۷ meq/l | K=۴/۸meq/l      | U/A=normal |

در رادیوگرافی‌های به عمل آمده در ناحیه متافیز استخوان‌های دراز، فنجان‌ی شدن؛ ساییدگی و بی‌نظمی (تصویر شماره ۲) همراه با کوتاهی استخوان‌های دراز و کوکسوارا و خمیدگی استخوان‌های دراز و اپی‌فیزی طبیعی (تصویر شماره ۳) مشخص می‌باشد. رادیوگرافی جمجمه و ستون مهره‌ها و لگن کاملاً نرمال است. تشخیص دیس پلازی متافیزیال تیپ اشمیت بر اساس

پدیکول کوتاه مهره‌ای و باریک شدن فاصله بین پدیکولی لومبوساکرال وجود دارد (۴،۱).

- آکندروپلازی. در این بیماران، سربزرگ با فرونتال برجسته، پل بینی فرورفته، هیدروسفالی و چانه برجسته وجود دارد در رادیوگرافی، استخوان لگن مربعی شکل است. پدیکول‌های مهره‌ای کوتاه می‌باشد. کاهش فاصله پدیکولی مهره‌های لومبوساکرال و نیز کیفوز وجود دارد (۵،۴،۱).

- هیپوفسفالاتازیا. در این بیماران حجمه نرم، اندام‌های کوتاه و خمیده، انتهای شُل و کاهش آلکالین فسفاتاز سرم وجود دارد. یافته‌های رادیولوژیک شامل: استخوان‌های دراز و مهره‌های کوتاه و باریک، بی‌نظمی در استخوانی شدن متافیزها و کاهش مینرالیزاسیون سایر استخوان‌ها می‌باشد (۴).

- کندرو دیس‌پلازی تیپ جانسون. در این اختلال، کوتاهی قد و کوتاهی اندام‌ها وجود دارد. سر و پیشانی، بزرگ و برجسته است. این بیماران هیپرکلسمی دارند و از نظر رادیولوژیک علاوه بر ساییدگی و خم شدگی متافیزها، هیپراوستئوزیس و اسکروز در قاعده حجمه دیده می‌شود (۴).

- دیس‌پلازی تیپ مک کوسیک. از مشخصات این بیماران، مو، ابرو و مژه‌ها نرم و پراکنده است که معمولاً موها قدری روشن‌تر هستند. علاوه بر کوتاهی قد، سندروم سوء جذب نیز در آنها دیده می‌شود و در زمان کودکی دچار صاف شدگی متوسط جسم مهره‌ها می‌شوند (۴).

- کمبود ویتامین D تغذیه‌ای. علایم مختلفی ممکن است وجود داشته باشد که شامل کرانیوتابس، کلفت شدن مچ دست و زانو‌ها، حجمه غیرقرینه، برجستگی پیشانی، تغییر شکل قفسه صدری به صورت سینه کبوتری، تغییر شکل

لگن، ستون فقرات و پاها می‌باشد. وجود اختلالات اخیر می‌تواند منجر به کوتاهی قد گردد. از نظر آزمایشگاهی، کلسیم طبیعی یا پایین دارند؛ فسفر پایین است و آلکالین فسفاتاز بالا است. علایم رادیولوژیک شامل استئوپروز استخوان‌ها و نیز ساییدگی، فنجانی شدن، نوک دار شدن انتهای رادیوس و اولنا می‌باشد. شکستگی پاتولوژیک از سایر یافته‌های رادیولوژیک می‌تواند باشد.

کندرو دیس‌پلازی اشمیت در کودکان با سن کم به صورت کوتاهی خفیف تا متوسط قد، کوتاهی اندام‌ها، خمیدگی اندام‌ها، و گشاد راه رفتن مشخص می‌شود (۴،۱). کوتاهی قد بیشتر در اندام‌های تحتانی دیده می‌شود تا اندام‌های فوقانی (۶،۴). این بیماران به طور معمول برای ارزیابی کوتاهی قد در پا، خمیدگی پاها، افزایش لوردوز و اشکال در راه رفتن به متخصصین ارجاع داده می‌شوند (۴) و اکثر آنها در ابتدا به عنوان ریکتر مقاوم به ویتامین D تحت درمان قرار می‌گیرند. در بیمار معرفی شده در این مقاله با توجه به کوتاهی قد، کوتاهی اندام‌ها و طبیعی بودن کلسیم، فسفر، آلکالین فسفاتاز سرم (بیوشیمی خون) و یافته‌های رادیولوژیک شامل سائیدگی، فنجانی شدن و بی‌نظمی متافیز استخوان‌های دراز و طبیعی بودن اپی‌فیزها و نیز کوتاه بودن سیلندریک و خمیدگی استخوان‌های دراز، وجود کوکسوارا و طبیعی بودن رادیوگرافی‌ها حجمه و ستون فقرات و لگن، تشخیص بیماری دیس‌پلازی متافیزیال تیپ اشمیت به اثبات رسید (۵،۴،۱). در این بیماران، تظاهرات بیماری محدود به سیستم استخوانی می‌باشد که می‌تواند باعث تغییر شکل شدید در اندام‌ها به خصوص اندام‌های تحتانی شود. در صورت بروز چنین عوارضی نیاز به مداخله ارتوپدی جهت تصحیح دفورمیتی وجود دارد. تجویز ویتامین D در دیس‌پلازی متافیزیال بی‌تأثیر است. اگر کوکسوارا در این بیماران شدید باشد، نیاز به اقدامات اصلاحی ارتوپدیک خواهد

اختلالات استخوانی نیاز به اصلاح ارتوپدی خواهد داشت.

داشت. بیمار معرفی شده در حال حاضر نیاز به مداخله ارتوپدی نداشت ولی درآینده در صورت تشدید

#### فهرست منابع

1. Behrman K. Ligman-Nelson textbook of pediatrics, 16<sup>th</sup> ed. 2000.
2. National institute of child health and human development. <http://www.Heneticalliance.Org>.
3. South Australian orthopedic registrars' notebook. <http://som.findess.Edu.au/fusa/orthowe/notbook/disease/dysplasia.htm/>
4. Jaujlia A. Mcmillan, oski's pediatrics, 1999.
5. A.G.A Campbell-Forfar text book of pediatrics- 1998.
6. Lorel & winter's, pediatric orthopedics- 1996.
7. Paul & Juhl's Essential of Radiologic imaging, 6<sup>th</sup> ed. 2000.