

گزارش یک مورد کندرودیسپلazی متافیزیال تیپ اشمیت

فرخ سیلانیات طوسی ** (M.D.)

فرهاد حیدریان *(M.D.)

چکیده

کندرودیسپلازی متافیزیال به گروهی از دیسپلازی‌ها اطلاق می‌شود که با تغییرات رادیوگرافیک در متافیز استخوان‌های بلند توبولر و ابی‌فیزهای طبیعی مشخص می‌شود. این اختلال بر چند نوع است که عبارتند از تیپ اشمیت، جانسون و مک کوسیک. کندرودیسپلازی 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 کلائز تیپ X می‌باشد و به صورت اتوزوم غالب منتقل می‌شود، تظاهرات رادیولوژیک آن به صورت فتجانی شدن و پهن شدن متافیزها، کوتاهی استخوان‌های دراز، کوکسا واراوزنووارا می‌باشد. از نظر آزمایشگاهی کلسیم، فسفر، آلکالن فسفاتاز و به طور کلی بیوشیمی خون، طبیعی است.

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

واژه‌های کلیدی : کوتاهی قد، کندرودیسپلازی کوتاه اندامی

مقدمه

به سیستم اسکلتی می‌باشد. در گیری اندام‌های فوقانی خفیف‌تر است^(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 فamilی دور دارند. از نظر تکاملی، طبیعی بوده و به تازگی روی پaha می‌ایستد. در معاینه، دور سر: ۴۶/۵ سانتی‌متر، قد: ۶۱ سانتی‌متر (زیر صدک ده)، وزن ۷ کیلوگرم (زیر صدک ده)، سکمان تحتانی: ۲۲ سانتی‌متر، و جمجمه نرموسفال می‌باشد.

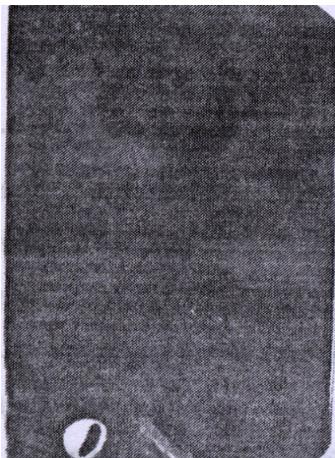
کندرودیسپلازی اشمیت یکی از انواع کندرودیسپلازی‌های است که به صورت اتوزوم غالب انتقال می‌یابد^(۱) و ناشی از موتاسیون هترزیگوت ژن کدکننده کلائز تیپ X می‌باشد که باعث محدودیت رشد استخوان‌های دراز (به علت کاهش توزیع این کلائز در نواحی رشد استخوان‌ها) می‌شود. میزان بروز این بیماری بسیار نادر گزارش شده است^(۲). اگرچه در مورد کندرودیسپلازی 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

✉ بیرجند- خیابان غفاری- بیمارستان ولی‌عصر (عج)- بخش اطفال

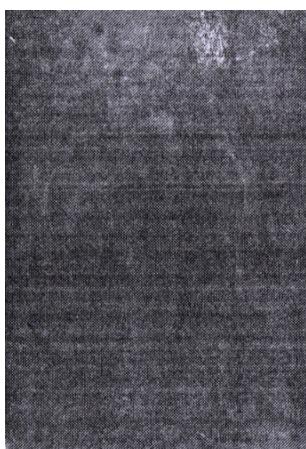
* متخصص کودکان- فلوی آندوکرین و دیابت اطفال- استادیار دانشگاه

** 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 دیس‌پلازی متافیزیال نوع اشمیت.



تصویر شماره ۳: کوتاهی استخوان‌های دراز و کوکساوارا و خمیدگی استخوان‌های دراز و ابی‌فیز طبیعی در دیس‌پلازی متافیزیال تیپ اشمیت.

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

- هیپوکندر و پلازی . یافته‌های این بیماری شامل ماکروسفالی با فروناتال برجسته و کوتاهی خفیف قد می‌باشد. در رادیوگرافی ستون مهره‌ها،

فوتنال 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 دیس‌پلازی متافیزیال تیپ اشمیت

نتایج آزمایشات به شرح زیر است:

CBC=normal	Glucose=۸۷mg/dl	Cr=۰.۶g/dl
Ca=۹.۶mg/dl	ALP=۲۲۵ 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 کوکساوارا و خمیدگی استخوان‌های دراز و ابی‌فیز طبیعی (تصویر شماره ۳) مشخص می‌باشد. رادیوگرافی جمجمه و ستون مهره‌ها و لگن کاملاً نرمال است. تشخیص دیس‌پلازی متافیزیال تیپ اشمیت بر اساس

لگن، ستون فقرات و پاهای می‌باشد. وجود اختلالات اخیر می‌تواند منجر به کوتاهی قد گردد. از نظر آزمایشگاهی، کلسیم طبیعی یا پایین دارند؛ فسفر پایین است و آلکالن فسفاتاز بالا است. عالیم 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.

کندرودیس‌پلازی اشمیت در کودکان با سن کم به صورت کوتاهی خفیف تا متوسط قد، کوتاهی اندام‌ها، خمیدگی اندام‌ها، و گشاد راه رفتن مشخص می‌شود^(۴). کوتاهی قد بیشتر در اندام‌های تحتانی دیده می‌شود^(۶). این بیماران به طور معمول برای ارزیابی کوتاهی قد در پا، خمیدگی پاهای 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، آلکالن فسفاتاز سرم (بیوشیمی خون) و یافته‌های رادیولوژیک شامل ساییدگی، فنجانی شدن و بی‌نظمی متافیز استخوان‌های دراز و طبیعی بودن اپی‌فیزها و نیز کوتاه بودن سیلندریک و خمیدگی استخوان‌های دراز، وجود کوکساوارا و طبیعی بودن رادیوگرافی‌ها جمجمه و ستون فقرات و لگن، تشخیص بیماری دیس‌پلازی متافیزیال تیپ اشمیت به اثبات رسید^(۵،۴). 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 کوکساوارا در این بیماران شدید باشد، نیاز به اقدامات اصلاحی ارتوپدیک خواهد

پدیکول کوتاه مهره‌ای و باریک‌شدن فاصله بین پدیکولی لمبوساکرال وجود دارد^(۱،۴).

- 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 لمبوساکرال و نیز کیفوز وجود دارد^(۱،۴،۵).

- هیپوفسفاتازیا. در این بیماران جمجمه نرم، اندام‌های کوتاه و خمیده، انتهای‌های شُل و کاهش آلکالن فسفاتاز سرم وجود دارد. یافته‌های رادیولوژیک شامل: استخوان‌های دراز و مهره‌های کوتاه و باریک، بی‌نظمی در استخوانی شدن متافیزها و کاهش میزالیزاسیون سایر استخوان‌ها می‌باشد^(۴).

- کندرودیس‌پلازی تیپ جانسون. در این اختلال، کوتاهی قد و کوتاهی اندام‌ها وجود دارد. سر و پیشانی، بزرگ و برجسته است. این بیماران هیپرکلسی مدارند و از نظر رادیولوژیک علاوه بر ساییدگی و خم شدگی متافیزها، هیپراوستئوزیس و اسکلروز در قاعده جمجمه 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. عالیم مختلفی ممکن است وجود داشته باشد که شامل کرانیوتاپس، کلفت شدن مچ دست و زانوها، جمجمه غیرقرینه، برجستگی پیشانی، تغییر شکل قفسه صدری به صورت سینه کبوتری، تغییر شکل

اختلالات استخوانی نیاز به اصلاح ارتوپدی خواهد داشت.

1. Behrman K. Ligman-Nelson textbook of pediatrics, 16th ed. 2000.
2. National institute of child health and human development. <http://www.Henetic alliance. Org>.
3. South Australian orthopedic regisrars' notebook. <http://som.findess.Edu.au/fusa/orthowe/notbook/disease/dysplasia.htm/>

داشت. بیمار معروفی شده در حال حاضر نیاز به مداخله ارتوپدی نداشت ولی در آینده در صورت تشدید

فهرست منابع

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, 6th ed. 2000.