

گزارش مورد

بیماری دیگو-ملکیور-کلاوزن: گزارش یک مورد احتمالی و مرور مقالات

بی‌تا بزرگمهر*، محسن شریعتی، واله هادوی، محمد حسن کریمی نژاد

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی، تهران، ایران

چکیده

بیماری دیگو-ملکیور-کلاوزن یک دیسپلازی اسپوندیلوای متافیزیال نادر با توارث اتوزوم مغلوب است. علائم این بیماری شامل عقب افتادگی ذهنی، کوتاهی قد، و کوتاهی قفسه سینه و اندام‌ها است. مطالعات پرتوشناختی در این بیماری درگیری ستون فقرات، اپی‌فیزها و متافیزها را نشان می‌دهد. جهش در ژن DMC مسؤوّل این بیماری است. در این گزارش، پسر ۱۵ ساله‌ای با علائم کوتاهی قد، کوتاهی قفسه سینه، ناهنجاری‌های شاخص استخوانی و عقب افتادگی ذهنی معرفی می‌شود که فرزند دوم پدر و مادری خویشاوند و سالم است. سه دایی بیمار نیز دارای همین علائم بودند. بر اساس یافته‌های بالینی و پرتوشناختی بیماری دیگو-ملکیور-کلاوزن برای وی مطرح شد. واژه‌های کلیدی: کوتاهی قد؛ عقب افتادگی ذهنی؛ ناهنجاری‌های استخوانی؛ بیماری دیگو-ملکیور-کلاوزن.

مقدمه

بیماری دیگو-ملکیور-کلاوزن^۱ یک بیماری با توارث اتوزومی مغلوب است که با دیسپلازی اسپوندیلوای متافیزیال و عقب افتادگی ذهنی مشخص می‌شود. علائم اصلی شامل کوتاهی قد، کوتاهی قفسه سینه، میکروسفالی، عقب افتادگی ذهنی و علائم شاخص پرتوشناختی است. این بیماری اولین بار در سال ۱۹۶۲، توسط دیگو^۲ و همکاران معرفی شد (۱). علائم بالینی و علائم رادیولوژیک به صورت کامل در سال ۱۹۷۵، توسط اسپرانجر^۳ و همکاران توصیف شد (۲). این بیماری بسیار نادر است و تاکنون حدود ۴۰ مورد از آن گزارش شده است. با توجه به شیوع کم بیماری اطلاع دقیقی از پیش‌آگهی آن در دسترس نیست.

معرفی مورد

پسر ۱۵ ساله‌ای برای ارزیابی کوتاهی قد و عقب افتادگی ذهنی به مرکز

*بی‌تا بزرگمهر، MD

تهران - شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی

تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ E.mail: mhkariminejad@mavara.com

پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او فرزند دوم از پدر و مادر خویشاوند، سالم و اهل افغانستان بود. یک خواهر و یک برادر وی سالم بودند. به گفته والدین، بیمار ۳ دایی با علائم کاملاً مشابه خود داشت که هر سه ساکن افغانستان بودند. پدر بزرگ و مادر بزرگ وی نیز خویشاوند بودند و دو مورد مشابه نیز در سایر اقوام وجود داشت. وی با زایمان واژینال طبیعی در هفته ۴۰ بارداری به دنیا آمده بود. در بدو تولد، وزن ۳۰۰۰ گرم، قد ۴۸ سانتی‌متر و دور سر ۳۴ سانتی‌متر بود. همگی این اندازه‌ها در محدوده طبیعی قرار داشتند. بیمار تا یک سالگی از رشد خوبی برخوردار بوده، اما پس از یک سالگی به تدریج دچار کاهش رشد با سیر پیشرونده شده بود. هنگام مراجعه وزن ۳۰ کیلوگرم (زیر دو انحراف معیار؛ دامنه طبیعی: ۴۰-۷۵ کیلوگرم)، قد ۱۰۰ سانتی‌متر (زیر چهار انحراف معیار؛ دامنه طبیعی: ۱۸۳-۱۵۳ سانتی‌متر) و دور سر ۴۹ سانتی‌متر (زیر یک انحراف معیار؛ دامنه طبیعی: ۵۸-۵۲ سانتی‌متر) بود. علاوه بر

1. Dyggve-Melchior-Clausen
3. Springer

2. Dyggve