

گزارش مورد

نمای بالینی نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ، در یک بیمار دچار حذف در بازوی کوتاه کروموزوم ۷

آریانا کریمی نژاد*، نوید المدنی، هما یوسفی، رکسانا کریمی نژاد،
محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

در این گزارش کودک یک ماهه، با علائمی از نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ، همراه با یافته‌های اضافی دیگر گزارش می‌شود. بررسی کاربوتایپ با قدرت تفکیک بالا، حذف بینابینی بازوی کوتاه کروموزوم ۷، با شکستگی در نقاط p13 و p15 را نشان داد. این بیمار دچار شکاف کام، تنگی مجرای خارجی گوش، فتق نافی، فتق مغبنی، پر مویی، فرورفتگی بالای ساکروم و زائده پوستی بالای شکاف سرین نیز بود. اما بزرگی سر و بلندی و برآمدگی پیشانی که معمولاً در این نشانگان وجود دارد، در این بیمار دیده نشد. پر مویی قبلاً در پنج مورد دچار حذف 7p13 گزارش شده است. بر اساس مشاهدات ما و دیگران، احتمالاً این ژن مسؤول علائم بالینی در این نشانگان است. واژه‌های کلیدی: حذف بازوی کوتاه کروموزوم ۷؛ نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ؛ پر مویی؛ شکاف کام.

مقدمه

گزارش شده است. چهره بیماران دچار ناهنجاری کروموزومی با موارد معمول نشانگان تا اندازه‌ای متفاوت است. در برخی از این بیماران ناهنجاری‌های شایعی، مانند ماکروسفالی و برآمدگی پیشانی وجود ندارد. یافته‌های دیگری، مانند آژنزی یا هیپوپلازی کورپوس کالوزوم، تنگی یا فقدان مجرای خارجی گوش، ناهنجاری قلبی، فتق نافی، فتق مغبنی، تشنج، و عقب‌افتادگی ذهنی نیز دیده شده است. کروایزل^۱ و همکاران اخیراً پنج مورد از این بیماری را با توجه خاص به اختلالات روانی، جسمی، تشنج، مشکلات عضلانی، ناهنجاری‌های قلبی، هیپرکلیسمی و پر مویی گزارش کرده‌اند (۵).

در این مقاله موردی از نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ با یافته‌های بالینی کم و بیش متفاوتی نسبت به موارد معمول بیماری را گزارش می‌کنیم.

نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ (GCP)^۱ مجموعه‌ای است از پلی داکتیلی پس محوری^۲ و سین داکتیلی انگشتان دست، همراه با پلی داکتیلی پیش محوری^۳ و سین داکتیلی انگشتان پا و پیشانی بلند و برجسته. این بیماری به صورت یک صفت اتوزومی غالب، با درجه نفوذ بالا به ارث می‌رسد (۱). نشانگان سفالو-پلی سین داکتیلی کریگ در پایگاه OMIM با شماره ۱۷۵۷۰۰ مشخص شده است. جهش در ژن GL13 که بر روی بازوی کوتاه کروموزوم ۷، در ناحیه 7p13 قرار دارد را مسؤول بروز این نشانگان می‌دانند (۲). علاوه بر جهش، جابه‌جایی‌هایی که این ژن را درگیر می‌کنند و یا حذف‌های کوچک یا بزرگ نیز ممکن است موجب این ناهنجاری شوند. تاکنون ۱۱ مورد تک‌گیر از این بیماری

* آریانا کریمی نژاد، MD

تهران- شهرک قدس (غرب)، میدان صنعت- آزمایشگاه پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی
Email: arianakariminejad@yahoo.com / ۸۸۳۶۳۹۵۲ / تلفن:

1. Craig Cephalopolysyndactyly
3. Preaxial

2. Postaxial
4. Kroisel