

گزارش مورد

نشانگان سکل گزارش مورد و مرور مقالات

بیتا بزرگمهر*، فریبا افروزان، واله هادوی، محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

نشانگان سکل یک بیماری نادر با نحوه توارث اتوزوم مغلوب است که با کوتاهی قد، میکروسفالی، کمبود رشد، عقب افتادگی ذهنی و چهره شبیه سر پرده مشخص می شود. شدت عقب افتادگی ذهنی در بیماران از متوسط تا شدید است. در این مقاله دختر ۷ ساله ای با کوتاهی قد، میکروسفالی، عقب افتادگی ذهنی و چهره غیر طبیعی معرفی می شود. پدر و مادر کودک خویشاوند بودند و مورد مشابهی در خانواده وجود نداشت. به نظر می رسد که بیمار مبتلا به نشانگان سکل با نحوه توارث اتوزوم مغلوب باشد. واژه های کلیدی: نشانگان سکل؛ میکروسفالی؛ عقب افتادگی ذهنی.

مقدمه

نشانگان سکل یا کوتاهی قد با سر پرده اولین بار توسط پروفیسور مان^۱ و پروفیسور راسل^۲ در سال ۱۹۵۹ معرفی شد و سپس در سال ۱۹۶۰ توسط پروفیسور سکل^۳ به طور دقیق شرح داده شد (۱). نشانگان سکل یک بیماری بسیار نادر ژنتیکی با طرح وراثتی اتوزوم مغلوب به شماره (210600 OMIM) می باشد این بیماران با تأخیر رشد از زمان جنینی مشخص می شوند و هنگام تولد وزن، دور سر و قد کمتر از حد طبیعی دارند (۱) تاکنون سه تیپ از این بیماری با علائم یکسان و لوکوس ژنی متفاوت گزارش شده است. این بیماری با عقب افتادگی ذهنی، کوتاهی قد، میکروسفالی، کمبود رشد و چهره شبیه سر پرده مشخص می شود. عقب افتادگی ذهنی این بیماران از متوسط تا شدید متغیر است (۱).

معرفی مورد

دختر ۷ ساله ای برای ارزیابی علت عقب افتادگی ذهنی و اختلال رشد

* بیتا بزرگمهر، MD

تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی
E.mail: b_bzwr@yahoo.com تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲-۵

به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او تنها فرزند پدر و مادری خویشاوند بود که در خانواده های آنها هیچ مورد مشابهی دیده نشده بود. او ماحصل زایمان طبیعی در هفته ۴۰ بارداری بود. در بدو تولد وزن نوزاد ۱۸۰۰ گرم، قد ۴۵ سانتی متر و دور سر ۲۹ سانتی متر بود. همگی این اندازه ها زیر صدک ۳٪ قرار داشتند. هنگام مراجعه، وزن کودک ۷ کیلوگرم (زیر ۲ انحراف معیار؛ دامنه طبیعی ۱۸ تا ۳۱ کیلوگرم)، قد او ۹۰ سانتی متر (زیر ۲ انحراف معیار، دامنه طبیعی ۱۱۰ تا ۱۳۰ سانتی متر) و دور سرش ۳۲ سانتی متر (زیر ۲ انحراف معیار؛ دامنه طبیعی ۴۹ تا ۵۴ سانتی متر) بود. کودک علاوه بر کوتاهی قد و تأخیر رشد، میکروسفالی، گوش های پایین قرار گرفته، صورت کوچک، انحراف گوشه های چشم به سمت پایین، هیرسوتیسم، بینی بزرگ، چانه کوچک، پیشانی عقب رونده و کلینوداکتیلی انگشت پنجم دست ها را داشت. بهره هوشی وی حدود ۷۰ گزارش شده بود.

آزمایشهای بیوشیمیایی خون، شمارش سلولهای خونی، بررسی عملکرد