

گزارش مورد

نشانگان قلبی-صورتی-پوستی: گزارش مورد و مرور مقالات

بیبا بزرگمهر*، واله هادوی، محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

نشانگان قلبی-صورتی-پوستی یک بیماری نادر ژنتیکی است که با چهره خاص، مشکلات قلبی، پوستی و عقب افتادگی ذهنی مشخص می شود. مشکلات قلبی شامل تنگی دریچه پولمونری، نقص دیواره بین دهلیزی و بین بطنی، کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک و اختلال ریتم است. ناهنجاری های اکتودرمال نیز شامل موهای کم پشت، مجعد، خشک و شکننده، درماتیت اتوپیک و ایکتیوز است. در این گزارش، پسر ۵ ساله ای با عقب افتادگی ذهنی، باریک شدگی تمپورال دوطرفه، افتادگی گوشه خارجی چشم ها، پل بینی فرورفته، چهره خشن، موهای کم پشت و مجعد، پوست خشک و درماتیت اتوپیک معرفی می شود. بر اساس یافته های بالینی نشانگان قلبی-صورتی-پوستی برای وی مطرح شد. واژه های کلیدی: نشانگان قلبی-صورتی-پوستی؛ عقب افتادگی ذهنی؛ ناهنجاری های اکتودرمال.

مقدمه

نشانگان قلبی-صورتی-پوستی (CFC)^۱ یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث اتوزومی غالب است. این نشانگان اولین بار در سال ۱۹۸۶، توسط رینولد و همکاران با مطالعه ۸ بیمار که چهره مشابه، عقب افتادگی ذهنی و موهای کم پشت و مجعد داشتند، توصیف شد (۱). این بیماری بسیار نادر است و تاکنون نزدیک ۸۰ مورد از آن گزارش شده است (۲). علائم اصلی شامل عقب افتادگی ذهنی، چهره خاص، و ناهنجاری های قلبی و پوستی است.

معرفی مورد

پسر ۵ ساله ای برای ارزیابی علت عقب افتادگی ذهنی به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او فرزند سوم پدر و مادری خویشاوند و سالم بود. هیچ مورد مشابهی در خانواده وجود نداشت. وی با زایمان واژینال طبیعی، در هفته ۴۰ بارداری به دنیا آمده بود.

* بیبا بزرگمهر، MD

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

در بدو تولد، وزن ۳۰۰۰ گرم، قد ۴۹ سانتی متر و دور سر ۳۴ سانتی متر بود. همگی این اندازه ها در محدوده طبیعی قرار داشتند. وی بعد از تولد هیپوتونی عمومی و تأخیر تکامل نیز داشت. توانایی گردن گرفتن در ۶ ماهگی، توانایی نشستن در ۱۸ ماهگی، توانایی ایستادن در ۳۰ ماهگی و توانایی راه رفتن در ۴ سالگی به دست آمده بود. هنگام مراجعه وزن ۲۰ کیلوگرم (روی صدک ۷۵)، قد ۱۰۰ سانتی متر (روی صدک ۳) و دور سر ۵۰ سانتی متر (روی صدک ۲۵) بود. بهره هوشی وی در حدود ۷۵ بود و فقط قادر به ادای دو کلمه بود.

موهای کودک کم پشت، مجعد و شکننده بود. پیشانی بلند و پهن همراه با باریک شدگی دو طرفه تمپورال نیز دیده شد. گوش های کودک برجسته و به سمت عقب چرخیده بود و پایین قرار داشت. گوشه های خارجی چشم به سمت پایین افتادگی داشت. هیپرتلوریسم، چین اپی کانتال و پتوز نیز به چشم می خورد. کودک ابرو نداشت و مژه های وی کم پشت بود. پل بینی فرورفته، بینی کوتاه و سربالا و لب کمانی شکل^۲.

1-Cardiofaciocutaneous Syndrome

2-Cupid's Bow