

گزارش یک مورد جالب سندرم Ellis Van Creveld

سمیرا مهرعلی زاده* (M.D)، محمد فرانش (M.D)، علی باصر (M.D)

دانشگاه علوم پزشکی سمنان، دانشکده پزشکی، بیمارستان امیرالمؤمنین (ع) سمنان، بخش کودکان

چکیده

Ellis Van Creveld یا دیس پلازی کندرواکتودرمال یک بیماری نادر با وراثت اتوزوم مغلوب است که شامل تتراد کندرو دیس پلازی، دیس پلازی اکتودرمال، پلی داکتیلی و بیماری مادرزادی قلب است که معمولاً به صورت دهلیز منفرد ظاهر می‌کند. کندرو دیس پلازی در استخوان‌های بلند، شایع‌ترین یافته بالینی است؛ در حالی که آنومالی‌های سیستم عصبی مرکزی و دستگاه ادراری از موارد نادر مرتبط با آن می‌باشد. گزارش مورد یک دختر با وزن ۲۸۰۰ گرم با دهلیز منفرد، کوتاهی اندام، پلی داکتیلی در انگشتان دست و کلیه کیستیک می‌باشد.

واژه‌های کلیدی: سندرم Ellis Van Creveld، دیس پلازی کندرواکتودرمال، پلی داکتیلی، دهلیز منفرد

گزارش مورد

نوزاد دختر، فرزند سوم خانواده با زایمان سزارین ترم با وزن ۲۸۰۰ گرم با آنومالی‌های متعدد متولد شد. پدر، ۳۰ ساله و مادر، ۲۴ ساله دختر دایی - پسر عمه بودند و دو فرزند قبلی آن‌ها یکی در دوره نوزادی با علت نامشخص فوت نموده و دیگری در ماه سوم بارداری سقط شده بود. فرزند اول دارای آنومالی‌هایی بوده است که آن‌ها اطلاعی از تشخیص و علت مرگ وی ندارند. بعد از این دو بارداری، پدر و مادر تحت مشاوره ژنتیک قرار گرفته‌اند که آزمایش بررسی کروموزومی هر دوی آن‌ها طبیعی بوده است (Normal Male 46xy و Normal Female 46xx).

طبق نظریه مشاورین ژنتیک به علت ازدواج فامیلی این زوج، احتمال بروز اختلالات اتوزوم مغلوب در فرزند بعدی قابل رد کردن نبوده است.

بعد از بارداری مجدد، مادر در هفته ۱۶ تحت سونوگرافی Color doppler قرار گرفت، که در آن تصویر یک جنین دختر نرموسفال با حرکات منظم قلب مشاهده شد. در اندازه‌گیری، استخوان جمجمه در حد طبیعی اما طول

مقدمه

در سال ۱۹۴۰ Ellis و Van Creveld، سندرمی به نام دیس پلازی کندرواکتودرمال را معرفی کردند. این وضعیت به صورت اتوزوم مغلوب منتقل شده و اکنون به نام سندرم Ellis Van Creveld (EVC) شناخته می‌شود که شامل پلی داکتیلی دوطرفه Postaxial، کندرو دیس پلازی که شامل اندام کوتاه و دیس پلازی اکتودرمال از جمله دندان نوزادی است، می‌باشد. نقایص مادرزادی قلبی نیز شایع هستند که شامل نقص بالشتک‌های اندوکاردی، دهلیز منفرد، کوآرکتاسیون آئورت، قلب چپ هیپوپلاستیک و بازماندن مجرای شریانی است. آنومالی‌های متعدد، هم‌چنین در سیستم اعصاب مرکزی و دستگاه ادراری مشاهده می‌شود.

در تاریخ پزشکی این وضعیت در نوزادان و هم‌چنین در کودکان بزرگ‌تر به صورت گزارش از موارد جالب و نادر ثبت شده است [۶].

در این‌جا سابقه جنینی، وضعیت بالینی، رادیولوژیک، سونوگرافیک و اکوکاردیوگرافیک نوزادی با این سندرم نادر گزارش شده است.