

گزارش یک مورد سندرم کورنلیا دلانجه

چکیده

مقدمه: CDLS (Cornelia De Lange Syndrome)، سندرم نادری است که با آنومالی‌های مادرزادی متعدد، عقب ماندگی ذهنی، نمای خاص چهره، تاخیر رشد و نمو، آنومالی‌های اسکلتی، هیرسوتیسم و درگیری چشمی مشخص می‌گردد. تشخیص بیماری، کلینیکی است.

معرفی بیمار: در این مقاله یک شیرخوار مبتلا به این سندرم معرفی می‌شود. نتیجه‌گیری: افزایش آگاهی از این سندرم منجر به تشخیص زودرس و کاهش موربیدیتی می‌گردد.

کلیدواژه‌ها: ۱- سندرم کورنلیا دلانجه ۲- تاخیر رشد ۳- آنومالی مادرزادی

دکتر فهیمه احسانی پور I

تاریخ دریافت: ۸۵/۲/۱۱، تاریخ پذیرش: ۸۵/۵/۹

مقدمه

آنومالی‌های قلبی، گوارشی و ریوی می‌باشد. اغلب این بیماران در سن کودکی می‌میرند ولیکن در صورت زنده ماندن، در سنین بالاتر، مشکلات هیپراکتیویته، خودآزاری و بیخوابی در آنها ظاهر می‌گردد.^(۳) لازم به ذکر است این مقاله، اولین مورد گزارش سندرم کورنلیا دلانجه در ایران است.

معرفی بیمار

بیمار، شیرخوار دختر ۵ ماهه‌ای بود که به دلیل پنومونی در بخش کودکان بیمارستان حضرت رسول اکرم(ص) بستری شده بود. بیمار، فرزند اول و تنها فرزند خانواده بود. سابقه استفراغ‌های مکرر را در این مدت داشت و مادر از گریه ضعیف، سفتی بدن، عدم وزن‌گیری، اشک ریزش و کونژنکتیویت مکرر چشم چپ فرزندش شکایت داشت. سابقه

CDLS (Cornelia De Lange Syndrome)، سندرم ژنتیکی نادری است که با آنومالی‌های متعدد مادرزادی و عقب‌ماندگی ذهنی مشخص می‌گردد. اتیولوژی بیماری ناشناخته است. انسیدانس بیماری در آمارهای مختلف، متفاوت است و در حدود ۱/۳۰۰۰۰-۱/۱۰۰۰۰۰ در هر تولد زنده گزارش شده است.^(۲ و ۱) تمایل نژادی برای سندرم وجود ندارد، ممکن است موتاسیون جدید ژنی در بروز بیماری نقش داشته باشد.

تظاهرات کلینیکی اصلی بیماری شامل چهره خاص، عقب‌ماندگی رشد و تاخیر نمو از دوران جنینی و پس از تولد، هیرسوتیسم، آنومالی‌های اسکلتی اندام‌ها، عقب‌ماندگی ذهنی، آنومالی‌های دستگاه گوارش و دستگاه ادراری، درگیری چشمی، اختلال شنوایی، درگیری قلبی و ژنیتال هیپوپلاستیک می‌باشد. علت اصلی مرگ در این سندرم، پنومونی به همراه

I) استادیار و فوق تخصص بیماری‌های عفونی کودکان، بیمارستان حضرت رسول اکرم(ص)، خیابان ستارخان، خیابان نیایش، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران، ایران.