



گزارش یک مورد سندرم Barr-Shaver-Carr

محمدرضا کلاترهرمزی^{۱*}، غلامحسین رنجبر عمرانی^۲، کامیار اسدی پویا^۱، حسام الدین منشی^۳، محمدرضا صحت^۳

^۱ گروه داخلی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر

^۲ گروه داخلی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شیراز

^۳ دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر

چکیده

ساب تایپ‌های متفاوتی از جمله 48, XXXY, 48, XXYY و 49, XXXXY از سندرم کلاین فلتر گزارش شده است. به ساب تایپ 48, XXXY سندرم Barr-Shaver-Carr می‌گویند که یک مورد در هر ۵۰۰۰۰ تولد پسر دیده می‌شود. این سندرم با علائمی چون عقب‌ماندگی ذهنی، میکروپنیس، ناهنجاری‌های چهره، مشکلات شخصیتی و افزایش احتمال سرطان‌های پستان، هماتولوژیک و سلول‌های اولیه جنسی همراه است. مهم‌ترین اثر کروموزوم X اضافی در فنوتیپ زیاد شدن ناهنجاری‌های سوماتیک و عقب‌ماندگی ذهنی است. بیمار این مطالعه، آقای ۱۷ ساله‌ای بود که به دلیل عدم رویش ریش مراجعه کرده بودند. در معاینه بیمار مشکلات یادگیری، نشانه‌هایی از افسردگی و ژنیکوماستی نیز داشت. بیمار قد ۱۷۸ سانتی‌متر و فاصله بین انگشت‌های میانه در حالت کشیده دست‌ها برابر ۱۸۵ سانتی‌متر بود. در معاینه ناحیه پویس، طول پنیس در حالت کشیده برابر ۷ سانتی‌متر بود. موهای ناحیه عانه وجود نداشت و بیضه‌ها در کیسه بیضه لمس نمی‌شد. در سونوگرافی بیضه‌ها به طول ۲/۵ سانتی‌متر و سفت در کانال اینگوینال گزارش گردید. در آزمایشات درخواستی LH برابر ۳/۸ IU/L، FSH برابر ۱۶/۹ IU/L، تستوسترون برابر ۰/۴ ng/ml و استرادیول برابر ۰/۱ pg/ml گزارش شد. نتایج کاریوتیپ به صورت 48, XXXY گزارش گردید. بنابراین در بیمارانی با شکایاتی هم‌چون میکروپنیس و عقب‌ماندگی ذهنی همراه با مشکلات شخصیتی، ناهنجاری‌های کروموزومی نیز باید مورد توجه قرار گیرد.

واژگان کلیدی: کلاین فلتر، Barr-Shaver-Car، ناهنجاری، عقب‌ماندگی ذهنی، بلوغ جنسی

دریافت مقاله: ۸۸/۷/۱۱ - پذیرش مقاله: ۸۸/۹/۱۲

*بوشهر، خیابان امام خمینی، مرکز تحقیقات طب گرمسیری و عفونی، پژوهشکده زیست پزشکی خلیج فارس، دانشگاه علوم پزشکی بوشهر