

آکرو دیس اوستوزیس: گزارش یک جوان مبتلای ۲۱ ساله ایرانی

چکیده

هدف: آکرو دیس اوستوزیس یکی از بیماریهای نادر مادرزادی است. کمتر از ۸۰ مورد تابحال در نشریات پزشکی گزارش شده است. اغلب موارد گزارش شده تک مورد در خانواده بوده اند. اما ابتلای یکی از والدین و فرزندان، همچنین سن بالای پدر در بعضی خانواده ها مشاهده شده که احتمال وراثت غالب اتوزومی را مطرح می نماید.

نشانه های بالینی بقدر کافی مشخص است، و پزشکان باتجربه براحتی می توانند بیماری را تشخیص دهند. در این مقاله یک جوان مذکر ۲۱ ساله ایرانی گزارش می شود که یافته های بالینی دروی تمام عیار با تشخیص آکرو دیس اوستوزیس همخوانی دارد.

بر اساس تجربه ما ویژگی های صورت گرفته، احتمالاً این اولین مورد بیماری گزارش شده در ایران می باشد. مسلماً موارد دیگری هم باید در جمعیت عقب مانده کشورمان باشند که تشخیص آنها معلوم نشده است. بنابراین همکاران محترم در برخورد با بیماران عقب مانده ذهنی دیس - مورفیک باید به نشانه های این بیماری توجه نمایند تا آنرا به درستی تشخیص بدهند. تشخیص بیماری در واقع کلینیکی و رادیولوژیکی است و نیازی به بررسی های آزمایشگاهی پیچیده ندارد.

کلید واژه ها: آکرو دیس اوستوزیس / سندرم آرکل - گراهام / سندرم ماروتیکس - مالا موت / آکرو دیسپلازی / اپی فیز مخروطی شکل / دیس اوستوز محیطی / کوتاهی شدید متاکارپ ها

* دکتر یوسف شافقی

متخصص اطفال، استادیار دانشگاه علوم بهزیستی و توانبخشی

دکتر غزال وکیلی

پزشک عمومی

دکتر جواد جنتی

رادیولوژیست اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران

* E-mail: y_shafeghati@uswr.ac.ir