

## مقاله آموزشی

### نشانگان کافین-لوری: گزارش مورد و مرور مقالات

بیبا بزرگمهر\*، فریبا افروزان، محمد حسن کریمی نژاد

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

#### چکیده

نشانگان کافین-لوری تواریت وابسته به X غالب دارد و با عقب افتادگی ذهنی خفیف تا شدید همراه است. در مردان مبتلا، عقب افتادگی ذهنی شدید است. در زنان حامل عقب افتادگی ذهنی ممکن است خفیف یا شدید باشد و حتی ممکن است بهره هوشی طبیعی داشته باشند. علائم مشخص در چهره این بیماران شامل صورت خشن، هیپر تلوریسم، گوشه چشم افتاده، بینی پهن با پره های کلفت و برگشته، گوش های برجسته و لب پایین برآمده است. در این مقاله یک پسر ۱۵ ساله دچار عقب افتادگی ذهنی شدید و کوتاهی قد متوسط، میکروسفالی، کیفواسکولیوز و چهره مشخص معرفی می شود. علائم بالینی وی با نشانگان کافین-لوری مطابقت داشت.

واژه های کلیدی: عقب افتادگی ذهنی؛ وارثت وابسته به X؛ نشانگان کافین-لوری

#### مقدمه

نشانگان کافین-لوری (CLS) ابتدا توسط کافین و همکاران، در سال ۱۹۶۶، و سپس توسط لوری و همکاران، در سال ۱۹۷۱، توصیف شد (۱ و ۲). تمامی<sup>۲</sup> و همکاران، در سال ۱۹۷۵، نشان دادند که دو نشانگان گزارش شده در واقع یک بیماری هستند (۳). این نشانگان شکل نادری از عقب افتادگی ذهنی وابسته به X (احتمالاً غالب) است که با بدشکلی های اسکلتی، تأخیر رشد، نقائص شنوایی، اختلالات حرکتی حمله ای (پاروکسیسمال) و نقائص شناختی در مردان مبتلا و برخی زنان حامل دیده می شود (۱۰). اطلاع دقیقی از شیوع این نشانگان در دست نیست. مردان مبتلا عقب افتادگی ذهنی شدید دارند. در زنان هتروزیگوت ممکن است عقب افتادگی ذهنی شدید تا خفیف و گاه بهره هوشی طبیعی وجود داشته باشد. علائم اصلی این بیماری علاوه بر عقب افتادگی ذهنی، شامل کاهش رشد و تأخیر سن استخوانی، خشونت چهره، اختلالات

\* بیبا بزرگمهر، MD

تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی

تلفن: ۰۲۱-۸۸۳۶۳۹۵۲-۵ / E.mail: b\_bzwr@yahoo.com

دندانی، ناهنجاری های قلبی، کیفواسکولیوز، و آنومالی دست ها است (۴).

#### معرفی مورد

بیمار پسر ۱۵ ساله ای بود که برای بررسی علت عقب افتادگی ذهنی به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی ارجاع شد. او فرزند سوم پدر و مادر خویشاوندی است که در خانواده آنها هیچ مورد مشابه دیگری مشاهده نشده بود. در بدو تولد، وزن نوزاد ۳۰۰۰ گرم، قد ۴۹ سانتی متر و دور سر ۳۴ سانتی متر بود که همگی در دامنه طبیعی قرار داشتند. هنگام مراجعه وزن بیمار ۵۰ کیلوگرم (روی صدک ۲۵)، قد وی ۱۶۵ سانتی متر (روی صدک ۶۰) و دور سر ۵۳ سانتی متر (روی صدک ۱۰) بود. در معاینه بالینی، علاوه بر عقب افتادگی ذهنی شدید، کوتاهی قد متوسط، خشونت چهره، برجستگی گوش ها، برآمدگی لبه سوپرا ریبیتال، افتادگی گوشه های خارجی چشم، برآمدگی و کلفت بودن پره های بینی، برآمدگی چانه، کلفتی لب ها، اسکولیوز و دست های بزرگ مشهود بود (شکل ۱).

1. Coffin-Lowry Syndrome

2. Tamtami