

گزارش مورد

نشانگان براردینلی-سیپ یا لیپودیستروفي عمومی سرشتی: گزارش مورد و مرور مقالات

بی‌تا بزرگمهر*، واله هادوی، محمد حسن کریمی نژاد

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

چکیده

نشانگان براردینلی-سیپ یا لیپودیستروفي عمومی سرشتی یک بیماری نادر ژنتیکی است که در بدو تولد و یا کمی پس از آن، با پوست چروکیده در سراسر بدن و صورت مشخص می‌شود. به دلیل عملکرد مختل آدیپوسیت‌ها، چربی در سایر بافت‌ها، مانند عضلات و کبد، تجمع می‌یابد. ۳۵٪ بیماران دچار مقاومت به انسولین می‌شوند و هیپاتومگالی ثانویه به استئاتوز کبدی در کلیه بیماران دیده می‌شود. کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک که در ۲۰-۲۵٪ بیماران دیده می‌شود، یکی از علل اصلی مرگ آنهاست. در این گزارش، دختر ۲/۵ ساله‌ای با عقب افتادگی ذهنی خفیف، قد بلند، پرمویی، کاهش چربی زیر جلدی، پوست چروکیده و هیپاتومگالی معرفی می‌شود. بر اساس یافته‌های بالینی و آسیب شناسی، نشانگان براردینلی-سیپ برای وی مطرح شد. واژه‌های کلیدی: نشانگان براردینلی-سیپ؛ عقب افتادگی ذهنی؛ لیپودیستروفي.

مقدمه

نشانگان براردینلی-سیپ^۱ یا لیپودیستروفي عمومی سرشتی (BSCL) یک بیماری نادر ژنتیکی با توارث اتوزومی مغلوب است که اولین بار توسط پروفیسور براردینلی در سال ۱۹۵۴ در برزیل (۱) و سپس در سال ۱۹۵۹، توسط پروفیسور سیپ در نروژ گزارش شد (۲). این بیماری بسیار نادر است و تاکنون بالغ بر ۱۰۰ مورد از آن در دنیا گزارش شده است. علائم اصلی این نشانگان شامل لیپودیستروفي صورت، اندام‌ها و تنه، علائم شبیه آکرومگالی، هیپاتومگالی، افزایش سطح تری گلیسیرید خون و مقاومت به انسولین است (۳).

معرفی مورد

دختر ۲/۵ ساله‌ای برای ارزیابی جهت امکان بررسی جهش ژنتیکی و

*بی‌تا بزرگمهر، MD

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

تلفن: ۸۸۳۶۳۹۵۲ / E.mail: b_bzwr@yahoo.com

کمک از نظر تشخیص پیش از تولد برای مادر باردارش به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی ارجاع شد. او فرزند اول پدر و مادری خوشاوند و سالم بود و مادر وی در هفته هفتم بارداری دوم به سر می‌برد. بیمار در هفته ۴۰ بارداری با برش سزارین، به دنبال دفع مکنونیوم، به دنیا آمده بود. در بدو تولد، وزن ۲۳۰۰ گرم، قد ۴۹ سانتی متر و دور سر ۳۴ سانتی متر بود که همگی در محدوده طبیعی قرار داشتند. پدر و مادر دو روز پس از تولد متوجه حالت غیرطبیعی در پوست کودک شده بودند. وی تأخیر تکاملی داشته است؛ به طوری که توانایی نشستن در یک سالگی، توانایی ایستادن در ۱۸ ماهگی و توانایی راه رفتن در ۲ سالگی به دست آمده بود. هنگام مراجعه قد کودک ۱۱۱ سانتی متر (بالای صدک ۹۵)، وزن ۱۵ کیلوگرم (صدک ۷۵) و دور سر ۴۸ سانتی متر (صدک ۵۰) بود. بهره هوشی وی در حدود ۸۵ بود و در حد کلمات صحبت می‌کرد.

1- Berardinelli-Seip Syndrome