

## سندرم Ectrodactyly-ectodermal dysplasia clefting: گزارش مورد به همراه علائم دهانی

دکتر جمیله بیگم طاهری\*، دکتر سمیه عظیمی\*\*، دکتر حامد مرتضوی\*\*\*، دکتر سمیه بابایی\*\*\*\*، دکتر محمدرضا ترحمی\*\*\*\*\*

### چکیده

**سابقه و هدف:** سندرم Ectrodactyly- Ectodermal dysplasia Clefting (EEC) مجموعه نادری از اختلالات است. این سندرم با سه تظاهر ویژه که عبارتند از اکتروداکتیلی، اکتودرمال دیسپلازی و شکاف کام و لب شناخته می‌شود. گزارش حاضر با هدف معرفی نمونه‌ای از این سندرم با تظاهرات اصلی و علائم دهانی آن در نژاد ایرانی ارائه گردید.

**مورد:** در گزارش حاضر دختری ۲۰ ساله با سه تظاهر کلاسیک این سندرم در نژاد ایرانی معرفی گردید. بروز همزمان این سه ویژگی در یک بیمار پدیده نادری است که می‌توان آن را در حد یک و نیم مورد به ازای هر یکصد میلیون تولد تخمین زد.

**نتیجه‌گیری:** این اختلال از نقطه نظر دندانی قابل توجه بوده، به نظر می‌رسد آگاهی دندانپزشکان از مشکلات دندانی این بیماری ضروری است.

**کلید واژگان:** اکتروداکتیلی، اکتودرمال دیسپلازی، شکاف کام و لب، تظاهرات دهانی، مشکلات دندانی

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۹۲/۲/۲۳

تاریخ اصلاح نهایی: ۱۳۹۲/۲/۱۴

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۹۱/۱۱/۲

Please cite this article as follows:

Taheri JB, Azimi S, Mortazavi H, Babae S, Tarahhomi MR. Ectrodactyly-Ectodermal dysplasia Clefting syndrome: Report of a case with oral complications. J Dent Sch 2013;31(2):113-117.

### مقدمه

ناشنوایی هدایتی (۱۴٪)(۴۱). این سندرم با کروموزوم ۳q۲۷ در ارتباط بوده، اختلال در ژن P۶۳ نیز در آن گزارش شده است. از این گذشته ارتباط با کروموزوم ۱۹ نیز در مطالعات ذکر شده است(۴). محققان اظهار داشته‌اند که ممکن است بیشتر از یک ژن الل در بروز این سندرم دخیل باشند که تست‌های ژنتیکی نیز موید این مطلب هستند. با این وجود تشخیص این بیماری بر پایه علائم کلینیکی استوار است(۳-۱). گزارش حاضر با هدف معرفی نمونه‌ای از این سندرم با تظاهرات اصلی و علائم دهانی آن در نژاد ایرانی ارائه گردید.

### مورد:

خانمی ۲۰ ساله به بخش بیماری‌های دهان دانشکده دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی مراجعه نمود. وی اولین فرزند یک پدر و مادر سالم و غیرخویشاوند بود. او قدی ۱۴۷ سانتی‌متر و وزنی در حدود ۵۲ کیلوگرم داشت. در معاینه کلی بیمار موهای پراکنده و پوستی خشک

سندرم Ectrodactyly-ectodermal dysplasia clefting (EEC) مجموعه نادری از اختلالات است. این بیماری اولین بار در سال ۱۹۳۶ توصیف شد(۱). اما اصطلاح ECC اولین بار در سال ۱۹۷۰ برای این اختلال به کار برده شد(۲). این سندرم اتوزومال غالب بوده، دارای درجات مختلفی از بروز می‌باشد. از این گذشته انواع اسپورادیک آن نیز گزارش شده‌اند(۳). این سندرم با سه تظاهر ویژه که عبارتند از اکتروداکتیلی با یا بدون سینداکتیلی- اکتودرمال دیسپلازی (شامل درگیری مو و ناخن و دندان و پوست) و شکاف کام و لب شناخته می‌شود.

بروز همزمان این سه ویژگی در یک بیمار پدیده نادری است که می‌توان آن را در حد یک و نیم مورد به ازای هر یکصد میلیون تولد تخمین زد. جدا از این سه تظاهر اصلی، سایر تظاهرات نیز ممکن است وجود داشته باشند. مرور بر ۲۳۰ بیمار در سال ۱۹۹۶ نشان داد که علائم این بیماری عبارتند از اکتروداکتیلی (۸۴٪)، اکتودرمال دیسپلازی (۷۷٪)، شکاف کام و لب (۶۷٪)، آنومالی در مجاری اشکی (لاکریمال آنومالی)(۵۹٪)، آنومالی در ناحیه ادراری- تناسلی (۲۳٪).

\*استادگروه بیماری‌های دهان و تشخیص، دانشکده دندانپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی.

\*\*نویسنده مسئول: استادیار گروه بیماری‌های دهان و تشخیص، دانشکده دندانپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی.

E-mail: [somayveh\\_azimi@yahoo.com](mailto:somayveh_azimi@yahoo.com)

\*\*\*دانشیار گروه بیماری‌های دهان و تشخیص، دانشکده دندانپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی.

\*\*\*\*دستیار تخصصی گروه بیماری‌های دهان و تشخیص، دانشکده دندانپزشکی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی.

\*\*\*\*\*استادیار گروه جراحی پلاستیک و زیبایی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی همدان.



شکل ۳- شکاف لب

همچنین اکسفولیاتیوچیلایتس (التهاب قارچی- باکتریایی در گوشه لب) نیز مشاهده شد (شکل ۴).



شکل ۴- پوست خشن و اکسفولیاتیوچیلایتس

در معاینات داخل دهانی آنومالی‌های متنوع دندانی شامل میکرودنشیا و هایپوپلازی مینا و آنومالی‌های مورفولوژیک مشخص بود (شکل ۵).



شکل ۵- هایپوپلازی مینا و آنومالی‌های مورفولوژیک

مشکلات پریدنتال واضحی وجود نداشت. همچنین کام، زبان کوچک و ستون‌های لوزه‌ای نرمال بودند. مخاط دهان ساختار نرمالی داشت. معاینه دندان‌ها پوسیدگی‌های

و خشن داشت. هر دو دست او اکتروداکتیلی را نشان می‌داد و انگشتان میانی او غایب بودند (شکل ۱).



شکل ۱- اکتروداکتیلی در دست‌ها

در پای چپ تعداد انگشتان نرمال بود ولی دو انگشت به یکدیگر چسبیده بودند. در پای راست یک شکاف کامل بین انگشتان اول و دوم با بدشکی شدید مشخص بود. به علاوه ناخن‌های دست و پا حالت دیستروفیک داشتند (شکل ۲).



شکل ۲- اکتروداکتیلی در پاها

نقصی در گوش یا لاکریمال مشاهده نشد. سونوگرافی شکم جهت بررسی مشکلات احتمالی ادراری-تناسلی در خواست شد که نشان داد کلیه‌ها در مکان متفاوتی نسبت به هم قرار گرفته‌اند بطوری که کلیه سمت راست پایین تر از حد نرمال خود قرار داشت.

معاینات خارج دهانی نشانگر شکاف لب درمان نشده در سمت راست بود (شکل ۳).

دانشجو بود و بنابراین از لحاظ بهره هوشی نیز در حد مناسبی بود.

#### بحث:

این سندروم یک ابرنمالیتی نادر است که می‌تواند بافت‌های اکتودرم و مزودرم را تحت تأثیر قرار دهد. این سندرم تظاهرات کلینیکی متنوعی دارد که حضور همزمان تمامی آنها پدیده بسیار نادری است (۳). جدول شماره ۱ تظاهرات کلینیکی این سندرم را نشان می‌دهد و موارد دیده شده در بیماری که در این مقاله به آن اشاره شده است با خط ایتالیک مشخص شده‌اند.

متعددی را نشان داد. در نمای پانورامیک، استخوان آلوئول و سایر ساختارها نرمال بودند اما اختلالات مورفولوژیک دندانی مشاهده گردید (شکل ۶).



شکل ۶- نمای پانورامیک

آزمایش خون بیمار بدون اشکال بود و اختلال مشابهی در والدین و خویشاوندان درجه اول بیمار مشاهده نشد. بیمار

#### جدول ۱- تظاهرات کلینیکی سندرم EEC

تظاهرات اختصاصی	سایر تظاهرات
<b>A/Ectrodermal dysplasia</b> (components)	<b>D/Urogenital anomalies</b>
1/hair	1/kidney and urethra malformations
1'hypotrichosis(sparse hair)	2/urinary reflux
2'hypopigmentation of hair	3/hypospadias
(scalp, eyebrow, pubic, eyelash ,auxiliary)	4/cryptorchidism
2/teeth	<b>E/Mental retardation</b>
1'hypodontia	<b>F/Nipple anomalies</b>
2'microdontia	<b>G/ear anomalies</b>
3' enamel dysplasia	1'conductive hearing loss
3/nails	<b>H/Endocrinopathy</b>
1'nail dystrophy	1'growth hormone deficiency
2'nail pitting	2'hypopituitarism
4/sweating	
1'hypohidrosis	
2'xerostomia	
3'nasolacrimal duct	
1"abnormality in tear ducts	
2"blepharitis	
5/skin dry and coarse skin	
<b>B/Ectrodactyly</b>	
<b>C/Cleft lip/palate</b>	

همه موارد دارای مشکلات دندانی بودند (۹-۵).

Koley و همکاران (۲۰۰۹) یک مورد اسپورادیک با شکاف لب و کام یک طرفه را گزارش نمودند که این مورد نیز دارای ویژگی‌های مشابه با مورد گزارش شده در ایران بود (۲). برخی از نویسندگان ادعا کرده‌اند شکاف لب در این سندرم همیشگی بوده، می‌تواند با شکاف کام همراه نباشد (۲). Bigatá و همکاران (۲۰۰۳) ۵ مورد از این سندروم را

همانگونه که پیشتر نیز اشاره شد این بیمار یک مورد اسپورادیک با تظاهرات کامل بیماری بود. در جدول شماره ۲ تظاهرات کلینیکی ۵ مورد گزارش شده جدید از این سندرم جهت مقایسه با مورد اخیر مطرح شده‌اند. در این تحقیقات سن بیماران بین یک تا ۲۵ سال بود که از این جهت با مورد گزارش شده حاضر منطبق بود. شکاف لب در تمامی موارد بجز مطالعه Trope و همکاران (۲۰۱۰)(۵)گزارش شده بود.

دارد(۶). نکته قابل توجه اینجاست که این سندرم باید از سایر سندرم‌هایی که می‌توانند دارای اکتروداکتیلی- اکتودرمال دیسپلازی و شکاف‌های دهانی صورتی باشند افتراق داده شود. جدول شماره ۳ بیانگر سندرم‌های مشابه با علائم مشابه با ECC است(۱۰).

گزارش نمودند که دارای مشکلات متعدد دندانی از جمله هایپودنشیای، هایپوپلازی مینا و پوسیدگی‌های متعدد، آنودنشیای ناقص، همچنین آنودنشیای کامل بودند(۶). در مطالعه حاضر بیمار دارای میکرودنشیای و هایپوپلازی مینا و پوسیدگی‌ای متعدد و اختلالات مورفولوژیک دندانی بود که از این جهت با مطالعه Bigatá و همکاران (۲۰۰۳) مشابهت

جدول ۲- تظاهرات کلینیکی ۵ مورد گزارش شده جدید از سندرم ECC جهت مقایسه با مورد اخیر

سن	جنس	آنومالی دندانی	شکاف لب و کام	اکتودرمال دیسپلازی	اکتوداکتیلی	نام محققین
۲۲ ساله	زن	+	+	+	+	Joseph R, Nath SG (2012) (7)
۱ ماهه	مرد	neonate	+	-	+	Shivaprakash PK et al (2012) (8)
۱۱ ماهه	زن	neonate	+	+	+	Metwalley Kalil KA et al (2012) (3)
۳۵ ساله	مرد	+	-	+	+	Trope BM et al (2010) (5)
۱۷ ساله	مرد	+	+	+	+	Pettit S et al (2010) (9)
۱۹ ساله	زن	+	+	+	+	Presently reported

جدول ۳- سندرم‌های با علائم مشابه ECC

نحوه توارث	نام سندرم
اتوزومال غالب	ECP syndrome(Ectrodactyly cleft palate syndrome)
اتوزومال مغلوب	Ectrodactyly cleft lip/palate, hand-foot deformity MR syndrome
اتوزومال غالب	Ectodermal dysplasia anhydrotic ,cleft lip/palate syndrome
اتوزومال غالب	Ectrodactyly/tear duct anomaly syndrome
اتوزومال غالب	Lachrymo-auriculodento-digital syndrome(LADD)

(هایپوپلازی مینا) و افزایش استعداد به پوسیدگی مشاهده شدند. از این گذشته نمونه‌ای از ضایعات پری اورال (اکسفولیاتیوچیلایتیسی) نیز یافت گردید که نیاز درمانی خاصی را توجیه می‌کند.

### نتیجه‌گیری:

در این مقاله یک مورد از سندرم EEC با الگوی اسپورادیک گزارش گردید. این بیمار تمام نماهای کلاسیک بیماری را داشت. این اختلال از نقطه‌نظر دندانی قابل توجه بوده، به

از نقطه نظر بهداشت دهان بیماران مبتلا به این سندرم مستعد پوسیدگی و ژنژیویت می‌باشند. اکتروداکتیلی به سبب بروز محدودیت در استفاده از دست‌ها به بروز مشکل در رعایت بهداشت دهان و دندان بوسیله مسواک زدن و کشیدن نخ دندان منجر می‌گردد. بیماران با اکتودرمال دیسپلازی ممکن است از خشکی دهان رنج برده، مستعد پوسیدگی و عفونت قارچ کاندیدا باشند. به علاوه شکاف کام و لب و مشکلات متعاقب آن می‌تواند به عوارض دیگری منجر شود. درمورد گزارش شده اخیر تمامی علائم اصلی سندرم به همراه اختلالات مورفولوژیک و ساختاری دندان

بخش بیماری‌های دهان و فک و صورت دانشکده دندانپزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی در انجام این تحقیق تشکر و قدردانی نمایند.

نظر می‌رسد آگاهی دندانپزشکان از مشکلات دندانی این بیماری ضرورت دارد.

### تقدیر و تشکر:

بدینوسیله نویسندگان بر خود لازم می‌دانند تا از همکاری

### References

1. Fernandes B, Ruas E, Machado A, Figueiredo A. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): report of a case with perioral papillomatosis. *Pediatr Dermatol* 2002; 19:330-332.
2. Koley S, Choudhary SV, Salodkar A, Saoji V. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia with cleft lip and palate: a case report. *J Pad* 2009; 19: 240-242.
3. Metwalley Kalil KA, Fargalley HS. Holoprosencephaly in an Egyptian baby with ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft syndrome: a case report. *J Med Case Rep* 2012; 6: 35.
4. Barrow LL, van Bokhoven H, Daack-Hirsch S, Andersen T, van Beersum SE, Gorlin R, et al. Analysis of the p63 gene in classical EEC syndrome, related syndromes, and non-syndromic orofacial clefts. *J Med Genet* 2002; 39:559-566.
5. Trope BM, Salomão JN, Costa VD, Verde RB, Barros DS. Do you know this syndrome? Ectrodactyly - ectodermal dysplasia - cleft lip/palate (EEC) syndrome. *An Bras Dermatol* 2010; 85:573-575.
6. Bigatà X, Bielsa I, Artigas M, Azón A, Ribera M, Ferrándiz C. The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): report of five cases. *Pediatr Dermatol* 2003; 20:113-118.
7. Joseph R, Nath SG. Association of generalized aggressive periodontitis and ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft syndrome. *Indian J Hum Genet* 2012; 18:259-262.
8. Shivaprakash PK, Joshi HV, Noorani H, Reddy V. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome: A case report of "Incomplete syndrome". *Contemp Clin Dent* 2012; 3(Suppl 1): S115-117.
9. Pettit S, Campbell PR. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome: the oral hygiene management of a patient with EEC. *Spec Care Dentist* 2010; 30:250-254.
10. Richieri-Costar A, de Vilhena-Moraes SA, Ferrareto I, Masiero D. Ectodermal dysplasia/ectrodactyly in monozygotic female twins. report of a case review and comments on the ectodermal dysplasia/ectrodactyly (cleft lip/palate) syndromes. *Rev Brasil Genet* 1986; 2: 349-374.