

گزارش موردی

گزارش یک مورد فقدان مادرزادی دو طرفه ناخن و بندهای وسط و آخر انگشتان پا

دکتر علیرضا سعید*، دکتر عالیا آیت‌اللهی موسوی**

دریافت: ۸۵/۳/۲۰، پذیرش: ۸۵/۱۲/۱۴

چکیده:

مقدمه: آنونیکیا حالت بسیار نادری است که در آن ناخن(های) دست و پا تشکیل نمی شوند. **معرفی بیمار:** مردی ۱۸ ساله بدون داشتن ناخنهای پا و علاوه بر آن عدم وجود استخوان در بندهای وسط و آخر انگشتان هر دو پا از زمان تولد معرفی می شود. هیچگونه حالت غیرطبیعی دیگر، در هیچ جای بدن وی یافت نشد. **نتیجه نهائی:** این حالت که بینهایت نادر اتفاق می افتد، به نظر می رسد نشانه ای از وابستگی تشکیل ناخن به استخوان باشد.

کلید واژه ها: آنونیکیا / استخوان فالانکس / تشکیل ناخن

مقدمه:

خدمت سربازی به درمانگاه ارتوپدی بیمارستان دکتر باهنر کرمان ارجاع داده شده بود. در معاینه سیستمیک و در معاینه سیستم استخوانی - عضلانی، دهان و ناخنهای دستها هیچ مشکلی نداشت. در معاینه پاها، در انگشتان هر دو پا ناخنها وجود نداشتند و فقط زوائد پوستی بصورت تکه های در انتهای انگشتان دیده می شد که در همراهی با سینداکتیلی پارسیل انگشتان ۲ و ۳ و ۴ بود و با سوال از بیمار مشخص شد که این حالت مادرزادی بوده است (تصویر ۱).



تصویر ۱: در انگشتان هر دو پا ناخنها وجود ندارند

عدم وجود ناخن (آنونیکیا) حالت بالینی نادری است که ممکن است بصورت ژنتیکی و با ژنهای غالب یا مغلوب به ارث برسد. در حد بهترین اطلاع ما میزان بروز و یا شیوع آن با توجه به بی نهایت نادر بودن ذکر نشده، بلکه بصورت گزارشات موردی در ادبیات پزشکی ذکر می گردد که نمونه هایی از آن در قسمتهای بعدی مطالعه ذکر میشود. برای مثال بنا به گزارش یک بررسی مروری، کل موارد گزارش شده این وضعیت در همراهی با سه سندروم بالینی خاص ۱۹ مورد (و یا خانواده) بوده است (۱). در واقع حالت شایعتر این است که آنونیکیا جزئی از یک سندرم بالینی و یا در همراهی با ناهنجاری های اسکلتی باشد مانند سندرم ناخن - کشکک (Nail patella syndrome) و یا براکی داکتیلی (Brachydactyly) (۲). ما بیماری را با آپلازی انحصاری در استخوانهای بندهای وسط و آخر تمام انگشتان پا و عدم تشکیل ناخنها در این انگشتان (اکتروفالانژیا ectrophaalangia) گزارش می کنیم.

معرفی بیمار:

بیمار مردی ۱۸ ساله بود که برای تعیین تکلیف

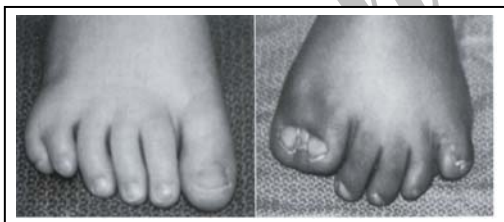
* استادیار گروه ارتوپدی دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی کرمان(arsaiedmd@yahoo.com)

** دکتری حرفه ای پزشکی

بیماران بکلی در اندام‌ها فاقد ناخن بوده و یا دارای ناخنهای دست و پا هیپوپلاستیک بوده‌اند، در مواردی هم که پاها به تنهایی درگیر شده‌بودند، این تنها ناهنجاری مادرزادی بیمار نبوده است (۸،۹،۲).

عدم درگیری دست‌ها در بیمار ما و موارد مشابه را شاید بتوان به تشکیل و کامل شدن زودتر اندام فوقانی نسبت داد، زیرا جوانه دست در دوران جنینی ۲۴ ساعت زودتر از اندام تحتانی ظاهر می‌شود (۱۰). همچنین بوجود آمدن ناخن در جنین در هفته هشتم یا نهم با تشکیل ناخنهای دست شروع می‌گردد که در مورد دست‌ها در هفته بیستم پایان می‌یابد، در حالی که کامل شدن ناخن‌های پا ۴ هفته پس از این اتفاق می‌افتد (۲).

محققان بیش از سی سال پیش اظهار داشته‌اند که "نمی‌توان انتظار ناخن طبیعی را بر روی یک بستر غیرطبیعی انگشت داشت" (۱۱). در واقع می‌بینیم که در هر مورد آنونیکیا که پرتونگاری انجام شده، نشانه‌ای از ناهنجاری استخوانی نیز وجود دارد و در حالت عدم تشکیل مادرزادی دست از یک نقطه مشخص ناخن نیز تشکیل نمی‌شوند. به همین ترتیب اندازه و شکل ناخن بستگی به شکل فالانکس دیستال دارد. برای مثال در موارد انگشت دو شاخه ناکامل، ناخن هم بصورت ناکامل دوتایی می‌شود، در حالی که در موارد دوتایی شدن کامل، ناخن هم دو تاست (تصویر ۳).



تصویر ۳: موارد دوتایی شدن انگشتان و ناخنها

در سال ۱۹۸۶، باران (Baran) و همکاران دو بیمار را با عدم تشکیل استخوان در بندهای انگشتان (دست و پا) و ناهنجاری‌هایی در ناخن گزارش کردند (۱۱). آنها نتیجه گرفتند که ناهنجاری‌های ناخن ارتباط نزدیکی با ناهنجاری‌های استخوان زیرین دارند، بطوریکه بوجود آمدن طبیعی ناخن بستگی به رشد و نمو طبیعی استخوان در بند(های) دیستال و یا وسط دارد.

در بسیاری از بیماران دچار آنونیکیا، آنومالی‌های همراه در سیستم‌های دیگر بدن نیز دیده می‌شود و در

دیسمورفیزم در صورت وجود نداشت. هوش بیمار نرمال (مدرک تحصیلی دیپلم) و قد وی ۱۷۶ سانتی متر بود. به علت این مشکل، تا کنون بجز یک بار که به جراح پلاستیک، بدون اقدام درمانی خاصی و برای منظور زیبایی ظاهری مراجعه کرده بود، مراجعه پزشکی نداشت. اگرچه افراد خانواده برای معاینه حضور نداشتند، ولی در حد اطلاع وی این حالت در هیچ یک از آنها سابقه نداشت. رادیوگرافی از هر دو پا انجام شد که عدم وجود استخوان در بند وسط و آخر در تمام انگشتان هر دو پا بصورت قرینه را نشان می‌داد (در انگشتان اول و پنجم زوائد کوچک استخوانی بصورت هیپوپلازی بند دوم دیده می‌شد) (تصویر ۲).



تصویر ۲: رادیوگرافی هر دو پای بیمار

بحث:

با مروری بر متون، میتوان انواع ناهنجاری‌ها را در همراهی با آنونیکیا یافت: عدم وجود پاتلا، ناهنجاری‌های بدشکل انگشتان (اکتروداکتیلی)، پیگمانتاسیون پوستی و عدم وجود موضعی پوست (۵-۳). در بسیاری از موارد تشکیل ناخن بصورت ناکامل است و بصورت تصادفی ناخنهای دست و پا را درگیر می‌کند.

ما بیماری را با یک آنومالی مادرزادی گزارش می‌کنیم که در او تنها اعضای درگیر شده هر دو پا بودند. در هر دو پا انگشتان بصورت قرینه، فاقد ناخن بودند و در رادیوگرافی به عمل آمده استخوانهای بندهای دیستال و وسط تشکیل نشده بودند و فقط در انگشتان اول و آخر بصورت ناکامل استخوان دیده می‌شد. با توجه به عدم وجود آنومالی دیگر در بدن و یا دستها، در حد بهترین اطلاع ما، این بیمار سومین مورد گزارش شده از این نوع است (۶،۷). در واقع در گزارشات دیگر از این دست، اکثر

5. Rahbari H, Heath L, Chapel TA. Anonychia with ectrodactyly. *Arch Dermatol*. 1975 Nov; 111(11):1482-3.
6. Hatzis J, Soulacos PN. Anonychia of all toes with absence of phalangeal bones. *Australas J Dermatol* 1994; 35(2):83-6.
7. Tennstedt D, Lachapelle JM, Baran R. Brachydactyly avec anonychie. *Ann Dermatol Venereol* 1985; 112: 901-5.
8. Akoz T, Erdodan B, Gorgu M, Civelek B. Congenital anonychia. *Plast Reconstr Surg* 1998 Feb; 101(2):551-2.
9. Al Hawsawi K, Al Aboud K, Alfadley A, Al Aboud D. Anonychia congenita totalis: a case report and review of the literature. *Int J Dermatol* 2002 Jul; 41(7):397-9.
10. Jobe MT. Congenital anomalies of hand. In: Canale ST (ed). *Campbell's operative orthopedics*. 10th ed. Vol 4. New York: Mosby, 2003:3829.
11. Baran R, Juhlin L. Bone dependent nail formation. *Br J Dermatol* 1986 Mar; 114(3): 371-5.
12. Ozyazgan I, Ozyazgan I, Dundar M. Isolated congenital anonychia cases with coincident chromosomal fragility. *Ann Genet* 2004 Oct-Dec; 47(4):381-6.
13. Cooks RG, Hertz M, Katznelson MB, Goodman RM. A new nail dysplasia syndrome with onychonychia and absence and/or hypoplasia of distal phalanges. *Clin Genet* 1985 Jan; 27(1):85-91.

یک مورد از آنان (در حد اطلاع ما) ناهنجاری های کروموزومی نیز کشف شده است (۱۲). البته وراثتی بودن این حالت نیز گزارش گردیده (۱۳) و در بعضی از موارد بصورت اتوزومال غالب، مغلوب و یا موتاسیون به ارث میرسد (۳،۴). در مورد بیمار فعلی، از آنجا که در وی هیچ ناهنجاری دیگری پیدا نشد، اندیکاسیونی برای مطالعات کروموزومی وجود نداشت، و سابقه ای هم از موارد مشابه در هیچ یک از اقوام درجه یک و فامیل داده نشد.

وابستگی تشکیل ناخن به استخوان زیرین قبلا نیز پیشنهاد شده و بنا بر عقیده ما بیمار گزارش شده در این مطالعه نیز تاییدی بر این مشاهده است.

منابع:

1. Orphanet Reports series-prevalence of rare diseases: A bibliographic survey. January 2007. Available from : http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases.
2. Seitz CS, Hamm H. Congenital brachydactyly and nail hypoplasia: clue to bone-dependent nail formation. *Br J Dermatol*. 2005 Jun; 152(6):1339-42.
3. Etensel B, Yazici M, Copcu E, Gursoy H. Congenital complete simple Anonychia. *Eur J of Plastic Surg* 2002; 25(6): 336-8.
4. Verbov J. Anonychia with bizarre flexural pigmentation-an autosomal dominant dermatosis. *Br J Dermatol*. 1975 Apr; 92(4):469-74.