

## معرفی یک مورد سندرم اوکی‌هیرو به عنوان گونه‌ای از سندرم دوئن

دکتر رضا نیبی<sup>۱</sup> و دکتر حسین نظری<sup>۲</sup>

### چکیده

**هدف:** معرفی یک مورد سندرم دوئن به همراه نقص radial ray اندام فوقانی که با عنوان سندرم اوکی‌هیرو (Okihiro) شناخته می‌شود.

**معرفی بیمار:** بیمار دختر ۱۸ ساله‌ای است که به علت اگزوتروپی چشم چپ و با تشخیص سندرم دوئن همراه با حرکات ناگهانی چشم به بالا و پایین (up shoot و down shoot) در اداکشن از ۲ سال قبل از مراجعه اخیر، تحت رسس ماهیچه راست خارجی چپ به همراه bifurcation قرار گرفته بود. مراجعه اخیر وی جهت اصلاح توکشیدگی گلوب حین اداکشن بود. در بررسی اندام‌ها، فقدان انگشت اول، متاکارپ اول و استخوان اسکافوئید دست چپ مشاهده شد. سایر بررسی‌های سیستمیک طبیعی بودند. بیمار با تشخیص سندرم اوکی‌هیرو، کاندید عمل جراحی اصلاح رترکشن گلوب شد.

**نتیجه‌گیری:** چون سندرم دوئن می‌تواند با نقایص مادرزادی متعددی همراه باشد، بررسی سیستمیک این بیماران توصیه می‌شود.

• مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۸۳؛ سال ۹، شماره ۴: ۳۹۹-۳۹۶.

### • پاسخ‌گو: دکتر رضا نیبی

۱- استادیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی تبریز

۲- دستیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی تبریز

📧 تبریز- بیمارستان نیکوکاری

تاریخ دریافت مقاله: ۲۷ دی ۱۳۸۲

تاریخ تایید مقاله: ۱۶ فروردین ۱۳۸۳

### مقدمه

خلال اداکشن. گونه‌های متعددی از این سندرم گزارش شده‌اند و تقسیم‌بندی‌های مختلفی وجود دارند. یکی از ویژگی‌های بارز سندرم دوئن که توجه فراوانی را جلب نموده است، همراهی فراوان آن با بیماری‌های چشمی و نقایص مادرزادی دیگر است. ناهنجاری‌های سیستمیک فراوانی به همراه سندرم دوئن گزارش شده‌اند که می‌توان از سندرم Goldenhar، Klippel-Feil، همی‌هیپرتروفی خانوادگی، اسپینا بیفیدای گردنی، شکاف کام، ناهنجاری‌های صورت، نقایص شنوایی حسی-عصبی و ناهنجاری‌های گوش خارجی نام برد<sup>۱،۲</sup>.

Okhiro و همکارانش در سال ۱۹۷۷، وجود مجموعه‌ای از سندرم دوئن، ناشنوایی و ناهنجاری‌های اندام فوقانی به صورت

سندرم دوئن پیش از توصیف توسط الکساندر دوئن در سال ۱۹۰۵، از سوی Stilling در سال ۱۸۸۷ و Turk در سال ۱۸۹۶، بررسی و گزارش شده بود ولی الکساندر دوئن بر روی توکشیدگی گلوب حین اداکشن تاکید نمود و به همین دلیل این سندرم بیش‌تر با نام سندرم توکشیدگی دوئن یا DRS (Duane Retraction Syndrome) شناخته می‌شود<sup>۱</sup>. شکل کلاسیک این سندرم دارای مشخصات زیر است: (۱) محدودیت شدید اداکشن، (۲) محدودیت خفیف اداکشن، (۳) توکشیدگی گلوب و تنگی شکاف پلکی در خلال اداکشن و (۴) حرکت ناگهانی چشم به بالا یا پایین (up shoot و down shoot) در

محدودیت اداکشن (۱-)، محدودیت اداکشن (۳-) و چرخش بسیار جزئی صورت به طرف راست وجود داشت (شکل ۱). در معاینه با اسلیت لمپ، به جز اسکار ملتحمه روی ماهیچه راست خارجی چپ، یافته غیرطبیعی دیگری وجود نداشت. معاینه ته چشم در حد طبیعی بود. رفرکشن هر دو چشم، پلانو بود. در معاینه اندامها، بیمار فاقد انگشت شست دست چپ بود (شکل ۲).

در CT- اسکن انجام شده نیز آپلازی انگشت اول، متاکارپ اول و اسکافوئید گزارش شد. بیمار تحت بررسی سیستمیک به ویژه وضعیت شنوایی و اسکلتی قرار گرفت که به جز علائم ذکر شده، یافته دیگری گزارش نشد. پدر، مادر و خواهر بیمار نیز تحت معاینه چشمی و سیستمیک قرار گرفتند که علائمی به نفع سندرم اوکی هیرو نداشتند. بیمار جهت اصلاح توکسیدگی گلوب، توصیه به عمل جراحی شد که از انجام آن خودداری کرد.

radial ray deficiency را در خانواده‌ای گزارش نمودند و وراثت اتوزومی غالب را برای آن پیشنهاد کردند<sup>۳</sup>. در مقاله حاضر ما به معرفی بیماری که دارای ناهنجاری‌های مشابه توصیف Okihiro بود، می‌پردازیم.

### معرفی بیمار

بیمار دختر ۱۸ ساله‌ای است که در سال ۱۳۷۹ با شکایت انحراف چشم چپ به خارج و چرخش صورت به طرف راست و حرکت ناگهانی چشم به بالا و پایین در نگاه به داخل (ادوکشن) مراجعه نمود و با تشخیص سندرم دوئن تحت عمل جراحی رسس ماهیچه راست خارجی چپ به همراه bifurcation قرار گرفت. در اواخر سال ۱۳۸۱، بیمار با شکایت تنگ شدن شکاف پلکی و توکسیدگی کره چشم چپ حین نگاه به داخل مراجعه نمود. در معاینه اخیر، دید هر دو چشم ۱۰/۱۰ بود،  $XT=6$ ،  $XT'=8$ ، تنگ شدن نسبتاً شدید شکاف پلکی در اداکشن،



شکل ۱- نماهای چشمی بیمار: الف- چرخش جزئی صورت به راست، ب- محدودیت اداکشن، ج- تنگ شدن شکاف پلکی در اداکشن

### بحث

صدها مقاله‌ای که پس از مقاله الکساندر دوئن در سال ۱۹۰۵ در مورد سندرم دوئن نوشته شده‌اند؛ نشانگر این واقعیتند که این سندرم، بیماری نادری نیست. در بررسی‌های مختلف، شیوع سندرم دوئن از ۰٫۸۶ درصد تا ۱٫۱ درصد بیماران ویزیت شده در درمانگاه استراییسم گزارش شده است<sup>۴</sup>. De Respinis و همکارانش با متآنالیز مقالات نوشته شده در مورد سندرم دوئن در عرض حدود ۹۰ سال، شیوع جنسی آن را ۵۸ درصد در خانمها و ۴۲ درصد در آقایان گزارش نمودند<sup>۱</sup>.



شکل ۲- آپلازی انگشت شست دست چپ

توجه به مجموعه علائم فوق جلب گردید و موارد متعددی از سندرم اوکی‌هیرو گزارش شد و الگوی اتوزومی غالب برای وراثت آن پیشنهاد گردید.<sup>۱۰-۶</sup>

Chun و همکارانش در سال ۲۰۰۱ با گزارش سه مورد و جمع‌آوری مشخصات ۳۸ مورد دیگر از سندرم اوکی‌هیرو (تمام مواردی که تا آن موقع گزارش شده و قابل دسترسی بودند)، به بررسی ویژگی‌ها و توارث این سندرم پرداختند.<sup>۱۱</sup> این بررسی نشان داد که سندرم اوکی‌هیرو به طور اولیه به صورت ترکیبی از سندرم دوئن و ناهنجاری radial ray (درگیری شست و برجستگی تنار شایع‌تر از درگیری‌های پروگزیمال‌تر) تظاهر می‌کند (۴۴ درصد) و با شیوع کم‌تری، کری حسی-عصبی بروز می‌نماید (۱۷ درصد موارد). تنها ۱۲ درصد بیماران، سه‌گانه کامل سندرم را نشان می‌دهند. از بین این ۴۱ بیمار، ۱۹ نفر (۴۷ درصد) فقط یک مولفه سندرم را داشتند و تشخیص براساس تظاهرات دیگر در سایر اعضای خانواده داده شده بود؛ ۲۷ نفر (۶۶ درصد) از بیماران زن بودند و هیچ الگوی دوطرفه خاصی مشاهده نشده بود ولی در صورتی که یکی از ویژگی‌های سندرم، یک‌طرفه بود؛ سایر تظاهرات نیز در همان طرف یا به صورت دوطرفه بروز می‌کردند.

Barre و همکارانش، بیماری را معرفی نمودند که مبتلا به سندرم دوئن و هیپوپلازی تنار (سندرم اوکی‌هیرو) بود و ترومبوز و انسداد حاد سرخرگ اولنار در اثر هیپوپلازی مادرزادی سرخرگ رادیال، باعث ایسکمی دستش شده بود.<sup>۱۱</sup> بررسی دقیق مقالات نشان می‌دهد که تا کنون کم‌تر از ۵۰ مورد سندرم اوکی‌هیرو در جهان گزارش شده است و تا حدی که نگارندگان اطلاع دارند، مورد حاضر نخستین مورد سندرم اوکی‌هیروی گزارش‌شده از ایران است. معاینه و مشاهده دست‌ها و اندام فوقانی بیمار مبتلا به سندرم دوئن به سهولت توسط چشم‌پزشک قابل انجام است و توجه به این نکته که سندرم دوئن ممکن است با تظاهرات سیستمیک دیگری نیز همراه باشد؛ می‌تواند در راهنمایی، مشاوره و درمان بیماران بسیار موثر باشد.

هم‌چنین درگیری چشم چپ (۵۹ درصد) نیز شایع‌تر از درگیری چشم راست (۲۳ درصد) و موارد دوطرفه (۱۸ درصد) گزارش شده است.<sup>۱</sup> در بررسی‌های دیگر نیز شیوع جنسی و درگیری چشم‌ها به طور تقریباً مشابه گزارش شده است.<sup>۱۲، ۲۳</sup> Huber در سال ۱۹۷۴ با بررسی الکتروفیزیولوژیک بیماران مبتلا به سندرم دوئن، نظریه عصب‌گیری متناقض ماهیچه راست خارجی را به عنوان عامل پاتوفیزیولوژیک این سندرم بیان نمود<sup>۵</sup> و بر همین اساس، این سندرم را به سه نوع عمده تقسیم کرد:

(۱) محدودیت اداکشن با توکشیدگی در اداکشن  
(۲) محدودیت اداکشن با توکشیدگی در اداکشن و طبیعی بودن اداکشن

(۳) محدودیت اداکشن و اداکشن و توکشیدگی در اداکشن

اگرچه بیش‌تر موارد سندرم دوئن به صورت تک‌گیر دیده می‌شوند ولی به نظر می‌رسد حدود ۱۰ درصد موارد دارای زمینه خانوادگی باشند<sup>۴</sup> و الگوی وراثتی اتوزوم غالب در ۵ درصد موارد گزارش شده است.<sup>۲</sup>

از مشخصات مهم دیگر سندرم دوئن، همراهی فراوان آن با ناهنجاری‌های چشمی و سیستمیک دیگر است و بر همین اساس، Cross و Pfaffenbach، نظریه وجود عامل ترانوژنیک مشترک در هفته چهارم تا هشتم جنینی را برای ایجاد این ناهنجاری‌های هم‌زمان مطرح نمودند.<sup>۱</sup>

علائم سه‌گانه شامل سندرم دوئن، ناهنجاری radial ray اندام فوقانی (متشکل از ناهنجاری رادیوس، اسکافوئید، تراپیوم، متاکارپ اول و دو بند انگشت شست) و کری حسی-عصبی، نخستین بار و به طور جداگانه توسط Temtamy و همکارانش (۱۹۷۵) و Okihoro و همکارانش (۱۹۷۷) گزارش شدند. Hayes، نخستین بار از عنوان سندرم اوکی‌هیرو استفاده کرد<sup>۶</sup> و امروزه مجموعه علائم فوق با نام سندرم اوکی‌هیرو شناخته می‌شوند. Okihoro در مقاله خود، خانواده‌ای را در سه نسل گزارش نمود که پنج عضو آن مبتلا به سندرم دوئن بودند و چهار نفرشان هیپوپلازی تنار داشتند. یکی از اعضای خانواده نیز دارای بیماری هیرشپرونک و کری مادرزادی بود.<sup>۳</sup> پس از این گزارش،

منابع

- 1- von Noorden GK, Campos EC. Binocular vision and ocular motility: theory and management of strabismus. 5th ed. St. Louis: Mosby; 1996.
- 2- Pfaffenbach DD, Cross HE, Kearns TP. Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome. *Arch Ophthalmol* 1972;88:630-635.
- 3- Okihiro MM, Tasaki T, Nakano KK, Bennett BK. Duane syndrome and congenital upper limb anomalies: a familial occurrence. *Arch Neurol* 1977;34:174-179.
- 4- Kirkham TH. Inheritance of Duane's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1970;54:323-324.
- 5- Huber A. Electrophysiology of the retraction syndrome. *Br J Ophthalmol* 1974;58:293-300.
- 6- Hayes A, Costa T, Polomeno RC. The Okihiro syndrome of Duane anomaly, radial ray abnormalities, and deafness. *Am J Med Genet* 1985;22:273-280.
- 7- Mc Dermot KD, Winter RM. Radial ray defect and Duane anomaly: report of a family with autosomal dominant transmission. *Am J Med Genet* 1987;27:313-319.
- 8- Collins A, Baraitser M, Pembrey M. Okihiro syndrome: thenar hypoplasia and Duane anomaly in three generations. *Clin Dysmorphol* 1993;2:237-240.
- 9- Aalfs CM, van Schooneveld MJ, van Keulen EM, Hennekan RC. Further delineation of the acro-renal-ocular syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62:276-281.
- 10- Chun BB, Mazzoli RA, Raymond WR. Characteristics of Okihiro syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001;38:235-239.
- 11- Barre PS, Keith MW, Sobel M, Rashad FA, Shields RWJ. Vascular insufficiency in Okihior's syndrome secondary to hypothernar hammer syndrome. *J Hand Surg* 1987;12:401-405.
- 12- Raab EL. Clinical features of Duane's syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1986;23:64-68.