

## مقاله تصویری (Photo Essay)

**دکتر عباس باقری:** دانشیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی  
**دکتر بهارک گلستانه:** دستیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی  
**دیر مسوول:** دکتر مسعود سهیلیان- استاد- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

### همراهی سندرم دوان نوع ۳ با فقدان کلیه چپ (Holt-Oram Syndrome)

تکامل طبیعی عصب ششم مغزی است و منجر به محدودیت مشخص یا حتی فقدان ابداکشن می‌گردد<sup>۱</sup>. سندرم دوان، تظاهرات بالینی متغیری دارد. علاوه بر رترکشن چشم در حالت اداکشن، بیمار اختلال حرکات افقی نیز دارد. تنبلی چشم در ۴۸ درصد موارد و استرایسم در ۷۶ درصد موارد، همراه با سندرم دوان رخ می‌دهند. سایر یافته‌های همراه عبارتند از فلج عصب ۶، فلج ناکامل عصب ۳، نیستاگموس، صرع و کری<sup>۲</sup>.

این اختلال مادرزادی، گاهی در نوزادان مادرانی که در اوایل بارداری، تالیدوماید دریافت کرده‌اند؛ دیده می‌شود. تعدادی از ناهنجاری‌های غیرچشمی نظیر سندرم Wilder-Vank یا ناهنجاری کلیپل-فیل (Klippel-Fiel anomaly) همراه با سندرم دوان گزارش شده‌اند<sup>۳</sup>. سایر بیماری‌هایی که در همراهی با سندرم دوان دیده شده‌اند عبارتند از سندرم Holt-Oram (acro-renal-ocular syndrome)، سندرم اوکی‌هیرو (Okihiro)، سندرم اشک تمساح، میاستنی گراو، شکاف کام، خال اوتا (nevus of Ota)، هایپوپلازی عصب بینایی، سندرم درخشش صبحگاهی (morning glory)، سندرم هایپرموپیلیتی مارفانوید، سندرم Rabinstein Taybi، سندرم الکل جنینی (fetal alcohol syndrome) و سندرم De Morsier<sup>۴</sup>.

سندرم Holt-Oram با تظاهرات زیر بروز می‌نماید: ناهنجاری دوان، فقدان کلیه، فقدان سرویکس و رحم، انسداد لوله‌های فالوپ، کولوبوم، میکروفتالموس، آب‌مروراید، نیستاگموس و اختلالات اندامی. سندرم اوکی‌هیرو با اختلالات زیر بروز می‌نماید: آنومالی دوان، اختلالات اندامی، اختلالات مهره‌ای، کری، چندانگشتی و اختلالات شبکیه‌ای. این سندرم به دلیل جهش در ژن SALL4 بر روی کروموزوم ۲۰ ایجاد می‌شود.

#### معرفی بیمار

دختری ۷ ساله با انحراف چشم و چرخش سر به سمت راست، از یک سالگی، مراجعه نمود. حدت بینایی هر دو چشم ۲۰/۲۰ بود. سر در نگاه روبه‌رو، ۳۵-۳۰ درجه به سمت راست چرخش داشت (تصویر ۱). حرکات چشم در نگاه روبه‌رو، ۱۰ پریزم‌دیوپتر اگزوتروپی داشت که همراه با محدودیت حرکت چشم چپ به اندازه ۳- به سمت داخل و به اندازه ۱- به سمت خارج بود. هنگام حرکت چشم به سمت داخل، حرکت پایین‌زنش (down shoot) و تنگ‌شدگی شکاف پلکی دیده می‌شد. معاینات اسلیت‌لمپ و فوندوسکوپی طبیعی بودند. در ۲ سالگی، با شک به هیپاتومگالی، برای بیمار سونوگرافی شکم انجام شده بود که وجود هیپاتومگالی رد شد اما فقدان کلیه چپ و هایپرتروفی جیرانی کلیه راست مطرح گشت (تصویر ۲). در بررسی بیش‌تر به وسیله پیلوگرافی داخل سیاهرگی (IVP)، عدم ترشح در کلیه چپ و بزرگ شدن کلیه راست محرز بود (تصویر ۳). در اسکن DMSA (dimercaptosuccinic acid) نیز فقدان کلیه چپ ثابت شد (تصویر ۴).

چشم چپ بیمار تحت عمل جراحی قرار گرفت (Hummelsheim + Y splitting of lat. rectus) که ۵ ماه بعد از عمل، وضعیت سر بیمار کاملاً بهبود یافت و در معاینه، دید هر دو چشم با اصلاح، ۲۰/۲۰ بود. مختصری اگزوفوریا وجود داشت اما انحراف آشکار دیده نشد.

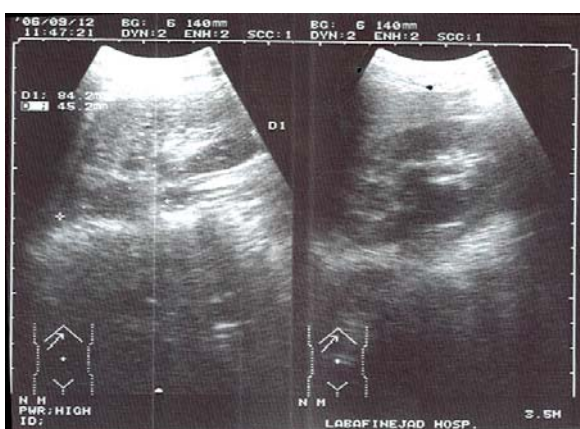
#### بحث

سندرم رترکشن دوان (Duane retraction syndrome)، یک اختلال حرکتی مادرزادی چشم است که ناشی از نقص در

چشمی وجود نداشته باشند.<sup>۵</sup> به علاوه، بیماران مبتلا به این سندرم، از نظر درگیری‌های چشمی، انواع متفاوتی از ناهنجاری دوان تا نواقص ساختمانی چشم را بروز می‌دهند.<sup>۴</sup> بیمار مقاله اخیر، از نظر اندام‌ها و سایر معاینات چشم طبیعی بود اما با این حال به نظر می‌رسد که مبتلا به سندرم Holt-Oram بدون ابتلا به اختلالات اندامی باشد.

یافته‌ها نشان‌دهنده آنند که دو سندرم فوق، هر دو قسمتی از یک طیف فنوتیپی هستند که در نتیجه جهش در ژن SALL۴ رخ می‌دهند.<sup>۴</sup>

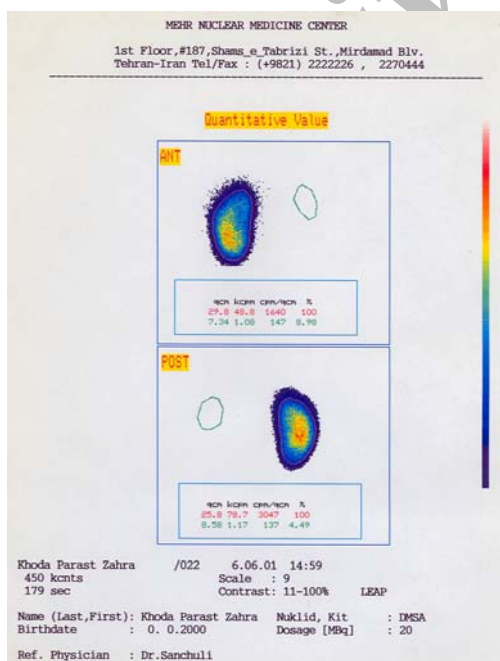
در یک مجموعه موارد که در سال ۲۰۰۲ منتشر شد؛ از ۴ مورد مبتلا به سندرم Holt-Oram که اختلالات کلیوی داشتند؛ ۳ مورد مبتلا به سندرم دوان بودند. در این سندرم، اختلالات کلیوی شایعند و ممکن است اختلالات اندامی یا



تصویر ۲- سونوگرافی شکم، فقدان کلیه چپ را نشان می‌دهد.



تصویر ۱- چرخش سر به سمت راست به اندازه ۳۵-۳۰ درجه



تصویر ۴- اسکن DMSA از قدام و خلف، فقدان کلیه چپ را تایید می‌کند.



تصویر ۳- IVP انجام‌شده، در مرحله تاخیری، عدم ترشح در کلیه چپ را نشان می‌دهد.

منابع

- 1- Ott S, Borchert M, Chung M, Appukuttan B, Wang X, Weinberg K et al. Exclusion of candidate genetic loci for Duane retraction syndrome. *Am J Ophthalmol* 1999;127:358-360.
- 2- Mitchell PR, Parks MM. Ophthalmoplegic syndromes and trauma. In: Duane's Ophthalmology. On CD-ROM. 2004: Vol. 1, Chap. 20.
- 3- Pratt-Johnson JA, Tillson J. Management of strabismus and amblyopia. 2nd ed. New York: Thieme; 2001:187-190.
- 4- Brozdin W, Wright MJ, Hennekam RCM, Hannibal MC, Crow YC, Neumann TE. Novel mutations in the gene SALL4 provide further evidence for acro-renal-ocular and Okihiro syndromes being allelic entities, and extend the phenotypic spectrum. *J Med Genet* 2004;41:e102.
- 5- Becker K, Beales PL, Calver DM, Matthijs G, Mohammad SN. Okihiro syndrome and acro-renal-ocular syndrome: clinical overlap, expansion of the phenotype, and absence of PAX2 mutations in two new families. *J Med Genet* 2002;39:68-71.