

تشخیص شما چیست؟

دکتر مصطفی میرشمس شهشانی^۱، دکتر شیده یزدانیان^۲، دکتر رامین اسپندار^۳

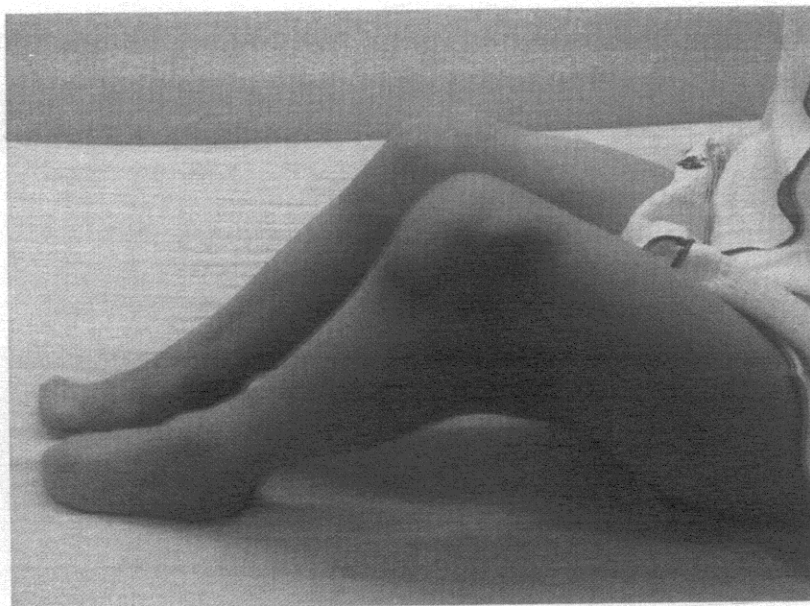
۱- دانشیار، ۲- دستیار، گروه پوست، ۳- استادیار، گروه ارتوپدی؛ دانشگاه علوم پزشکی تهران

معرفی بیمار

بیمار دختر ۸ ساله‌ای است که به علت کاهش موهای سر و ابروها، از بدو تولد مراجعه کرده است. پدر و مادر بیمار نسبت فامیلی نزدیک دارند ولی سابقه خانوادگی بیماری مشابه را ذکر نمی‌کنند. در معاینه، موهای سر کم‌پشت، کوتاه (به طول تقریبی یک تا یک و نیم سانتی‌متر) و مجعد و موهای ابروها نیز تنک بود. در بررسی به عمل آمده، سایر قسمت‌ها مالفورماسیون‌های ذیل را داشت: پرده پوستی در پشت هر دو زانو که از پشت پاشنه تا ایسکیوم ادامه داشت، فقدان کامل انگشتان پا (تصویر شماره ۱)، سین داکتیلی در انگشتان سوم و چهارم دست راست (تصویر شماره ۲)، بقایای شکاف لب فوقانی (که تحت عمل جراحی قرار گرفته بود)، شکاف کام، supernumerary nipple و pectus excavatum (تصویر شماره ۳). نمونه موهای بیمار برای تریکوگرام فرستاده شد که فاقد هر گونه تغییر اختصاصی بود.

تشخیص شما چیست؟

فصلنامه بیماری‌های پوست ۱۳۸۴؛ دوره ۸ (۵) : ۴۳۰-۴۳۲



تصویر شماره ۱

مؤلف مسول: دکتر مصطفی میرشمس شهشانی - تهران، میدان وحدت اسلامی، بیمارستان رازی

پست الکترونیک: shidyazan@yahoo.com



تصویر شماره ۲



تصویر شماره ۳

گزارش شده است (۴-۲). تظاهرات آن عبارتند از: پرده پوپلیته آل (popliteal web (pterygium، intercrural، pterygium، هیپوپلازی یا فقدان انگشتان، سین داکتیلی، دفرمیتی واروس یا والگوس پاها، اسکولیوز، pectus excavatum، spina bifida، فقدان یا غیرطبیعی بودن موهای سر، ابروها و مژه‌ها، ناخن‌های کوچک هیپوپلاستیک، شکاف لب و کام، pit‌های لب تحتانی، باندهای فیروزه داخل دهان، اتصال‌های فیلی شکل پلک‌ها، کریپت ارکیدیس، فقدان اسکروتوم، هیپوپلازی یا آبلازی labia major و فتق اینگوئینال (۶،۵،۲،۱).

تشخیص:

Popliteal Pterygium Syndrome (PPS)

بحث

PPS بیماری ارثی نادری است که در بدو تولد ظاهر می‌شود. اولین مورد این بیماری به توسط Trelot شرح داده شد ولی برای اولین بار در سال ۱۹۶۸، Gorlin و همکارانش نام این سندرم را پیشنهاد کردند. PPS وراثت اتوزومی غالب دارد ولی نوع اتوزومی مغلوب با تظاهرات شدیدتر هم دیده شده است (۱) موتاسیون ژن (IRF6) Interferon Regulating Factor در این سندرم

References

- 1-Harper JJ, Trembath RC. Genetics and genodermatosis. In: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C (eds). Rook's textbook of dermatology. Oxford: Blackwell Sciences; 2004: 12:81.
- 2-Susidharan CK, Ravi KV. Popliteal pterygium syndrome with unusual features. Indian J Pediatr 2004; 71: 269-70.
- 3-Ghassibe M, Revencu N, Bayet B, et al. Six families with Van der Woude and/or popliteal pterygium syndrome all with a mutation in the IRF6 Gene. J Med Genet 2004; 41: 15.
- 4-Ghassibe M, Revencu N, Bayet B, et al. Gene symbol IRF6. Disease: Van der woude syndrome and/or popliteal pterygium. Hum Genet 2003; 113: 558.
- 5-Lees MM, Winter RM, Maleum S, et al. Popliteal pterygium syndrome. A clinical study of three families and report of linkage to the Van der Woude syndrome locus on Iq32. J Med Genet 1999; 36: 888-92.
- 6-Froster-Iskenns UG. Popliteal pterygium syndrome. J Med Genet 1990; 27: 320-26.