

## گزارش یک مورد سندرم اسپوندیلوکوستال دیسپلازی

دکتر محسن حری\*

سندرم اسپوندیلوکوستال دیسپلازی یک بیماری ژنتیکی نادر است، که به شکل اتوزومال غالب همراه با ناهنجاری‌هایی در دنده‌ها، ستون فقرات، قلب و عرو و کوتاهی تنه و شکم برجسته و سیستم اسکلتی مشخص می‌گردد. در این مقاله، پسر شیرخوار چهار ماهه‌ای مبتلا به این سندرم معرفی می‌شود که با تاکی پنه، بی‌قراری، سیانوز متناوب، آنومالی دنده‌ای و مهره‌ای و اندام کوتاه در قسمت پروکسیمال به همراه ضایعه قلبی مشاهده شده است.

واژه‌های کلیدی: اسپوندیلوکوستال دیسپلازی؛ آنومالی؛ ژنتیک.

\*فوق تخصص قلب کودکان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد

## مقدمه

اسپوندیلوکوستال دیسپلازی، بیماری هتروژن ژنتیکی نادری است که تاکنون ۲۰۰ مورد آن گزارش گردیده است (۹). اسامی دیگری که برای توصیف این سندرم به کار رفته است عبارتند از: Spondylothoracic dysostosis و Jarcho - Levens syndrome. این بیماری هتروژن با تظاهرات بالینی به شکل اندام فوقانی کوتاه، ضایعات اسکلتی ستون فقرات، دنده‌ها و ضایعات قلبی مشخص می‌گردد (۱، ۲، ۳).

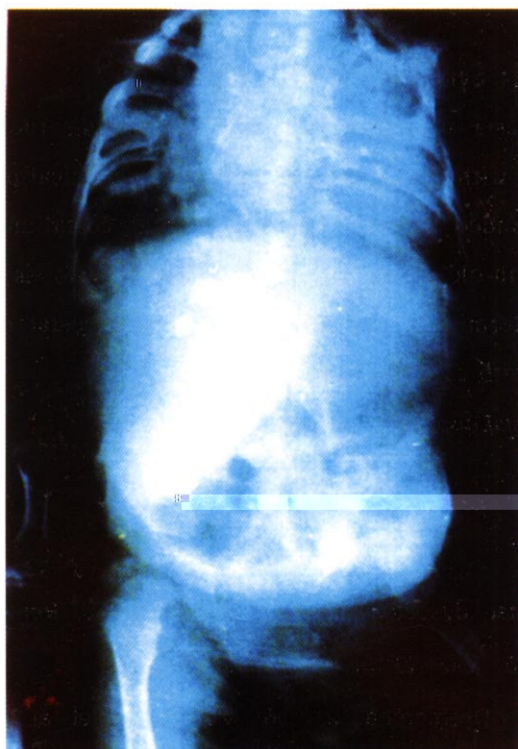
## معرفی بیمار

علیرضاع. شیرخوار ۴ ماهه، فرزند دوم خانواده که به علت تاکی پنه، بی‌قراری و سیانوز متناوب در بخش اورژانس کودکان بستری گردید. شروع علائم فوق یک هفته قبل از بستری بوده است. بیمار تب نداشته، درجه اشباع اکسیژن ۹۴ درصد، سوفل سیستولیک ۲۶ در سمت چپ جناغ با افزایش جزء ششی صدای دوم قلب بوده و حملات سیانوز خفیف بودند که با اکسیژن بهبود می‌یافت. قفسه سینه برجسته، اندام فوقانی کوتاه، انتهاها بلندتر (تصویر ۱)

و اسکار عمل ترمیم فتق اینگوینال دو طرفه مشهود بود. در بدو تولد هر نیورافی شده بود. در رادیوگرافی قفسه سینه، آنومالی دنده و ستون فقرات مشهود بود (تصویر ۲). سونوگرافی کلیه‌ها طبیعی گزارش شده بود. در اکوکاردیوگرافی رنگی و داپلر، شیرخوار دارای نارسایی درجه تری کوسپید، به همراه نارسایی خفیف درجه شریان ریوی و افزایش فشار شریان ریوی (PAP=40mmHg) و نقص دیواره بین دو دهلیز از نوع ثانویه (ASD<sub>۲</sub>) بوده است. بیمار پس از ترمیم ASD با حال عمومی خوب از بیمارستان مرخص گردید. فرزند اول در سن یک ماهگی در منزل فوت شده بود که علت فوت نامشخص بوده است.



تصویر ۱- تنه کوتاه



تصویر ۲- آنومالی دنده ای و ستون فقرات

z<sup>3</sup> ¥

اسپوندیلوکوستال دیسپلازی سندرم ژنتیکی نادری است که به همراه آنومالی‌های متعدد مشخص می‌گردد (۴) انتقال ژنتیک بصورت اتوزومال غالب (۹) می‌باشد. در پاره‌ای از مطالعات، اشکال دیگر ژنتیکی از جمله ترانس لوکیشن و linkage 19q/13 و ۶(xx-15dic), (6:15 q25; q11/2) و دیلش در کروموزوم ۱۸ گزارش شده است (۳, ۵, ۶, ۷, ۹).

نشانه‌های اصلی بالینی که قیافه خاصی به بیمار می‌دهد عبارتند از گردن کوتاه، تنه کوتاه، شکم برجسته، قفسه سینه استوانه‌ای شکل<sup>۱</sup> و دیاستاز<sup>۲</sup> عضله شکم، آنومالی ستون فقرات و دنده‌ها و بلندبودن انتهاها (۷, ۶, ۳).

آنومالی دستگاه‌های مختلف عبارتند از:

- ۱- آنومالی‌های کلیوی (آپلازی کلیه، هیدرونفروز، مگااورتر، اورتر دوتایی، کلیه نعل اسبی).
- ۲- آنومالی‌های قلبی (تترالوپای فالو، تنگی دریچه‌ای و شریان ریوی، VSD ...).
- ۳- آنومالی‌های اسکلتی (اسکولیوزیس، لورودزیس، پلی‌داکتیلی، کلاب فوت، قفسه سینه استوانه‌ای).

1 . Barrel Chest  
2 . Diastasis

رشد مغزی در این بیماران طبیعی است. مرگ و میر حوالی نوزادی و شیرخوارگی بوده و بیشتر به علت عوارضی قلبی و ریوی می‌باشد. مستترین مورد زنده‌ای که تاکنون گزارش گردیده ۱۱ سال عمر کرده است. تحقیقات بیشتر جهت تعیین اختلالات کروموزومی و تشخیص زودرس (پری‌ناتال) به افزایش عمر با کیفیت مطلوب کمک خواهد کرد.

## Abstract

### *Spondylocostal Dysplasia Syndrome: A Case report*

Spondylocostal Dysplasia syndrome is a rare genetic disorder manifested in recessive autosomal form with etiologically heterogeneous Clinical picture consisting of shortened trunk, protruded belly and Various vertebral, costal and cardiovascular anomalies. A four-month-old male infant is reported who is suffering from tackypnea, tenseness, intermittent cyanosis, vertebral and costal anomalies, short limbs in proximal parts with cardiac disorder.

**Key Words :** *Spondylocostal displasia ; Anomaly ; Genetics.*

## منابع

1. Crowy YJ et al. Spondylocostal dysostosis associated with a 46xx, +15 dic (6:15) (q25;q11/2). Translocation Clin Dymorphal, 1997 Oct; 6(4): 347-50.
2. Downton SB et al. Chromosome 18q 22-2-->q Ter deletion and a congenital anomaly syndrome with multiple verterbal segmentation defects. J Med Genet, 1997 Mag; 34(5): 414-7.
3. Farhat A.SH et al. Spondylocostal dysplasia. Med J Meashhad University, 1999, 42(65): 128-131.
4. Karnes PS et al. Jarcho - levin syndrome: Four new cases and classification of subtypes. Am J. Med Genet, 1991; 40: 264-70.
5. Lawson ME et al. Jarcho levin syndrome: Prenatal diagnosis, Perinatal care and follow up of siblings. J. Perinatology, Sep - Oct 1997; 17(5): 407-9.
6. McCall CP et al. Jarcho - levin syndrome: Unusual survival in a classic case. Am J Med Genet, 1994; 99: 328-32.
7. Simpson J.M et al. Congenital heart disease in spondylothoracic dysostosis: Two familial cases. J Med Genet. Augst 1995; 32(8): 633-635.
8. Tumpenny PD et al. A gene for autosomal recessive spondylocostal dysostosis maps to 19p13.1-q/3.3 Am J Hum Genet, 1999 Jul; 65(1): 175-82.
9. Widman HR. Clinical syndrome (3rd Ed.) 1997: 332-333.