

## موردی نادر از سندرم داون همراه با انگشت شست دوگانه

غلامرضا خادمی<sup>۱</sup>، رحیم وکیلی<sup>۲</sup>، مسعود شهبان<sup>۳</sup>

تاریخ اعلام قبولی مقاله: ۹۰/۱۰/۲۰

تاریخ اعلام وصول: ۹۰/۸/۱۸

## چکیده

**سابقه و هدف:** برخی اختلال‌ها و بدشکلی‌های ارتوپدی مانند هیپوتونی و حالت غیر عادی اندام‌ها (مانند دست کوچک یا پهن یا متاکارپ و انگشتان کوتاه) و هیپوپلازی، فالانکس میانی انگشت پنجم و خط میانی کف دست در سندرم داون ممکن است رخ دهد. **معرفی مورد:** در این مقاله یک مورد انگشت شست دوگانه چپ در پسر ۸ ساله ایرانی مبتلا به سندرم داون معرفی می‌گردد که به دلیل بی‌اختیاری اداری و مدفوعی به کلینیک اطفال مراجعه کرده بود. **بحث و نتیجه‌گیری:** طبق دانسته‌های ما ممکن است این اولین مورد انگشت شست دوگانه در بیمار مبتلا به سندرم داون باشد که از ایران گزارش می‌گردد.

**کلمات کلیدی:** سندرم داون، انگشت شست دوگانه، اختلال ارتوپدی

## مقدمه

دارند (۱). انگشت شست دوگانه که به چند انگشتی رادیال مربوط است، حالت مادرزادی است که با دو انگشت شست در یک دست مشخص می‌شود (۲). در این مقاله یک پسر ۸ ساله با سندرم داون معرفی شده که انگشت شست چپ دوگانه دارد و این مورد در متون پزشکی نادر می‌باشد.

## معرفی بیمار

بیمار پسر ۸ ساله با فنوتیپ سندرم داون می‌باشد. (شکل ۱) که به دلیل بی‌اختیاری ادراری و مدفوعی به کلینیک اطفال بیمارستان امام رضا (ع) وابسته به دانشگاه علوم پزشکی مشهد مراجعه نموده بود. او پنجمین فرزند از خانواده‌ای بود که پدر و مادر وی قبل از ازدواج باهم نسبت خانوادگی نداشتند و در سابقه خانوادگی پدر و مادر موردی از سندرم داون دیده نمی‌شد. سن مادر هنگام تولد بیمار ۳۱ سال و سن پدر ۳۴ سال بود. در مورد انجام مطالعه با والدین

شایع‌ترین تریزومی در انسان‌ها، تریزومی کروموزوم ۲۱ یا سندرم داون است که تقریباً در یک مورد از هر ۷۰۰ نوزاد رخ می‌دهد و یکی از شایع‌ترین سندرم‌های همراه با عقب ماندگی ذهنی می‌باشد و تریزومی‌ها اغلب نتیجه اتصال میوتیک ناکامل جفت شدن نادرست کروموزومی هستند (۱، ۲). وزن، قد و اندازه سر هنگام تولد در این مبتلایان به میزان نرمال است ولی در کودکی و در دوران بلوغ، قد و دور سر کمتر از میزان نرمال می‌باشد. برخی از مشخصات و بدشکلی‌های بیماران مبتلا به سندرم داون، شامل: هیپوتونی، چین اپی کانتیک، صورت گرد و براکی سفالی می‌باشد. نواقص قلبی مادرزادی مهم‌ترین دلایل مرگ و میر در دوران شیرخوارگی و کودکی هستند. بدشکلی‌های اندام‌ها مانند دست کوتاه و پهن همراه با انگشتان و متاکارپ‌های کوتاه، هیپوپلازی، فالانکس میانی انگشت پنجم و خط میانی کف دست در سندرم داون ارزش تشخیصی

۱- استادیار، ایران، مشهد، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، بخش مراقبت‌های ویژه اطفال، بیمارستان دکتر شیخ (\*نویسنده مسئول)

تلفن ۰۵۱۱-۷۲۶۹۰۲۱ آدرس الکترونیک: khademigh@mums.ac.ir

۲- استاد، ایران، مشهد، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، دپارتمان فوق تخصصی غدد اطفال

۳- پژوهشگر، ایران، مشهد، دانشگاه علوم پزشکی مشهد، مرکز تحقیقات جراحی عروق و اندوواسکولار مشهد

نظر ذهنی عقب مانده بود و اختلال شناختی و ناتوانی زبانی داشت و همچنین زبان او بزرگتر از حد معمول بوده است. معاینه فیزیکی دست وی نشان دهنده انگشتان و متاکارپ‌های کوتاه و پهن بود که چین پالار عرضی و فضای بین اولین و دومین انگشت پانیز افزایش یافته بود. انگشت شست دست راست نرمال بود و هیچ گونه ناهنجاری در آن وجود نداشت. یافته‌های رادیولوژیک نشان می‌داد که دوگانگی استخوانی در دیستال فالانکس وجود داشت ولی دارای یک مفصل مشترک بودند و استخوان‌ها دارای اندازه مساوی داشتند (شکل ۲. الف و ب) و به سمت دیستال از هم دور می‌شدند. ناخن کوتاه و کامل جدا بود. پروگزیمال فالانکس، متاکارپها، رادیوس و اندام مقابل هم نرمال بودند. عملکرد مفصل دیستال شست نرمال بود. مطالعه سیتوژنتیک نشان دهنده تریزومی ۲۱ بود و هیچ درمانی برای انگشت شست دوگانه وی انجام نشد.

### بحث

چند انگشتی پره آگزیا در سندرم داون برای اولین بار توسط کالن و همکارانش در سال ۱۹۹۶ گزارش گردید و ادعا گردید که ریسک چند انگشتی پره آگزیا در سندرم داون ۱۰ برابر افزایش می‌یابد (۴). کاستیلا و همکاران بیان نمودند که تریزومی ۱۳ و سندرم داون ۷۵٪ موارد چند انگشتی را شامل می‌شوند و سندرم داون ارتباط مثبت با دوگانگی اولین انگشت و ارتباط منفی با چند انگشتی پست آگزیا دارد (۵)، همچنین چند انگشتی پره آگزیا در سندرم داون توسط رمنان و همکاران در سال ۱۹۹۹ گزارش گردید (۶).



شکل ۱- پسر هشت ساله با فنوتیپ سندرم داون

کودک هماهنگی شده و رضایت آگاهانه گرفته شد. علائم حیاتی، سمع قلبی و اکوکاردیوگرافی نرمال بودند. معاینه نورولوژیک انجام شد که کامل نرمال بود. همچنین آزمایش کامل ادرار، آزمایش کامل خون، آزمایش مدفوع و تست هورمون‌های تیروئید هم نرمال بودند. بررسی‌های انجام شده در مورد بی‌اختیاری ادراری و مدفوعی، هیچ گونه مشکل آناتومیکی را مطرح نمی‌کرد و اختلال وی با درمان دارویی، آموزش و درمان رفتاری برطرف گردید. در معاینه کرانیو فاسیال، مشخص گردید که صورت وی گرد بوده و دور سر ۴۷ سانتی متر (SD-) با چین اپی کانتال و دارای بینی زین اسبی، گوش‌های پایین‌تر از خط چشم (Low set ear)، افزایش قوس کام می‌باشد و هیچ یک از دندان‌هایش نیفتاده بود. هنگام معاینه وزن وی ۲۰ کیلوگرم (۲SD-) و قد وی ۱۰۹ سانتی متر بود. او از



شکل ۲- الف. انگشت شست دوگانه در دیستال فالانکس دست چپ. ب. گرافی انگشت شست دوگانه که مفصل مشترکی را نشان می‌دهد؛ همچنین استخوان‌ها برابر و جداگانه هستند.

Rubinstein Taybi می باشد (۱۰).

چند انگشتی به ۳ گروه عمده طبقه بندی می شوند که شامل: پره آگزیا (دوگانگی انگشت شست)، مرکزی (دوگانگی انگشتان اشاره، میانی و انگشتی) و پست آگزیا (دوگانگی انگشت کوچک) می باشد (۹، ۳).

طبقه بندی واسل اغلب برای چند انگشتی رادیال استفاده می شود. او ۷ نوع چند انگشتیانگشت شست را بر اساس میزان فراوانی آنها توصیف کرد و بیمار ما در طبقه بندی نوع ۲ (به فراوانی ۱۵٪) قرار می گیرد (۸).

درمان انگشت شست دوگانه و بازسازی آن پیچیده تر و بحرانی تر از چند انگشتی معمولی اولنار می باشد. فرایند Bilhault-cloquest یا بازسازی استخوان برای جدا کردن بخش مرکزی استخوان استفاده می شود (۹) و این پروسه تقریباً در سن یک سالگی بیمار قابل انجام است (۱۰).

گزارش های خیلی کمی از چند انگشتی پره آگزیا به ویژه انگشت شست دوگانه در سندرم داون وجود دارد. بیشتر نواقص اندام های فوقانی وراثتی با ژن ویژه ای ارتباط ندارند و در فناوری مولکولی قابل تشخیص نمی باشند (۷).

Orioli و Castilla روی ۹۲۰ نوزاد با انگشت اول دوگانه مطالعه نمودند و یافته های ایشان نشان داد که وزن تولد و سن بارداری با انگشت اول دوگانه ارتباط دارد (۸). ارتباط سندرمی وقتی رخ می دهند، ممکن است هر ارگانی را درگیر کنند که مثلاً عقب ماندگی ذهنی، دیسپلازی استخوانی، ناهنجاری های چشمی، پوستی و صورتی - دهانی از این جمله می باشند (۹). اختلال انگشت یا شست وقتی رخ دهد می تواند همراه با سایر اختلال های مادرزادی تکاملی باشد. سندرم هایی که در آنها سندرم چند انگشتی به صورت شایع رخ می دهد، شامل: سندرم کارپنتر، سندرم Ellis-van creveled، پلی سین داکتیلی، تریزومی ۱۳، سندرم دهانی - صورتی - انگشتی و سندرم

## References

- 1- ShashidharPani G, Lewandowski RC, Borgaonkar DS. Chromosome 21 trisomy in Handbook of chromosomal syndrome: 2003;304-7
- 2- Hall JG. Chromosomal clinical abnormalities.in: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. Nelson textbook of pediatrics.2004; 384-7
- 3- Jabe MT. Congenital anomalies of hand, in: Canale ST. Campbell's operative orthopedics, 2003 Vol. 4 3867-8
- 4- Kallen B, Mastriacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. Am J Med Genet. 1996 Oct 16;65 (2): 160-6.
- 5- Castilla EE, Lugarinho R, da Graca Dutra M, Salgado LJ. Associated anomalies in individuals with polydactyly. Am J Med Genet. 1998 Dec 28;80 (5): 459-65.
- 6- Ramanan AV, Hussain K, Kempley ST, Goodman FR. Preaxial polydactyly in an infant with Down's syndrome. Clin Genet. 1999 Feb;55 (2): 131-2
- 7- Birnie R. Congenital deformity. In "Pediatrics orthopaedic surgery essentials" 2004, Chap 28.2, 321-2
- 8- Orioli IM, Castilla EE. Thumb/hallux duplication and preaxial polydactyly type I. Am J Med Genet. Jan 1999 ; 82: 546-49.
- 9- Herring JA. Tachdjian's pediatric orthopaedics, 3rd ed. 2002, 421-2.
- 10- Thompson GH. The upper limb in: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. Nelson textbook of pediatrics.2004; 2291-2.

## A case report of a Down Syndrome associated with Thumb Duplication

Khademi Gh; MD<sup>1</sup>, Vakili R; MD<sup>2</sup>, Shahabian M; MD<sup>3</sup>

Received: 9 Nov 2011

Accepted: 10 Jan 2012

### Abstract

**Background:** Some major orthopedics characteristics and abnormalities of Down syndrome (DS) include hypotonia and limbs abnormalities including the short and wide hands with shortened metacarpus and digits, hypoplasia of middle phalanx of the fifth finger and simian crease.

**Case Report:** We report an 8 year-old male case of DS associated with thumb duplication in presented to our Pediatrics Clinic. He was referred to our clinic for enuresis and encopresis and with left thumb duplication.

**Conclusion:** To our knowledge, this is the first case of DS to be reported from Iran associated with thumb duplication.

**Keywords:** Down syndrome, Thumb duplication, Orthopedics disorder

1- (\*Corresponding Author) Assistant Professor, Department of Pediatrics Intensive Care Unit, Dr Sheikh Hospital, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran. Tel: +98 511 7269021 E-mail: khademigh@mums.ac.ir

2 - Professor, Department of Endocrinology of Pediatrics, Imam Reza Hospital, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.

3 - Researcher, Vascular Surgery & Endovascular Research Center of Mashhad, Mashhad University of Medical Sciences, Mashhad, Iran.