

گزارش یک مورد نادر از سندرم آکوندروزنزیس نوع II

حسن بسکابادی*^۱، غلامعلی معموری^۲

۱- استادیار گروه نوزادان، فوق تخصص نوزادان، بیمارستان قائم (عج)، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

۲- استاد گروه اطفال، فوق تخصص نوزادان، بیمارستان قائم (عج)، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

تاریخ پذیرش مقاله: ۸۵/۹/۹

تاریخ دریافت نسخه اصلاح شده: ۸۵/۶/۹

خلاصه

مقدمه: سندرم آکوندروزنزیس یک اختلال دیسپلازی اسکلتی نادر می باشد. اکثر بیماران در رحم یا هنگام تولد فوت می شوند. علائم بالینی متشکل از سر بزرگ، توراکس کوچک، اندام کوتاه و باریک است. هیدروپس در بیشتر بیماران وجود دارد. در این مقاله یک مورد از این بیماری نادر با علائم بالینی ذکر شده است.

معرفی بیمار: بیمار نوزادی با وزن ۲/۵ کیلوگرم که در معاینه فیزیکی سر بزرگ و فونتائل باز و برجسته بود. این نوزاد بعد از تولد علی رغم احیاء قلبی ریوی فوت نمود.

نتیجه گیری: یافته های رادیوگرافی تیپیک این بیماری فقدان مراکز استخوان سازی مهره ها - کوتاهی واضح اندام فوقانی و تحتانی، دفورمیتی انتهای استخوانها است. تشخیص قبل از تولد با ویلو سنتزوپس از آن با یک سونوگرافیست مجرب امکان پذیر است. در موقع تولد بر اساس علائم کلینیکی و رادیولوژیک و اتوپسی تشخیص دقیق داده می شود. (مجله زنان، مامائی و نازائی ایران، دوره یازدهم، شماره دوم، تابستان ۸۷: ۶۴-۶۱)

کلمات کلیدی: آکوندروزنزیس، کوندرودیتروفی، هیدروپس

مقدمه

گزارش شده است، شیوع بیماری حدس زده می شود یک در ۲۰۰۰۰-۴۰۰۰۰ تولد باشد (۱-۳).
سر بزرگ، صورت صاف، پل بینی پهن، میکروگناسی، کوتاهی واضح اندامها و گردن، توراکس باریک و کم عرض، شکم برآمده و درجات مختلفی از هیدروپس جنینی در این بیماران مشاهده می شود تشخیص قبل از تولد با ویلو سنتز و سونوگرافی و در موقع تولد بر اساس علائم کلینیکی و رادیولوژیک و اتوپسی امکان پذیر است (۱-۳). هدف از این مقاله

دیسپلازیهای استخوانی گروه متنوعی از اختلالات استخوانی می باشند که گرچه نادر بوده ولی اغلب کشنده اند که با اختلالات رشد و تکامل استخوان و غضروف همراه است (۱). آکوندروزنزیس، ناهنجاری اسکلتی شدید مادرزادی است که منجر به فوت بیشتر نوزادان داخل رحم می شود. تا به حال حدود ۲۰۰ مورد از این نوع بیماری

* نویسنده مسؤل: حسن بسکابادی

آدرس: گروه نوزادان، بیمارستان قائم (عج)، دانشگاه علوم پزشکی مشهد
boskabadih@mums.ac.ir

تلفن: ۸۴۰۰۰۰۰ (۵۱۱) ۹۸+