

## معرفی یک مورد سندرم نادر

## ELLIS- VAN - CREVELD

دکتر عطا... بیانی\*

\* متخصص رادیولوژی - بیمارستان هفده شهریور رشت

## کلید واژه ها: سندرم الیس ون کرولد

## مقدمه:

هرچند یک درصد نوزادانی که بدنمایی آیند دارای اختلالات متعدد استخوانی هستند اما سندرم Ellis (E.C) Van - Creveld که نوعی اختلال منتشر دراکتودرم و استخوان سازی enchondral در تمام بدن است سندرمی نادر به حساب می آید.

سندرم Ellis Van-Creveld در ابتدا در ایالت پنسیلوانیای آمریکا گزارش گردید. این سندرم Autosomal Recessive می باشد و اغلب همراه آنومالی های قلبی است (۵۰٪ موارد) ASD شایعترین آنومالی قلبی آن است که در ۶۰٪ موارد دیده می شود. اختلال دراکتودرم بصورت ناخنهای شکننده کوچک، اختلال دردندان و در موارد کمی آلوپسی می باشد.

تغییر در استخوان بندی مشخصه بیماری است و بدین صورت که Polysyndactyly همیشه وجود دارد و بصورت Postaxial است یعنی یک متاکارپ ششم کامل یا کوچک، متصل به متاکارپ پنجم دیده می شود. استخوان بزرگ و چنگک دار (Haimate, Capitate) در مچ دست دیده می شود، در دوران بچگی اپی فیز مخروطی دارند و متافیز استخوانها گنبدی شکل است.

کوتاهی استخوان دراز در متون پزشکی به صور مختلف گزارش شده است. بعضی منابع کوتاهی (استخوانهای میانی اندام) سزوملیک (استخوانهای جفت) را خاطر نشان کرده اند (۱). و برخی دیگر کوتاهی متناسب تمامی استخوانهای اندام را متذکر شده اند (۲). بهرحال مهم آنست که درگیری استخوان مانند آکندرو پلازی نیست که کوتاهی

Rhisomelic دارد (کوتاهی استخوانهای ریشه ابتدای اندام) (۱ و ۲).

طبق داخلی درشت نی غیر طبیعی است و اپی فیز پروگزیمال درشت نی که بر روی این طبق قرار دارد در قسمت جانبی اختلال دارد که منجر به تغییر شکل و الگوس درشت نی می شود.

ممکن است انتهای دیستال زندزیرین و انتهای پروگزیمال زند زیرین قدری بزرگ باشد (۳). بعلاوه سرزندزیرین بزرگ و در رفته است (۳). یک اگزوستوز کوچک ممکن است در کورتکس قسمت فوقانی داخلی درشت نی دیده شود (۲).

بریدگی ایتر کندیلار فمور کم عمق و خارتی بیال کوچک است. کیفوز سرویکال شدید با فشار بر نخاع ممکن است تولید شود هرچند که کاسه سر و مهره هانرمال هستند.

قفسه سینه شبیه حالتی است که در Asphyxating thoracic Dystrophy دیده می شود. کوچکی بیش از حد توراکس در انواع شدید سندرم E.C دیده می شود، در لگن iliac crest ممکن است پهن باشد و یک خار داخلی ممکن است در استابولوم دیده شود که در ناحیه غضروف Triradiate است.

یک مورد سندرم E.C اخیراً گزارش شده که همراه MUCOMETROCOLPOS اتساع رحم و واژن بدلیل انسداد و عدم تخلیه ترشحات دستگاه تناسلی بوده است (۴) دریک مورد دیگر برای اولین بار دوتایی شدن (Duplication) مرکز استخوان سازی استخوان زند زیرین

(ULNA) بصورت دو طرفه همراه با سندرم E.C گزارش شده است (۵). در تحقیقات اخیر نقش ژن (MSX1-hombox) در بوجود آوردن سندرم E.C رد شده است (۶).

### معرفی بیمار:

در تاریخ ۷۶/۵/۲۷ نوزادی ۵ روزه بنام ت - از شهرستان آستانه اشرفیه به بیمارستان ۱۷ شهریور رشت ارجاع داده شد که شکایت اصلی آن دیسترس تنفسی و تاکی پنه بود و در بخش نوزادان بستری گردید. بیمار فرزند اول خانواده بود و پدر و مادر بیمار دختر عمه و پسر دایی بودند و عموی بیمار قد کوتاهی داشت. نوزاد دختر بوده و مادر وی قبل از بدینا آوردن نوزاد مذکور (که بصورت سزارین بوده) ۵ بار سقط داشت. در معاینه بالینی، نوزاد دارای تنگی نفس و تعداد زیاد تنفس بود و قدری کوتاه بود، بعلاوه دارای یک سوفل  $\frac{3}{6}$  در معاینه قلبی بود. نوزاد دچار زردی بود. بعلاوه ناخنهای دست و پای بیمار آتروفیک و کوچک بودند. نوزاد هیپوترمیک و دارای شش انگشت در هر دو دست بود. از نظر آزمایشگاهی: بیلی روبین بالا با راجحیت نوع غیر مستقیم داشت و آزمایش ادرار وی طبیعی بود. بیمار در تاریخ ۷۶/۶/۱ بدلیل نارسایی تنفسی درگذشت. بررسی رادیولوژیک: ۱- کاسه سر در بررسی رادیولوژیک حالت غیر طبیعی نداشت. دندانهای بدلیل سن پایین بیمار قابل قضاوت نبود.

۲ - ستون مهره ها: نیز فاقد ضایعه بود. موارد ۱ و ۲ هماهنگ با یافته های سندرم موجود در متون پزشکی بود (۱ و ۳).

۳ - توراکس: کوچک بود و حالت ناقوسی داشت. دنده ها کوتاه بودند و بدلیل کوچکی توراکس نسبت کاردیو توراسیک افزایش یافته بود البته افزایش این نسبت می توانست، تاحدودی نیز بدلیل بزرگی خود قلب و بیماری قلبی احتمالی باشد.

۴ - لگن: بالهای ایلیاک کوچک بودند و بریدگی ساکروسیاتیک نیز کوچک بود. اندکس ایلیاک کاهش یافته، اما غضروف triradiate دارای خار نبود.

۵ - اندام فوقانی: استخوانهای اندام فوقانی همگی کوتاه بنظر می رسیدند. بنابراین بیمار مذکور با انواعی از سندرم که کوتاهی متناسب تمامی استخوانهای اندام را دارند مطابقت داشت.

متافیز استخوانهای بازویی و زندزیرین گنبدی بنظر می رسید. اپی فیزها کلسیفیه نبودند. انتهای فوقانی زندزیرین پهن بنظر می رسید و انتهای دیستال زندزیرین نیز پهن بود. استخوانهای مچ دیده نمی شدند. در دست ها بطور دو طرفه و قرینه وجود یک متاکارپ ششم و اتصال آن به متاکارپ پنجم مشهود بود. بدلیل کلسیفیه نبودن استخوان بزرگ و چنگک دار (Capitate & Hamate) قضاوت روی اتصال آنها ممکن نبود.

۶ - اندام تحتانی: همه استخوانهای اندام تحتانی کوتاه بنظر می رسیدند. نبودن اپی فیز تحتانی استخوان بازویی و اپی فیز فوقانی درشت نی با سندرم الیس ون کرولد مطابقت داشت. بعلاوه متافیزهای استخوان بازویی و درشت نی و نازک نی گنبدی شکل بودند. طول درشت نی بیشتر از نازک نی بنظر می رسید.

به دلایل زیر برای بیمار تشخیص سندرم EC گذاشته شد:

۱- هیپو پلازی ناخنهای دست و پا

۲- پلی سین داکتیلی Postaxial

۳- کوتاهی متناسب تمامی استخوانهای دست و پا

۴- بیماری قلبی

۵- عدم درگیری کاسه سرومهره ها

از علائم دیگر بیمار مورد نظر که مطابق با خصوصیات الیس ون کرولد بود عبارتند از توراکس و لگن کوچک با خصوصیات گفته شده و کوتاهی اندام فوقانی و تحتانی با درگیری تمامی استخوانها و نداشتن اپی فیز در هیچ یک از استخوانها بخصوص اپی فیزهای اطراف زانو که باتوجه به سن بیمار باید تشکیل می شدند. در تشخیص افتراقی آن آکندرو پلازی مطرح میگردد، اما بدلیل آنکه آکندرو پلازی کوتاهی Rhisomelic دارد (درگیری استخوانهای پروکسیمال اندام) و همچنین درگیری کاسه سر برای آن الزامی است و بعلاوه درگیری مهره بصورت مهره گلوله مانند بوده و فاقد پلی سین داکتیلی می باشند، آکندرو پلازی برای بیمار رد میگردد.

بیشترین بیماری که در تشخیص افتراقی (Ellis - van Creveld (EVC) قرار می گیرد (Asphyxating thoracic Dystrophy (ATD) است. ولی فرقهایی که بیماری مذکور با Ellis van Creveld دارد عبارتند از:

۱- ATD دارای پلی سین داکتیلی Preaxial است در حالیکه بیمار مورد نظر پلی سین داکتیلی Postaxial دارد.

۲- نبودن اپی فیزهای اطراف فمور بنفع بیماری Ellis van

گردید این یافته نشان می دهد که بیمار مذکور جزء موارد شدید سندرم E.C می باشد. سندرم E.C در متون پزشکی با انواع اختلالات اپی فیزی گزارش شده است که در بیمار مورد نظر بصورت عدم وجود هیچیک از اپی فیزها ظاهر نموده است. نکته دیگر آنکه با وجود اختلال ناخن در بیمار علائمی از آلپوسی در وی وجود باهم نداشت (در موارد معدود اختلالات ناخن و دارند). آلپوسی در سندرم E.C وجود نکته دیگر آنکه قبل از تولد بیمار، مادر وی ۵ بار سقط داشت این پدیده سئوالی را مطرح می نماید و آن اینکه آیا اختلال ژنتیکی که در سندرم E.C مطرح است با ژن های مرتبط با حیات بیمار نیز در رابطه است یا نه؟ و این موضوعی است که می تواند زمینه یک تحقیق را فراهم آورد.

1. Sutton D. Textbook of Radiology and Medical imaging. 6th ed. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1998: 29.
2. Juhl JH, Crummy AB. Paul and Juhl's Essentials of Radiological imaging. 7th

**Keywords:** Ellis- Van- Creveld

- (Creveld) است.
- ۳- درگیری اکتودرم در ATD وجود ندارد (درگیری مو و ناخن).
  - ۴- بیماری قلبی در ATD کمتر مطرح می شود.
  - ۵- تأثیر عامل ارث در ATD کمتر مطرح می باشد. بنابراین با توجه به مطالب گفته شده تشخیص Ellis - Van Creveld - برای بیمار مورد نظر قطعی بنظر می رسد.
  - ۶- کوچکی قفسه صدی در ATD بارزتر است.
  - ۷- کوتاهی استخوانهای دراز در EVC مشخص تر است.

## بحث:

در بین کلیه اختلالاتی که بیمار در زمینه سندرم E.C داشت بارزترین و مهم ترین آن قفسه سینه کوچک بود که منجر به اختلال عملکرد قلب و ریه بیمار و نهایتاً مرگ وی

## منابع

- ed. Philadelphia: JB Lippincott, 1998: 299-300.
3. Swischuk L. Imaging of the New Born and Infant and Young Child. 4th ed. Baltimore: JB Lippincot, 1997: 815- 16.