

گزارش یک مورد سندرم VAN DER WOUDE

دکتر داوود علوی*

* استادیار گروه جراحی پلاستیک دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گیلان - بیمارستان پورسینا - رشت

کلید واژه‌ها: شکاف کام / لب شکری / لب - ناهنجاریها

مقدمه

از علائم مهم سندرم VAN DER WOUDE لب شکری و شکاف کام توام [(C.L.(P))] و شکاف کام (C.P) بستنهایی است. میزان بروز لب شکری و شکاف کام (C.L.(P)) یک در ۷۰۰ و میزان بروز شکاف کام (C.P) یک مورد در ۲۵۰۰ تولد زنده است. در C.L.(P) شکاف پالاتن قدامی بستنهایی یا همراه با شکاف پالاتن خلفی وجود دارد ولی در شکاف کام (C.P) فقط شکاف پالاتن خلفی دیده میشود. لب شکری و شکاف کام (C.P) به دو گروه زیر تقسیم میشوند: ۱- (C.L.(P) یا C.P بدون سندرم C.L.(P) or C.P (NON SYNDROMIC) ۲- C.L.(P) یا C.P همراه با سندرم C.L.(P) or C.P (SYNDROMIC) در نوع اول حالتی است که در آن هیچ آنومالی دیگری همراه با آنها وجود ندارد و در نوع دوم ناهنجاری همراه با آنومالیهای دیگر است.

C.L.(P) بدون سندرم ۸۶٪ موارد لب شکری و شکاف کام را تشکیل میدهد، و در بروز آن عوامل ژنتیکی بصورت دخالت چند ژن و عوامل محیطی دخیل هستند. C.L.(p) همراه با سندرم ۱۴٪ از بیماران را تشکیل میدهد. که همراه با سندرمهای زیر است: (۳ و ۱).

۱- ناهنجاریهای کروموزومی شامل (تریزومی ۱۳ و ۱۷ و ۲۱) که ۶٪ بیماران مبتلا به C.L.(p) دچار ناهنجاری کروموزومی هستند.

۲- سندرم واردنبرگ (WARDENBERG SYNDROME) که ۷٪ بیماران مبتلا به C.L.(p) دچار این سندرم هستند.

۳- سندرم واندر وود (VAN DER WOUDES SYNDROME) که ۱٪ بیماران C.L.(p) دچار این سندرم هستند.

شکاف کام (C.P) نیز به دو شکل همراه با سندرم و بدون سندرم میباشد (۱ و ۳). ۱۷٪ بیماران مبتلا به شکاف کام دچار شکاف کام همراه با سندرم میباشد که شامل موارد زیر است:

۱- ناهنجاریهای کروموزومی (۶٪) (CHROMOSOMAL ABNORMALITIES)

۲- سندرم پی-یرابین (۷٪) (PIER ROBIN SYNDROME) که شامل شکاف کام، میکروگناتیا، پتوز زبان انسداد راه هوایی، گاهی ناهنجاریهای مادرزادی قلب میباشد.

۳- سندرم واندر وود (۱٪) (VAN DER WOUDES SYNDROME)

۴- سندرم کلپیل فیل (۲٪) (KLIPPLE FIEL SYNDROME)

۵- سندرم تریچرکولینز (۱٪) (TRICHER COLLINS SYNDROME)

نشانه‌های سندرم واندر وود (VAN DER WOUDES) بصورت زیر است

۱- C.L.(p) یا C.P: سندرم واندر وود تنها سندرم از گروههای فوق الذکر است که ممکن است همراه با C.L.(p) و همچنین ممکن است همراه با C.P باشد (در ۶۰٪ بیماران وجود دارد)

۲- فرورفتگی دو طرفه لب پایینی (BILATERAL LOWER LIP PITS) که سوراخهای خروجی غدد بزاقی نابجا هستند که بصورت قرینه بوده و مجرای آن در لب تحتانی تا داخل عضلات ORBICULARIS ORIS کشیده شده و به غدد بزاقی کوچک منتهی میگردد (در ۸۰٪ بیماران این علامت وجود دارد).

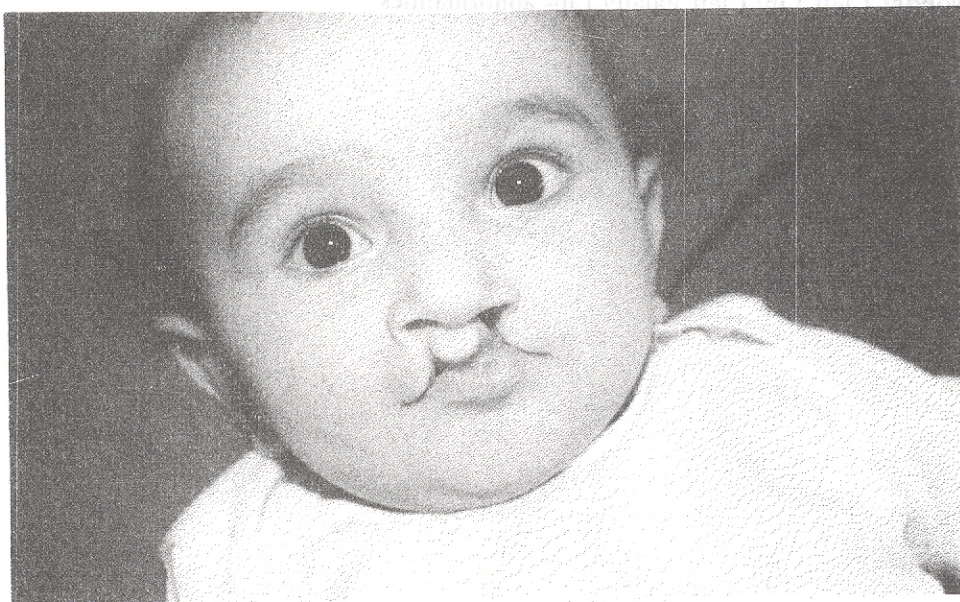
۳- عدم وجود مادرزادی دومین دندان پره سولر ماگزایلا و ماندیبول (در ۲۰-۱۰٪) بیماران دیده

(۵) آنومالیهای دیگری بجز آنومالیهای اصلی ذکر شده ارائه شده که شامل ناهنجاری اندامها بصورت Popliteal Web و بهم چسبیدن فک میباشند. در بعضی از گزارشها انتقال سندرم بصورت ژن اتوزومال مغلوب ذکر شده است.

معرفی بیمار

بیمار کودکی است ۵ ماهه، پسر و چهارمین فرزند خانواده است، سایر افراد خانواده نشانه های سندرم را نداشتند و این کودک تنها عضو این خانواده بوده که دچار این سندرم است و سابقه فامیلی را ذکر نمی کنند. بیمار دچار لب شکری دو طرفه که در یکطرف کامل و طرف دیگر ناکامل بوده و شکاف کام دو طرفه همراه با فرورفتگی های قرینه و دو طرفه لب پایین بوده است. (تصویر شماره ۱)

میشود). این سندرم تظاهرات بالینی متنوعی دارد (۴). یک سوم (۳۳٪) بیماران فرورفتگی های دو طرفه لب پایینی (PITS) بدون شکاف پالاتن خلفی یا قدامی دارند. یک سوم (۳۳٪) از بیماران مبتلا به شکاف لب و کام C.L.(p) همراه با فرورفتگی های لب پایینی (PITS) میباشند و یک سوم (۳۳٪) از بیماران C.P + PITS و CLEFT SUBMUCOUS دارند. همراهی PITS و شکاف لب تنها خیلی نادر است (۴) این سندرم بصورت ژن اتوزومال غالب با قابلیت و قدرت نفوذ بالا و تظاهرات متنوع منتقل میگردد. در گزارشهای مختلف کروموزوم مسوول 4q32-41 شناخته شده است (۵ و ۶). اولین بار این سندرم در سال ۱۹۵۴ توسط آقای VAN DER WOUDE در مجله ژنتیک معرفی گردید (۲)، و در گزارشی



تصویر شماره ۱: سندرم VAN Der Woude شکاف لب دو طرفه و Lippit مشخص است

بحث

دلائل تشخیص این سندرم در کودک موارد زیر است :

- ۱- لب شکری و شکاف کام [C.L.(p)] که بصورت دو طرفه در این کودک وجود دارد و در فتوگرافی مشهود است، در یک طرف شکاف لب کامل و در طرف دیگر شکاف لب ناکامل ولی شکاف کام کامل دو طرفه وجود داشته است.
- ۲- فرورفتگی های دو طرفه لب پایینی که قرینه و همراه با ترشح بزاق بوده است.
- ۳- به علت پایین بودن سن بیمار امکان بررسی رادیولوژیک و اثبات عدم وجود دندانهای آسیای کوچک دوم (SECOND PREMULAR TEETH) وجود نداشته است.

- ۴- آنومالیهای ذکر شده دیگر بسیار نادر و فقط در یک گزارش از آنها ذکر شده است (۵)، بعلت اینکه حتی وجود فرورفتگی های دو طرفه و قرینه لب پایینی بتنهایی میتواند یکی از چهره های (Presentation) این سندرم باشد. که ۱/۳ بیماران فقط این نشانه را دارند و شکاف ندارند (۴)، بعلاوه همراهی شکاف لب و کام دو طرفه و فرورفتگی های قرینه و دو طرفه لب پایینی دلیل بر وجود این سندرم در بیمار است. همانطور که در مقدمه گفته شد لازم نیست که همه نشانه های سندرم وجود داشته باشد تا تشخیص این سندرم داده شود چون سندرم چهره های مختلفی دارد.

منابع:

1. Tohnston Mc, Bronsky PT, Millic. Vasky G. Embryogenesis of Cleft Lip and Palate. Jn: Mc Carthy. Plastic surgery. Vo14. NewYork: WB saunders, 1990; 2515-2547.
2. Van Der Woude. fistula labi Inferioris congenital with cleft lip and Palate. Am. J. Hum. Genet 6:224 1954.
3. Sando WC, Jurkiewics. Cleft Lip, Cleft Palate. In: Mc Carthy. plastic surgery Vol 1. NewYork: WB Saunders, 1990: 59-79, 81-95.
4. Otney AH. Van Der Woude syndrome. Ent Jou 1997; (Des): 852.
5. Lacombe D, etal. Phenotypic variabilities in Van Der Woude syndrome. Genetic couns 1995; 6(3):221-6.
6. Sanders A, Schmelzele R, Morray j. Evidence for microdeletion in 1932-41 involving The Gene Responsible for Van Der Woude syndrome. Hum Mul Genet 1994; 3(4):375-8.

Keywords: Cleft Lip/ Cleft Palate/ Lip- abnormalities



تصویر بالینی از یک نوزاد مبتلا به سندرم وان دیر وود (Van Der Woude syndrome) که دارای شکاف لب و کام است.

تصویر

سندرم وان دیر وود (Van Der Woude syndrome) یک اختلال ژنتیکی نادر است که با شکاف لب و کام همراه است. این سندرم به افتخار دانشمند هلندی، وان دیر وود، نامگذاری شده است. در این سندرم، شکاف لب و کام به همراه سایر علائم مانند کوتاهی قد، پهنای زیاد بین انگشتان پا و مشکلات بینایی دیده می‌شود. تشخیص این سندرم بر اساس معیارهای بالینی و ژنتیکی انجام می‌گیرد. درمان این سندرم شامل جراحی برای ترمیم شکاف لب و کام و سایر علائم است.

در این مورد، یک نوزاد مبتلا به سندرم وان دیر وود گزارش شده است. نوزاد دارای شکاف لب و کام و سایر علائم بالینی این سندرم بوده است. تشخیص این سندرم بر اساس معیارهای بالینی و ژنتیکی انجام شد. درمان این نوزاد شامل جراحی برای ترمیم شکاف لب و کام و سایر علائم است. این گزارش به منظور آشنایی بیشتر با این سندرم و اهمیت تشخیص و درمان به موقع آن ارائه شده است.