

معرفی یک بیمار مبتلا به سندرم مارفان

(۱) دکتر حسن وشتانی

معرفی بیمار:

مقدمه:

بیمار پسر ۱۳ ساله با وزن ۲۴ کیلوگرم که بعلت بی حالی، دیس پنه و تپش قلب در تاریخ ۷۲/۱۱/۳۰ در بیمارستان دکتر حشمت رشت در بخش قلب اطفال بستری گردید.

شرح حال بیمار: بیمار فرزند اول خانواده است و از IQ بالایی برخوردار بود. پدر و مادر بیمار سابقه فامیلی ندارند و برادران و خواهران بیمار همگی سالم هستند. معاینه فیزیکی: بیمار دچار ناهنجاری های شدید اسکلتی - قلبی عروقی و چشمی بود.

گوش و حلق و بینی: به جزیک high arch palate مشکل دیگری نداشته است.

شکم: بزرگی اندام های احشایی وجود نداشت و شکم بیمار نرم بود.

دستگاه تناسلی ادراری: بیمار آنومالی دستگاه ادراری واضحی نداشت و بیضه ها در کیسه اسکروتال لمس نمی شود و لگن شکل غیر عادی و پهن داشت. ناهنجاری های اسکلتی شامل موارد زیر بودند:

۱ - خمیدگی ستون فقرات شدید ناحیه مهره های سینه ای با تحدب به راست همراه با کفوز با خمیدگی عمودی قفسه سینه با anterior convexity و کاهش قطر قدامی و خلفی (A.P) (شکل ۱-).

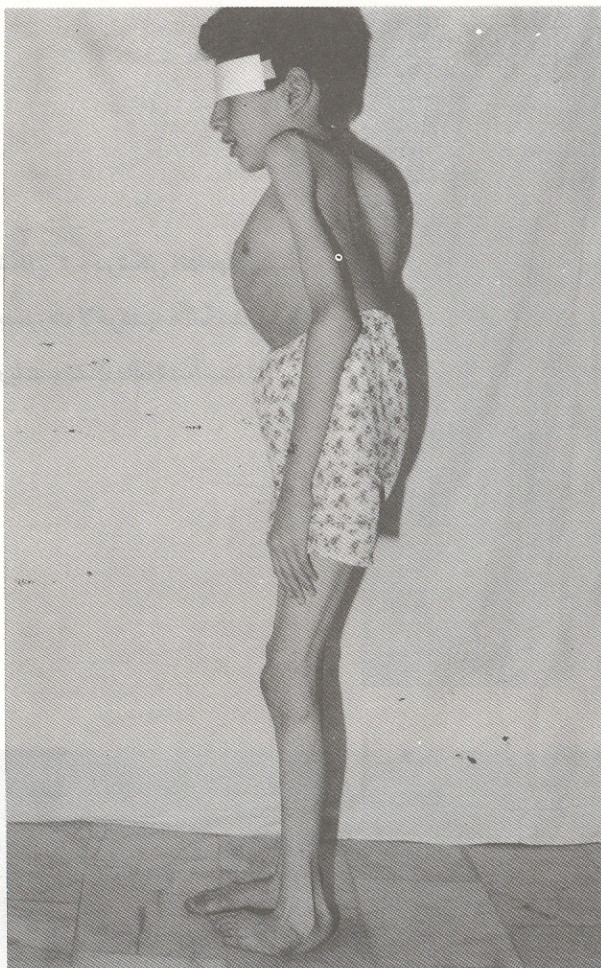
۲ - برجستگی سینه (Pectus Carniatum) (شکل ۲).

سندرم مارفان یک بیماری اتوزومال غالب می باشد ولی ۱۵ - ۳۰ درصد موارد به صورت موتاسیونهای جدید ظاهر می شود. بیمار بطور غیر معمول در مقایسه با سایر اعضای خانواده و فامیل از قد بلندتری برخوردار است. اندامها بطور غیر معمول بلند هستند و نسبت نیمه فوقانی بدن (از طرف سرتاپویس) به نیمه تحتانی بدن (از پویس تا کف پا) با در نظر گرفتن شاخص سن و نژاد کمتر است.

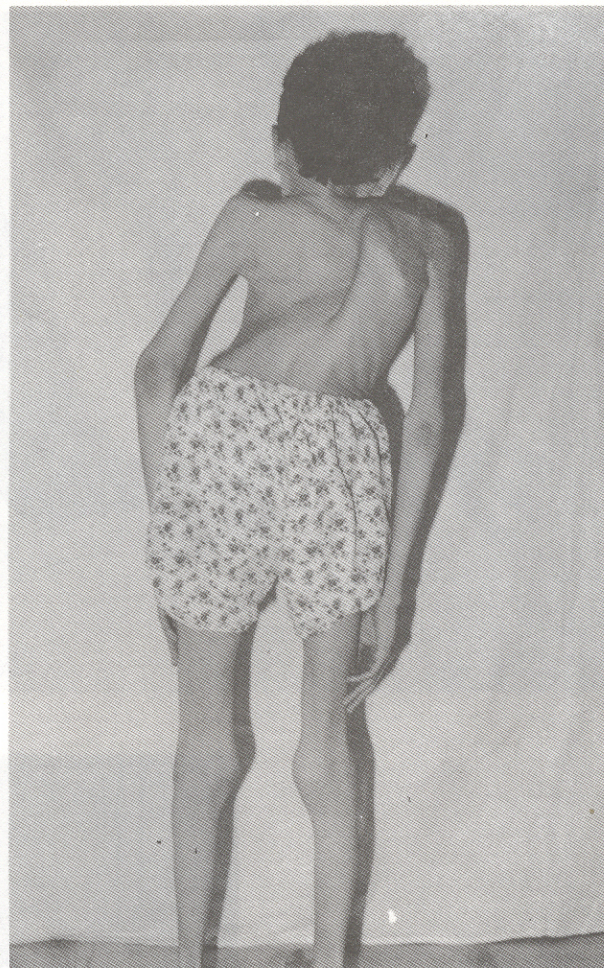
بیماران معمولاً انگشتان دست و پای بلند و کشیده دارند و بخاطر رشد بیش از حد طول دنده ها خیلی از بیماران تغییر شکل قفسه سینه دارند که شامل Pectus Excavatum و Pectus Carinatum اسکولیوز بوده و اغلب همراه با کفوز است.

تغییرات قلبی و عروقی: پرولاپس دریچه میترال و دیلاتاسیون آئورت شایع می باشد که دیلاتاسیون از ریشه آئورت شروع شده و ممکنست پیشرفت کرده و باعث جدا شدن و پارگی آئورت شود.

تغییرات چشمی: بصورت Subluxation یا ectopia Lentis می باشند. جابجائی عدسی بطرف اتاقک قدامی ممکنست باعث گلوکوم شود. طول محوری کره چشم بزرگتر از معمول می شود و بیمار را مستعد میوپی و دکولمان رتین می کند.



شکل ۲ - برجستگی سینه‌ای (Pectus Carniaton) در بیمار معرفی شده



شکل ۱ - خمیدگی شدید ستون فقرات در ناحیه مهره‌های سینه‌ای
باتحذب به راست به همراه کیفوز

بیمار ۱۲۷cm و arm span حدود ۱۳۷ سانتی متر
می باشد (شکل - ۴)

۷ - فاصله فرق سر تا پویس کمتر از فاصله پویس تا کف پا
می باشد (۱۵ سانتی متر) (شکل - ۱).

۸ - کاردیو مگالی سینه در عکسبرداری (بزرگی بطن چپ
و دهلیز چپ) و تحذب به راست در ستون مهره‌های
پشتی و overlap شدن کتف که در طرف راست سینه
مشاهده می شود.

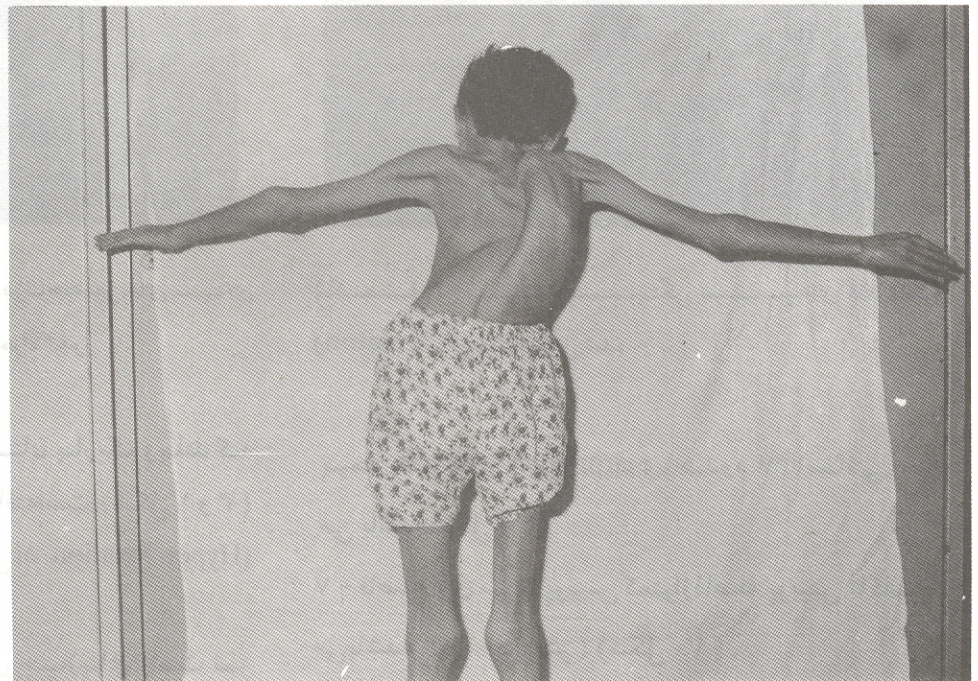
۳ - اندامهای لاغر و کشیده ، انگشتان باریک و بلند که
میزان خمیدگی به عقب آن افزایش یافته است. (شکل ۱ و ۳)
۴ - جابجایی شدید مفاصل (Hyper luxation of joints)

۵ - متاتارسوواروس شدید پای چپ (پای راست نیز
در بدو تولد چنین حالتی داشته و با گچ گرفتن بهتر شده
است) (شکل - ۳).

۶ - arm span - بیمار حدود ۱۰ سانتی متر
بیشتر از طول بدن می باشد بطوریکه قد



شکل ۳ - در شکل اندامهای بیمار
بصورت لاغر کشیده، انگشتان باریک
و بلند، نشان داده شده است.



شکل شماره ۴ - arm span
بیمار مبتلا به سندرم مارفان
نشان داده شده که حدود ۱۳۷
سانتی متری باشد.

دریچه آئورت می باشد شنیده می شود. ضربات قلب
قوی و کوبنده بوده و LV Heave در لمس وجود دارد.

LAH - LVH - LAD = ECG

ناهنجاریهای قلبی و عروقی:

در سمع قلب تاکی کاردی مشاهده شد و سوفل $\frac{3}{6}$ پان
سیستولیک در Apex که مربوط به نارسایی دریچه میترال و
سوفل دیاستولیک در کانون آئورت مربوط به نارسایی

که با تغییرات ویژه‌ای در سیستم اسکلتی - قلبی عروقی - و چشم‌ها همراه است در ۳۰-۱۵ درصد موارد ممکن است از طریق موتاسیون‌های جدید ایجاد شود.

در تمام بیمارانی که در آنها به M.S مشکوک هستیم باید اکوکاردیوگرافی قلب بیمار با Slit lamp چشمهای بیمار بررسی گردد در موارد پیشرفته bypass آئورت یا تعویض دریچه میترا توصیه می‌شود اسکولیوز در اینها سیر پیشرونده داشته و بایستی توسط روش مکانیکی و فیزیوتراپی درمان شوند و اگر به پیشرفت ادامه دهد باید بوسیله عمل جراحی درمان شود بیماران بایستی بطور جدی از نظر دکولمان رتین پی‌گیری شوند. خطر بالای بیماری قلبی - عروقی در حاملگی را باید به این بیماران یاد آوری کرد. این بیمار تحت درمان نارسایی قلب و درمان تاجیکاردی قلب قرار گرفته است در این بیمار توصیه شده است که bypass آئورت و تعویض دریچه میترا صورت بگیرد و از نظر دفورمیتی های استخوانی هم مشاوره های اورتوپدی درخواست گردید.

T Invert در V4 , V5 , V6 , II , III , AVF که نشانه ایسکیمی میوکارد قلب است.

یافته‌های اصلی اکوکاردیوگرافی عبارتند از:

۱ - نارسایی دریچه آئورت

۲ - گشادی ریشه آئورت

۳ - برگشت دریچه میترا (Mitral Regurgitation)

۴ - دولختی بودن دریچه آئورت.

۵ - بزرگی دهلیز و بطن چپ

آنو مالیهای چشمی:

چشمها از نظر ظاهر سالم می‌باشند. در معاینه با

Slit Lamp، میوپی تأیید شده است.

سایر ناهنجاریهای همراه در این بیمار عبارتند از:

1-High arc palate-۲-اندازه گوشه در مقیاس با سربزرگ

است. ۳- بررسی قوس کف پا (مخصوصاً در پای راست)

بحث:

سندرم مارفان یک بیماری اتوزومال غالب می‌باشد

REFERENCES :

- 1- Boucek RJ, Noble NL , GUJA - Smith, Butler WT: Moss Heart Disease in Infants Children and Adolescent, 4 th Ed /USA, 1989 653 /792 -796
- 2- Mckusick , V.A , Roberts , W.C , and Honig, H.S Braunwald , Heart Disease, 4 th Ed, vol. Boston, 1992 /1641 - 1643
- 3- Disorders of Connective Tissue, Rudolph's Hollister D.W., pediatrics 19 th Ed, USA, 1991 , 410 -412.
- 4- Claude Dupuis - Jean kachaner, cardiologie pediatrique, 2th Ed, PARIS, 1991/813-112.