

مورد سندرم Ellis-van Creveld از بخش ارتوپدی بیمارستان امام خمینی (ره)

دکتر تقی بنیادی، استادیار بخش جراحی استخوان و مفاصل مجتمع بیمارستانی امام خمینی (ره)

دکتر نادر طوسی، دستیار بخش ارتوپدی مجتمع بیمارستانی امام خمینی (ره)

Case Report of Ellis-van Creveld Syndrome

ABSTRACT

Ellis-van Creveld syndrome (Chondroectodermal dysplasia) is a hereditary form of short limb disproportionate dwarfism characterized by diffuse involvement of skeletal system and visceral organs.

Two brothers affected by this syndrome are presented here following a brief account of the disease's manifestations.

Key words: Ellis-van Creveld syndrom, Chondroectodermal dysplasia, dwarfism

چکیده

سندرم Ellis-van Creveld یا Chondroectodermal dysplasia از دیسپلازیهای ارثی بسیار نادر می‌باشد که باعث کوتاهی نامتناسب قد از نوع کوتاهی اندام می‌گردد و تظاهرات اسکلتی، احشائی متنوعی را به همراه دارد.

در این گزارش پس از شرح مختصر بیماری، به معرفی دو برادر مبتلا که در بخش ارتوپدی بیمارستان امام خمینی (ره) بستری بوده‌اند پرداخته و اقدامات بعمل آمده در مورد ایشان ذکر می‌گردد.

مقدمه

سندرم Ellis-van Creveld یا کندرواکتودرمال دیسپلازی، نخستین بار در سال ۱۹۴۰ توسط آقایان Ellis و Van Creveld با معرفی ۳ مورد از این بیماری به جهان

پزشکی ارائه گردید. از آن پس موارد دیگری از این بیماری گزارش شده‌است. این عارضه جزء short limb disproportionate dwarfism طبقه‌بندی می‌گردد و بیشتر، قسمتهای میانی و انتهایی اندامها را درگیر می‌سازد(شبه acromesomelic dwarfism).

نحوه‌ی توارث بصورت autosomal recessive می‌باشد. و انسیدانس آن را کمتر از ۱/۱۰۰۰۰۰۰۰ نفر ذکر نموده‌اند. در برخی نژادها شایعتر می‌باشد (۱). یک سوم از مبتلایان یا مرده به دنیا می‌آیند یا در دوران نوزادی بدلیل نقائص مادرزادی قلبی، ریوی یا نقائص غضروفی راههای هوایی تلف می‌شوند. بسیاری از تظاهرات بالینی بیماری در بدو تولد مشاهده می‌شوند. بارزترین علائم و نشانه‌های بیماری عبارتند از:

در اندام فوقانی: برجستگی پروگزیمال اولنار و انتهایی دیستال رادیوس. Post axial polydactyly تقریباً در ۱۰۰٪ موارد در دستها و گاهی در پاها دیده می‌شود، در رفتگی سر رادیوس در برخی موارد، دیستروفی ناخنها، bowing

معرفی بیماران

در ادامه مقاله بطور اجمال به بررسی دو مورد از این بیماری که در بخش ارتوپدی طی یک سال بستری و تحت استئوتومی دیستال فمور قرار گرفته‌اند اشاره می‌کنیم.

ق.ح (متولد ۱۳۶۵) و س.ح (متولد ۱۳۶۸) دو برادر اهل سراب فرزندان مبتلای یک خانواده‌ی ۷ نفری هستند. فرزندان دیگر خانواده (سه برادر دیگر) ظاهراً سالم می‌باشند. یک دختر خانواده که با س.ح دوقلو بوده و ناهنجاریهای مشابهی داشته، در ۱۵ ماهگی بعثت نامعلومی فوت نموده‌است. پدر و مادر خانواده نسبت خانوادگی دارند (خویشاوند درجه دوم). بررسیهای بالینی و رادیولوژیک، ابتلاء هر دو برادر به سندرم Ellis-van Creveld را مسجل ساخته‌است. هر دو از نظر قدی زیر ۵٪ منحنی نرمال قد از نظر سن و جنس قرار دارند. نسبت طول تنه به طول اندام تحتانی بیشتر از یک بوده که مبین کوتاهی قد نامتناسب از نوع کوتاهی اندام (short limb disproportion dwarfism) می‌باشد. انگشت اضافه در سمت اولنار هر دو دستشان وجود دارد (postaxial polydactyly). فرنولومهای مخاطی متعدد و ظریفی بین لبهای بالانی و لته‌ها موجود می‌باشد. معاینات قلبی و نتایج اکوکاردیوگرافی، وضعیت طبیعی را در هر دو برادر نشان می‌دهد. اما دیستروفی شدید ناخنها و وجود دندانهای خراب از ویژگیهای بارز ظاهر ایشان است. انگشتان نشانه در هر دو دست س.ح فاقد مفصل P.I.P می‌باشند که گویای وجود symphalangism قرینه می‌باشد. پای راست ق.ح دارای سینداکتیلی بین انگشتان دوم و سوم می‌باشد. زانو والگوم شدید دردناک باعث مراجعه‌ی این بیماران به درمانگاه ارتوپدی شد.

فاصله‌ی بین دو قوزک در حالت ایستاده در مورد س.ح ۳۰ سانتیمتر و ق.ح ۲۱ سانتیمتر بود.

در رفتگی استخوان کشکک چپ در مورد س.ح کاملاً مشهود بود. لوردوز کمری شدید هنگام ایستادن در هر دو برادر آشکار بود.

تظاهرات رادیولوژیک: کوتاهی استخوان نازک نی نسبت به درشت نی. فیوژن استخوانهای کاپیتیت و همیت. عدم ظهور مرکز استخوان سازی در قسمت خارجی اپیفیز پروگزیمال تیبیا. کوچک بودن بریدگی سیاتیک در رادیوگرافی رخ لگن. کوچکی

هوموروس، accessory carpal bones (۲). فیوژن بین استخوانهای مج بویژه hamate و capitate. کوچکی فالنکسهای دیستانال، اپیفیز مخروطی شکل در فالنکسها.

در اندام تحتانی: ظاهر شدن زودرس مرکز استخوان سازی اپیفیز پروگزیمال تیبیا و عدم رشد قسمت خارجی آن، کوتاهی استخوان نازک نی (fibula) نسبت به درشت نی (tibia). bowing در استخوان ران، اگرستوز در قسمت مدیال متافیز استخوان تیبیا، زانو والگوم، در رفتگی کشکک، کوچکی sciatic notch و بال ایلئوم لگن، وجود spike مدیال و لترال استابولوم، تصویر رادیولوژیک استابولوم سه دندانه (trident acetabulum) که با گذشت زمان از بین می‌رود.

در قفسه سینه: کوتاهی دنده‌ها، قفسه سینه باریک و بلند. در سر و گردن: شکاف کام و لبها، کوتاهی لبها (بویژه لب بالا)، وجود فرنولومهای مخاطی متعدد بین لب فوقانی و لته‌ها که با رشد بیمار از تعداد و ضخامت آنها کاسته می‌شود، وجود دندانهای متعدد و نهفته، عدم رشد بهنجار دندانها، ناهنجاریهای حفره‌ی دهانی، دندان نوزادی (دندان در بدو تولد) (۳،۴،۵). رویش نامنظم موها.

درگیریهای احشائی: قلب سه حفره‌ای یا دو حفره‌ای، نقص دیواره‌ی بین دهلیزی یا بطنی در ۶۰ درصد از بیماران.

عدم تشکیل یک کلیه یا ناهنجاریهای ساختاری سیستم ادراری، بیضه‌ی پایین نیامده (cryptorchidism).

Interstitial fibrosing nephritis (۶). اختلالات ریوی، اختلالات کبدی، ناهنجاریهای سیستم صفراوی (بصورت هیپریلازی و دیسپلازی)، بزرگی کبد، portal fibrosis (۷).

معمولاً رشد تنه طبیعی است و مجموعه اشکالات ساختاری بارزی ندارد. تشخیص قبل از تولد توسط fetoscopy گزارش شده است (۸).

از نظر اقدامات ارتوپدی، آمیوتاسیون انگشت اضافه و استئوتومیهای متعدد در اندام تحتانی جهت طبیعی ساختن mechanical axis توصیه شده است. نکته‌ی غیر طبیعی در مورد healing استخوانی گزارش نشده است.

از آخرین عمل) دامنه‌ی حرکت زانوها در حد فونکسیونل بود و alignment قابل قبول در اندام تحتانی بدست آمده بود.

جمع بندی

با توجه به نادر بودن این سندرم و قلت موارد ذکر شده در نشریات پزشکی و حجم بسیار اندک نمونه‌ها، نتایج درمانی حاصله را نمیتوان از نظر آماری با نتایج مراکز درمانی دیگر مقایسه نمود. در برخی مقالات، تنها اکتفاء به معرفی علائم بالینی بیماران شده، در حالیکه در برخی دیگر اقدامات درمانی بعمل آمده بصورت بسیار کلی بیان گردیده است.

بطور کلی کلیدهای تشخیص بالینی بیماری عبارتند از: کوتاهی قد نامتناسب (کوتاه بودن اندامها بخصوص در انتهاها)، تغییرات مو و ناخنها و وجود انگشتان اضافه در قسمت اولتار دستها. وجود این علائم به همراه تغییرات رادیولوژیک ویژه که پیشتر مفصلاً ذکر گردید، گویای وجود این سندرم است.

منابع

1. Waldrigues A, Grohmann LC, Takahashi T, Reis HM. Ellis-van Creveld syndrome. An inbred kindred with five cases. Rev Bras Pesqui Med Biol 1977; 10(3): 193-8.
2. Taylor GA, Jordan CE, Dorst SK, Dorst JP. Polycarpaly and other abnormalities of the wrist in chondroectodermal dysplasia: the Ellis-van Creveld syndrome. Radiology 1984; 151(2): 393-6.
3. Prabhu SR, Daftary DK, Dholakia HM. Chondroectodermal dysplasia: report of two cases. J Oral Surg 1978; 36(8): 631-7.
4. Varela M, Ramos C. Chondroectodermal dysplasia: a case report. Eur J Orthod 1996; 18(4): 313-8.

فالنگسهای انتهای انگشتان، وجود ایفیزهای مخروطی شکل در فالنگسها.

یافته‌های آزمایشگاهی: نتایج تستهای آزمایشگاهی در مورد هر دو برادر طبیعی گزارش شده است. همچنین نتایج آزمایشات تنفسی (spirometry) که بر روی س. ح بعمل آمده طبیعی بوده است.

در فاصله‌ی سالهای ۱۳۷۶ و ۱۳۷۷ استوتومی انتهای تحتانی فمور بصورت گنبدی شکل (dome shaped) در مورد هر دو اندام تحتانی س. ح و اندام تحتانی سمت راست ق. ح بعمل آمد. تثبیت استخوانی با k-wire بصورت crossed در یک مورد و بصورت موازی در دو مورد دیگر همراه incorporation داخل گنچ انجام گردید. بی حرکتی در گنچ بلند و بمدت ۸ هفته صورت گرفت. در مورد استخوان کشکک چپ س. ح که دچار در رفتگی بود، آزادسازی lateral retinaculum حین عمل انجام شد. پس از عمل (سه ماه پس

5. Meduna J, Novakova K, Fialova S.

An interesting case of chondroectodermal dysplasia. Zahn-Mund-Kieferheilkd-Zentralbl 1980; 68(1): 36-42.

6. Rosemberg S, Carneiro PC, Zerbini MC, Gonzalez CH. Brief clinical report: chondroectodermal dysplasia with anomalies of CNS and urinary tract. Am j Med Genet 1983; 15(2): 291-5.

7. Bohm N, Fukuda M, Staudt R, Helwig H. Chondroectodermal dysplasia with dysplasia of renal medulla and bile ducts. Histopathology 1978; 2(4): 267-81.

8. Bui TH, Marsk L, Eklof O, Theorell K. Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia with fetoscopy. Prenat Diagn 1984; 4(2): 155-9.