

گزارش یک مورد بسیار نادر سندروم اسکارف

معصومه رحیم پور^۱، محمدباقر سهرابی^۲، سلماز کلهر^۳، پونه ذوالفقاری^۴، حسینعلی خسروی^۳، الهه یحیایی^۴

^۱ متخصص کودکان، بخش کودکان، بیمارستان امام حسین (ع)، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود
^۲ پزشک عمومی، پژوهشگر، واحد تحقیقات بالینی بیمارستان امام حسین (ع)، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود
^۳ دانشجوی پزشکی، پژوهشگر، بیمارستان امام حسین (ع)، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود
^۴ کارشناس مدیریت، پژوهشگر، واحد تحقیقات بیمارستان امام حسین (ع)، دانشگاه علوم پزشکی شاهرود

چکیده

سندروم SCARF یک سندروم بسیار نادر بوده که تاکنون تعداد بسیار محدودی از آن در مقالات معتبر گزارش شده است. در این مقاله دختر سه ماهه‌ای مبتلا به سندروم اسکارف معرفی می‌شود که با اختلالات و مشکلات مکرر مادرزادی به بیمارستان امام حسین (ع) شاهرود مراجعه نموده است.

واژگان کلیدی: سندروم اسکارف، بیماری نادر، شاهرود.

مقدمه

به پوست خاصیت ارتجاعی می‌دهد که در این بیماران این مقدار از ۲ درصد کمتر بوده و از نظر کارکرد دچار اختلال است. در پوست الیاف دیگری به نام کلاژن وجود داشته که الیاف رشته‌ای هستند و ۷۰ درصد بافت پوست را تشکیل می‌دهند. این الیاف به پوست حالت استحکام بخشیده تا در اثر ضربه دچار شکنندگی نشود (۱-۳). در این اختلال هر دو رشته الاستین و کلاژن دچار مشکل بوده و از نظر مقدار و عملکرد، حالت غیرطبیعی دارند. مشکلات اسکلتی نیز در این اختلال متنوع و شایع می‌باشند که می‌توان به اشکالات آناتومیک و ظاهری قفسه صدری، اندام‌ها و مفاصل اشاره کرد که باعث بروز شکل سینه کبوتری، انقباضات شدید اندام‌ها و مفاصل شل و بی‌ثبات می‌گردد (۶،۷).

معرفی بیمار

بیمار، شیرخواری ۳ ماهه و دختر با وزن ۴۲۰۰ گرم، قد ۵۵ سانتی‌متر و دور سر ۳۷/۵ سانتی‌متر بود که به علت سرفه شدید، تب و تنگی نفس مراجعه نموده و با تشخیص پنومونی آسپیراسیون بستری گردید. به دلیل غیر طبیعی بودن فرم صورت، پوست چروک خورده، ابهام در دستگاه ژنیتال و عقب

سندروم اسکارف، نام نوعی بیماری است که بیشتر جنبه ارثی داشته و به صورت ژن مغلوب یا ژن غالب منتقل می‌شود (۱). این سندروم بسیار نادر بوده و بروز کمتر از ۱ در یک میلیون نوزاد متولد شده دارد. علائم این سندروم به صورت مشکلات اسکلتی، پوست شل (Cutis Laxa)، دستگاه ژنیتال مبهم، عقب ماندگی ذهنی و شکل غیر طبیعی صورت بوده و گویی به پیری زودرس دچار شده‌اند (۱-۲). وقتی پوست این کودکان را بکشیم، حالت کشسانی داشته و آویزان است و به تدریج به حالت اولیه خود برمی‌گردد (۳). علاوه بر اینکه کودک چهره یک پیرمرد یا پیرزن را به خود می‌گیرد، ممکن است به بیماری‌هایی مانند تنگی نفس، فتق‌های شکمی یا فتق‌های جدار پوست شکم به دلیل شل بودن پوست، مشکلات و اختلالات قلبی، اختلالات مفصلی و به ویژه در رفتگی‌های متعدد نیز دچار شود (۴،۵). الیاف الاستین حدوداً ۲ درصد کل بافت رشته‌ای پوست را تشکیل داده و

آدرس نویسنده مسئول: شاهرود، د واحد تحقیقات بالینی بیمارستان امام حسین (ع) - دانشگاه علوم پزشکی شاهرود، دکتر محمدباقر سهرابی (email: mb.sohrabi@yahoo.com)

تاریخ دریافت مقاله: ۹۲/۷/۱۰

تاریخ پذیرش مقاله: ۹۲/۱۱/۱۴

گردن کوتاه و پره‌ای شکل بود و گوش‌ها پایین‌تر از محل طبیعی قرار داشت و چروکیده بود. چشم‌های کوچک (میکروافتالمی)، پتوز، هایپرتلوریسم، شیار پلکی آنتیمونگلوئید، فیلتروم بلند، بینی قلبی شکل رو به بالا و قوس بلند کام نیز مشاهده گردید. فرم قفسه سینه به صورت سینه کبوتری (pectuscarinatum) بود، ولی محل قرارگیری نیپل‌ها طبیعی بود. ستون فقرات اسکولیوز نداشت. در شکم ارگانومگالی وجود نداشت و دستگاه ژنیتال مبهم با شباهت بیشتر به جنس زنانه (شکل ۳ و ۴) دیده شد.



شکل ۳. تغییرات قفسه صدی و شکم



شکل ۴. دستگاه ژنیتال مبهم

درمعاینه اندام‌ها، محدودیت حرکت در مفاصل ران، زانو، مچ دست و آرنج به صورت دوطرفه به دلیل انقباضات شدید (contracture) وجود داشت (شکل ۵). در رادیوگرافی قفسه سینه، بزرگی قلب و کدورت پراکنده و منتشر به خصوص در ریه راست دیده شد. در اکوکاردیوگرافی، بزرگی خفیف تا متوسط هر دو بطن، اتساع شدید آئورت با کسر جهشی ۶۰٪

ماندگی ذهنی با شک به اختلالات ژنتیکی تحت بررسی‌های تشخیصی قرار گرفت.

در سابقه بیمار، کودک حاصل زایمان طبیعی و با سن جنینی ۳۸ هفته بود که پس از تولد به علت شیرنخوردن و بی‌حالی به مدت ۱ هفته در بیمارستان محل تولدش تحت درمان قرار گرفته بود. پدر و مادر بیمار دخترخاله و پسرخاله بوده، مادر در دوران بارداری مراقبت کامل داشته و داروی خاصی مصرف نکرده بود. همچنین سابقه بیماری مشابه در بستگان وجود نداشته و این شیرخوار اولین فرزند خانواده بود.

درمعاینه فیزیکی کودک، درجاتی از عقب ماندگی ذهنی مشهود بود و ظاهر چروکیده و پیری داشت (شکل ۱).



شکل ۱. پوست چروکیده و پیر مانند

پوست بدن دارای چین‌های متعدد بود، به طوری که در ناحیه گونه‌ها و چانه آویزان و در مجموع مانند لباس گشادی برای شیرخوار جلب توجه می‌کرد سر نورموسفال، فونتanel قدامی کوچک و برجسته و محل سوچورها قابل لمس بود (شکل ۲).



شکل ۲. فرم غیر طبیعی صورت

بیمار با بهبودی نسبی مرخص گردید. سپس بعد از ۱۰ روز به دلیل علایم پنومونی آسپیراسیون و تابلوی سپسیس بستری و پس از ۴ روز فوت نمود.

بحث

سندروم اسکارف اختلال بسیار نادری است که تاکنون گزارشات بسیار محدودی (فقط دو مورد) از آن ارائه شده است، به طوری که در گزارش این دو مورد که در سال ۱۹۸۹ توسط دکتر کاپ (koppe) و همکاران در بیمارستان کودکان مونترال کانادا انجام شد، هر دو مورد مذکر (یکی ۷ ساله و دیگری ۷ ماهه) و دارای پوست شل، مفاصل بسیار هیپراکستنسبو، فتق‌های نافی و اینگوینال، کرانیوسینوستوز، دفرمیتی قفسه صدری به صورت سینه کبوتری، شکل غیرطبیعی مهره‌ها، فرم غیرطبیعی صورت، گردن پهن و پره-ای، دستگاه ژنیتال خارجی مبهم، کبد مولتی ندولار و درجات خفیف عقب ماندگی ذهنی بودند که احتمال توارث به صورت وابسته به X برای آنها مطرح شده بود (۱) که در بیمار فوق اکثریت علائم فوق و به خصوص ۵ علامت اصلی وجود داشت، ولی جنس بیمار بر خلاف دو مورد قبلی که مذکر بودند، مونث بود که احتمالاً نوع توارث ذکر شده در دو مورد قبلی را زیر سوال می‌برد (۱،۲). این سندروم به صورت اتوزومال غالب و مغلوب به ارث می‌رسد که با توجه به نسبت فامیلی والدین و علایم بالینی بیمار، به نظر می‌رسد این عارضه از نوع اتوزومال مغلوب باشد. در این بیمار علاوه بر علایم ذکر شده در بالا، اختلالات مفصلی به ویژه در ران، زانو، مچ دست و آرنج به صورت contracture نیز مشاهده شد که این مشکلات معمولاً همراه با این سندروم دیده می‌شوند. همچنین از آنجایی که چنین بیمارانی دچار عقب افتادگی ذهنی نیز هستند، در بیمار ما امکان بررسی این مشکل به صورت کامل وجود نداشت لازم به ذکر است به دلیل محدود بودن مقالات مرتبط، امکان بررسی و مقایسه بیشتر وجود نداشت.

یافت گردید. در CT اسکن مغزی، ضایعه‌ای فضاگیر و یا خونریزی در جمجمه و پارانشیم مغز دیده نشد. در سونوگرافی حفره شکم، کبد اندازه نرمال ولی حالت هتروژن داشت و یک باند هیپراکو در قسمت قدام کبد مشهود و یک سنگ ۱۱ میلی‌متری در کیسه صفرا یافت شد و طحال اندازه طبیعی داشت. همچنین در سونوگرافی مفصل هیپ، DDH مشاهده و سایر یافته‌های سونوگرافی طبیعی بود.



شکل ۵. انقباضات شدید و متعدد در اندام‌ها

در آزمایشات نتایج زیر به دست آمد:

Na: .K: 5.2 mE/l ,Cr: 0.6mg/dl ,BUN: 26mg/dl
 .ESR : 25 ,CRP: ++ ,Ca: 9.6mg/dl ,P: 4mg/dl ,134mE/l
 PMN: .HCT: 24.2% ,WBC: 10400 ,U/A : Normal
 ALT: ,AST: 138 mg/dl ,Mono: 2% ,lym: 51% ,42%
 PT: ,Bil-D: 0.2 ,Bil-T: 0.4mg/dl ,ALK-P: 861 ,55mg/dl
 18 Sec

بیمار با شرایط فوق جهت مشاوره ژنتیک، به مرکز ژنتیک ارجاع شد که پس از انجام کاربوتایپ، 46xxcompatible گزارش گردید. با توجه به مجموع علایم بالینی و پاراکلینیک، تشخیص سندروم اسکارف برای بیمار در نظر گرفته شد و

REFERENCES

1. Koppe R, Kaplan P, Hunter A, MacMurray B. Ambiguous genitalia associated with skeletal abnormalities, cutis laxa, craniostenosis, psychomotor retardation and facial abnormalities (SCARF syndrome). Am J Med Genet 1989; 34: 305-12.
2. Cole TRP, Hughes HE. SCARF syndrome. J Med Genet 1999; 27:571-76.
3. Elbing RW, Ed. Textbook of dermatology. 9th edition. United Kingdom: Black Well; 2010. P.2027-28.
4. Cole T. Congenital urological anomalies in SCARF syndrome. Br J Urol 2006; 78:156-58.
5. Rogers JG, Danks DM. Cutis laxa with delayed development. Australas Paediatr J 2008; 21:281-83.
6. Allanson JE, Austin W, Hecht F. Congenital cutis laxa with retardation of growth and motor development: a recessive disorder of connective tissue with male lethality. Clin Genet 2010; 29:133-36.

7. Sakati NO, Nyhan WL, Shear CS, Kattan H, Akhtar M, Bay C, et al. Syndrome of cutis laxa, ligamentous laxity and delayed development. *Pediatrics* 1983; 72:850-6.