

گزارش یک مورد بیمار مبتلا به سندرم ترنر

نویسنده: دکتر کامران مشفق^(۱)

خلاصه:

سندرم ترنر، در اثر مونوزومی کامل یا نسبی بازوی کوتاه کروموزوم X ایجاد میشود. مهمترین مشخصات این بیماران قد کوتاه، آمنوره اولیه و دیسژنزی گنادی میباشد. عقب افتادگی ذهنی از مشخصات اصلی بیماران نیست. عوارض قلبی، عروقی، کلیوی، ادراری، غدد داخلی نیز در بیماران وجود دارد. جهت تشخیص، بررسی کروموزومی در تمام بیماران مشکوک الزامی است. درمان بیماران با استروژن و از سن حدود ۱۵ سالگی شروع میشود.

تعریف:

سپس wilkins, Fleischmann توضیح دادند که گنادها بصورت دو طرفه و نواری هستند.

سندرم ترنر (Turner) یا دیسژنزی گنادی در اثر مونوزومی کامل یا نسبی بازوی کوتاه کروموزوم X ایجاد میشود. بروز بیماری ۱ در ۲۵۰۰ نوزاد دختر است. گاهی در زمان تولد به خاطر ناهنجاریهای جنسی تشخیص داده میشود.

علائم بالینی:

نوع تبیک سندرم ترنر که در ۷۰-۶۰٪ بیماران دیده میشود بصورت ۴۵XO است. در هنگام تولد به علت وجود ورم مشخص پشت دست و پا و چینهای شل پوستی در ناحیه پشت گردن قابل تشخیص میباشد. و گاهی در هنگام تولد به علت لنفادم غیرقابل توجیه (unexplained Lymphodema) دست و پا تشخیص داده میشوند. تظاهرات بالینی زمان کودکی شامل: گردن کوتاه و پهن است و خط رویش موها از پشت پائین تر از حد طبیعی است. یکی از علائم مهم وجود پرده گردنی است که در ۴۰٪ بیماران دیده میشود.

دستگاه تناسلی خارجی در بیماران بدون تردید دخترانه است و نارس می ماند. پستانهای بیمار رشد نمی کنند مگر آنکه با استروژن درمان شوند. دستگاه تناسلی داخلی شامل لوله های فالوپ و رحم طبیعی ولی البته کوچک است. سندرم ترنر، شایعترین علت آمنوره اولیه است.

تاریخچه:

در سال ۱۹۳۸، ترنر، بیماران مونثی را با فنوتیپ کوتاهی قد (Short stature)، پرده گردنی (webbed neck) انفانتیلیسم جنسی (Infantillism) و کوبیتوس والگوس (cubitus valgus) شرح داد. در اوایل سال ۱۹۴۰، آلبریت (Albright) و همکاران دریافتند که دفع ادراری گنادوتروپین در بیماران افزایش یافته است.

۱- استادیار گروه داخلی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی،

درمانی استان مرکزی (اراک)

ناخنی، خونریزی گوارشی ثانویه به تلائز کتازی رودای، اتیت مدیای راجعه (که ممکن است باعث اختلال شنوایی هدایتی گردد) و کوتاهی استخوان متاکارپ انگشت چهارم در ۵۰٪ بیماران دیده میشود. کوتاهی قد یک نمای غیرقابل تغییر در بیماران است. قد نهائی و متوسط بیماران ۱۴۲-۱۴۸ سانتیمتر است. (۵) علت کوتاهی قد دقیقاً مشخص نیست. (۶) اما دیده شده است که درمان با هورمون رشد مصنوعی با میزان ۰/۱۲۵mg سه بار در هفته زیر جلدی و مصرف oxandrolone دلگرم کننده و امیدبخش بوده است. (۶) و دیده اند که این درمان میزان قد را در سال اول حدود ۹/۸ سانتیمتر افزایش داده است که در مقایسه با گروه کنترل که هیچگونه درمانی نگرفته اند و تنها ۲/۸ سانتیمتر افزایش داشته اند بسیار محسوس میباشد.

باید دانست که گاهی بیماریهای اتوایمون مانند: هیپوتیروئیدی، دیابت قندی ویتیلیگو ممکن است همراه سندرم ترنر دیده شوند. (۳)

*** نکته مهم این است که از نظر مشاوره ژنتیکی شانس گرفتاری فرزندان آینده پدر و مادر که یک کودک دچار سندرم ترنر دارند افزوده نمی شود.

درمان سندرم ترنر:

درمان جاننشینی با استروژن باید تا سن ۱۵ سالگی به تعویق بیفتد. (به علت جلوگیری از زود بسته شدن اپی فیز استخوانی و کوتاهی قد)

درمان با ۰/۳mg استروژن کنژوکه در ۱۵-۱۳ سالگی شروع میشود. (و یا استرادیول ۵۳mg خوراکی برای ۲۱ روز اول) و سپس بتدریج دوز استروژن بمیزان ۰/۶-۱/۲۵ میلیگرم استروژن کنژوکه و یا ۱۰ میکروگرم استرادیول خوراکی در ۲۱ روز اول هر ماه بتدریج طی ۲-۳ سال افزایش می یابد. (۲)

معمولاً مدروکسی پروژسترون استات به میزان ۵-۱۰ میلیگرم روزانه از روز ۱۲ تا ۲۱ هرماه پس از سال اول تجویز میشود.

*** نکته مهم در درمان، حمایت و تقویت روحی روانی برای بیماران است، و بایستی بیماری را به راحتی و کامل

اختلالات کلیوی که در ۶۰-۵۰٪ بیماران گزارش شده است بصورت چرخش کلیه، کلیه نعل اسبی، دوتائی شدن پلوئیس و حالب (Duplication) و هیدرونفروز ثانویه به انسداد حالب و لگنچه کلیه میباشد. اختلالات سیستم جمع کننده فوقانی ادرار (Upper collection) آنقدر شایع است که اوروگرافی و سونوگرافی کلیه باید بطور روتین انجام شود.

علائم قلبی:

کوآرکتاسیون آئورت در ۲۰-۱۰٪ بیماران دیده میشود، آنهایی که کوآرکتاسیون دارند معمولاً پرده گردنی نیز دارند. علاوه بر کوآرکتاسیون آئورت، اختلالات دیگر قلبی در این بیماران عبارتند از: دریچه آئورت دولتی، سندرم هیپوپلاستیک قلب چپ.

در اکوکاردیوگراف در ۲۹-۸٪ بیماران اتساع ریشه آئورت گزارش شده است و گاهی در بیمارانی که اتساع آئورت دارند پارگی آئورت روی داده است. بنابراین در تمام بیماران با سندرم ترنر باید یک معاینه قلبی کامل شامل اکوکاردیوگرافی نیز انجام شود. هیپرتانسیون بدون توجه نیز در بیماران گزارش شده است.

علائم عصبی روانی:

اختلال حس جهاتی (Directional sense) و اختلال تشخیص فضائی (Space from - Recognition) در این بیماران شایع است. و این عدم توانائی درکی (Perceptual disability) ممکن است منجر به کاهش ضریب هوشی نسبت به جمعیت نرمال گردد. (۴) در حالیکه توانائی گفتاری (Verbal ability) نرمال است. علائم روانی شایع نیست اما شیوع آنورکسی نوروزا (Anorexia nervosa) ممکن است مختصری بیش از نرمال باشد.

عقب ماندگی ذهنی نسبت به جامعه شیوع بیشتری ندارد. علائم دیگر بیماری عبارتند از: افزایش ارتفاع کام سخت دهن (high arched palate) افزایش میزان شیوع خال پیگمانته، افزایش احتمال تشکیل کلوئید، اختلالات

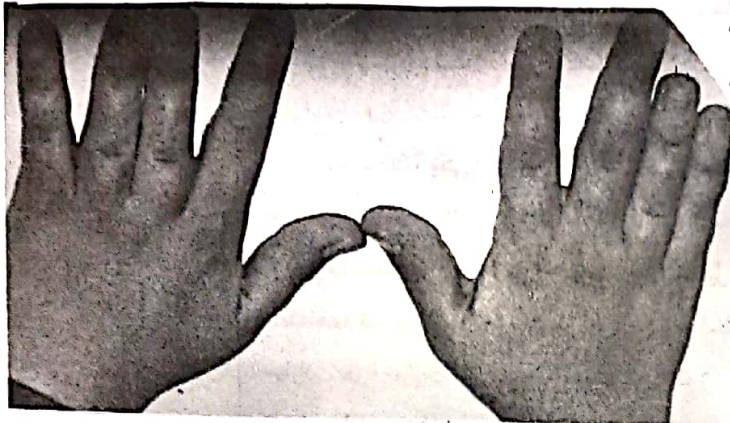
برای بیمار در زمان بلوغ شرح داد. (۵)

در آزمایشات، شمارش کامل سلولی حدود طبیعی، الکترولیت‌های سرم نرمال و آزمایشات تیروئید طبیعی بود. در رادیوگرافی مچ دست، کوتاهی متاکارپ انگشت چهارم دیده می‌شود. (عکس شماره ۲ و ۳)

در سونوگرافی، رحم هیپوپلاستیک و تخمدان راست کوچکتر از حد طبیعی گزارش شده است.

معرفی و شرح حال بیمار:

بیمار خانم ط.ن برای اولین بار در تاریخ ۷۴/۱۱/۸ به علت کوتاهی قد و آمنوره اولیه مراجعه نمود. به گفته برادر بیمار از بدو تولد وی نسبت به همسالان خود کوچکتر بوده است ولی از نظر تحصیلی و هوشی کمبودی نسبت به همکلاسیهای خود نداشته است و اکنون نیز در حال تحصیل است.



عکس شماره ۳

همچنین آزمایشات FSH-LH سرم خون مطابق با بیماری ترنر بود.

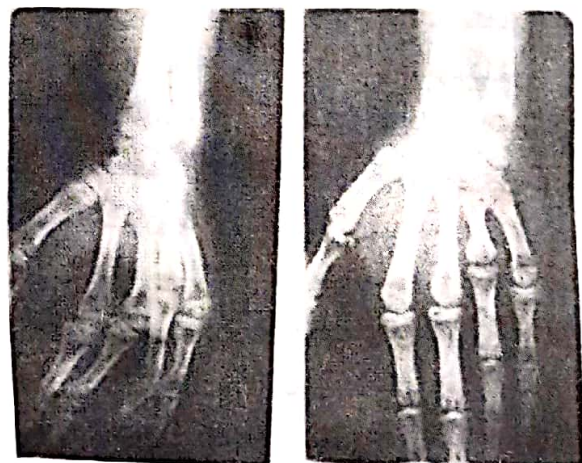
در نهایت جهت بیمار کاربوتیپ درخواست شد که جواب آن ۴۵XO و مطابق با سندرم ترنر بود. بیمار تحت درمان با استروژن قرار گرفت و جهت پیگیری مراجعه می‌نماید.

References:

- 1- Wyngaarden / Smith / Bennett - Cecil - Textbook of Medicine - W.B.Saunders - 1992 th edition - 19 page 1367
- 2- Guidelines for the use of growth hormone in children with short stature. A Report BY the drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins pediatrics Endocrine Society. j.ped tric - 1995 Dec - 127 - page - 857 - 867.
- 3- R. Hall & Evered - A color atlas of Endocrinology. Wolfe Medical publications Ltd - 2th edi on - 1990 page 150 - 153.
- 4- williams - Text books of Endocrinology - 8th edition - 1992 - page 886 - 890.
- 5- DeGroot - Endocrinology - 2th edition - 1989 - page. 1818 - 1819.
- 6- Harrison's principles of internal Medicine - Mc - Gram - Hill. 13 th edition - 1994.



عکس شماره ۱



عکس شماره ۲

معاینه بالینی، شامل: فتوتیپ کاملاً دخترانه، قد کوتاه (عکس شماره یک)، آمنوره اولیه، گردن کوتاه، خط رویش مو پس سری پائینتر از حد طبیعی، قفسه سینه پهن و کوبیتوس والگوس بود. (۱)