

سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی دوطرفه گزارش یک مورد جدید

ابراهیم شیرزاده^۱، حسن عبدالله زاده^۲

^۱ دانشیار چشم پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار

^۲ پزشک عمومی، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار

نشانی نویسنده مسؤول: سبزوار، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، بیمارستان واسعی، بخش چشم، دکتر ابراهیم شیرزاده

E-mail: dreshirzad@yahoo.com

وصول: ۹۰/۴/۱۱، اصلاح: ۹۰/۶/۱۹، پذیرش: ۹۰/۷/۲۷

چکیده

یک نوزاد دختر سه روزه که به دنبال یک زایمان بدون عارضه به دنیا آمده بود به دلیل ناهنجاری‌های شدید در چشم چپ و راست به مطب چشم پزشکی ارجاع داده شد. شرح حال گرفته شده از دوران بارداری در زمینه‌های مصرف دارو توسط مادر، بیماری‌های زمینه‌ای در مادر و فامیل وابسته نکته مثبتی نداشت؛ همچنین ازدواج والدین نیز فامیلی نبود. تغذیه نوزاد توسط شیر مادر و بدون هیچ مشکلی صورت می‌گرفت و تنفس نوزاد نیز مشکلی نداشت. در مشاهده، نوزاد فاقد ابروی هر دو چشم بود؛ همچنین در چشم چپ پلک به صورت کامل وجود نداشت ولی در چشم راست آثاری از پلک ناقص دیده می‌شد. در معاینه چشم راست با اسلیت لامپ، بقایای ناقصی از حاشیه پلک فوقانی، همراه با تعدادی مژه دیده می‌شد که به نیمه فوقانی قرنیه چسبندگی داشتند. قسمتی از اتاق قدامی و عنبیه از طریق نیمه تحتانی قرنیه چشم راست دیده می‌شد. مردمک قابل مشاهده نبود. پلک تحتانی راست دولایه داشت که لایه داخلی به قسمت پایین قرنیه چسبندگی داشت. به جز کشیدگی سوراخ بینی و بینی به سمت گونه چپ، لب‌ها، دهان، زبان، کام و حلق، طبیعی به نظر می‌رسیدند. در معاینه اندام‌ها، سینداکتیلی دست راست و پای چپ دیده می‌شد. به گفته والدین، نوزاد در ادرار کردن و دفع مدفوع مشکلی نداشت و در معاینه نیز ناهنجاری ظاهری دیده نمی‌شد. با توجه به این یافته‌ها تشخیص سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی مطرح می‌شد. هدف از این گزارش، معرفی یک مورد جدید و شدید از سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی می‌باشد. (مجله دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی سبزوار، دوره ۱۸/شماره ۴/صص ۳۰۵-۳۰۲).

واژه‌های کلیدی: سندرم کریپت افتالموس؛ سینداکتیلی؛ آبرو.

مقدمه

می‌کند (۱،۲). کریپت افتالموس اغلب دوطرفه و قرینه است (۳). اما هدف این مقاله، معرفی مورد جدید و شدیدی از سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی دوطرفه غیرقرینه در یک نوزاد سه روزه می‌باشد.

کریپت افتالموس یکی از اختلالات مادرزادی بسیار نادری است که به دنبال تمایز غیرطبیعی در ساختار پلک چشم رخ می‌دهد. در این حالت بافت پوست از پیشانی بر روی چشم‌ها کشیده شده و تا گونه‌ها ادامه پیدا



شکل ۱: کریپت افتالموس کامل در چشم چپ و ناکامل در چشم راست



شکل ۲ الف: سینداکتیلی پای چپ



شکل ۲ ب: سینداکتیلی پای چپ



شکل ۳: پلک تحتانی راست با دولایه و چسبندگی حاشیه‌ی فوقانی پلک به روی قرنیه

گزارش مورد

یک نوزاد دختر سه روزه که به دنبال یک زایمان بدون عارضه به دنیا آمده بود، به دلیل فقدان کامل دوطرفه ابروها و پلک‌ها در چشم چپ و پلک ناقص در چشم راست به مطب چشم پزشکی ارجاع داده شد (شکل ۱). هیچ سابقه فامیلی مثبتی در شرح حال گزارش نشد. ازدواج والدین نیز فامیلی نبود. در پرسش از دوران بارداری نیز هیچ سابقه مصرف دارو توسط مادر و یا ابتلای مادر به بیماری خاصی وجود نداشت. نوزاد تحرک مناسبی داشت و گاهی اوقات چشم راستش را حرکت می‌داد. تغذیه شیرخوار با شیر مادر و بدون هیچ مشکلی در بلع یا تنفس بود. به جز کشیدگی سوراخ بینی و بینی چپ به سمت گونه چپ، لب‌ها، دهان، زبان، کام و حلق طبیعی به نظر می‌رسیدند. در معاینه اندام‌ها، سینداکتیلی دست راست و پای چپ دیده می‌شد (شکل ۲، الف و ب). شیرهای کوچک در پوست هر دو پا و دست‌ها همراه با

مقداری پوسته‌ریزی مشهود بود. در معاینه چشم راست با لامپ اسلیت، بقایای ناقصی از حاشیه پلک فوقانی، همراه با تعدادی مژه دیده می‌شد که به نیمه فوقانی قرنیه چسبندگی داشتند؛ قسمتی از اتاق قدامی و عنبیه از طریق نیمه تحتانی قرنیه چشم راست دیده می‌شد. مردمک قابل مشاهده نبود. پلک تحتانی راست دو لایه داشت که لایه داخلی به قسمت پایین قرنیه چسبندگی داشت (شکل ۳). چشم‌ها فاقد هر گونه ابرو بودند و کریپت افتالموس در سمت چپ کامل بود. به نظر نمی‌رسید که در دستگاه ادراری- تناسلی یا دفع مدفوع ناهنجاری وجود داشته باشد. جهت پیشگیری از خشکی قرنیه و کراتیت طرف راست، قطره کلرامفنیکل ۰/۵ درصد و پماد ویتامین A تجویز گردید.

بحث

کریپت افتالموس حالتی است که ناشی از نقص

در تشکیل پلک چشم‌ها بوده و دارای سه نوع کامل، ناکامل و سیمبلیفرون (توقف در تکامل) می‌باشد. نوع کامل، شایع‌ترین فرم است. در این نوع، پلک‌ها تشکیل نشده و بافت پوست از پیشانی به سمت گونه کشیده شده و معمولاً کره چشم زیرین را که غیرطبیعی است می‌پوشاند.

در نوع ناکامل، پوست صورت به قسمت داخلی کره چشم چسبندگی داشته و هیچ ساختاری از پلک در آن ناحیه دیده نمی‌شود. اما قسمت بیرونی پلک وجود داشته و همچنین طبیعی است. در نوع مادرزادی سیمبلیفرون، پوست پلک بالایی به قسمت فوقانی کره چشم چسبندگی دارد. در این فرم از کریپت افتالموس، پلک‌ها تشکیل نشده‌اند.

کریپت افتالموس اغلب دو طرفه و قرینه است. این ناهنجاری ممکن است به صورت مجزا دیده شود یا به صورت شایع‌تر، همراه با سایر ناهنجاری‌ها دیده شود که در این حالت، شایع‌ترین ناهنجاری همراه، سینداکتیلی می‌باشد. همراهی این دو ناهنجاری با هم، شاید دلیل نامگذاری سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی باشد (۴-۲).

اما بیمار معرفی شده، دارای کریپت افتالموس دوطرفه ولی غیرقرینه بود. در واقع در بیمار معرفی شده ترکیبی از نوع کریپت افتالموس کامل در چشم چپ و سیمبلیفرون در چشم راست مشاهده می‌گردید. در این بیمار، سابقه فامیلی از موردی مشابه وجود نداشت و ازدواج والدین نیز فامیلی نبود. دست راست و پای چپ واجد سینداکتیلی ناقص بود ولی دست چپ و پای راست هیچ مشکلی نداشتند. با توجه به این یافته‌ها، یعنی وجود کریپت افتالموس کامل در چشم چپ و نبود آنومالی در دست چپ، همچنین سینداکتیلی نسبی در پای چپ و همراهی علائم نوع کریپت افتالموس پیشرفت نکرده در چشم راست و عدم وجود آنومالی در پای راست و وجود سینداکتیلی نسبی در دست راست می‌تواند معرف نوع

جدیدی از سندرم کریپت افتالموس - سینداکتیلی باشد. تشخیص افتراقی کریپت افتالموس کامل می‌تواند با آنکیلوبلفاورن باشد ولی کریپت افتالموس تیبیک با فقدان کامل کولدوساک ملتحمه همراه است. اما پارمر و همکارانش وجود کولدوساک ملتحمه‌ای را در بیمارانشان توضیح داده‌اند (۲). در بیمار معرفی شده نیز، کولدوساک ملتحمه‌ای در چشم راست وجود داشت. همچنین کریپت افتالموس بایستی به‌عنوان یکی از تشخیص‌های افتراقی در بیماران با ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی، به‌خصوص در آرنزی کلیه حتی در غیاب کریپت افتالموس در نظر گرفته شود (۵). بنابراین، این ناهنجاری ممکن است به صورت مجزا یا به صورت شایع‌تر دیده شود که همراه با دیگر ناهنجاری‌های متعدد بوده و تحت نام سندرم فریزر (Fraser) معرفی شده است (۴).

شیوع کریپت افتالموس در هر دو جنس مساوی است اما اسلاووتینک و همکارانش (۶) در مطالعه‌ای بر اساس مشاهدات بالینی، نسبت (۵۷/۱۱۷) را با برتری جنسیت دختر نسبت به پسر نشان دادند (۵).

انتقال این بیماری به هر دو صورت اتوزومال غالب و اتوزومال مغلوب گزارش شده است. به هر حال پاتوژن سندرم کریپت افتالموس ناشناخته باقی مانده است اما تشابهاتی در مدل حیوانی مادر با محرومیت ویتامین A و حالت اختلال در سیر طبیعی و برنامه‌ریزی شده مرگ سلولی دیده شده است (۵). همچنین سوفیا ورتنو و همکارانش (۷) پیشنهاد کردند که کمبود و نقص در پروتئین Fras1 که سبب آشفتگی در ترکیب فضای خارج سلولی زیر اپی تلیال آن شده، می‌تواند زمینه‌ساز شروع ایجاد ناهنجاری در موش و مشاهده سندرم Fraser در انسان شود (۸).

هدف از درمان کریپت افتالموس بازسازی پلک‌ها و کره چشم زیر آن، همراه با جراحی قرینه به منظور تکامل بینایی در بیمار می‌باشد. در نتیجه می‌توان گفت که سندرم کریپت افتالموس یک حالت خیلی نادر است که

تشکر و قدردانی

از کلیه افرادی که باعث دریافت اطلاعات لازم جهت نوشته شدن این گزارش شده است بویژه همراهان بیمار تشکر و قدردانی می گردد.

می تواند به صورت مجزا یا همراه با دیگر ناهنجاری ها باشد که بر همین اساس، می تواند با انواع مختلفی از تظاهرات همراه باشد و پاتوژنز این ناهنجاری مصیبت بار به صورت واضح شناخته نشده است؛ لذا در این خصوص نیاز به بررسی های بیشتری وجود دارد.

References

1. Simon JW, Aaby AA, Drack AV, Hutchinson AK, Olitsky AK, Plager DA, et al. Basic and Clinical Science Course Section 6: Pediatric Ophthalmology and Strabismus [CD-ROM]. San Francisco, CA: American Academy of Ophthalmology; 2008- 2009.
2. Gupta GP, Gogi R. Bilateral cryptophthalmos-syndactyly syndrome. *Indian J Ophthalmol.* 1981;28(4):231-5.
3. Goldberger S. Cryptophthalmos – ophthalmic Facial Plastic Surgery Institute - Beverly Hills and Orange County. [Cited 2010 /07/15]. available from : <http://www.neweyelids.com/cryptophthalmos.html>
4. Kanhere S, Phadke V, Mathew A, Irani SF. Cryptophthalmos. *Indian J Pediatr.* 1999;66(5):805-8.
5. Thomas IT, Frias JL, Felix V, Sanchez de Leon L, Hernandez RA, Jones MC. Isolated and syndromic cryptophthalmos. *Am J Med Genet.* 1986;25(1):85-98.
6. Slavotinek AM, Tiffit CJ. Fraser syndrome and cryptophthalmos: review of the diagnostic criteria and evidence for phenotypic modules in complex malformation syndromes. *J Med Genet.* 2002;39(9):623-33.
7. Egier D, Orton R, Allen L, Siu VM. Bilateral complete isolated cryptophthalmos: a case report. *Ophthalmic Genet.* 2005;26(4):185-9.
8. Vrontou S, Petrou P, Meyer BI, Galanopoulos VK, Imai K, Yanagi M, et al. Fras1 deficiency results in cryptophthalmos, renal agenesis and blebbed phenotype in mice. *Nat Genet.* 2003;34(2):209-14.