

عنوان مقاله:

گزارش یک مورد سندرم مارفان همراه با دفورمیتی های شدید اسکلتی با توارث اتوزوم مغلوب

محل انتشار:

مجله علمی دانشگاه علوم پزشکی رفسنجان، دوره 7، شماره 3 (سال: 1387)

تعداد صفحات اصل مقاله: 8

نویسندگان:

نعیمه طیبی

مهسا تشکر

خلاصه مقاله:

زمینه و هدف: سندرم مارفان یک اختلال ارثی بافت همبند با توارث غالب می باشد که عمدتاً در سیستم های اسکلتی، چشمی و قلبی عروقی رخ می دهد. شرح مورد: بیمار حاضر دختر ۱۴ ساله ای است که به دلیل کیفواسکولیوز شدید و نابینایی مراجعه کرده است. وی حاصل ازدواج درجه ۳ می باشد. در معاینه، کلوبومای عنبیه چشم چپ همراه با دررفتگی عدسی هر دو چشم و جداشدگی کامل شبکیه دیده شد. درمعاینه قفسه صدری pectus excavatum شدید همراه با افزایش نسبت C/T در رادیوگرافی قفسه سینه و کیفواسکولیوز شدید مشاهده گردید. در سمع قلب سوفل سیستمولیک در ناحیه چپ جناغ شنیده می شد. اندام های باریک همراه با انگشتان دست و پا که به صورت کشیده و دراز بودند، هم چنین ارتجاعی بودن مفصل انگشت شست دو دست مشاهده گردید. علایم Steinberg thumb و Walker-Murdock نیز مثبت بودند. در شجره نامه رسم شده، ۳ فرد مبتلا به سندرم مارفان در فامیل وجود داشت که یکی در سن ۱۸ سالگی بر اثر پارگی آنورت فوت شده بود و دیگری پسردایی ۲ ساله و برادر ۲۴ ساله وی که به دلیل کاهش دید (میوپی) و تغییرات اسکلتی خفیف و آراکنوداکتیلی همراه با پرولاپس دریچه میترال تشخیص سندرم مارفان داده شده بود. نتیجه گیری: سندرم مارفان با علایم غیرمعمول از جمله دفورمیتی های شدید اسکلتی و نابینایی می تواند نحوه توارث اتوزوم مغلوب داشته باشد. واژه های کلیدی: سندرم مارفان، اتوزم مغلوب، تغییرات اسکلتی

کلمات کلیدی:

Marfan syndrome, Recessive autosomal, skeletal deformity, سندرم مارفان، اتوزم مغلوب، تغییرات اسکلتی

لینک ثابت مقاله در پایگاه سیویلیکا:

<https://civilica.com/doc/1710377>

