پژوهش درپزشکی (مجله پژوهشی دانشکده پزشکی)
دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی شهید بهشتی
سال ۲۹، شماره ۱، صفحات ۶۷ تا ۶۹ (بهار ۸۴)

Case Report

سندرم کنورنال و گزارش یک مورد

دکتر مصطفی شریفیان[۱]، دکتر نوذر قجه وند[۲]

[۱]گروه نفرولوژی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی
[۲]گروه رادیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی

چکیده

سندرم کنورنال یا سالدینومااینزر بیماری ارثی نادری است شامل نفروپاتی، رتینیت پیگمانتر و اکرودیسپلازی بصورت مخروطی شکل بودن اپی فیزها است که در دوران کودکی مشخص می شود. این مقاله به معرفی یک مورد از این بیماری می پردازد.

معرفی مورد: *دختر بچه ۸ ساله ای بعلت سوزش، تکرر و تغییر رنگ ادرار و تورم پلکها در بخش کلیه بیمارستان کودکان مفید بستری شد. در آزمایش ادرار پروتئینوری ماسیو و هماچوری میکروسکوپیک داشت. تورم چشمها بتدریج پیشرفت نموده، ورم ژنرالیزه بدن ایجاد شد. در معاینه ناهنجاری انگشتان دستها و پاها بصورت کج شدن به داخل جلب نظر می کرد. معاینه چشم دژنراسیون مختصر شبکیه را مشخص نمود. در بیوپسی کلیه آتروفی منتشر توبولها، فیبروز بینابینی، ضخامت غشاء پایه گلومرول دیده شد و بدین ترتیب تشخیص سندرم کونورنال که شامل مخروطی شکل بودن استخوانهای متاکارپ و متاتارس، رتینیت پیگمانتر و نفروپاتی است برای بیمار مسجل شد.*

واژگان کلیدی: *سندرم کنورنال، کودکان، دیسپلازی متعدد استخوانی، رتینیت پیگمانتر، سالدینو ماینزر.*

مقدمه

سندرم کنورنال (Conorenal) یا سندرم سالدینو ماینزر (Saldino-Mainzer) ابتدا در سال ۱۹۷۰ میلادی توسط ماینزر (Mainzer) و همکارانش شرح داده شد و تا سال ۱۹۹۴ میلادی ۱۵ مورد از آن در دنیا گزارش شده بود (۱). این سندرم بیماری نادری است که بصورت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد و مجموعه ای است از نفروپاتی، رتینیت پیگمانتر و اکرودیسپلازی بصورت مخروطی شکل بودن اپی فیزها. علائم بیماری در دوران کودکی مشخص می شود. نفروپاتی اکثرا شامل تظاهرات نفرونوفتیزیس (Nephronophthisis) است که شامل پلی دیپسی و کاهش قدرت تغلیظ ادرار است و سر انجام به نارسائی کلیه منجر می شود و گاهی همراه با پرفشاری خون است. استخوان میانی انگشتان دستها و پاها کوتاه و اپی فیزها مخروطی شکل و کله قندی است. رتینیت پیگمانتر که جزئی از بیماری نفرونوفتیزیس را نیز تشکیل می دهد در اکثر بیماران گزارش شده، وجود داشته است. آتاکسی مخچه ای در ۲۵٪ موارد این سندرم وجود دارد. خالهای پیگمانته خط وسط و فیبروز کبدی نیز در موارد کمتری گزارش شده است.

از تظاهرات رادیولوژیک بیماری علاوه بر مخروطی بودن اپی فیزها و کوتاهیmiddle phalange، تخت بودن اپی فیز استخوان فمور، پهن بودن گردن فمور و نامنظمی و نواحی اسکلروز در ناحیه متافیز را می توان نام برد.

اوروگرافی وریدی (IVP) ممکن است کاهش قدرت تغلیظ ادرار را بصورت کاهش غلظت ماده حاجب و کاهش اندازه کلیه ها را که از علائم نفرونوفتیزیس است، نشان دهد. سایر تظاهرات رادیولوژیک که با شیوع کمتر در این سندرم دیده می شود عبارتند از: هیپوپلازی بالهای استخوان ایلیاک، کوچک بودن اپی فیزهای پروکسیمال استخوان بازو، پهن

آدرس نویسنده مسئول: تهران، بیمارستان مفید، بخش نفرولوژی، دکتر مصطفی شریفیان
(**email**: msharif@sbmu.ac.ir)

تاریخ دریافت مقاله: ۱۳۸۳/۳/۲۷
تاریخ پذیرش مقاله: ۱۳۸۳/۱۲/۲۳

[Downloaded from pejouhesh.sbmu.ac.ir on 2026-11-06]

شدن دنده ها، چهار گوش شدن جسم مهره ها و کوتاهی Spinous process می باشد.
در بیوپسی کلیه آتروفی منتشر توبولها، فیبروز بینابینی، و ضخامت غشاء پایه گلومرول دیده می شود.

تشخیص افتراقی

اپیفیزهای دوکی شکل استخوانهای انگشتان می تواند مادرزادی یا اکتسابی و در یک استخوان یا متعدد باشد. نوع مادرزادی آن ممکن است یک یافته طبیعی باشد. ولی علاوه بر سندرم کنورنال در بیماریهایی مانند آکندروپلازی، سندرم بکویت، Asphyxiating thoracic dysplasia، اکرودیسپلاز یا و اکرودیسوستوزیس ها (Madelung deformity) و دیسپلازیهای متعدد استخوان نیز دیده شود.
نوع اکتسابی آن که همراه خونرسانی غیر طبیعی استخوان اپی فیز است، در کم خونی داسی شکل، استئومیلیت و آسیبهای ناشی از حرارت دیده می شود.

معرفی بیمار

م- ک دختر خانم ۸ ساله ایست که بعلت سوزش و تکرر ادرار از دو ماه قبل از مراجعه، ادرار بدبو، تغییر رنگ ادرار و تورم چشمها در بخش کلیه اطفال بیمارستان کودکان مفید بستری شد. وی فرزند اول خانواده است. زایمان طبیعی داشته و وزن تولد ۳۵۰۰ گرم بوده است و تاکنون عارضه مهم دیگری را ذکر نمی نمود. دو فرزند دیگر خانواده نیز سالم هستند.
در معاینه ادم ژنرالیزه بدن و انحراف انگشتان کوچک دستها وپاها بداخل (شکل ۱ و ۲) و ترشحات چرکی پشت حلق جلب نظر می نمود.
در بررسیهای اولیه در آزمایش ادرار پروتئین +۴، گلبول قرمز ۱۸ تا ۲۰ عدد با درشت نمائی بالای میکروسکوپ (HPF)،گلبول سفید۲-۱ و وزن مخصوص ادرار۱۰۱۶ بود. درCBC، هموگلوبین۱۲ و تعداد لکوسیت خون ۵۸۰۰، MCV=۸۱ و پلاکت۲۲۲۰۰۰ بود.
آزمایشات عملکردی کلیه شامل اوره، کراتینین، الکترولیتها و گازهای خون طبیعی بود. کلسترول ۲۶۹ و تری گلیسیرید ۲۸۲ بالا بود. ASOT=۱۶۶، توتال پروتئین و آلبومین بترتیب ۵ و ۳/۱ میلی گرم در صد بود و جمع آوری ادرار ۲۴ ساعته پروتئینوری در حد نفروتیک را نشان داد (۲۰۰۰mg/24hr).
مشاوره چشم دژنراسیون خفیف رتین را مطرح نمود. اسکن دی مرکاپتوسوکسینیک اسید (DMSA) آثارپیلونفریت را در کلیه نشان می داد. در بیوپسی کلیه در میکروسکپ نوری مختصر congestion گلومرولها و دیلاتاسیون خفیف توبولها و کانونهای تجمع گلبولهای قرمز وکاست گرانولر جلب نظر می کرد، در آزمایش ایمونوفلورسانس رسوب مختصر IgG در ناحیه مزانژیال وجود داشت.



شکل ۱- دستهای بیمار مبتلا به سندرم کنو رنال، به کج شدن انگشتان کوچک بداخل دقت شود



شکل ۲- پاهای بیمار مبتلا به سندرم کنو رنال، کج شدن انگشتان و کوتاهی متاتارسها

میکروسکپ الکترونی مختصر اتساع و افزایش ماتریکس خارج سلولی و ضخیم شدن غشاء پایه و رسوبات الکترون دنس را که در قسمتهایی توسط spike های لامینا دنسا از هم جدا شده بود، نشان می داد. سلولهای اپی تلیال ویسرال effacement زوائد پایی را نشان می داد، واکوئولاسیون و ترانسفورماسیون میکروویلی نیز وجود داشت. این مجموعه ترجمان گلومرولونفریت مامبرانو با stage یک یا دو است.

[Downloaded from pejouhesh.sbmu.ac.ir on 2026-11-06]

رادیوگرافی واترز، سینوزیت ماگزیلر دو طرفه را نشان می داد. رادیوگرافی دستها اپی فیز مخروطی شکل middle phalange را در هر دو دست نشان می داد. در پاها نیز کوتاهی متاتارس و اپی فیزهای کله قندی شکل جلب نظر می کرد.

سینوزیت و عفونت ادراری بیمار با مصرف آنتی بیوتیک وسیع الطیف درمان شد و علائم سندرم نفروتیک با پردنیزولون بمیزان ۲ میلی گرم بازاء کیلوگرم وزن بدن در روز پس از یک ماه و نیم فروکش نموده و پروتئینوری در مدت ۶ ماه بهبود یافت. از آنجا که جواب میکروسکوپ الکترونی بیوپسی کلیه بیمار پس از بهبودی پروتئینوری آماده شد، درمان دیگری اضافه نشد.

بحث

بعد از پانزده موردی که تا ۱۰ سال قبل از این بیماری گزارش شده بود (۱) موارد چشمگیری از جمله وجود دو فرزند مبتلا در یک خانواده (۲) گزارش شد.

علاوه بر دفورمیتی های نسبتا خفیف استخوانی این بیماران از اوایل کودکی بعلت وجود نفروپاتی که در اکثر گزارشات بصورت نفرونوفتیزیس(Nephronophitsis) مطرح شده است، دچار پر ادراری و پرنوشی هستند و بتدریج تا اواخرنوجوانی دچار نارسائی کلیه می شوند. برخلاف گزارشات Bianchi و Saldino و دیگرمحققان (۱۰-۳) علیرغم وجود تظاهرات استخوانی تیپیک و رتینیت پیگمانتر، نفروپاتی بیمار ما بصورت پروتئینوری و هماچوری و سندرم نفروتیک مامبرانو بود که با عفونت سینوس بروز نموده بود (precipitate). وجود پروتئین در ادرار زمینه را برای بروز عفونت ادراری که یافته ای اکتسابی بود، فراهم نمود. اسکن ایزوتوپ با دی مرکاپتوسوکسینیک اسید (DMSA) اثرات عفونت ادراری را بصورت پیلونفریت در کلیه نشان می داد که با آنتی بیوتیک وسیع الطیف تزریقی درمان شده علائم مربوطه شامل سوزش و تکرر ادرار و ادم بهبود یافت.

REFERENCES

1. Taybi H, Lachman RS, editors. Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasia. 4th edi. Baltimore Boston: Mosby, 1996. p. 757-8.
2. Mendley SR, Poznanski AK, Spargo BH, Langman CB. Hereditary sclerosing glomerulopathy in the conorenal syndrome. Am J Kidney Dis 1995; 25(5): 792-7.
3. Mainzer F, Saldino RM, Ozononoff MB, Minagi H. Familial nephropathy associated with retinitis pigmentosa, cerebellar ataxia and skeletal abnormalities. Am J Med 1970; 48: 556-62.
4. Giedion A. Phalangeal cone shaped epiphyses of the hands (PhCSEH) and chronic renal disease - the Conorenal syndromes. Pediatr Radiol 1979; 8: 32-8.
5. Ellis DS, Heckenlively JR, Martin CL. Leber's congenital amaurosis associated with familial juvenile nephronophthisis and cone-shaped epiphyses of the hands (the Saldino-Mainzer Syndrome). Am J Ophthalmol 1984; 97: 233-9.
6. Gusmano R, Ghiggeri GM, Caridi G. Nephronophthisis-medullary cystic disease: clinical and genetic aspects. J Nephrol 1998; 1(5): 224-8.
7. Jennette JC, Hipp CG. C1q nephropathy: A distinct pathologic entity usually causing nephrotic syndrome. Am J Kidney Dis 1985; 6: 103-10.
8. James MA, Valentini RP, Welch TR. The non specificity of focal segmental glomerulosclerosis: The defining characteristics of primary focal glomerulosclerosis, mesangial proliferation, and minimal change. Medicine 1997; 76(1): 42-52.
9. Robins DG, French TA, Chakera TM. Juvenile nephronophthisis associated with skeletal abnormalities and hepatic fibrosis. Arch Dis Child 1976; 51: 799-801.
10. Toomey KE, Edwards WC. Syndrome of skeletal abnormalities and renal-retinal-dysplasia in sibs. Am J Hum Genet 1978; 30: 70A.

[Downloaded from pejouhesh.sbmu.ac.ir on 2026-11-06]