

سندرم آدامس اولیور و کری مادرزادی

دکتر سعداله شمس‌الدینی*

* دانشگاه علوم پزشکی کرمان

خلاصه

سندرم آدامس اولیور (Adams oliver) بیماری ارثی نادری است که به صورت اوتوزومال غالب انتقال می‌یابد. اختلال تکاملی این سندرم که مادرزادی است با آسیب پوستی و اسکلتی همراه می‌باشد. تاکنون ۸۱ مورد در ۳۲ خانواده به طور رسمی گزارش شده است. در دو بیماری که در این نوشتار گزارش شده است آپلازی پوست سر و عدم تشکیل مادرزادی انگشتهای پای چپ در یکی از آنان مشاهده شد. کر و لال بودن مادرزادی در این دو بیمار را می‌توان به یافته‌های همراه با این سندرم اضافه کرد. فرو رفتگی قفسه سینه یافته‌ای نادر بوده ولی ناخن خوری و عدم ابتلای والدین به سندرم آدامس اولیور از ویژگیهای این دو مورد می‌باشند.

مقدمه

(Congenital absence of skin on the scalp-
with limb reduction abnormalities)
نشده است. اگرچه بیماری به صورت اوتوزومال غالب
به ارث می‌رسد (۱، ۴، ۵، ۶ و ۷)، ولی چندین مورد
سندرم آدامس اولیور با اختلال مادرزادی پوست سر

سندرم آدامس اولیور یک بیماری اوتوزومال پوستی
عصبی نادر می‌باشد. تشکیل نشدن مادرزادی پوست سر
در قسمت میانی مجموعه نوزاد توام با وجود نقص در
اندام را سندرم آدامس اولیور می‌گویند. نام دیگر این
سندرم ناهنجاریهای مادرزادی اندام و پوست است.

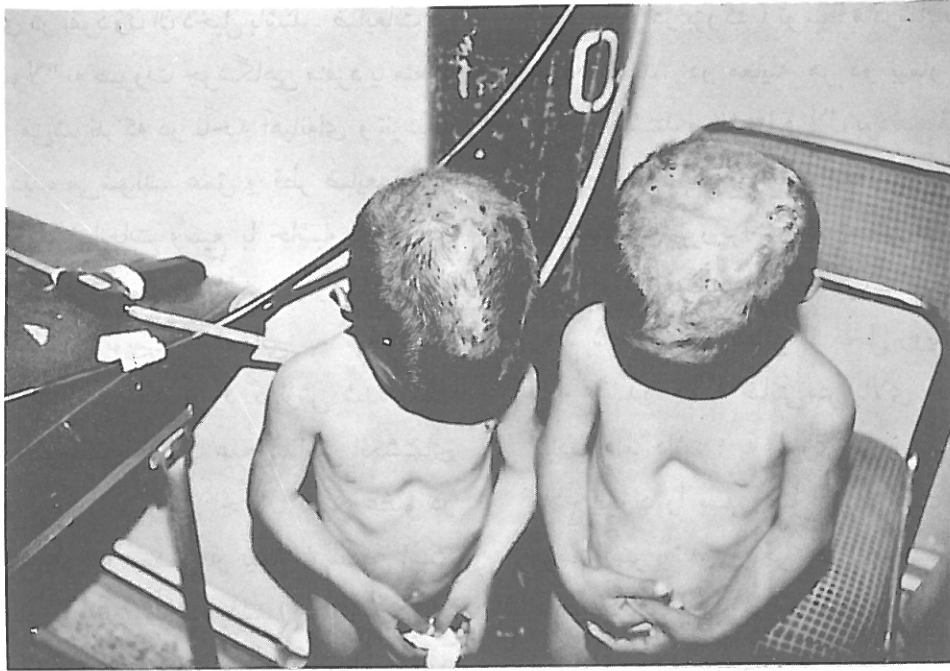
تولد و فرو رفتن قفسه سینه از جلو در هر دو و نبودن چهار انگشت در پای چپ و کوچکی شست همان پا (فقط در برادر بزرگتر) توسط مادرشان به کلینیک پوست آورده شدند. در معاینه هر دو بیمار قدی کوتاهتر از معمول داشتند و ناشنوا و لال بودند. فرق سر آنان بدون مو و حالت ناهموار -قلنبه مانند- داشتند. تعدادی موی کرک مانند به طور پراکنده در بعضی قسمت‌ها دیده شد. در بدو تولد این قسمت سر فاقد پوست و زخمی بوده است. زخم ۵ سانتی‌متر بالاتر از محل رویش موهای پیشانی شروع شده، تا ۸ سانتی‌متر بالای خط رویش موهای گردن ادامه داشته؛ به طوری که به صورت نوار پهنی دو ملاحظه نوزاد را بهم وصل کرده است (شکل ۱). بقیه موهای سر رشد و رنگی طبیعی داشتند. اندازه جمجمه عادی بود و پیشانی، چشم، ابروها و صورت طبیعی بودند و نکته آسیب‌شناختی ارزشمندی در آنان دیده نمی‌شد. پل بینی پهن، گونه و فک بالایی کوچک بود (شکل ۲)؛ به طوری که موقع بستن دهان دندانهای پایین جلوتر از دندانهای بالا قرار می‌گرفت. وضع ظاهری گوشها طبیعی می‌نمود. شنوایی بیمار اول مختل و از نظر تکلم هم لال بود. برادر کوچکتر نیز - با اینکه از شنوایی نسبی خوبی برخوردار بود- ولی او هم لال بود. بهره هوشی آنان طبیعی به نظر می‌رسید. برادر بزرگتر با زبان اشاره به خوبی مقصود خود را بیان می‌داشت و خوب هم می‌نوشت و اکنون در مدرسه افراد ناشنوا درس می‌خواند. قفسه سینه آنان از جلو فرو رفته به نظر می‌رسید (شکل ۳). در سمع قلب و ریه و معاینه شکم نکته غیرطبیعی یافت نشد. در معاینه اندام چهار انگشت پای چپ پسر بزرگتر چسبیده و حالت ظریف و مینیاتوری داشتند و پوست نازکی انگشتها را پوشانیده بود. از ضمامم پوست بجز عدم پیدایش موضعی موهای سر و رویش موهای کرکی شکل در بعضی قسمت‌ها دیده می‌شد (شکل ۴) ولی تعریق به شکل طبیعی انجام

- بدون سابقه بیماری آشکار در والدین و بستگان- دیده شده است (۸-۱۲). و لذا می‌توان گمان کرد که متغیرهای زیادی در نفوذ ژن آن دخیل باشند. ضایعات در پوست سر معمولاً به صورت جوشگاهی منفرد یا متعدد و بی‌مو آشکار می‌شوند که در ناحیه آهیانه‌ای و نزدیک فونتانل خلفی دیده می‌شوند. عمق و قطر ضایعه متغیر بوده ولی وجود ضایعات وسیع با حاشیه نامنظم در پوست سر این افراد معمول می‌باشد (۱ و ۱۳-۱۶). سیاهرگهای گشاد و پوست خالخالی به شکل مار (cutis marmorata) در چند مورد گزارش شده است (۵، ۸ و ۱۷). کوچک ماندن یا عدم پیدایش انگشتهای دست و پا شایع‌ترین و مهم‌ترین اختلال نقص عضو در این سندرم است ولی در بعضی از بیماران ممکن است حتی دست یا ساق پا وجود نداشته باشد (۱، ۱۸ و ۱۹). در این سندرم اندام انتهایی تحتانی از اندام فوقانی بیشتر و شدیدتر درگیر می‌شود. تشخیص صحیح این سندرم مستلزم افتراق این عارضه از بیماریهایی چون گلتز (Goltz) یا هیپوپلازی کانونی پوستی (Focal dermal hypoplasia) و سندرم تری‌زومی ۱۳ و بیماری اثر فشاری طناب آمیوتیک می‌باشد. احتمالاً همراه بودن نقص مادرزادی اسکلتی و تشکیل نشدن پوست و اختلال در عدم تشکیل ساختاری اندام انتهایی و چندانگشتی مربوط به اثر ژن‌های جداگانه هستند (۲۰-۲۲).

آپلازی پوست سر و عدم تشکیل مادرزادی انگشتهای پای چپ، کر و لالی مادرزادی، فرو رفتگی قفسه سینه، ناخن خوری و عدم ابتلای والدین از یافته‌های عمده و ویژه‌ای بودند که در دو برادر گزارش شده دیده شد.

بیماران

دو برادر یکی ۸ ساله و دیگری ۷ ساله که هر دو به علت عدم رویش موهای فرق سر به صورت خطی از بدو

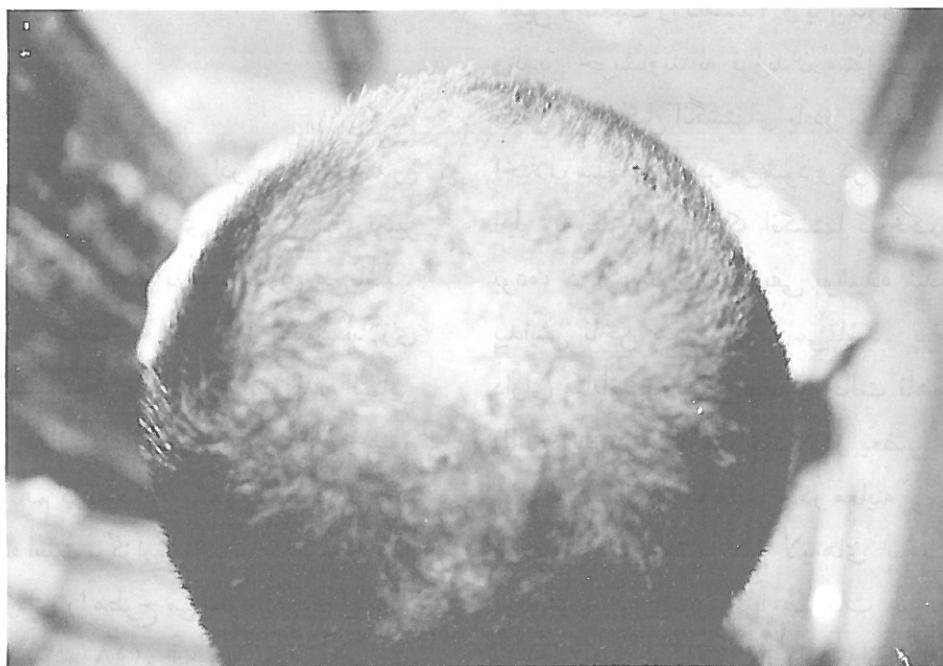


شکل ۱





شکل ۳



شکل ۴

می‌شد. ناخن‌های دست بیماران به طور نامرتب کوتاه و حاشیه نامنظم داشتند و به نظر می‌رسید که این امر، در نتیجه ناخن خوری مداوم آنان بروز کرده بود. پدر بیماران دچار افسردگی بود و سابقه ممتد مصرف داروهای ضد افسردگی داشت ولی از نظر فیزیکی سالم و ناهنجاری پوستی - اسکلتی نداشت. مادر بیماران نیز از داخل بینی حرف می‌زد (رینولالی) و سابقه سنگینی مزمن گوش داشت؛ و علت رینولالی بیمار هم اختلال شنوایی تشخیص داده شد. نقص پوستی - اسکلتی در مادر آنان دیده نشد. پدر و مادر پسر دایی و دختر عمه بودند ولی پیشینه بیماری مشابه را در بستگان دور و نزدیک خود ذکر نمی‌کردند. والدین همین دو پسر را داشتند. کودکان در بیمارستان و به طور طبیعی به دنیا آمده‌اند. همراهی آپلازی شدید پوست سر و نقص مادرزادی در ساختار قفسه سینه بیماران و عدم تشکیل و تکامل انگشت‌های پای چپ در پسر بزرگتر تشخیص سندرم آدامس اولیور در آنان مطرح شد. کری مادرزادی در این بیماران می‌تواند رابطه علتی داشته، یا پدیده اتفاقی توارثی دیگری بین مادر و فرزندان باشد.

بحث

یافته‌های مثبتی که در این دو برادر مبتلا به سندرم آدامس اولیور دیده شد و قبلاً "ذکری از آنها نشده، تغییر قفسه سینه و لال بودن اولیه و ناخن خوری می‌باشد. علائم اصلی سندرم آدامس اولیور نوع شدید آپلازی مادرزادی پوست سر بوده که توام با نقص در اندام انتهایی می‌باشد. شناخت علائم این سندرم کامل نبوده و هنوز پرسش‌هایی دیگری هم درباره این سندرم وجود دارد که پاسخ آنها داده نشده است. گزارش هر مورد جدید از این سندرم یافته‌های تازه‌ای را مطرح می‌سازد که قبلاً "ذکری از آنها نشده است (۳ و ۱۸). این دو بیمار نقص در تشکیل قفسه سینه به صورت فرورفتگی از قسمت جلو

پا و کری مادرزادی هم مشاهده شد. در گزارش‌های قبلی و شرح علائم اصلی سندرم ذکری از اختلال شنوایی و کری اولیه مبتلایان مطرح نشده بود. اگرچه عدم تشکیل مادرزادی موضعی پوست سر به تنهایی در نشریات بین‌المللی - که ۱۶۴ سال قبل اولین مورد آن گزارش شد - تاکنون بیش از ۳۰۰ مورد آپلازی پوست رسماً" گزارش شده است ولی همه آنها سندرم آدامس اولیور نبوده‌اند بلکه آنها را زخم‌های مادرزادی دوره نوزادی نامیده‌اند (۲۳). تا سال ۱۹۹۱ تعداد ۸۱ مورد از سندرم کامل آدامس اولیور گزارش شده که در ۳۲ خانواده بوده‌اند. وضعیت انتقال توارثی در ۸ فامیل به صورت اتوزومال غالب بوده است (۲۴ و ۲۵). در بیماران ما نیز ابتلای دو برادر در یک خانواده می‌تواند نشان دهنده توارثی بودن آن باشد ولی یافته‌ای به نفع انتقال به صورت اتوزومال غالب با نفوذ کامل دیده نشد. البته در گزارش‌های قبلی هم موارد تک‌گیر ذکر شده و به نظر می‌رسد نحوه ابتلا در این دو بیمار گزارش به شکل تک‌گیر بوده باشد که اغلب بیماران گزارش شده قبلی نیز همین وضعیت را داشتند؛ و یا بیماری به نحو مغلوب از والدین خویشاوند به فرزندان منتقل شده است (۲۶).

نقص در تشکیل انگشت‌های پا در این سندرم از شایع‌ترین اختلال ساختاری ذکر می‌شود و در معاینه دقیق پای بیمار اولی به نظر می‌رسد که انگشتها کوچک و هیپوپلازیک بوده، در زیر پوست ظریفی پوشیده شده‌اند و اثری از پیدایش ناخن هم مشهود نمی‌باشد. پوست سر بیمار دارای مناطق بدون مو بوده و حالت ناهموار قلبه مانند (lumpy skull) داشته است. در بعضی قسمت‌های آن موهای کرک مانند روئیده، و در معاینه پوست سر و لمس نواحی درگیر هنوز هم لایه‌های پوست به سهولت آسیب‌پذیر می‌باشند. لذا ضایعات سر این بیماران به مراقبت‌های ویژه‌ای نیاز دارد تا از اضافه شدن و انتقال عفونت از پوست به مغز و مننژ و بدخیم شدن زخم یا

مراجع

- 1) Adams FH, Oliver CP. Hereditary deformities in man due to arrested development. *J Hered* 1945; 36:2-7.
- 2) Arand AG, Ball WS, Crone KR. Congenital scalp defects: Adams-Oliver syndrome. A case report and review of the literature. *Pediatr Neurosurg* 1991-92; 17:203-7.
- 3) Farrell SA, Warda LJ, La Flair P, Szymonowicz W. Adams-Oliver syndrome: a case with juvenile chronic myelogenous leukemia and chylothorax. *Am J Med Genet* 1993; 47: 1175-9.
- 4) Bonafede RP, Beighton P. Autosomal dominant inheritance of scalp defects with ectrodactyly. *Am J Med Genet* 1979; 3:35-41.
- 5) Burton BK, Hauser L, Nadler HL. Congenital scalp defects with distal limb anomalies: report of a family. *J Med Genet* 1976; 13:466-8.
- 6) Kuster W, Lenz W, Kaarianinen H, et al. Congenital scalp defects with distal limb anomalies: Report of ten cases and review of the literature. *Am J Med Genet* 1988; 31:99-115.
- 7) Sybert YP. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new cases and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1985; 3:1-14.
- 8) Chabrolle JP, Lesage B, Rossier A. Aplasia cutaneo-osseuse du scalp avec anomalie des extremités. *Ann Pediatr* 1975; 22:613-18.
- 9) Farmer AW, Maxmen MD. Congenital absence of Skin. *Plast Reconstr Surg* 1960; 25:291-7.
- 10) Fryns JP, Van den Bergh H. Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies. *Eur J Pediatr* 1977; 126:289-95.
- 11) Hidalgo JE, Greer DM, Johnston DW. Congenital scalp defect with distal limb anomalies: brachydactyly and hypoplastic toes. *Plast Reconstr Surg* 1983; 72:708-11.
- 12) Irons GB, Olson RM. Aplasia cutis Congenita. *Plast Reconstr Surg* 1980; 66:199-203.
- 13) Kahn EA, Olmedo L. Congenital defect of the scalp: With a note on the closure of large scalp defects in general. *Plast Reconstr Surg* 1950; 6:435-40.
- 14) McMurray BR, Martin LW, Dignan P, St J, et al. Hereditary aplasia cutis congenita and associated defects: three instances in one family and a survey of reported cases. *Clin Pediatr* 1977; 16:610-14.
- 15) *Reconstr Surg* 1873; 51:692-5.
- 16) Walker JC, Koenig JA, Irwin L, et al. Congenital absence of skin (aplasia cutis congenita). *Plast Reconstr Surg* 1960; 26:209-18.
- 17) Scribanu N, Temtamy SA. Syndrome of aplasia cutis congenita with terminal transvers defects of limbs. *J Pediatr* 1975; 87:79-82.
- 18) Dyall-Smith D, Ramsden A, Laurie S. Adams-Oliver syndrome aplasia cutis congenita, terminal transvers limb defects and cutis marmorata telangiectatica congenita. *Australas J Dermatol* 1994; 35:19-22.
- 19) Grausbord R, Bernstein R, Pinto MR, et al. Amniotic band syndrome and conditions simulating disruption malformations. *S Afr Med J* 1984; 65:331-5.
- 20) Buttiens M, Fryns JP, Jonckheere P, et al. Scalp defect associated with postaxial polydactyly: Confirmation of a distinct entity with autosomal dominant inheritance. *Hum Genet* 1985; 71:86-8.
- 21) Fryns JP. Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies. *J Med Genet* 1987; 24:493-6.
- 22) Wilson WG, Harcus SJ. Variable expression of a congenital scalp defects/limb malformations syndrome in three generations. *Birth Defects* 1982; 18:123-8.
- 23) Atherton DJ. Naevi and other developmental defects. Champion RH, Burton JL, Ebling FJG (eds.) *Textbook of dermatology*. Fifth ed, Oxford Blackwell Scientific publications Boston 1992, PP 519-20.
- 24) Chitayat D, Meunier C, Hodgkinson KA, Robb L, Azouz M, Acrania. A manifestation of the Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44:562-6.
- 25) Whitley CB, Gorlin RJ. Adams-Oliver syndrome revisited. *Am G Med Genet* 1991; 40:319-26.
- 26) Jaeggi E, Kind C, Morger R. Congenital scalp and skull defects with terminal transverse limb anomalies (Adams-Oliver syndrome). report of three additional cases. *Eur J Pediatr* 1990; 149:565-6.
- 27) Frank RA, Frosch PJ. Adams-Oliver syndrome. Cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple anomalies. *Dermatologv* 1993; 187:205-

Adams Oliver syndrome and congenital deafness

Shamsaldini S

Associate professor of dermatology. Kerman University of Medical Sciences & Health Services

SUMMARY

Admas-Oliver syndrome is a rare autosomal dominant disease of congenital development defects association with aplasia cutis. All of 81 reported cases were of 32 group families. These two cases had congenital scalp cutis aplasia with developmental defect and hypoplasia of left foot digits in case

1. Congenital deaf-mute in both can added to the past known findings in this syndrome. Thoracic deformity is a rare associated finding, but onychophagia with out any sign of affection in their parents are specific findings in these two cases.