

## یک مورد کوتاه قدی کمپتوملیک (Camptomelic Dwarfism)

دکتر احمد بهواد\*

### مقدمه

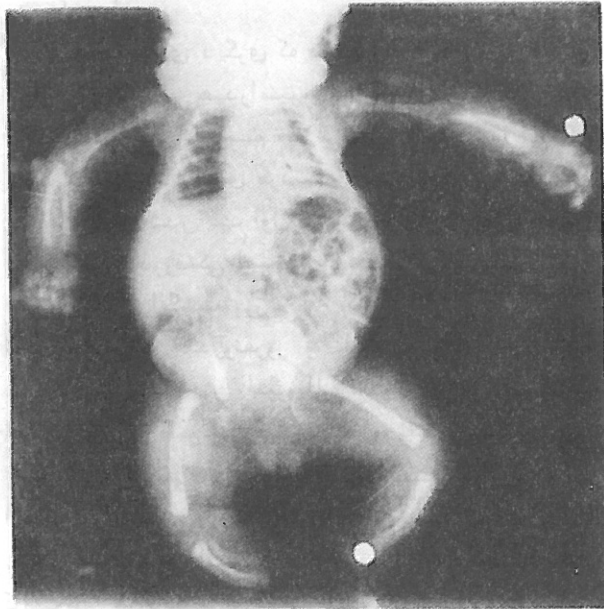
کوتاه قدی یا دیسپلازی کامپتوملیک یکی از علل نادر کوتوله‌گی (dwarfism) است و همانگونه که از نامش پیداست با خمیدگی اندامها همراه می‌باشد. نمای خاص صورت این بیماران، توام با کم‌رشدی فک و بخصوص تحدب استخوان درشت‌نی به جلو - که با فرورفتگی پوستی در وسط این ناحیه همراه است - ویژگیهای اساسی این نشانگان را تشکیل می‌دهند. در بخش کودکان بیمارستان لقمان حکیم یک مورد مشخص این سندرم مشاهده شد که در زیر گزارش می‌شود.

### گزارش بیمار

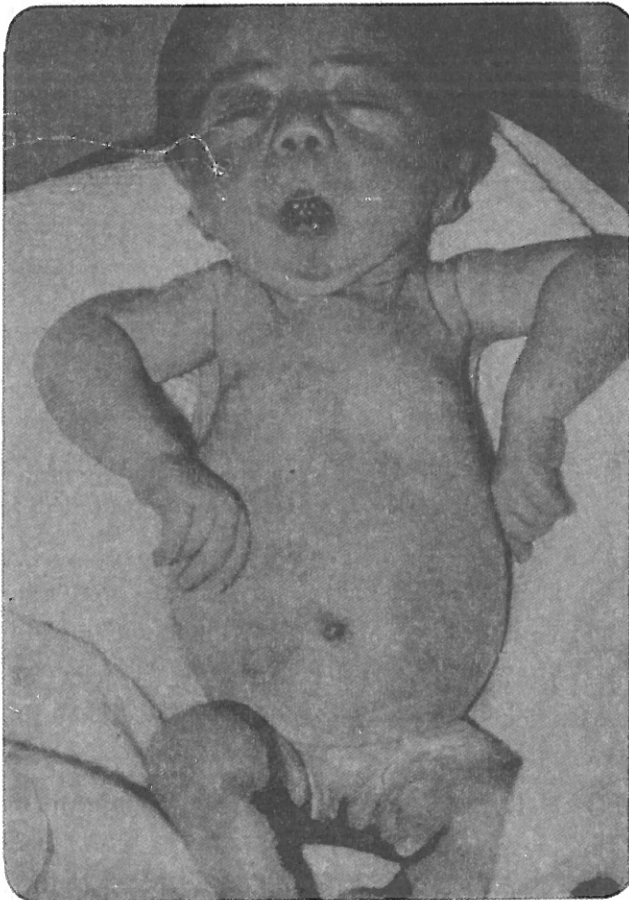
ح. س. نوزاد دختر، ۹ روزه که به علت کجی هر دو پا بستری شد. زایمان و دوره بعد از تولد ظاهراً طبیعی بوده و نوزاد با شیر مادر تغذیه می‌شد. پیشینه خانوادگی. نوزاد، فرزند دوم خانواده است که فرزند اول نیز - بنا به گفته پدرش - به نوع شدیدتری از همین بیماری مبتلا بوده و روز دوم پس از تولد فوت می‌کند. پدر ۳۷ ساله و مادر ۱۷ ساله و ناهنجاری مادرزادی خاصی ندارند. در خانواده، بیماری یا ناهنجاری مادرزادی دیگری دیده نشده است. مادر به هنگام بارداری سالم بوده و داروی خاصی مصرف نمی‌کرده است.

در معاینه: دور سر ۳۵ سانتیمتر، دور سینه ۲۶/۵ سانتیمتر، قد ۴۰ سانتیمتر، طول اندام فوقانی ۸۵

سانتیمتر و فاصله کشاله ران تا نوک انگشتان پا ۱۸ سانتیمتر بود. وسط بدن تقریباً ۲ سانتیمتر زیر ناف قرار دارد. درجه حرارت ۳۷ درجه سانتیگراد. در امتحان بالینی، بیمار ناتوان (هیپوتون) بود و به‌طور ضعیف گریه می‌کرد. صورت کوچک و پل بینی کوتاه نشان می‌داد. فک بیمار رشد کافی نداشت و چشمها تا اندازه‌ای کوچک بودند. مردمکها و قرنیه وضع عادی داشتند. گوشها در حالت طبیعی و قفسه سینه کوچک به نظر می‌رسید. تعداد تنفس ۳۲ بار در دقیقه و در سمع، خشونت صدا همراه با رآلهای کرپیتان در قاعده هر دو ریه شنیده می‌شد. صداهای قلب طبیعی بود و سوفل شنیده نشد. ضربان قلب ۱۲۰ در دقیقه و نبضهای فمورال بخوبی احساس می‌شد. شکم نرم و کبد تا حدود ناف حس می‌شد وطحال نیز لمس می‌گردید. اندامهای فوقانی طبیعی بودند. در اندامهای تحتانی، در دو طرف و در امتداد استخوان درشت‌نی به طرف جلو تحدب وجود دارد. و در وسط این برآمدگی، در روی پوست فرورفتگی دیده می‌شد. علاوه‌براین، هردو پا خمیدگی به طرف داخل داشتند که از نوع چلاقی اکینوواروس (equinovarus) نشان می‌داد. رفلکسهای وتری و نوزادی به‌طور ضعیف وجود داشت. CBC، امتحان ادرار، قند، سدیم و پتاسیم خون طبیعی بود. بیمار با تشخیص کوتوله‌گی کامپتوملیک همراه با ذات‌الریه و نارسایی قلب، تحت درمان با آنتی‌بیوتیک و داروهای ضداحتقانی قرار



شکل ۱



شکل ۲

گرفت و با بهبودی مرخص شد.

دیسپلازی کامپتوملیک یا به عبارت بهتر نشانگان دیسپلازی کامپتوملیک گرچه در سال ۱۹۵۰ توسط بوند و مولفین دیگر (بارت Barrett و بین Bain) گزارش شد ولی شناخت بهتر و گسترده تر آنرا اسپرانگر Spranger و مانروتو Manroteau در ۱۹۷۱ ضمن بررسی انواع بیشتری از بیماران امکانپذیر ساختند و نام کامپتوملیک را - که به معنای خمیدگی اندامها می باشد - برای این سندرم برگزیدند. از آن پس، جمعا ۴۳ مورد از این نشانگان را شناسایی و گزارش کردند.

تاخیر رشد بیماران مبتلا قبل از تولد شروع شده و با کندی رشد و تکامل استخوان همراه می شود. قد، هنگام تولد ۳۵ تا ۴۹ سانتیمتر و بافت زیرجلدی کاهش می یابد. صورت مسطح و کوچک می نماید و پل بینی کوتاه و کوچک شدگی فک یا میکروگناسی همراه با بریدگی در نوک زاویه فک تحتانی (antigonial notching) و کوتاه شدن شکافهای پلک به چشم می خورد. خمیدگی به جلو در استخوان درشت نی همراه با ضخیم شدن قشر لبه مقعر آن و وجود فرورفتگی پوستی روی ناحیه محدب استخوان، کوتاه شدن استخوان نازک نی و مختصر خمیدگی استخوانهای ران و چلاقی اکتینوواروس جلب توجه می نماید، و به طور کلاسیک در وسط استخوانهای بلند و باریک انحنای دیده می شود.

مهرهها کوتاه و تا حدی مسطح اند و رشد استخوان شانه کم است و استخوانهای ترقوه نیز نازک و کوچک به نظر می رسند. انحنای ستون فقرات به طرفین و کوچک شدن بالهای استخوان خاصره همراه با بزرگ شدن دهانه خارجی لگن معمولا وجود دارد. پرتونگاری از جمجمه دولیکوسفالی توام با کوچک شدن فضای حدقه را نشان می دهد. تنه مهرهها ممکن است هیپوپلازی داشته باشد. دندهها معمولا ۱۱ عدد بوده و غالبا باریک اند. تنه مهرههای گردن هیپوپلازی نشان داده و فاصله بین پدیکولها افزایش یافته است. لگن خاصره معمولا بلند و باریک و هیپوپلازیک است. رشد غضروفهای نای و نایژه کم بوده و با نرم شدن آنها همراه است. دیسترس تنفسی این بیماران نیز ناشی از این ناهنجاریهاست. بیماران، مغز بزرگ همراه با اختلالاتی یاخته ای دارند که بیشتر در غشاء یاخته، تالاموس و هسته به چشم می خورد. در بعضی از بیماران مذکر ویژگیهای نرینگی بروز نکرده و دچار دیسنزنی گونادی می باشند و تخمدان و دستگاه مولر و مهبل در آنها

رشد کرده است.

منتقل می‌گردد. منظره ویژه بیمار، بخصوص صورت و قفسه سینه کوچک همراه با کوتاهی قد و توام یا خمیدگی استخوان درشت‌نی به طرف جلو معمولاً تشخیص سندرم را به سهولت ممکن می‌سازد و با اندکی دقت از معدود دیسپلازی‌های متشابه در تابلوی بیماری و احیاناً رادیوگرافی استخوان به آسانی متمایز می‌گردد. مسئله مهم وجود بعضی ناهنجاریها - بویژه از نوع مغزی و ریوی است - که با آن همراه می‌باشد؛ به طوری که تعداد زیادی از این بیماران در مرحله نوزادی به علت نارسایی تنفسی فوت می‌کنند. و تعدادی که زنده مانده و به دوران شیرخوارگی می‌رسند دچار اختلالات تنفسی شدید شده و رشد آنان متوقف می‌شود و علائم نارسایی شدید سلسله اعصاب مرکزی همراه با وقفه تنفسی بروز می‌کند. از این رو، با توجه به تاریخچه طبیعی و نارساییهای شدید مغزی این بیمار از اقدامات اضافی و دخالت‌های بی‌مورد در این بیماران باید جلوگیری شود.

در ۳ کالبدگشایی که از بیماران به عمل آمده انواع مالفورماسیون‌های مغزی دیده شده است (Bianchine) (1970). نرم شدن نای و نایژه باعث مرگ زودرس می‌گردد که معمولاً در چهار هفته نخستین زندگی نوزاد پیش می‌آید. یکی از بیماران اسپرانگر (Spranger) و همکاران (1970) تا ۶ سالگی زنده ماند.

1. Michael A, Salmon: Developmental Defects and Syndromes HMM Publishers 1987, p262.
2. Thurmon T F, Defraites E S, Anderson E E: Familial camptomelic dwarfism. J Pediat 83: 841, 1973
3. Schmickel R D, Heidelberger P, Poznanski K: The camptomelic dwarfism. J Pediat 83:834, 1973
4. Maroteau P, Spranger: Le syndrome camptomelique. J Pediat presse medical 79: 1157, 1971
5. Hoefnagel D, Wurster: Camptomelic dwarfism. Lancet 1:1068, 1972
6. Bianchine W, Risenberg: Camptomelic dwarfism. Lancet 1:1018, 1971
7. Beighton P: Inherited disorders of skeleton, Churchill Livingstone 1978, p29
8. Baily: Disproportionate short stature. Campto-

ناهنجاریهای دیگری که در این بیماران مشاهده شده عبارتند از پولی‌هیدرامنیوس، شکاف سق، پایین قرار گرفتن گوش، هیپرتلوریسم، پلاتی‌بازی (Platibasia)، ناهنجاریهای مهره‌های گردنی، اسکولیوز و ناهنجاریهای دنده و کوتاه شدن بند اول انگشتان، کوتاه شدن استخوان زندزیرین، دررفتگی استخوان زندزیرین و زیرین، کوتاه شدن بندهای انگشت بزرگ پا، کانال شریانی، دررفتگی لگن خاصره، هیدرونفروز و ناهنجاریهای قلبی. این سندرم به وسیله ژن اتوزومال مغلوب منتقل می‌گردد و اغلب بیماران فنوتیپ زن دارند و بعضی نیز کاریوتیپ 46-XY نشان می‌دهند و موارد دوجنسی نیز گزارش شده است. بیانچین (Bianchine) و بعضی مولفین دیگر نوعی موتاسیون غالب را برای بیماران مطرح ساخته‌اند. کامپتوملی در دیسپلازی کامپتوملیک، استخوانساز ناقص و هیپوفسفاتازی غالب و مغلوب مشاهده شده است. خمیدگی و زاویه‌دار شدن اندامها در سایر دیسپلازی‌های اسکلتی و بدساختی نیز گزارش شده است. از بیماریهای دیگری که در تشخیص افتراقی مطرح شده، اکندروزیس، دیستروفی Jeune و دوارفیسیم متاتروپیک و تاناتوفوریک (Thanatophoric) است.

نتیجه و پیش‌آگهی. کوتاه‌قدی کامپتوملیک از کوتوله‌گیهای نسبتاً نادر است که به طریق اتوزومال مغلوب مراجع

- melic dwarfism. WB Saunders, Phil 1973, pp 96-97
9. Alan E H, Emery David L, Rimon: Camptomelic dysplasia. Principles and practices of medical genetics. Churchill Livingstone 1983, p 714
10. David O, Silence: Camptomelic dysplasia. Textbook of pediatrics. W B Saunders, Phil 1987, p 1364
11. Silence D Camptomelic dysplasia. Rudolph Pediatrics, Phil 1987 p 337
12. Hall B D and Spranger J W: Camptomelic Dysplasia. AJDC 134:285-289, 1980
13. Smith: Camptomelic dwarfism. Recognizable human malformations W B Saunders, Phil 1984, pp 246, 247.