

## موردنگاری

# گزارش یک مورد سندرم Goltz همراه با فقدان فیبولا

تاریخ دریافت: ۸۷/۴/۲۴ - تاریخ پذیرش: ۸۷/۹/۲۰

### خلاصه

#### مقدمه

فوکال درمال هیپوپلازی یا سندرم گولتز یک سندرم نادر ناشی از اختلال نمو در بافتهای با منشأ مزوکتودرمی است که نتیجه آن اختلال در پوست، چشم، دهان و دندان، سیستم اسکلتی عضلانی و سیستم عصبی مرکزی است. بیش از ۹۰٪ موارد بیماری در زنان دیده می شود که یک انتقال وابسته به جنس غالب را برای بیماران مطرح می نماید. تشخیص بیماری کلینیکی است.

#### معرفی بیمار

بیمار یک دختر ۶ ساله با فوکال درمال هیپوپلازی است که بسیاری از تظاهرات پوستی، چشمی و دهانی سندرم را همراه با اختلالات متعدد اسکلتی و فقدان فیبولا که قبلا در این سندرم بیان نشده است، نشان می دهد.

#### نتیجه گیری

فوکال درمال هیپوپلازی به طور شایع در هنگام تولد تشخیص داده می شود اما درباره طول مدت زندگی بیماران اطلاعات محدودی وجود دارد و به نظر می رسد طول مدت زندگی بستگی زیادی به درگیریهای قلبی و کلیوی بیماران دارد. این بیماران اغلب نیاز به جراحیهای ترمیمی و تصحیح ارگانهای درگیر دارند تا به کیفیت زندگی بهتری دست یابند و جهت درمان ضایعات پوستی می توان از لیزر کمک گرفت.

**کلمات کلیدی:** فوکال درمال هیپوپلازی، اختلال مزوکتودرمی، فقدان فیبولا

<sup>۱</sup>مهناز بنی هاشمی\*  
<sup>۲</sup>محمد جواد یزدان پناه  
<sup>۳</sup>فخرالزمان پزشک پور

۱، ۳، ۲ - دانشیار گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی مشهد

\*مشهد - بیمارستان قائم (عج) - بخش پوست  
تلفن: ۸۰۱۲۸۶۱-۵۱۱-۹۸+  
فاکس: ۸۴۰۹۶۱۲-۵۱۱-۹۸+

email: dr\_banihaashemi@yahoo.com

### مقدمه

سندرم فوکال درمال هیپوپلازی (FDH)<sup>۱</sup> در سال ۱۹۶۲ توسط گولتز<sup>۲</sup> و همکارانش شرح داده شد و از آن زمان تا کنون بیش از ۲۰۰ مورد از این سندرم در سراسر جهان گزارش شده است (۱). اولین تظاهر سندرم ضایعات پوستی است که به صورت ضایعات شبیه اسکاری غیر قرینه در تنه و اندامها ایجاد می شود و اختلالات همراه سندرم در چشمها، سیستم عصبی مرکزی، مخاط دهان و دندانها و سیستم عضلانی اسکلتی به شکلهای مختلف می تواند دیده شود (۱).

### گزارش مورد

بیمار دختر ۶ ساله که فرزند ششم از یک خانواده ۸ نفری است و حاصل یک ازدواج غیر فامیلی است که به علت ضایعات آتروفیک یک طرفه و ندولهای زرد رنگ نرم که در سطح پوست داشت به درمانگاه پوست بیمارستان خاتم الانبیا زاهدان مراجعه نمود. بیمار به علت غیر قرینه بودن تنه و اندامها بدون کمک قادر به راه رفتن نبود. در معاینه فیزیکی، قامت کوتاه، اسکولیز، هیپوپلازی شدید پای راست و مالفورمسیون انگشت پنجم پای چپ و همچنین سنداکتیلی دو طرفه در انگشت سوم و چهارم دستها داشت (شکل ۱).



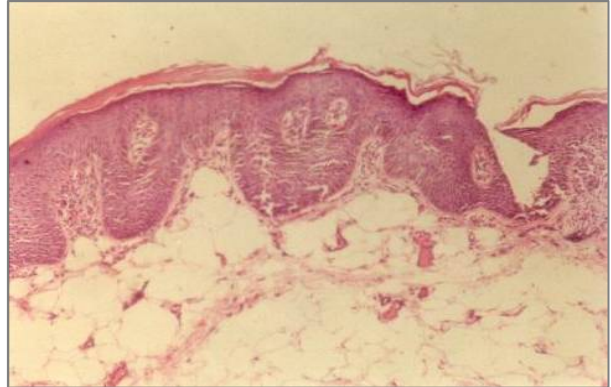
شکل ۱ - سنداکتیلی دو طرفه

در معاینه ضایعات پوستی به صورت خطوط آتروفیک غیر قرینه در امتداد خطوط بلاشکو در قدام و خلف تنه مشهود بود و نواحی از هیپو و هیپریگمانتاسیون در پوست دیده می شد، ففت

<sup>۱</sup> Focal dermal hypoplasia

<sup>۲</sup> Golt'z

چربی در اندام تحتانی راست مشخص بود. در معاینه دهان پاپیلومای متعدد در مخاط دهان در ناحیه بوکال دیده می شد. در معاینه چشم کلوبوم عنیبه و انسداد مجرای اشکی سمت راست مشخص شد. در بررسیهای انجام شده از پوست و ندولهای زرد رنگ اندام در رنگ آمیزی هماتوکسیلین اتوزین (H&E)<sup>1</sup> اپیدرم نازک و کاهش کلاژن در درم مشخص بود و چربی زیر جلدی جایگزین در زیر اپیدرم بود (شکل ۲).



شکل ۲ - جایگزینی چربی زیر جلدی در زیر اپیدرم

در رادیوگرافیهای انجام شده کلاویکول راست خوب تشکیل نشده بود، فقدان استخوانهای انگشتان پای راست و فقدان فیبولای راست و هیپو پلاستیک بودن استخوانهای مچ پای راست مشخص شد. در متاتارس انگشت پنجم پای چپ نیز مالفورماسیون دیده شد (شکل ۳) اما در متافیز استخوانهای بلند استئوپاتی استریاتا مشاهده نشد. بر اساس مجموعه این یافته ها FDH یا سندرم گولتز تشخیص داده شد.



شکل ۳ - فقدان فیبولای راست

<sup>1</sup> Hematoxilin and Eosine

## بحث

FDH یک سندرم نادر بادیس پلازی مزوکتودرمال است که بیشتر موارد گزارش شده به صورت اسپورادیک است. فقط ۱۰٪ موارد بیماری در مردان دیده می شود. بیماری در مردان کشنده است. از آنجایی که بیماران بیشتر زنان هستند، یک انتقال وابسته به جنس غالب را برای بیماران در نظر دارند هر چند که زن مسئول آن هنوز شناخته نشده است (۲).

تظاهرات پوستی سندرم ضایعات شبه اسکاری غیر قرینه و خطوط هیپو و هیپریگمانته در مسیر خطوط بلاشکو، رسوب چربی سطحی، آتروفی و تلائزکتازی است که معمولاً در ابتدای تولد مشخص می شود (۳).

تظاهرات دهانی یک یافته مشخص در این سندرم است و پاپیلومای متعدد در سطح مخاطی و اختلالات دندانی ممکن است مشاهده شود. هیپوپلازی مینای دندان شایعترین تظاهر دندانی بیمار است (۴).

دیگر تظاهرات دهانی شامل دندانهای کوچک، تاخیر در رویش دندانها، دندانهای اضافی، و کاهش تعداد دندانهاست که در این سندرم دیده می شود. شکاف کام و لب دو طرفه و همچنین ترودونتیس هم گزارش شده است (۵).

اختلالات چشمی شایع و کلوبوم عنبیه و شبکه شایعترین تظاهر چشمی است (۴، ۶). دیگر یافته های چشمی از جمله استرایسم نیستاگموس آنوفتالمی یکطرفه و انسداد مجرای اشکی گزارش شده است (۴، ۷). اختلالات گوش شامل غضروف گوش هیپوپلاستیک، کری و نرمه بد فرم می باشد (۷).

اختلالات اسکلتی در ۶۰٪ بیماران دیده می شود. سنداکتیلی به خصوص بین انگشت سوم و چهارم دستها، انگشت اضافی، غیر قرینه بودن اندامها، فقدان یا هیپوپلازی انگشتان دست،

غیر قرینه بودن اسکلت، دنده گردنی و فقدان دنده اول نیز گزارش شده است (۸، ۹).

اسکولیوز در ۲۰٪ موارد دیده می شود. دیس پلازی ترقوه و اسپینا بیفیدای محقی هم دیده شده است. بد شکلی چنگال خرچنگی<sup>۱</sup> یک علامت مشخص برای سندرم است که در بیمار دیده نشد.

تغییرات رادیولوژیک شایع در این بیماران استئوپاتی استریاتا است که در متافیز استخوانهای بلند به صورت خطوط طولی دیده می شود که یک علامت پاتوگنومونیک رادیوگرافیک نیست ولی با ارزش است (۱۱).

اختلالات گاه گاهی شامل قامت کوتاه، افزایش حرکت مفاصلها، نقص شنوایی، میکروسفالی فتق های نافی، رانی یا دیافراگماتیک است و گاهی عقب ماندگی ذهنی نیز یک یافته کلینیکی است. اختلالات اعضای داخلی در ۱۰٪ بیماران دیده می شود (۴).

## نتیجه گیری

FDH به طور شایع در هنگام تولد تشخیص داده می شود اما درباره طول مدت زندگی بیماران اطلاعات محدودی وجود دارد و به نظر می رسد طول مدت زندگی بستگی زیادی به درگیریهای قلبی و کلیوی بیماران دارد. این بیماران اغلب نیاز به جراحیهای ترمیمی و تصحیح ارگانهای درگیر دارند تا به کیفیت زندگی بهتری دست یابند و جهت درمان ضایعات پوستی میتوان از لیزر کمک گرفت (۱۲).

<sup>1</sup> Lobster claw

**References:**

- 1- Al-Guamdi K, Crwford PJM. Focal dermal hypoplasia-oral and dental findings. *Int J Paediatr Dent* 2003; 13:121-126.
- 2- Mianda SB, Delmaestro D, Bertoli R, Marinho T, Lucas. Focal dermal hypoplasia with exuberant fat herniations and skeletal deformities. *Pediatr Dermatol* 2005; 22:420-423.
- 3- Goltz RW, Henderson RR, Hitch JM, Ott JE. Focal dermal hypoplasia syndrome. A review of the literature and report of two cases. *Arch Derm* 1970; 101:1-11.
- 4- Tejani Z, Batra P, Mason C, Atherton D. Focal dermal hypoplasia :Oral and dental findig .*J Clin Pediatr Dent* 2005; 30:67-72.
- 5- Ascherman JA, Knowles SL, Troutman KC .Extensive facial clefting in a patient with Goltz syndrome, multidisciplinary treatment of previously unreported association .*Clef Palate CranioFac J* 2002; 39:459-472.
- 6- Sscor MF, Mostswaldi MH. Three cases of focal dermal hypoplasia . *Clin Exp Dermatol* 2005; 30:35-37.
- 7- Ginsburg LD, Sedano HO, Gorlin RJ. Focal dermal hypoplasia Syndrome .*Am J Roentgenol* 1970; 110:561-571.
- 8- Han XY, Wu SS, Conway DH, Pawel BR, Pawel BR, Punnett HH, *et al.* Truncus arteriosus and other lethal internal anomalies in Goltz syndrome. *Am J Med Genet* 2000; 90:45-48.
- 9- Ogunbiyi AO, Adewole IO, Ogunleye O Ogunbiyi JO, Ogunseinde OO, Baiyeroju-Agbeja A. Focal dermal hypoplasia: a case report and review of literature. *West Afr J Med* 2003; 22:346-349.
- 10- Hall EH, Terezhalmly GT. Focal dermal hypoplasia syndrome. Case report and literature review. *J Am Acad Dermatol* 1983; 9:443-451.
- 11- Riyaz N, Riyaz A, Chandran R, Rakesh SV. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndro me). *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2005; 71:279-281.
- 12- Alster TS, Wilson F. focal dermal Hypoplasia Treatmat of cutaneous lesion with 585 nm flush lamp pumped dye laser. *Arch Dermatol* 1995; 131:143.