

سندرم‌های ناحیه سر و صورت

تألیف :

دکتر پریسا صالحی

دکتر مرتضی عشاق

دکتر شهلا مؤمنی دانایی

دکتر مژده مشهدی اسماعیلی

فهرست مطالب

فصل ۱	دسته‌بندی سندرم‌های سر و صورت	۵
فصل ۲	کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه	۸
فصل ۳	سندرم‌های دیسمورفیک همراه با ناهنجاری‌های صورتی و چشمی	۱۶
فصل ۴	سندرم غول‌پیکری (ژیگانتیسم)	۲۷
فصل ۵	زود بسته شدن درزهای جمجمه	۳۱
فصل ۶	سندرم‌های با تغییر شکل استخوانی	۴۲
فصل ۷	موکوپلی ساکاریدوز	۵۱
فصل ۸	سندرم‌های سیتوژنتیک	۶۰
فصل ۹	بیماری‌های یکطرفه	۶۸
فصل ۱۰	سندرم‌هایی همراه با تومورهای گوناگون	۷۴
فصل ۱۱	ناهنجاری‌های بافت همبندی	۸۱
فصل ۱۲	تراتوژنز (سندرم ناشی از تراتوژن‌ها)	۸۷
فصل ۱۳	کوتولگی فبا پیری زودرس	۹۰
فصل ۱۴	سندرم‌های آشکار با قد بسیار کوتاه	۹۶
فصل ۱۵	دیسپلازی اکتودرمال	۱۰۰
فصل ۱۶	شکاف‌های صورتی و نارسایی‌های مربوط	۱۰۳
فصل ۱۷	سندرم‌های دیگر	۱۱۳
فصل ۱۸	نکات	۱۳۰
منابع		۱۳۴
واژه‌نامه		۱۳۷

فصل اول

دسته بندی سندرم های سر و صورت

در آمد

شناسایی درست سندرم ها و نارسایی های مادر زادی در سنین پایین، برای کودک، پدر و مادر و گروه پزشکی دارای اهمیت است. تشخیص زود هنگام سندرم های ویژه، اطلاعات لازم برای تعیین سبب شناسی، پیش آگهی و درمان آن را در اختیار متخصصان می گذارد. درک علت و چگونگی ناراحتی برای آماده کردن و تدارک درمان مؤثر بایسته است. برای رسیدن به این درک و انجام درمان موثر، آگاهی از نشانه های سندرم ها و نارسایی های مادرزادی بایسته است. سندرم ها و ناراحتی های مادرزادی دارای نشانه ها و علائمی هستند، که شماری از آنها مشترک بوده و با دسته بندی آنها، بر پایه ی ویژگی های مشترک، می توان سریع تر به تشخیص پایانی رسید. البته، هدف این نیست که یک پزشک بتواند سندرم و نارسایی را به طور کامل تشخیص دهد، بلکه هدف این است که، با دیدن این نشانه ها، به وجود یک ناراحتی پی برده و کودک و پدر و مادر را برای ارزیابی بیشتر و کامل تر به متخصص مربوطه ارجاع دهد. هدف از برگزیدن این مجموعه، گرد آوری منظمی از شایع ترین سندرم های ناحیه ی سر و گردن و ارابه ی مهم ترین ویژگی های بالینی آنها، با حذف جزئیات، برای آسانی در تشخیص این ناهنجاری ها بوده است. در این کتاب سندرم های سر و گردن، از چند جنبه بررسی می شوند:

۱. معرفی جداگانه ی هر سندرم و بیان ویژگی های بالینی و اثرات آن بر روی دستگاه فکی-دندانی،

۲. تشخیص افتراقی سندرم ها

امید آن که، دانشجویان دندانپزشکی و همکاران دندانپزشک، ضمن بررسی این نوشتار، بینش و دیدی کامل تر نسبت به ناراحتی های فکی-دندانی و دیگر نارسایی های این گروه از انسان ها پیدا کرده و برای از میان بردن ناهنجاری های درمان پذیر آنها، با آگاهی بیشتر اقدام کنند.

دسته بندی سندرم های سر و صورت

تشخیص و نامگذاری یک ناهنجاری و بیماری، بیان کننده ی این نکته است، که آن موقعیت تعریف شده است و باعث ایجاد حس امنیت در بیمار و پدر و مادر می گردد. در اینجا، تلاش شده است، تا با در نظر گرفتن یک وضعیت مشترک

در میان شماری از سندرم ها، آنها را دسته بندی کرده تا باعث آسانی دستیابی به آنها شود (۱).

نخستین گروه از ناهنجاریهایی که در نظر قرار گرفته اند. نارسایی در استخوان سازی غضروفی است. در نتیجه ی این ناهنجاری، استخوان سازی غضروفی در غضروف های اپی فیزیال و سینکندروزهای قاعده ی جمجمه ، با اشکال روبرو شده و سبب تغییراتی در چهره و قد این بیماران می شود. این سندرم ها، عبارت هستند: ۱- اکندروپلازی، ۲- سندرم الیس-ون کرولد، ۳- کوتولگی تاناتفوریک؛ ۴- کوتولگی دیاستروفیک. ۵- کندرو دیسپلازیا پانکاتا

دومین گروه از سندرم ها، آنهایی هستند که، در آنها، تغییر شکل همراه با ناهنجاری های مهره ای و چشمی دیده می شود. سندرم های این گروه، عبارت هستند از: ۱- سندرم تریچر کولین، ۲- سندرم واردن برگ، ۳- سندرم گلدن هار؛ ۴- ناهنجاری رابین.

در فصل دیگر، از سندرم بک وید گفت و گو خواهد شد، که مشخصه ی این ناهنجاری، حالت ژینگانتیسم و بزرگ بودن اندام هاست.

نمونه ای از ناهنجاری های دیگر، که در نظر گرفته می شوند، مواردی هستند، که در آنها، زود بسته شدن یک یا شماری از درزهای جمجمه رخ می دهد. بر اثر وجود این حالت، تغییراتی در چهره ی این افراد ایجاد می شود، که تشخیص آنها را ساده می کند. این سندرم ها، عبارت هستند از: ۱- سندرم اپرت، ۲- سندرم فیفر، ۳- سندرم کارپنتر، ۴- سندرم کروزون ۵- آکروسفالوپلی سین داکیتلی و ۶- سندرم لارنس مون - باردت بیدل

در فصلی دیگر از سندرم های با تغییر شکل استخوانی صحبت می شود. مانند: ۱- استئوپتروز، ۲- پیکنودیس اوستوز، ۳- دیسپلازی کلید و کرانیال، ۴- سندرم لارسن و ۵- استئودیسپلاستی

در گروهی دیگر از سندرم ها، ناهنجاری در سوخت و ساز موکوپلی ساکارید دیده می شود. در اثر ناهنجاری در سوخت و ساز، این مواد در درون سلول گرد آمده و باعث تغییرات اسکلتی می شوند. سندرم های این گروه، عبارت هستند از: ۱- سندرم هورلر، ۲- سندرم شای، ۳- سندرم هانتز، ۴- سندرم سان فلیپو، ۵- سندرم مورکیو، ۶- سندرم مولتی پل هامارتوما و نئوپلازی، ۷- آتروفی همی فاشیال

از دیگر ناهنجاری هایی، که می توانند بر روی دستگاه فکي-دندانی اثر کرده و باعث تغییراتی شوند، ناهنجاری های کروموزومی هستند. از این گروه، می توان سندرم های زیر را نام برد: ۱- تریزومی ۱۸، ۲- تریزومی ۸، ۳- تریزومی ۱۳، ۴- سندرم داون، ۵- سندرم 4p-، ۶- سندرم 5p-، ۷- سندرم 13q-، ۸- سندرم 18q-، ۹- سندرم ترنو و ۱۰- سندرم کلاین فلتز. سندرم های دیگر، که در نظر قرار می گیرند، آنهایی هستند، که تنها یک سمت بدن را درگیر کرده و باعث ایجاد تغییراتی در سر و چهره ی بیمار می گردند. سندرم های این گروه، عبارت هستند از: ۱- همی هیپرتروفی و ۲- سندرم سیلور.

گروهی از سندرم ها هستند، که در آنها، ناهنجاری های عروقی دیده شده و افزون بر آن، تغییرات استخوانی نیز رخ می دهد. این سندرم ها، عبارت هستند از: ۱- سندرم استرج-ویر، ۲- سندرم کلیپل-ترنونی-ویر و ۳- سندرم ملکرسون-رزنثال

در شماری از سندرم ها، ناهنجاری در بافت همبندی روی می دهد، که در اثر این ناهنجاری، نارسایی در استخوان سازی نیز دیده می شود. از این سندرم ها، می توان موارد زیر را نام برد: ۱- سندرم مارفان و ۲- استئوزنر ایمپرفکتا.

تراژون ها موادی هستند، که می توانند باعث ایجاد نارسایی در جنین و تغییرات اسکلتی شوند. از این تراژون ها، می توان به الکل و دیلاتین (هیدانتین) اشاره کرد، که باعث ایجاد نارسایی هایی در جنین می گردند.

در گروه دیگر از سندرم ها، می توان ویژگی هایی چون کوتاهی قد و پیری زودرس، در اثر زود از دست رفتن موها

و چربی زیر مخاطی را مشاهده کرد. نمونه ای از آنها، موارد زیر هستند: ۱- پروجریا، ۲- سندرم هالرمین-استریف، ۳- سندرم روتمونند-تامسون و ۴- سندرم ریچر.

سندرم‌های دیگر نیز در نظر قرار گرفته اند، که در آنها، کوتاهی قد، آشکارا دیده می‌شود. افزون بر این مشخصه، تغییراتی نیز در سر و چهره‌ی این بیماران دیده می‌شود، که در زمینه‌ی دندانپزشکی، دارای اهمیت است. سندرم‌های این گروه، عبارت هستند از: ۱- سندرم نونان، ۲- سندرم هیپرکلسمی کودکی، ۳- سندرم دولانژ، ۴- راین‌اشتاین-تای بی. دیسپلازی اکتودرمال، نمونه‌ای از بیماری‌های مادرزادی است، که در آن نارسایی یک یا شماری از ساختمان‌های اکتودرمال دیده می‌شود. در این سندرم، دندان‌ها نیز درگیر شده و سبب ایجاد دشواری‌هایی برای بیمار می‌گردد.

شایع‌ترین ناهنجاری مادرزادی، که پس از پاچماقی دیده می‌شود، شکاف لب و کام است. در اینجا، به‌طور خلاصه، شماری از سندرم‌ها معرفی می‌گردند، که در آنها شکاف دیده می‌شود.

و در پایان چند سندرم دیگر معرفی می‌گردند، که در زمینه‌ی دندان‌پزشکی دارای اهمیت هستند. این سندرم‌ها عبارت هستند:

۱. همی فاشیال آتروفی (آتروفی نیمه‌ی صورت)
۲. نورو فیبرو ماتوز
۳. سندرم مویوس
۴. دیستروفی عضلانی
۵. سندرم تومور بدخیم سلولهای بنیادی خال مانند
۶. کم‌خونی کولی (تالاسمی)
۷. سندرم اهلر-دانلوس
۸. دیسپلازی فرونتومتافیزیال
۹. دیسپلازی آلئودنتواسئوس
۱۰. سندرم رودرفورد
۱۱. سندرم کراس
۱۲. سندرم هولوپروزنسفالی و فاشیال دیسمورفیک
۱۳. سندرم مک‌کیون-آلبرایت
۱۴. سندرم سوتوز
۱۵. اکرودیس استوز

منابع:

1. Nyhan W.L., Sakat N.O.: Genetic and malformation syndromes in clinical medicine. . 2th Ed, Chicago, Year Book Medical Pub, 1976

فصل دوم

کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه

کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه

در این فصل، بیماری‌هایی بررسی می‌شوند، که دارای ویژگی کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه هستند. این بیماری‌ها شامل موارد زیر هستند:

۱. اکتروپلازی^۱

۲. سندرم الیس-ون کرولد^۲

۳. کوتولگی تاناتفوریک^۳

۴. کوتولگی دیاستروفیک^۴

۵. کندرو دیسپلازی پانکتاتا^۵

گفتنی است که، درباره‌ی دو بیماری آخر، که شیوع کمتر دارند، تنها ویژگی بالینی اصلی سر و صورت بیان شده است.

اکتروپلازی

ویژگی‌های بالینی اصلی

- کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه
- سر بزرگ

۱) Achondroplasia .

۲) Ellis - Van Creveld Syndrome .

۳) atrophic Dwarfism .

۴) strophic Dwarfism .

۵) ndrodysplasia Punctata .

- دستان سه انگشتی
- باریک شدن مجرای نخاعی

اکندروپلازی، بیماری مادرزادی و گونه‌ای شایع از دیستروفی غضروف است، که به صورت اتوزومال غالب انتقال می‌یابد. افزایش سن پدر می‌تواند در ایجاد آن مؤثر باشد. در این بیماری، تشکیل استخوان اندوکندرال اثر می‌پذیرد، اما بر روی استخوان‌سازی پرئوستیال اثر ندارد. اکندروپلازی، در زمان تولد تشخیص داده می‌شود (۲و۱).

نمای بالینی

کوتاهی اندام‌ها، یکی از ویژگی‌های کلی بیماری است. استخوان‌های توبولار کوتاه و ضخیم شده و در نتیجه، دست‌ها و پاها خمیده و کوتاه هستند. این کوتاه‌شدگی در استخوان‌های بازو و ران نسبت به استخوان‌های انگشتان مشخص‌تر است. به علت پاهای کوتاه و لگن خمیده، راه رفتن بیمار همانند اردک است. شلی رباط‌ها و ضعف ماهیچه‌ای، به این حالت کمک می‌کند. دست‌ها کوتاه و زبر هستند و در میان انگشتان سوم و چهارم، شکاف مثلی شکلی هست، که باعث ایجاد حالت دست سه انگشتی می‌شود. انگشتان نمی‌توانند در یک موقعیت موازی قرار گیرند. سه انگشت، شامل انگشت شست، انگشتان دوم و سوم و انگشتان چهارم و پنجم هستند (۱).

در ناحیه‌ی کمر، به علت پارگی دیسک میان مهره‌ای یا تغییر شکل تنه‌ی مهره‌ها، مجرای نخاعی باریک می‌شود. این حالت، باعث ایجاد فشار بر روی طناب نخاعی شده و بیمار احساس خستگی و کرختی در پاها می‌کند. ممکن است بیمار در شب به پادرد دچار شود. افزایش خمیدگی ستون فقرات در ناحیه‌ی کمر به سمت جلو دیده می‌شود. قوز در ناحیه‌ی سینه و کمر^۲ در نوزادی شایع است و ممکن است در دوران بلوغ نیز دیده می‌شود (۳).

در دستان، بند انگشت میانی و پروگزیمال کوتاه، پهن و مخروطی شکل است. فاصله بین مهره‌ها، از مهره‌های سینه تا استخوان خاجی کاهش یافته، که این عکس حالت طبیعی است. دنده‌ها کوتاه شده و انتهایی‌گرد دارند. لگن کوتاه و پهن و گردن استخوان ران، نیز کوتاه است. شکاف‌های سیاتیک بزرگ^۳، آشکارا باریک و عمیق هستند (۳و۱). یافته‌های پرتو نگاری در اکندروپلازی کمک‌کننده هستند. استخوان‌های دراز، کوتاه و کلفت هستند و نمای "گوی و حفره" ی اپی فیز و متافیز دیده می‌شود (۱).

این بیماران، دارای انواعی گوناگون از دشواری‌های عصبی هستند. هیدروسفالوس، به علت تنگی سوراخ بزرگ^۴ دیده می‌شود. در این بیماران، ناهنجاری‌های بینایی وجود دارد. این افراد دارای شکمی بزرگ و همه، دارای هوش طبیعی هستند (۴).

ویژگی‌های سر و صورت

سر و صورت این بیماران کاملاً مشخص است. مجموعه حالت مربعی شکل دارد. غضروف‌های استخوان‌های غربالی (اتموئید) و پروانه‌ای (اسفنوئید) رشد نکرده و استخوانی نمی‌شوند. در این افراد، قاعده‌ی جلویی مجموعه طبیعی و

۱) Lumbar Lordosis .

۲) Thoracolumbar Kyphosis .

۳) Greater Siatric Notches .

۴) Foramen Magnum.

طول قاعده ی پشتی کوتاه است . در گیری سینکندروز پروانه ای - پس سری (اسفنواکسیپیتال) بیشتر از سینکندروز پروانه ای - غربالی (اسفنواتموئیدال) است . هم چنین ، استخوان های غشایی جمجمه رشد طبیعی دارد . با وجود این دو رخداد ، برجستگی پیشانی دیده می شود . به علت ناهنجاری و نارسایی صورت میانی و برجستگی پیشانی، حالت فرورفتگی بینی نیز ایجاد می شود . رشد مندیبل طبیعی ، اما از رشد عمودی و جلویی - پشتی صورت میانی کاسته می شود . در نتیجه، باعث جلو قرار گرفتن چانه و کاهش ارتفاع پایینی صورت می شود . این یک حالت جلوزدگی (پروگناتیسم) کاذب فک است . ناهنجاری دندانی کلاس سه، بی نظمی دندانی در ناحیه ی جلویی و همپوشانی افقی معکوس^۱ در بخش جلویی و انواع کراس بایت در این بیماران دیده می شود (شکل ۱-۲) (۵ و ۶) .



شکل ۱-۲ اکندروپلازی به نقص صورت میانی، پروگناتیسم مندیبل و اکلوزن کلاس سه توجه شود.

Onodera اشاره می کند که مورفوژی سر و صورت در آکندروپلازی می تواند شامل تنگی (استنوز) راه هوایی بالایی ، چانه ای با موقعیت عقب قرار گرفته ، افزایش زاویه پلان مندیولار و افزایش ارتفاع صورت باشد که می تواند منجر به خر و پف و یا آپنه در هنگام خواب شود . (۷)

۱) eriors Reverse Overjet .

تشخیص افتراقی

۱. کوتولگی تاناتفوریک: یافته‌ها کاملاً همانند بوده، اما شدیدتر از اکندروپلازی است. بیشتر این بیماران، در ۲۴ ساعت نخست زندگی، می‌میرند. سر بزرگ است و هیدروسفالوس، به هنگام تولد دیده می‌شود (۱).
۲. کوتولگی دیاستروفیک: در این بیماران، کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه و پای چماقی دیده می‌شود (۱).
۳. هیپوکندروپلازی: این ناهنجاری با شدتی کمتر نسبت به اکندروپلازی دیده می‌شود. در این بیماران، سر و صورت طبیعی است، اما ممکن است کوتاهی اندکی (اندکی کوتاهی) در قاعده‌ی جمجمه دیده شود. این ناهنجاری به هنگام تولد، قابل تشخیص نیست و دست سه انگشتی نیز وجود ندارد (۱).
۴. دیسپلازی سودوکندروپلاستیک: در این سندرم، سر و صورت طبیعی است (۱).
۵. آکندروژنز: به علت نارسایی در تشکیل غضروف، ویژگی‌هایی مانند اکندروپلازی دارد (۳).
۶. سندرم الیس-ون کرولد: در این سندرم، کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه دیده می‌شود (۸ و ۹).

سندرم الیس - ون کرولد (دیسپلازی کندرواکتودرمال)

ویژگی‌های بالینی اصلی

- کوتولگی همراه اندام‌های کوتاه کندرودیستروفی
- چند انگشتی
- بیماری مادرزادی قلب
- دیسپلازی اکتودرمال با درگیری ناخن، مو و دندان‌ها. این سندرم، به صورت اتوزومال مغلوب انتقال می‌یابد (۱ و ۴).

نمای بالینی

یکی از ویژگی‌های مهم این سندرم، کوتولگی همراه با اندام‌های کوتاه است، که بخش‌های انتهایی اندام‌ها، را درگیر می‌کند. در این بیماران، ارتفاع و بلندی قد در دوران بلوغ کاهش یافته است. انگشتان پهن و کوتاه بوده و چند انگشتی پشت محوری^۱ دیده می‌شود، که انگشت اضافه در سمت زند زیرین قرار گرفته است. این انگشت اضافه، در کنار انگشت پنجم طبیعی جا داشته و کاملاً شکل گرفته است، اما توانایی حرکتی ناچیز دارد. بیماران بالغ نمی‌وانند دست خود را به حالت مشت در آورند. بیشتر از شش انگشت در هر دست کمیاب است. در این سندرم، وضعیت چند انگشتی در پا نیز مشاهده شده و همیشه در سمت نازک نی دیده می‌شود. شکل ناخن‌ها غیرطبیعی (دیسپلاستیک) بوده و بیشتر، کوچک و همانند فلس هستند (۳).

یافته‌ی شایع دیگر در این سندرم، بیماری مادرزادی قلب است، که ممکن است در ۵۰ تا ۶۰ درصد از بیماران دیده شود. این حالت، یکی از مهم‌ترین شاخص‌ها در تعیین پیش‌آگهی این سندرم است. بیمارانی که دارای بیماری شدید مادرزادی قلب هستند، در زمان تولد می‌میرند و یا ممکن است مرده زاده شوند. علت مهم دیگر مرگ در دوران نوزادی،

۱) taxial Polydactyly.

ناهنجاری مکانیکی تنفسی، به علت تشکیل نارسای (هیپوپلازی) غضروف ریه یا بافت ریوی است. سینه در این بیماران باریک است (۱).

یافته‌های پرتونگاری نیز، در تشخیص کمک کننده است. استخوان‌های دست و پا، کوتاه و کلفت هستند. الگوی کوتاه شدگی به گونه‌ای است که، از ناحیه‌ی پروگزیمال به دیستال، کوتاه شدگی افزایش می‌یابد. بند انگشت پروگزیمال طبیعی است. بند انگشت میانی کوتاه و پهن و بند انگشت انتهایی هیپوپلاستیک است. این الگو، برخلاف یافته‌های اکندروپلازی می‌باشد. در این بیماران، رشته‌های مو اغلب بسیار نازک است و شاید در دوران کودکی کم پشت و ظریف باشد. گاهی، نیز مو حالت طبیعی دارد (۱).

ویژگی‌های سر و صورت

در این بیماران، جمجمه طبیعی است. بیماران، بیشتر یک نمای لب شکری به علت کوتاهی لب بالا و اتصال لب بالا به لثه، همراه با فرنوم‌های گوناگون دارند (شکل ۲-۲ الف). سالکوس لبی - لثه‌ی، بیشتر اوقات به طور کامل وجود ندارد. تشکیل نارسای بخش جلویی ماگزینا باعث می‌شود که لب بالا حالت فرو رفته داشته باشد. نارسایی صورت میانی و کاهش ارتفاع پایینی صورت دیده شده می‌شود که باعث ایجاد رابطه کلاس سه می‌شود می‌گردد. در برخی موارد این بایت جلویی اسکلتی دیده می‌شود. (۵ و ۸ و ۹) (شکل ۲-۲ ب).

در بیشتر بیماران، دندان‌ها در زمان تولد روئیده اند و یا این که، در نخستین ماه تولد رویش می‌یابند. دندان‌های شیری به طور زودرس می‌افتند. دندان‌های دائمی دارای اختلال تکاملی (دیسپلاستیک) بوده و ممکن است رویش نیابند. در بین دندان‌ها، فضاهای زیادی وجود دارد. دندان‌ها بیشتر مخروطی بوده و مینای آنها بطور ناکامل تشکیل شده است. (شکل ۲-۲ ب). شکل حفره‌ها و شیارهای سطح اکلوزال دندان‌های مولار تغییر کرده است و این حفره‌ها و شیارهای غیر طبیعی، دندان را به پوسیدگی مستعد می‌کنند. اتصال (فیوژن) دندان‌ها دیده می‌شود. کاهش شمار دندان‌ها (اولیگودونشیا) یافته‌ای شایع است، که به ویژه در ناحیه‌ی جلویی مندیبل دیده می‌شود. آلونولار ریج در این ناحیه، دندان‌ها دار است (۸).

تشخیص افتراقی

۱. دیستروفی آسفیکسی سینه‌ای^۱: در هر دو سندرم، تغییراتی در استخوان‌های دراز، لگن و دست‌ها دیده می‌شود. تغییرات بالینی دیده شده در سندرم الیس - ون کرولد، ناهنجاری‌های قلبی، تشکیل ناکامل ناخن، اتصال لب بالا و لثه و وجود دندان‌های نوزادی کمک کننده هستند (۳).
۲. آکروفیشیال دیس اوستوز ویرز^۲: در این سندرم، چند انگشتی و کاهش شمار دندان‌ها و دیگر ناهنجاری‌های دندانی دیده می‌شود (۳).

۱) hyxiating Thoracic Dystrophy

۲) ofacial Dysostosis of Weyers



الف



ب

شکل ۲-۲ سندرم ایس-ون کرولد ، الف) اتصال لب و لثه ب) دندانهای مخروطی شکل و فضای زیاد بین دندانی مشاهده می‌شود

۳. سندرم اوروفیشیال دیجیتال^۱ : در این سندرم، پیوند نارسای لب بالا به علت تشکیل ناکامل فرنوم، دیده می‌شود. (۳)

کوتولگی تاناتوفوریک

ویژگی های بالینی اصلی (۱)

دیسپلازی تاناتوفوریک شایعترین دیسپلازی استخوانی کشنده نوزادان است که شیوع آن از هر ۲۰/۰۰۰ تولد زنده یک مورد می‌باشد (۱۱).

- کوتولگی به علت دیستروفی غضروف

۱) Facio - Digital Syndrome

- سینه ی باریک
- جمجمه بزرگ
- مرگ زود هنگام نوزاد

ویژگی سر و صورت

به علت درگیری استخوان های اندو کندرال قاعده ی جمجمه ، جمجمه به گونه ای نامتناسب در مقایسه با صورت، بزرگ است. استخوان های غشایی کرانیوم رشد طبیعی ندارند. برجستگی پیشانی مشخصی وجود دارد. ملاح جلویی بزرگ و درزها جدا هستند. صورت میانی و بینی حالت فرو رفته دارند. هیپرتلوریسم^۱ دیده شده و شکاف کام و لب نیز گزارش شده است (۱).

کوتولگی دیاستروفیک

معاینات رادیوگرافیکی و فیزیکی نشان می دهند که کوتولگی دیاستروفیک را می توان قبل از تولد تشخیص داد و سونوگرافی روشی است که می توان توسط آن این مشکل را قبل از تولد مشخص نمود (۱۲).

ویژگی های بالینی اصلی

- کوتولگی همراه با اندام های کوتاه
- پا چماقی
- حرکات محدود مفصل ها
- ضخیم شدن مشخص گوش بیرونی
- انگشتان و دستان پهن و کوتاه
- انگشت شستی که حالت اشاره کردن دارد (شست هیچ هایکر)^۲ (۱).

ویژگی های سر و صورت

صورت مربعی شکل است. پل بینی، باریک و بخش میانی بینی پهن بوده و دهان پر و پهن است. لب پایین، به اندازه ی جزئی از لب بالا بزرگ تر است. شکاف کام در نیمی از بیماران دیده شده و شکاف کام نرم و کام عمیق، نیز مشاهده شده است (۱).

کندرو دیسپلازی پانکتاتا

ویژگی های بالینی

کندرو دیسپلازی پانکتاتا به یک گروه از دیسپلازیهای استخوان و غضروف اشاره می کند که موجب حالت نقطه نقطه^۳ (Stippling) مشخص صفحات اپیفیزیال می شوند. علائم می تواند گوش، بینی و حلق را به اشکال مختلف و در سطوح

(۱) حالتی که در آن فاصله بین دو چشم افزایش می یابد.

۲) Hitchhiker Thumb

۳) Strippling

متفاوت درگیر نماید (۱۳).

تغییرات اسکلتی شامل انقباض مفصل‌ها (به هم کشیده شدن آنها) و تغییرات نقطه‌ای دراپی فیز استخوان‌های بلند است. بیشتر افراد، عمر طولانی نداشته و سرانجام تا دوره‌ی بلوغ زنده می‌ماند. دو دسته از این سندرم وجود دارد. پوست این بیماران خشک، نازک و پوسته‌پوسته است. این افراد به دلیل مشکلات اسکلتی در سال نخست زندگی به خمیدگی طرفی ستون مهره‌ها (اسکولیوزیس) دچار می‌شوند.

صورت این افراد، به دلیل تشکیل نارسای استخوان گونه صاف است. همچنین، پیشانی و پل بینی، صاف و فاصله زیاد بین چشم‌ها شایع است. شیار پلک‌ها شیب‌مونگولی (شیب به سمت بالا) دارد.

تشخیص افتراقی

- آرتریت کلسیفیه شونده
- التهاب ثانویه غضروف به باکتری
- دیس‌پلازی چندگانه‌ی اپی‌فیز

منابع:

1. Nyhan W.L., Sakat N.O.: Genetic and malformation syndromes in clinical medicine. . 2th Ed, Chicago, Year Book Medical Pub, 1976
2. Proffit W.R.: Contemporary orthodontics. 3th ed, St Louis, Mosby, 2000; chap 3 : 63 – 113 .
3. Gorlin R.J., Pindborg J.J., Cohen M.M.: Syndromes of the head and neck. 2th Ed, New York, Mc Grow Hill, 1976.
4. Goodman R.M., Gorline R.J.: Atlas of the face in genetic disorders, 2th Ed, St Louis, Mosby, 1977; chap: 4, 7, 8, 9, 10, 11.
5. Sassouni V., Orthodontics in dental practice, 2th Ed, St Louis, Mosby, 1971.
6. Profit W.R., White R.P., Surgical – Orthodontic treatment. 3th ed, St Louis, Mosby, 1991; chap 2.
7. Onodera K, Nlikuni N, Chigono T, Nakajima I, Sakata H, Motizuki H, Sleep disordered breathing in children with achondroplasia. Part 2. Relation ship with craniofacial and air way morphology, Int J Pediatr Otorhinoaryngol, 2006; 70 (3): 453-61.
8. Biggerstaff R.H., Mazaheri M., Oral manifestations of the Ellis – van creveld Syndrome. Jada, 1968; 77: 1090 – 1095.
9. Susami T., Kuroda T., yoshimasu H., Suzuki R. Ellis – vancreveld syndrome; Craniofacial morphology and multidisciplinary treatment. Cleft Palate Craniofacial J 1999; 36: 345-352.
10. Scurlock D, Ostler D, Nguyen A, Wahed A, Ellis-Van Creveld synolrome and dyserythropoiesis, Arch Pathol lab Med, 2005; 129 (5): 680-2.
11. Wattanasirichaigoon D, Charoenpipop D., Thanatophoric dysplasia: reontgenographic findings and detection of a de novo mutation of FGFR3 gene in a thai patient., J med Assoc thai, 2006; 89 (8): 1287-92.
12. Tongsong T, Wanapirak C, Sirichotiyakul S, Chanprapaph P, prenatal sonographic diagnosis of diastrophic dwarfism, J clin Ultrasound 2002; 30 (2): 103-5.
13. Murdin L, Sirimanna T, Hartley BE, Holder SE, Chondrodysplasia Punetata: Case report and review of audiological and ENT features., J Laryngol Otol, 2006, 120 (3): 233-6.