

سندرم ژوبرت

علی خواجه^۱، محمدعلی الهی فر^۲

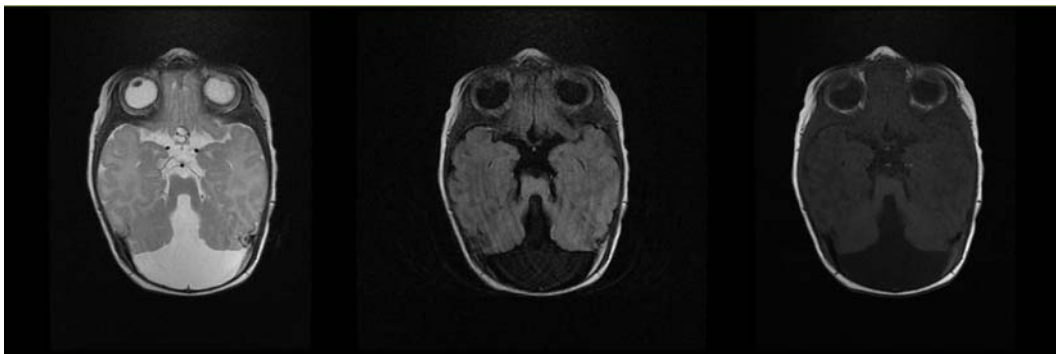
۱. استادیار بیماری‌های مغز و اعصاب اطفال، مرکز تحقیقات سلامت کودکان و نوجوانان، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی زاهدان
۲. استادیار رادیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی زاهدان

غیرطبیعی بوده و حملات دوره‌ای از هیپرونتیلیاسیون و هیپوونتیلاسیون و آپنه به صورت نامنظم مشاهده شد. بررسی‌های آزمایشگاهی طبیعی بود. در اکوکاردیوگرافی یک PDA خفیف گزارش شد. در بررسی MRI مغز نمای کاراکتریستیک molar tooth مشاهده شد (تصویر ۱).

References

1. Zamponi N, Rossi B, Messori A, et al. Joubert syndrome with associated corpus callosum agenesis. Eur J Paediatr Neurol 2002; 6: 63-66
2. Kumandas S, Akcakus M, Coskun A and Gumus H. Joubert syndrome: Review and report of seven new cases. Eur J Neurol 2004; 11: 505-510.
3. Quisling RG, Barkovich AJ, Maria BL. Magnetic resonance imaging features and classification of central nervous system malformations in Joubert syndrome. J Child Neurol 1999; 14: 628-635

سندرم ژوبرت (Joubert) یک بیماری نادر ژنتیکی است.^{۱-۳} بیمار ما شیرخوار هشت‌ماهه‌ای بود که برای بررسی هیپوتونی، تنفس غیرطبیعی و حرکات چشم غیرطبیعی به پزشک مراجعه کرده بود. مروری بر سوابق پزشکی بیمار نشان داد که شیرخوار فرزند چهارم از پدر و مادر خویشاوند درجه دو و ماحصل زایمان طبیعی و ترم است. براساس شرح حال خانوادگی شیرخوار دارای یک خواهر و یک برادر کاملاً سالم بود و یکی از برادران وی در شش‌ماهگی به علت نامشخص فوت نموده بود. شرح حال مراقبت‌های پرناتال بیمار نکته غیرطبیعی خاصی را مطرح نکرد. در معاینات عمومی انجام شده از شیرخوار؛ اندازه‌های قد، وزن و دور سر در بدو تولد و در زمان مراجعه در محدوده غیرطبیعی بود. فرورفتگی پل بینی و برجستگی پیشانی مشاهده شد اما معاینات چشم طبیعی بود. در معاینه وضعیت تکاملی، تأخیر تکامل شناختی و حرکتی دیده می‌شد. حرکات چشم غیرطبیعی بوده و شیرخوار توانایی تمرکز بر شیء و دنبال کردن اشیاء متحرک را نداشت و حرکات چشم به صورت سریع و بی‌هدف انجام می‌شد. الگوی تنفسی بیمار



تصویر ۱: تصاویر T1, T2, FLAIR آپلازی ورمیس را نشان می‌دهد ضمیم شدن پایک مغه‌ای فوقانی، عمیق شدن چین اینترپندیکلار "molar tooth appearance"