

# گزارش یک مورد کودک با ناتوانی ذهنی و تشخیص اولیه Cerebrall palsy

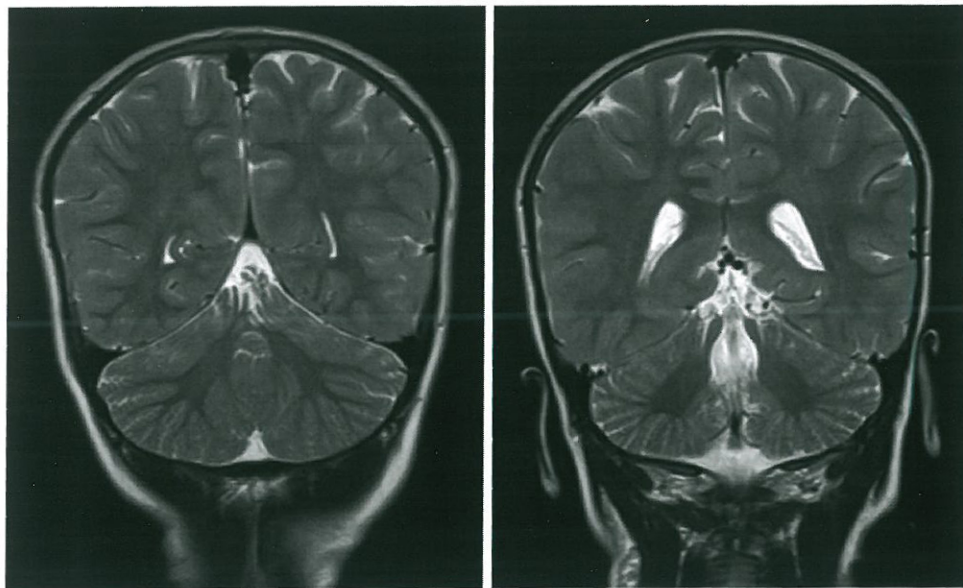
چکیده:

کودک ۵ ساله با ناتوانی ذهنی، اختلالات حرکتی و گفتاری و سابقه استراییسم جهت Brain MRI مراجعه کرده که در یافته‌های MRI تشخیص سندرم ژوبرت برای بیمار داده شده است. اهمیت تشخیص این سندرم در وجود اختلالات همراه غیر CNS می‌باشد که در تعیین پیش آگهی موثر است.

کلید واژگان: Joubert Syndrom, Mental retardation, Molar tooth sign

گزارش مورد:

بیمار پسر ۵ ساله با Mental retardation است که جهت انجام Brain MRI مراجعه کرده است. در شرح حال بیمار علاوه بر ناتوانی ذهنی سابقه عمل جراحی استراییسم و همچنین اختلال گفتاری و حرکتی وجود دارد و به گفته والدین وی، بیمار Cerebrall palsy می‌باشد.



در MRI به عمل آمده یافته‌های ذیل دیده شد:

Elongated بودن، Sup.cerebellar Peduncle دو طرفه به همراه هیپوپلازی ورمیس مخچه (عدم تشکیل قسمت فوقانی ورمیس) که نمای molar tooth ایجاد کرده است.  
شواهدی از دیس ژنزی کورپوس کالوزوم، Neuronal migrational anomaly مشهود نیست. با توجه به یافته‌های فوق Joubert syndrome برای بیمار مطرح است.

پرتو دانش

فصلنامه‌ی تخصصی پزشکی و پیراپزشکی

دکتر کامران نیک فرجام

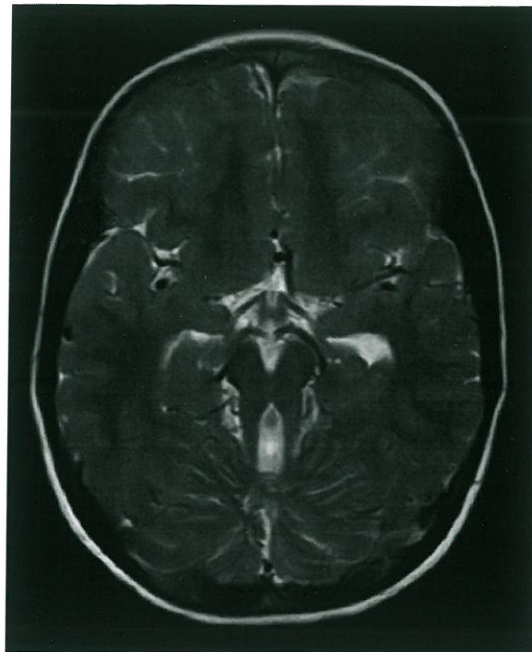
رادیولوژیست، مرکز تصویربرداری  
پرتو طب آزما و تابش پرتو

اختلالات اکولوموتور، ناتوانی ذهنی، آتاکسی و هیپوتونی، اختلالات تنفسی (Neonatal tachypnea, apnea)، اختلالات تکلمی (Cerebellar speech) و همچنین استرابیسم. در معاینات بالینی و تصویربرداری، retinal dysplasia، cystic renal disease، congenital hepatic fibrosis دیده می‌شود. وجود اختلالات همراه کبدی، کلیوی در تعیین پیش آگهی بیمار ارزشمند است.

همچنین میزان هیپوپلازی ورمیس مخچه در میزان پیش آگهی اختلالات نورولوژیک نقش دارد. بعد از تشخیص، بررسی ارگان‌های خارج CNS جهت تعیین وجود اختلالات همراه اهمیت دارد.

#### نتیجه:

تشخیص اختلالات ژنتیکی هرچند کمک شایانی به درمان بیمار نمی‌کند اما در تعیین پیش آگهی و همچنین بررسی احتمال تکرار آن در فرزندان بعدی (مشاوره ژنتیک) موثر است.



سندرم Joubert که از طریق Autosomal recessive منتقل می‌شود علاوه بر علائم ذکر شده دارای علائم بالینی ذیل می‌باشد.