

## متلازمة بيراردينللي- سيبب ضمور الانسجة الدهنية الخلقي العام تسجيل حالة

د.رياض صبري الزوبعي<sup>1</sup>

### الملخص

متلازمة بيراردينللي- سيبب (ضمور الانسجة الدهنية الولادي) هو مرض نادر الحدوث جدا. المرض يحمل صفات جسمانية متنحية، يتصف بانعدام ترسب الانسجة الدهنية تحت الجلد ابتداء من الولادة او في المراحل المبكرة من الحياة، كذلك انعدام استجابة الجسم بشكل طبيعي لهورمون الانسولين الذي يفضي الى داء السكري. لقد تم تسجيل 120 حالة لهذا المرض عبر تاريخ التسجيل الطبي، المرض يظهر على شكل ضمور شديد للانسجة الدهنية تحت الجلدية مصحوب بتضخم العظام الهيكلية بكافة انحاء الجسم، قصور في قدرات التعليم والتطوير في معظم الحالات، ظهور صفات العملاقة ومظاهر الغلظة في الوجه مع تضخم الكفوف والاقدام وبروز الفك الاسفل وزيادة التعرق، كذلك يظهر تضخم في الكبد في معظم الحالات بسبب ترسب الدهون فيه و هذا قد يؤدي إلى تشمع الكبد في المراحل العمرية المتقدمة.

الانثى المصابة بهذا المرض تتصف بكم كبير حجم البظر مع زيادة نمو الشعر على الجسم و انعدام او عدم انتظام الدورة الشهرية وتكيس المبايض، لذا فان نسبة قليلة جدا من الاناث المصابات لها القدرة على الحمل الناجح. في جميع الحالات تعاني الاناث المصابات من زيادة في نسبة الدهون الثلاثية في الدم. لا يوجد علاج ناجح لهذا المرض الا انه يمكن التقليل من اثاره بخفض نسبة تعاطي الدهون في الغذاء وكذلك التعامل مع داء السكري المصاحب بشكل مناسب. تم تسجيل اول حالة لطفلة تعاني من هذا المرض، الطفلة العربية 19 شهرا من العمر، مقيمة في محافظة صلاح الدين بلد-، أحييت إلى العيادة الخارجية في المستشفى بلد العام وكانت ملامح الوجه غير عادية. وكانت نتاج الولادة المهبلية هادئة مع فترة ما بعد الولادة على نحو سلس. في الشهر لاحظت الأسرة سحنة الجسم غير العادية التي أصبحت أكثر وضوحا مع التقدم في السن. كما تم الحصول على رخصة لإجراء هذه الدراسة من المستشفى وعائلة الطفلة كما تم ابلاغها ان لديهم كامل الحق في وقف أو رفض المشاركة في هذه الدراسة. الآباء هم أبناء عمومة وليس لديهم أطفال آخرين ولم تكن هناك حالة مماثلة في التاريخ العائلي.

**الكلمات المفتاحية:** متلازمة بيراردينللي ، ضمور الانسجة الدهنية الولادي ، B.S.C.L.

البريد الالكتروني: rsoped@yahoo.com

تاريخ استلام البحث: 11 تشرين الثاني 2015

تاريخ قبول البحث: 14 كانون الاول 2015

<sup>1</sup> قسم طب الاطفال - مستشفى بلد - محافظة صلاح الدين- العراق.