

دختر ۹ سال و ۸ ماهه افغانی که تصویر وی پیوست شده است بدلیل اشکال رشد مراجعه نمود. وی هنوز نمی تواند راه برود , بخوبی صحبت نمیکند و کنترل ادرار و مدفوع را بدست نیاورده است.

در معاینه: قد ۱۰۰ سانتی متر (-7 SD), وزن ۲۰ کیلوگرم (-3SD) و صورت خشن دارد. (coarse face).
ورم پشت دست و پاها نیز مشهود است.

تشخیص های افتراقی چیست؟

با توجه به کوتاهی قد, چهره خشن و عقب افتادگی ذهنی به دو بیماری شک کردیم: موکوپلی ساکاریدوزیس و هیپوتیروییدیسم

از چه اقدامات پاراکلینیک استفاده می نمایید؟

T4,TSH, radiography (vertebra, ribs, wrist and hand)

جواب بدین صورت بود:

Bone age: 1 year and 3 months

Some nonspecific deformities in thoracolumbar spine not typical for mucopolysaccharidosis

T4:1 TSH:more than 100

بنظر می رسد بیمار دچار هیپوتیروییدی مادرزادی است که تاکنون درمان نشده است. برای وی درمان با لووتیروکسین خوراکی شروع شد.