

معرفی یک کودک ناشنوا با هیپوپاراتیروئیدیسم و کری

راضیه فلاح^۱، احمد شجری^۲

^۱استادیار نورولوژی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران.
^۲استادیار نورولوژی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران.

چکیده

زمینه و هدف: سندرم HDR (Hypoparathyroidism, Deafness and Renal Dysplasia)، اتوزوم غالب و ناشی از موتاسیون در ژن گلو تامیل آمینوترانسفراز می باشد. این مطالعه به معرفی یک کودک ناشنوا با هیپوپاراتیروئیدیسم می پردازد.
معرفی مورد: بیمار پسر ۶/۵ ساله ای است که سابقه ناشنوایی از زمان شیرخواری و کاشت حلزون را از ۳/۵ سالگی دارد. وی تا یک هفته قبل از بستری فعلی مشکلی نداشت. یک هفته قبل از بستری دچار اسپاسم کارپوپدال و در پی آن خیره شدن چشمها گردید و به علت استاتوس اپی لپتیکوس در بیمارستان بستری شد. در سی تی اسکن مغز، کلسیفیکاسیون فرونتال و گانگلیون بازال مشاهده گردید. در آزمایشات کلسیم پایین و فسفر بالا و سطح هورمون پاراتیروئید پایین گزارش شد. سونوگرافی کلیهها طبیعی بود. با توجه به سابقه فامیلی منفی و عدم درگیری کلیوی شاید بتوان نوع اتوزوم مغلوب بیماری بدون علائم کلیوی و یا موتاسیون جدید را برای بیمار مطرح نمود، لذا در بیماران با کاهش شنوایی، بایستی هیپوپاراتیروئیدی نیز مدنظر قرار گیرد.
کلید واژهها: تشنج؛ هیپو کلسمی؛ هیپوپاراتیروئیدی؛ کری.

نویسنده مسئول مکاتبات: دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد، یزد، ایران؛

آدرس پست الکترونیکی: fallah@ssu.ac.ir

تلفن: ۰۳۵۱-۸۲۲۴۰۰۰

تاریخ پذیرش: ۸۸/۴/۲۱

تاریخ دریافت: ۸۷/۱۰/۲۹

مقدمه

مشاهده نگردد (۳)، و یا این که تشنج تنها علامت هیپو کلسمی باشد (۴). همچنین داروهای ضد تشنج قادر به از بین بردن علائم تنانی مخفی و آشکار هستند (۵). هیپو کلسمی همراه با هیپرفسفاتمی در بیماری که اختلال عملکرد کلیه و یا افزایش تخریب بافتی ندارد، تشخیص هیپوپاراتیروئیدی و یا پسودو هیپوپاراتیروئیدی را مطرح می کند. با اندازه گیری سطح هورمون پاراتورمون می توان این دو را از هم افتراق داد که در پسودو هیپوپاراتیروئیدی، سطح این هورمون افزایش پیدا می کند. هیپوپاراتیروئیدیسم در اثر اختلال در ساخت، ترشح و آزادسازی هورمون پاراتورمون، نقص در گیرنده های حساس به کلسیم و یا عدم پاسخ گیرنده ی پاراتورمون (End-Organ Resistance to PTH) به وجود می آید (۶). در سندرم HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal Dysplasia)، نیز هیپوپاراتیروئیدیسم مشاهده می شود. این سندرم نادر بوده و اکثراً به صورت موردی گزارش شده است و بیشتر مقالات منتشر شده درباره ی آن به مطالعه ی ژنتیکی و بررسی موتاسیون های ایجاد کننده ی این سندرم پرداخته اند. این بیماری، سندرم Barakat نیز

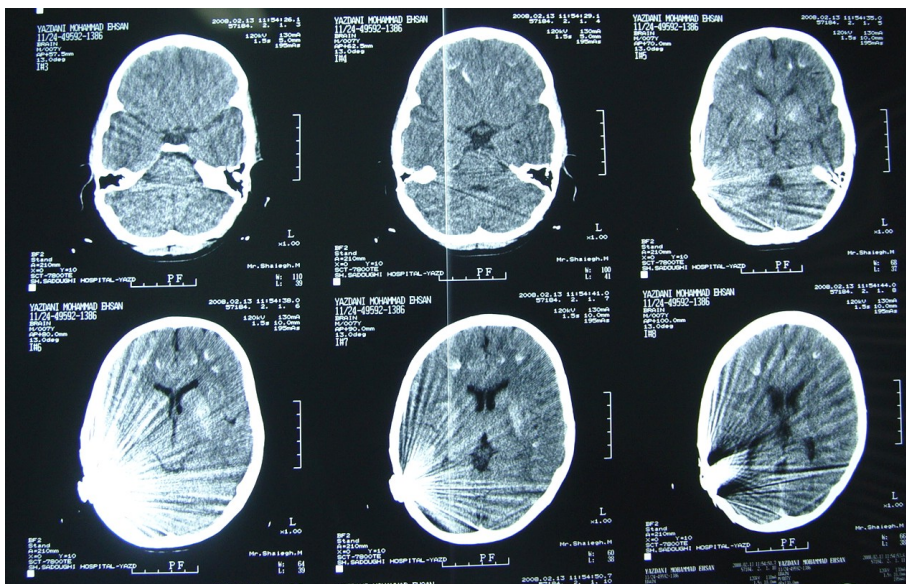
تشنج از شایع ترین اختلالات نورولوژیک اطفال است که در ۱۰٪ از کودکان دیده می شود (۱)، و از شکایات مهم در اورژانس کودکان می باشد. در برخورد با یک بیمار تشنجی، یافتن عللی که تشنج را در پی داشته باشد مهم است که در این زمینه، شرح حال و معاینه ی فیزیکی بیمار کمک چشمگیری می کند. هیپو کلسمی (کلسیم توتال سرم کمتر از ۷ میلی گرم در دسی لیتر و یا کلسیم یونیزه کمتر از ۳/۵ میلی گرم در دسی لیتر) یکی از شایع ترین علل تشنج در نوزادان است (۲). علائم هیپو کلسمی عمدتاً شامل اختلال عملکرد نوروموسکولر، اکتودرم، قلب و چشم می باشد. از بین علائم، تنانی، ادم پایی و تشنج در بیماران همراه با هیپو کلسمی حاد مشاهده می شود؛ اما تغییرات پوستی و دندانی، کاتاراکت، کلسیفیکاسیون گانگلیون بازال و اختلالات اکستراپیرامیدال از یافته های هیپو کلسمی مزمن می باشند که دو مورد آخر از شایع ترین علائم در بیماران با هیپوپاراتیروئیدیسم محسوب می شود. البته ممکن است که در بعضی از بیماران با هیپو کلسمی شدید، هیچ گونه علائم نوروموسکولر

ژنرالیزه و Upward Gaze شده، که به علت تشنج پایدار و عدم پاسخ به مقدار اولیه‌ی فنوباریتال و فنی توئین به این مرکز منتقل شد. کودک در ICU بستری، و آزمایشات لازم برای بیمار انجام شد، تشنج او نیز با مقدار کامل فنوباریتال و فنی توئین کنترل گردید. در معاینه: وضعیت همودینامیک پایدار، نبض‌های محیطی پر و قرینه، تنفس آرام و منظم و سمع قلب و ریه نرمال بود، تب $38/6$ درجه داشت و ارگانومگالی دیده نشد. پوست، ناخن‌ها و قیافه‌ی ظاهری طبیعی، و وزن، قد، دور سر کودک در محدوده‌ی نرمال گزارش گردید. در معاینه‌ی عصبی از نظر سطح هوشیاری در وضعیت Postictal قرار داشت، و علایم فوکال عصبی مشاهده نشد، فوندوسکوپي نرمال، سایز مردمک‌ها متوسط و به نور واکنش مناسب نشان داد. از بیمار سی‌تی‌اسکن اورژانس مغز و در پی آن با توجه به تب، تشنج و کاهش سطح هوشیاری پونکسیون مایع نخاع به عمل آمد. در سی‌تی‌اسکن علاوه بر آرتیفکت‌های وسیع Beam Hardening ناشی از جسم خارجی فلزی سمت راست جمجمه (مربوط به کاشت حلزون)، مناطق هیپرندس پراکنده در نواحی مختلف هر دو نیمکره‌ی مغز از جمله لوب‌های فرونتال و بالاکس گانگلیون‌های بازال دیده شد، که می‌تواند ناشی از کلسیفیکاسیون و یا خونریزی باشد (شکل شماره ۱).

نامیده می‌شود. وی اولین بار در سال ۱۹۷۷، به معرفی ۴ بیمار از دو خانواده (دو برادر و یک دو قلو) که هیپوپاراتیروئیدی، کری و نارسایی پیش‌رونده‌ی کلیوی داشتند، پرداخت و نحوه‌ی توارث احتمالی این بیماری را اتوزوم مغلوب نامید (۷). این مقاله به معرفی یک کودک ناشنوا همراه با هیپوپاراتیروئیدیسم، می‌پردازد.

شرح مورد

بیمار پسر ۶/۵ ساله‌ای است که به علت استاتوس اپی‌لپتیکوس و تشنج تونیک کلونیک به مدت ۴۵ دقیقه به بیمارستان منتقل شده بود. بیمار فرزند اول از والدین منسوب، حاصل سزارین به علت برپیچ و با وزن موقع تولد ۳۴۰۰ گرم بود. کودک در ۹ روز اول تولد به علت بی‌حالی و خوب شیر نخوردن (Poor Feeding) بستری و سپس با تشخیص Sepsis مرخص گردید. از ۷ ماهگی والدین متوجه عدم عکس‌العمل کودک به صدا شدند و به علت کاهش شنوایی شدید، کاندید عمل کاشت حلزون شده، که این عمل در نهایت در ۳/۵ سالگی انجام شد و هم‌زمان گفتاردرمانی نیز صورت گرفت. کودک در موعد مقرر، وارد مقطع پیش‌دبستانی گردید. یک هفته قبل از بستری، دچار اسپاسم کارپوپدال و در پی آن خیره شدن چشم‌ها شده بود که در مراجعه سرپایی توصیه به اندازه‌گیری کلسیم خون گردید. در طی چند روز بعد علایم کوریزا و تب خفیف و بی‌حالی مختصر نیز مشاهده شد. صبح روز بستری دچار تشنج تونیک کلونیک



شکل شماره ۱: سی‌تی‌اسکن بدون تزریق مغز بیمار

بودن تجزیه‌ی گازهای خون و عدم وجود اسیدوز، پایین بودن کلسیم و بالا بودن فسفر و نرمال بودن عملکرد کلیه،

پس از آماده شدن جواب آزمایشات (جدول شماره ۱)، با توجه به طبیعی بودن PT, PTT و رد بیماری‌های خونریزی‌دهنده، طبیعی

تشخیص هیپوپاراتیروئیدی تحت درمان با کلسیم و روکالتول قرار گرفت، و پس از یک هفته، بعد از طبیعی شدن سطح کلسیم سرم و با حال عمومی خوب مرخص گردید. لازم به ذکر است که سطح کلسیم و فسفر والدین نیز طبیعی بود.

هیپوپاراتیروئیدی قویاً مطرح گردید. در جهت تأیید تشخیص ورد سایر علل، سطح هورمون پاراتورمون بیمار اندازه‌گیری و (۶۵-۹=محدوده‌ی نرمال) ۵/۶ pg/ml گزارش شد. سونوگرافی کلیه‌ها، کلسیم ادرار و سطح لاکتات خون نیز طبیعی بود. بیمار با

جدول شماره ۱: نتایج آزمایش‌های بیوشیمیایی و شمارش کامل سلول‌های خونی در کودک مبتلا به کری و هیپوپاراتیروئیدی

شمارش کامل سلول‌های خونی	
RBC	۴/۸ cells/mm ³ (۴-۵/۲)
Hb	۱۱/۶ gr/dl (۱۱/۵-۱۵/۵)
MCV	۷۷ fL (۷۷-۹۵)
WBC	۶۳۰۰ Cells/mm ³
پلاکت	۱۵۲۰۰۰ (۱۵۰۰۰۰-۴۰۰۰۰۰)
آزمایش‌های بیوشیمیایی سرم	
قند	۹۷ mg/dl (۶۰-۱۰۰)
کلسیم	۵ mg/dl (۸/۸-۱۰/۸)
منیزیم	۱/۵ mg/dl (۱/۵-۲/۳)
فسفر	۹/۸ mg/dl (۳/۷-۵/۶)
کراتینین	۰/۶ mg/dl (۰/۳-۰/۷)
Blood urea nitrogen	۱۱ mg/dl (۱۸ تا)
لاکتات	۱۱ mg/dl (۰-۲۰)
ESR	۳۱ Mm/hr
CRP	+۱
PT	۱۱ ثانیه (۱۰/۱-۱۲)
PTT	۳۲ ثانیه (۲۶-۳۶)
Arterial blood gas	
PH	۷/۴۳ (۷/۳۵-۷/۴۵)
Pco ₂	۳۸ mmHg (۳۵-۴۵)
Bicarbonate	۲۶ mEq/L (۲۰-۲۸)
آنالیز CSF	
کشت	منفی
پروتئین	۱۴/۵
قند	۷۰ mg/dl
گلبول سفید	۰
گلبول قرمز	۰
کلسیم ادرار ۲۴ ساعته	۰/۵ Mg/kg/day (نرمال = تا ۴ mg/kg/day)

بحث

تیموس و سیستم عصبی مرکزی نقش دارد (۹). مواردی از سندرم HDR بدون درگیری کلیوی نیز مشاهده شده است (۱۰-۱۲). مجموعه‌ی علائم هیپوپاراتیروئیدی، نارسایی کلیه و تأخیر تکاملی، ولی با توارث اتوزوم مغلوب نیز وجود دارد (۱۳). جدول شماره ۲ به مقایسه‌ی بیماران معرفی شده با علائم سندرم HDR می‌پردازد.

در بیماری با هیپوپاراتیروئیدیسم و کری باید سندرم HDR در نظر گرفته شود. این سندرم اتوزوم غالب شامل هیپوپاراتیروئیدی، کری و آنومالی‌های کلیوی است و ناشی از موتاسیون در ژن گلوتامیل آمینوترانسفراز (GATA3) بر روی کروموزوم ۱۰ (p14-15۱۰) می‌باشد (۸). GATA3 یک فاکتور نسخه‌برداری است که در تکامل جنینی غده‌ی پاراتیروئید، کلیه، گوش داخلی،

جدول شماری ۲: مقایسه‌ی بیماران معرفی شده با سندرم HDR

نویسنده	کشور	سال	علائم	توارث	تعداد بیمار معرفی شده
Yumita ^(۱۴)	ژاپن	۱۹۸۶	کری و هیپوپاراتیروئیدی	-	سه نفر از دو خانواده
Shaw ^(۱۳)	انگلستان	۱۹۹۱	هیپوپاراتیروئیدی، نارسایی کلیه و تأخیر تکاملی	اتوزوم مغلوب	دو دختر و دو پسر
Bilous ^(۱۵)	انگلستان	۱۹۹۲	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	اتوزوم غالب	دو خواهر و دو برادر
Hasegawa ^(۱۶)	ژاپن	۱۹۹۷	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	اتوزوم غالب	یک دختر
Watanabe ^(۱۲)	ژاپن	۱۹۹۸	کری، هیپوپاراتیروئیدی بدون درگیری کلیوی	اتوزوم غالب	شیرخوار یک‌ماهه و ۵ نفر از اعضای فامیل
Fujimoto ^(۱۷)	ژاپن	۱۹۹۹	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی و انفارکت‌های مکرر در گانگلیون‌های بازال	-	یک پسر
Van Esch ^(۱۸)	بلژیک	۲۰۰۰	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	-	دو بیمار
Lichtner ^(۱۹)	آلمان	۲۰۰۰	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	اتوزوم غالب	دو بیمار
Muroya ^(۲۰)	ژاپن	۲۰۰۱	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	اتوزوم غالب	نه بیمار
Ishida ^(۲۱)	ژاپن	۲۰۰۱	کری، هیپوپاراتیروئیدی و آپلازی کلیه راست	اتوزوم غالب	زن ۲۷ ساله
Nesbit ^(۲۲)	انگلستان	۲۰۰۴	کری، هیپوپاراتیروئیدی و دیسپلازی کلیوی	اتوزوم غالب	هفت بیمار
Aksoylar ^(۲۳)	ترکیه	۲۰۰۴	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی و پسر یازیس	اتوزوم غالب	دختر ۱۸ ساله
Verri ^(۱۱)	ایتالیا	۲۰۰۴	هیپوپاراتیروئیدی، عقب‌ماندگی ذهنی، کلسیفیکاسیون در بازال گانگلیا، هیپوتونی، اوتیسم، دیس‌تونی، کری با سونوگرافی کلیه نرمال	-	مرد ۳۳ ساله
Adachi ^(۱۰)	ژاپن	۲۰۰۶	کری، هیپوپاراتیروئیدی، بدون درگیری کلیوی	اتوزوم غالب	پدر و دختر
Hernandez ^(۲۴)	اسپانیا	۲۰۰۷	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی و مالفورماسیون دستگاه تناسلی	اتوزوم غالب	مادر و دختر
Kato ^(۲۵)	ژاپن	۲۰۰۷	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی، نفروکلسینوز و اسیدوز	اتوزوم غالب	زن ۳۴ ساله
Taslipinar ^(۲۶)	ترکیه	۲۰۰۸	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی، اسیدوز توبولار کلیوی و اختلالات آندوکراین	اتوزوم غالب	مرد ۱۹ ساله
Benetti ^(۲۷)	ایتالیا	۲۰۰۹	دیسپلازی کلیوی و رفلکس ادراری، کری، قیافه‌ی دیس‌مورفیک و تأخیر تکاملی	-	یک دختر
Ferraris ^(۲۸)	ایتالیا	۲۰۰۹	کری، هیپوپاراتیروئیدی، دیسپلازی کلیوی یک‌طرفه، پتوز دو طرفه، نیستاگموس افقی، پسودو پایلادما دو طرفه و کلسیفیکاسیون بازال گانگلیا	-	بیمار ۱۴ ساله

درگیری کلیوی مشاهده نگردید و سابقه‌ای از بیماری مشابه در خانواده نیز ذکر نشد، لذا شاید نوع اتوزوم مغلوب بیماری بدون علائم کلیوی و یا موتاسیون جدید برای این کودک مطرح باشد که نیاز به بررسی دقیق ژنتیکی طفل و خانواده‌اش را بیش از پیش روشن می‌سازد، اما هم‌اکنون انجام شناسایی ژن گلوتامیل آمینوترانسفراز مقدور نمی‌باشد. در موارد گزارش شده‌ی قبلی، هیپوپاراتیروئیدی و کری بدون درگیری کلیه و به فرم اتوزوم مغلوب و بدون عقب‌ماندگی ذهنی (مشابه بیمار معرفی شده در این مطالعه) یافت نشد. هدف از معرفی این بیمار، توجه به این نکته است که در بیماران با کاهش شنوایی، بایستی هیپوپاراتیروئیدی را نیز در نظر گرفت.

در گزارش یک بیمار ۳۳ ساله‌ی ایتالیایی، رفتارهای اوتیستیک وی به اختلال در عملکرد نورون‌های سروتونینرژیک وابسته به GATA3 ارتباط داده شده است (۱۱). یک دختر ۱۶ ساله‌ی مبتلا به این سندرم همراه با پسر یازیس ژنرالیزه نیز در ترکیه گزارش گردید، که علائم پوستی وی با درمان هیپوکسمی برطرف شد (۲۳). همچنین بیماری‌های میتوکندریال می‌توانند با هیپوپاراتیروئیدیسم و کری همراه باشند که علائمی نظیر: افتالموپلژی، کاردیومیوپاتی و دژنریشن پیگمانتری رتین، اسیدوز لاکتیک، حملات استروک و نوروپاتی محیطی و ... را در پی دارند (۲۹، ۳۰). بیمار معرفی شده، علائم بیماری‌های میتوکندریال را نداشت و سطح لاکتات خون کودک نیز طبیعی بود. در این بیمار

References:

- Johnston MV. Seizure in Childhood. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, Stanton BF, editors. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th ed. Philadelphia: Saunders; 2007. p. 2071.
- Snodgrass RS. Neurologic Manifestation of Systemic Disease. Menkes JH, Sarnat HB, Maria BL, editors. Child Neurology. 7th ed. Philadelphia: Lippincott; 2006. p. 1038.
- Agus ZA. Clinical Manifestations of Hypocalcemia. UpToDate, 2007 August.
- Mrowka M, Knake S, Klinge H. Hypocalcemic Generalised Seizures as a Manifestation of Iatrogenic Hypoparathyroidism Months to Years after Thyroid Surgery. Epileptic Disord 2004;6:85-9.

5. Schaaf M, Payne CA. Effect of Diphenylhydantoin and Phenobarbital on Overt and Latent Tetany. *N Engl J Med* 1966;274:1228-32.
6. Doyle DA, Digeorge AM. Disorders of the Parathyroid. Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, Stanton BF, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. Philadelphia: Saunders; 2007. p. 2340-5.
7. Barakat AY, D'Albora JB, Martin MM, Jose PA. Familial Nephrosis, Nerve Deafness, and Hypoparathyroidism. *J Pediatr* 1977;91(1):61-4.
8. Ali A, Christie PT, Grigorieva IV, Harding B, Van Esch H, Ahmed SF, et al. Functional Characterization of GATA3 Mutations Causing the Hypoparathyroidism-Deafness-Renal (HDR) Dysplasia Syndrome: Insight Into Mechanisms of DNA Binding by the GATA3 Transcription Factor. *Hum Mol Genet* 2007;16(3):265-75.
9. Chiu WY, Chen HW, Chao HW, Yann LT, Tsai KS. Identification of Three Novel Mutations in the GATA3 Gene Responsible for Familial Hypoparathyroidism and Deafness in the Chinese Population. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91(11):4587-92.
10. Adachi M, Tachibana K, Asakura Y, Tsuchiya T. A Novel Mutation in the GATA3 Gene in a Family with HDR Syndrome (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness and Renal Anomaly Syndrome). *J Pediatr Endocrinol Metab* 2006;19(1):87-92.
11. Verri A, Maraschio P, Devriendt K, Uggetti C, Spadoni E, Haeusler E, Federico A. Chromosome 10p Deletion in a Patient with Hypoparathyroidism, Severe Mental Retardation, Autism and Basal Ganglia Calcifications. *Ann Genet* 2004;47(3):281-7.
12. Watanabe T, Mochizuki H, Kohda N, Minamitani K, Minagawa M, Yasuda T, et al. Autosomal Dominant Familial Hypoparathyroidism and Sensorineural Deafness Without Renal Dysplasia. *Eur J Endocrinol* 1998;139(6):631-4.
13. Shaw NJ, Haigh D, Lealman GT, Karbani G, Brocklebank JT, Dillon MJ. Autosomal Recessive Hypoparathyroidism with Renal Insufficiency and Developmental Delay. *Arch Dis Child* 1991;66(10):1191-4.
14. Yumita S, Furukawa Y, Sohn HE, Unakami H, Miura R, Yoshinaga K. Familial Idiopathic Hypoparathyroidism and Progressive Sensorineural Deafness. *Tohoku J Exp Med* 1986;148(2):135-41.
15. Bilous RW, Murty G, Parkinson DB, Thakker RV, Coulthard MG, Burn J, et al. Brief Report: Autosomal Dominant Familial Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, and Renal Dysplasia. *N Engl J Med* 1992;327(15):1069-74.
16. Hasegawa T, Hasegawa Y, Aso T, Koto S, Nagai T, Tsuchiya Y, et al. HDR Syndrome (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, Renal Dysplasia) Associated with del(10)(p13). *Am J Med Genet* 1997;73(4):416-8.
17. Fujimoto S, Yokochi K, Morikawa H, Nakano M, Shibata H, Togari H, et al. Recurrent Cerebral Infarctions and del(10)(p14p15.1) de Novo in HDR (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, Renal Dysplasia) Syndrome. *Am J Med Genet* 1999;86(5):427-9.
18. Van Esch H, Groenen P, Nesbit MA, Schuffenhauer S, Lichtner P, Vanderlinden G, et al. GATA3 Haplo-Insufficiency Causes Human HDR Syndrome. *Nature* 2000;406(6794):419-22.
19. Lichtner P, K?nig R, Hasegawa T, Van Esch H, Meitinger T, Schuffenhauer S. An HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal Dysplasia) Syndrome Locus Maps Distal to the DiGeorge Syndrome Region on 10p13/14. *J Med Genet* 2000;37(1):33-7.
20. Muroya K, Hasegawa T, Ito Y, Nagai T, Isotani H, Iwata Y, et al. GATA3 Abnormalities and the Phenotypic Spectrum of HDR Syndrome. *J Med Genet* 2001;38(6):374-80.
21. Ishida S, Isotani H, Kameoka K, Kishi T. Familial Idiopathic Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness and Renal Dysplasia. *Intern Med* 2001;40(2):110-3.
22. Nesbit MA, Bowl MR, Harding B, Ali A, Ayala A, Crowe C, et al. Characterization of GATA3 Mutations in the Hypoparathyroidism, Deafness, and Renal Dysplasia (HDR) Syndrome. *J Biol Chem* 2004;279(21):22624-34.
23. Aksoylar S, Aydinok Y, Serdaroğlu E, Coker M, Ozdemir F, Ozkinay F. HDR (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, Renal Dysplasia) Syndrome Presenting with Hypocalcemia-Induced Generalized Psoriasis. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2004;17(7):1031-4.
24. Hernandez AM, Villamar M, Rosell? L, Moreno-Pelayo MA, Moreno F, Del Castillo I. Novel Mutation in the Gene Encoding the GATA3 Transcription Factor in a Spanish Familial Case of Hypoparathyroidism, Deafness, and Renal Dysplasia (HDR) Syndrome with Female Genital Tract Malformations. *Am J Med Genet A* 2007;143(7):757-62.
25. Kato Y, Wada N, Numata A, Kakizaki H. (HDR) Syndrome Associated with Nephrocalcinosis and Distal Renal Tubular Acidosis. *Int J Urol* 2007;14(5):440-2.
26. Taslipinar A, Kebapcilar L, Kutlu M, et al. HDR Syndrome (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness and Renal Disease) Accompanied by Renal Tubular Acidosis and Endocrine Abnormalities. *Intern Med* 2008;47(11):1003-7.
27. Benetti E, Murer L, Bordugo A, Andreetta B, Artifoni L. 10p12.1 Deletion: HDR Phenotype Without DGS2 Features. *Exp Mol Pathol* 2009;86(1):74-6.
28. Ferraris S, Del Monaco AG, Garelli E, Sahin M, Aydogdu A, Uckaya G, et al. HDR Syndrome: A Novel "de Novo" Mutation in GATA3 Gene. *Am J Med Genet A* 2009;15:149A(4):770-5.
29. Finsterer J. Mitochondriopathies. *Eur J Neurol* 2004;11(3):163-86.
30. Dionisi-Vici C, Garavaglia B, Burlina AB. Hypoparathyroidism in Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency. *J Pediatr* 1996;129:159.