

سیرنوملیا: یک گزارش موردی

عصمت سعیدی^۱ - دکتر لیلا جویباری^۲ - دکتر اکرم ثناگو^۳

چکیده

در این مقاله یک مورد نوزاد مبتلا به سرنوملیا گزارش می‌شود. نوزاد مرده به دنیا آمد و اندام‌های به هم متصل با آنومالی‌های متعدد وجود داشت. به دلیل عدم انجام اتوپسی اطلاعات در مورد ناهنجاری‌های داخلی در دسترس نمی‌باشد. با توجه به نیاز روزافزون مردم در خصوص آگاهی‌های ژنتیکی ضروری است پرستاران به این منظور آموزش دیده تا بتوانند خدمت آرایه نمایند.

واژه‌های کلیدی: سرنوملیا، پری دریایی، ناهنجاری نوزادی، پرستاران ژنتیک

تاریخ پذیرش: ۱۳۸۸/۶/۲

تاریخ دریافت: ۱۳۸۷/۱۰/۲۶

Archive of SID

۱ - کارشناس پرستاری، مرکز ناهنجاری‌های مادرزادی دانشگاه علوم پزشکی گلستان

۲ - استادیار، دانشگاه علوم پزشکی گلستان (نویسنده مسؤول)

پست الکترونیکی: jouyabri@gmail.com

۳ - استادیار، دانشگاه علوم پزشکی گلستان

مقدمه

سیرنوملیا^۱ یا سندرم پری دریایی ناهنجاری مادرزادی نادری است که مشخصه آن اتصال قسمت تحتانی انتهایی بدن به صورت پای منفرد می‌باشد. نقص ژنتیکی کاملاً واضحی وجود ندارد و پاتوژنز آن کاملاً مورد بحث است. اغلب ناهنجاری‌های متعددی از جمله اختلالات معده‌ای روده‌ای و نقایص دستگاه ادراری تناسلی خصوصاً آژنزی کلیه، دیسپلازی آنورکتال، شریان نافی منفرد و نقایص سیستم اسکلت و اختلالات ستون فقرات شامل عدم وجود طناب نخاع در ناحیه ساکروم و کمری، وجود دارد (۱).

بیش از ۴۵۰ سال از گزارش سیرنوملیا یا سندرم پری دریایی می‌گذرد و تئوری‌های متفاوتی برای بروز این سندرم مطرح شده است. اولین فرضیه‌ای که برای علت آن در نظر گرفتند «فرضیه فشار» بود. طبق این فرضیه علت بیماری، وجود فشارهای درون رحمی و احتمال فشار حاصل از مایع آمنیوتیک می‌باشد که به قسمت دمی جنین در داخل رحم وارد می‌گردد و منجر به پیشرفت نقص در ناحیه کودال و طناب آلتوتیک^۲ می‌شود. بولک^۳ در سال ۱۸۹۹ تئوری «نارسایی اولیه» را مطرح کرد. طبق نظر وی سیرنوملیا نتیجه‌ای از نارسایی در تکامل سومیت‌های کودال می‌باشد. ویگرت^۴ تئوری «نقص تغذیه‌ای» را بیان نمود که اختلال در شریان نافی به عنوان علت آن مطرح می‌شود. در سال ۱۹۶۱ نیز دوهمل^۵ تئوری «پسرفت دمی»^۶ را بیان نمود. داویس^۷ در سال ۱۹۷۰ پیشنهاد کرد سیرنوملیا نتیجه آسیب به مزودرم کودال در روزهای ۲۸-۳۲ تکامل جنینی می‌باشد. در ناحیه کمری و ساکرال ایست تکاملی مانع از دو نیم شدن جوانه‌های اندام تحتانی می‌شود. گاردنر برنر^۸ در ۱۹۸۰ تئوری «اتساع زیاد لوله عصبی» را بیان نمود. اتساع بیش از حد لوله عصبی در ناحیه کودال منجر به ایجاد صفحه و چرخش جانبی مزودرم تا ۱۸۰ درجه و جوش خوردن جوانه‌های اندام

تحتانی می‌شود. استیونسن^۹ نیز در سال ۱۹۸۶ تئوری «سرقت عروقی» را به عنوان علت سیرنوملیا بیان نمود. وی عروق شکمی ۱۱ مورد سیرنوملیا را بررسی نمود و در همه آن‌ها فقط یک شریان نافی مشاهده شد. مطالعات عدم وجود ناهنجاری‌های کروموزومی و توارث خانوادگی را در اکثر قریب به اتفاق این بیماران نشان داده‌اند. حدود ۲٪ بیماران مبتلا به دیابت مادری مرتبط بوده‌اند. این ناهنجاری اغلب در جنسیت مذکر دیده می‌شود و نسبت مرد به زن ۲/۷ به ۱ می‌باشد. به دلیل وجود ناهنجاری‌های متعدد مبتلایان به این سندرم به ندرت بقا می‌یابند (۱-۳). در مطالعه حاضر نیز جنین مرده متولد شد.

تشخیص سیرنوملیا بر اساس وجود اتصال اندام تحتانی همراه با سایر بدشکلی‌های اسکلتی و مهره‌های کمری، آژنزی دو طرفه کلیه (سبب الیگو هیدروآمنیوس و هیپوپلازی ریه می‌شود) و نقایص قلبی و جدار شکم است (۲). تشخیص قبل از تولد سیرنوملیا با استفاده از سونوگرافی چند بعدی در سه ماهه اول امکان‌پذیر است. به نظر می‌رسد این وضعیت جزئی از سندرم رگرسیون کودال باشد. شیوع این سندرم ۰/۱ تا ۰/۲۵ در هر ۱۰ هزار بارداری طبیعی است. ۲۲٪ این نوزادان دارای مادران دیابتی می‌باشند (۳).

گزارش یک ناهنجاری مادرزادی نادر در یک مجله پرستاری از آن رو صورت گرفته است تا بهانه‌ای باشد برای جلب توجه پرستاران به اختلالات ژنتیکی و ضرورت اتخاذ جایگاهی در جامعه به عنوان مشاور ژنتیک خانواده‌ها. مشاوره ژنتیک فرآیندی است که با مشکلات مربوط به بروز، خطر بروز یک اختلال ژنتیکی در یک خانواده در ارتباط است و هدف از مشاوره ژنتیک کمک به افراد یا خانواده‌ها برای درک اطلاعاتی درباره مسایل ژنتیکی، الگوی وراثت، خطر عود مشکل، تصمیم درباره انتخاب‌های موجود مناسب فرد یا خانواده به منظور انطباق بهتر با اختلال یا خطر می‌باشد. مشاوره ژنتیک ممکن است کیفیت زندگی مددجو را تغییر دهد. کیفیت زندگی ممکن است به صورت مثبت یا منفی تغییر یابد. تغییرات مثبت مستلزم نه تنها فراهم نمودن اطلاعات و حقایق می‌باشد بلکه مستلزم شکل‌گیری ارتباطاتی بین مددجو و مشاور می‌باشد تا مددجو را قادر نماید اطلاعات ژنتیکی

- 1 - Sirenomelia
- 2 - Allantoic
- 3 - Bolk
- 4 - Weigert
- 5 - Duhamel
- 6 - Caudal regression
- 7 - Davis
- 8 - Gaedner Brner

9 - Stevenson

شده است و همیشه به سرما خوردگی حساس بوده و خلط در پشت حلق داشته است. یا داروی خاصی، به جز شربت تتوفیلین و اسپری سالبوتامول مصرف نمی کرده و تا حد امکان سعی داشته است از گرد و خاک دوری نماید. مراقبت یا داروی خاصی در بارداری داروی دریافت نمی کرد. در دو هفته آخر بارداری با نظر متخصص داخلی اسپری سالبوتامول دو پف هر ۱۲ ساعت و شربت تتوفیلین و کوآموکسی کلاو هر هشت ساعت یک بار استفاده می شد. در دوره حاملگی چندین بار سونوگرافی انجام شد. در سه ماهگی همه موارد طبیعی بودند. در پنج ماهگی حجم مایع کمتر شد. در سونوگرافی یک ماه قبل از انجام سزارین به موارد زیر اشاره شد:

«تصویر یک جنین با حرکات محدود قرار طولی پرزانتاسیون بریج کامل دیده می شود که ستون فقرات آن در سمت چپ رحم مادر واقع شده است جفت در دیواره قدامی رحم قرار گرفته است و شش سانتیمتر از اندوسرویکس فاصله دارد. جفت دارای ضخامت طبیعی است و درجه بندی دو می باشد. کلسیفیکاسیون غیر طبیعی در جفت دیده نشد. اندکس مایع آمنیوتیک کمتر از یک سانتیمتر اندازه گیری کاملاً کاهش یافته است. «الیگو هیدروآمنیوس شدید» دارد. ضربان قلب حدود ۱۳۱ ضربه در دقیقه است.»

به دلیل عدم انجام اتوپسی اطلاعات در مورد ناهنجاری های داخلی مورد معرفی شده در دسترس نمی باشد. هیچ گونه اطلاعات دیگری در مرکز ناهنجاری ها در خصوص وضعیت مادر و خانواده در دسترس نمی باشد. مادر بعد از زایمان مراقبت های روتین بیمارستان را دریافت و مرخص شد.

خود را با اطلاعات و حقایق خانواده خود تلفیق نماید (۴). پرستاران در موقعیت مناسبی برای مشاوره و آموزش به خانواده ها می باشند.

در ذیل یک مورد نوزاد مبتلا به یک سندرم پری دریایی یا «سیرنوملیا» که در سال ۱۳۸۷ در یکی از مراکز درمانی شهر گرگان متولد شده است، معرفی می گردد.

یافته ها: معرفی مورد

جنین متولد شده با وزن ۱۲۰۰ گرم، دور سر ۳۰ و قد ۴۸ سانتیمتر ماحصل سزارین از مادری ۳۱ ساله می باشد که به دلیل اندکس مایع پایین جنینی در هفته ۳۰-۲۸ کاندید ختم بارداری شد. جنسیت جنین مشخص نبوده است و هیچگونه پیگیری یا عکسبرداری نیز در این خصوص صورت نگرفته است. مادر گراوید ۲ و فرزند اول این خانم ۱۳ ساله و سالم می باشد. سابقه ای از سقط و جراحی سیستم تناسلی ندارد. روش جلوگیری از بارداری در دو سال اول بعد از تولد فرزند نخست استفاده از قرص LD و بعد از آن روش طبیعی بوده است. تحصیلات مادر لیسانس مترجمی زبان انگلیسی است که به عنوان دبیر آموزش و پرورش کار می کرده است. در دوران بارداری فقط حدود سه الی چهار ماه مشغول به کار بوده است. وضعیت تغذیه ای مادر طبق خودگزارشی به عمل آمده در بردارنده محدودیت مصرف گوشت و لبنیات بوده است که می تواند به دلیل مشکلات اقتصادی خانواده باشد. نسبت فامیلی با همسرش ندارد. پدر خانواده دیپلمه و بیکار می باشد.

در سابقه پزشکی وی بیماری برونشکتازی قاعده چپ ریه و برونشیت ریوی ذکر شده است. مادر اظهار می دارد این بیماری حدود ۳ الی ۴ سال است که شناخته



بحث

در یک بررسی اپیدمیولوژیک با استفاده از هشت سیستم مانیتورینگ آنومالی‌ها در سراسر دنیا، در خصوص سیکلوپیا^۱ (آنومالی صورت که نوزاد دارای یک چشم است) و سیرنوملیا به این نتیجه رسیدند سیکلوپیا با سن مادر مرتبط است. از آنجایی که معمولاً نیمی از نوزادان مرده به دنیا می‌آیند برخی از ناهنجاری‌های کروموزومی شناسایی نمی‌شوند. میزان بروز سیکلوپیا در نوزاد دختر و دوقلوها بیشتر بوده است. سیرنوملیا نیز در دوقلوها بیشتر بوده است. آنالیز به عمل آمده از مالفورماسیون‌های همراه، شباهت بین سیکلوپیا و سیرنوملیا را نشان داد (۵). در مورد گزارش شده از جنسیت نوزاد مطلع نمی‌باشیم لذا نمی‌توان در این خصوص قضاوتی ارائه داد.

در مادر مورد بررسی، تنها نکته بارز مصرف دارو بوده است که با نظر پزشک و در دو هفته آخر بارداری صورت گرفت. داروی سالیوتامول که به صورت شربت، قرص، اسپری مورد استفاده قرار می‌گیرد از نظر مصرف در بارداری جزء گروه دارویی (C) می‌باشد. در حیوانات مصرف این داور موجب افزایش بروز شکاف کام و کرانیوشزی می‌شود. داده‌های محدودی درباره سه ماهه اول بارداری وجود دارد اما ارتباط آن با پلی‌داکتیلی گزارش شده است. مصرف آن منجر به تاکیکاردی مادری و جنینی و هیپوتانسیون مادری، ادم ریوی، نارسایی احتقانی قلب و حتی مرگ می‌شود. همچنین می‌تواند موجب هایپرگلیسمی جنینی و هایپوگلیسمی نوزادی شود. استفاده از سمپاتومیمتیک‌های بتا در رحم می‌تواند موجب اختلال در پرفیوژن شبکیه و رتینوپاتی در نوزادان نارس شود. مقادیر درمانی دارو از طریق استنشاق اثری بر همودینامیک جنین یا مادر ندارد (۶). در مادر مورد بررسی، سالیوتامول به صورت استنشاقی مصرف شده است. اگر چه مطالعات در حیوانات عوارض جانبی را بر جنین (تراتوژنیک یا سایر موارد) نشان داده است اما مطالعات کنترل شده‌ای در خصوص زنان وجود ندارد. لذا مصرف این قبیل داروها در دوران بارداری می‌بایستی تنها در شرایط بسیار ضروری صورت گیرد (۴).

داروی کوآموکسی کلاو دیگر داروی مصرفی مادر معرفی شده در درمان عفونت‌های مجرای تنفسی تحتانی

بوده است. این دارو نیز از نظر حاملگی جزء گروه دارویی (B) می‌باشد. این داروها از جفت عبور می‌کنند بنابراین در دوران حاملگی و شیردهی باید با احتیاط مصرف شوند. اما با توجه به زمان مصرف دارو و محدودیت دوره مصرفی، بروز ناهنجاری در جنین به مصرف آنتی‌بیوتیک مذکور نسبت داده نمی‌شود. در یک مطالعه در آمریکای لاتین، شهر کالی^۲ در کلمبیا، در یک بیمارستان، طی یک دوره ۵۵ روزه چهار مورد سیرنوملیا گزارش شد. از این رو محققان بر آن شدند تا علت این موضوع را بررسی نمایند. نتایج نشان داد که همه این چهار مورد از مادرانی متولد شدند که در دو کیلومتری شهر زندگی می‌کردند. تنها نکته قابل توجه در این مادران نزدیکی محل زندگی‌شان با محل تخلیه زباله‌های شهری بوده است (۷). در مطالعه حاضر محل زندگی مادر در شهر بوده است و عامل خطر خاصی در محیط زندگی وی شناسایی نشد.

سیرنوملیا به دلیل آژنزی دو طرفه کلیه و هیپوپلازی، آنومالی کشنده‌ای محسوب می‌شود. درمانی در حال حاضر برای سیرنوملیا وجود ندارد. پیشگیری امکان‌پذیر است و بایستی هدف باشد. از آنجایی که ارتباط قوی بین سیرنوملیا و دیابت ملتیوس مادری وجود دارد. حفظ سطح قند خون در حد مطلوب در دوره قبل از لقاح و سه ماه اول بارداری برای پیشگیری از این ناهنجاری ضروری است (۲).

نتیجه‌گیری

با توجه به یافته‌های فوق در بررسی مادر نوزاد ناهنجار، علت ناهنجاری اندام نمی‌تواند ناشی از مصرف داروها در اواخر بارداری باشد اما ضروری است پرستارانی که با مادران باردار در تماس هستند از دانش دارویی کافی برخوردار باشند تا بتوانند آموزش‌های لازم را به خانواده‌ها ارائه نمایند. همچنین اگر آنومالی مادرزادی یا ژنتیک مطرح باشد مشاوره ژنتیک به عنوان یک نقش مهم برای پرستاران و مسؤولیت‌های پرستار اطفال مهم است (۸). امروزه در کشورهای پیشرفته سیستم‌های مشاوره تلفنی راه‌اندازی شده است تا پرستاران به آسانی در دسترس خانواده باشند. مشاوره کافی در منزل استرس و فشار والدین را کاهش می‌دهد (۹). راه‌اندازی خط تلفن ۲۴

انجام می‌دهند و مشاوره ارائه نمی‌دهند. یک پرستار آگاه می‌تواند مشاوره دهد، شرح حال صحیح از خانواده اخذ نماید، به زوجین در درک مشکلات و عوامل خطر، بروز و کنترل احساساتی از قبیل گناه، خشم، اندوه و شرم کمک نماید.

ساعته دسترسی آسان را به کادر درمانی مراقبتی برای دریافت مراقبت حمایتی خانواده‌های دارای یک فرزند دچار آنومالی مادرزادی با کمترین هزینه فراهم می‌نماید پرستاران اطفال در این خصوص می‌توانند در کشور پیشگام باشند. متخصصین ژنتیک معمولاً کار تشخیصی

منابع

- 1 - Mahjob F, Aliepour A. Sirenomelia: a case report and review of articles. *Iranian Journal of Pediatric Disease*. 2007; 17(2): 206-310.
- 2 - Meamar B, Myabodi N, Amoeian S, Farzadnia M, Kalantari M, Hadi F. Sirenomelia with upper organs anomaly, *Iranian Journal of Anatomy Sciences*. 2006; 4(2): 105-109.
- 3 - Yogender S Kadian, Nirmala Duhan, Kamal N Rattan, Manoj Rawa. Sirenomelia (mermaid syndrome): A rare anomaly. *African Journal of Pediatric Surgery*. 2008; 5(2): 105-106.
- 4 - Association of genetic nurses and counsellors. Retrieved from: <http://www.agnc.org.uk/howtobecomeaGC.htm>
- 5 - Kallen B, Castilla EE, Lancaster PA, Mutchinick O, Knudsen LB, Martínez-Frías ML, Mastroiacovo P, Robert E. The cyclops and the mermaid: an epidemiological study of two types of rare malformation. *J Med Genet*. 1992 Jan; 29(1): 30-5.
- 6 - Salbutamol Sulphate. Retrieved from: http://www.safefetus.com/fda_category.asp
- 7 - Orioli Ieda M, Mastroiacovo Pierpaolo, Lopez-Camelo Jorge S, Saldarriaga Wilmar, Isaza Carolina, Aiello Horacio, Zarante Ignacio, Castilla Eduardo E. Clusters of sirenomelia in South America. *Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology*. 2009; 85(2): 112-8.
- 8 - Kyle T, Kyle T. *Essentials of Pediatric Nursing. Nursing care of the child with health disorder*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007. P. 1016.
- 9 - Gischler SJ, Mazer P, Poley MJ, Tibboel D, Van Dijk M. Telephone helpline for parents of children with congenital anomalies. *J Adv Nurs*. 2008 Dec; 64(6): 625-31.

Sirenomelia: A case report

Saiidi¹ E (B.Sc) - Jouybari² L (Ph.D) - Sanagou³ A (Ph.D).

A case of sirenomelic newborn is reported. The newborn was stillborn and was having fused lower extremities with numerous anomalies. There are no information regarding internal anomalies as no autopsy was done. Considering the growing needs of people to getting aware of genetic issues, nurses need to be trained to provide such services.

Key words: Sirenomelia, Mermaid baby, Neonatal abnormalities, Genetic nurses

Archive of SID

1 - Congenital Malformations Research Center, Golestan, Iran.

2 - Corresponding author: Assistant Professor, Golestan University of Medical Sciences, Golestan, Iran.

e-mail: jouyabri@gmail.com

3 - Assistant Professor, Golestan University of Medical Sciences, Golestan, Iran.