

## Epibulbar Dermoid Cyst in Association with VACTERL or VATER Syndrome

Mohammad Rabie H, MD; Nasiri N, MD; Seifi MH, MD; Mohammad Rabie E, DMD; Assadi M, MD\*;  
Javadi MA, MD

Ophthalmic Research Center, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

\* Corresponding Author: msassadi16@yahoo.com

**Purpose:** To present a case of unilateral epibulbar dermoid cyst in a girl with VACTERL syndrome.

**Case Report:** A 4-year-old girl was referred with a white, soft and painless mass in the inferotemporal limbus of the left eye having presented since birth. The patient was healthy with normal growth. Other ocular examinations were normal. Systematic review revealed a group of abnormalities including vertebral scoliosis, imperforate anus, rectovaginal fistula, atrial septal defect, horseshoe kidneys, bladder diverticulitis, and a neurogenic bladder. Accordingly, she had been diagnosed with the VATERL association at birth.

**Conclusion:** Defects of any organ system have been reported to be associated with VACTERL. Orbital dermoid is a rare non-VACTERL type defect in patients with VACTERL spectrum. However, there is one report in the literature indicating the association between the VACTERL syndrome and epibulbar dermoid cysts. The presence of an ipsilateral epibulbar dermoid cyst should lead to thorough investigation for other syndromes like VACTERL spectrum.

**Keywords:** Epibulbar Dermoid Cyst, Goldenhar's Syndrome, VACTERL/ VATER Syndrome

• Bina J Ophthalmol 2015; 20 (3): 286-289.

Received: 27 October 2014

Accepted: 22 February 2015

### کیست درموئید اپی‌بولبار و همراهی با سندرم واکترل

دکتر حسین محمدربیع<sup>۱</sup>، دکتر نادر نصیری<sup>۱</sup>، دکتر محمدحسن سیفی<sup>۲</sup>، دکتر الهام محمدربیع<sup>۲</sup>، دکتر مهسان اسدی<sup>۳</sup> و دکتر محمدعلی جوادی<sup>۴</sup>

**هدف:** معرفی یک مورد کیست درموئید لیمال یک‌طرفه در یک دختر بچه مبتلا به سندرم واکترل.

**معرفی بیمار:** دختر بچه‌ای ۴ ساله با توده‌ای سفیدرنگ، نرم و بدون درد در ناحیه اینفراتمپورال چشم چپ از بدو تولد مراجعه نمود. در معاینه چشم‌پزشکی به جز توده ذکر شده سایر معاینات طبیعی بود. رشد و نمو بیمار نیز طبیعی به نظر می‌رسید. بیمار از هنگام تولد علاوه بر توده چشمی، گروهی از یافته‌های فیزیکی شامل اسکولیوز ستون فقرات، مقعد بدون سوراخ، فیستول رکتواژینال، کلیه نعل اسبی، دیورتیکولیت مثانه، مثانه نوروژنیک و بیماری مادرزادی قلبی (نقص دیواره بین دهلیزی) نیز داشت، که با توجه به یافته‌های ذکر شده تشخیص سندرم واکترل از بدو تولد برای وی مطرح شده بود.

**نتیجه‌گیری:** در سندرم واکترل، نقص اکثر اعضا بدن وجود دارد. یکی از علامت‌های همراه، کیست درموئید اربیت است که به عنوان تظاهراتی جدا از سندرم واکترل توصیف می‌شود. تاکنون تنها یک مورد از همراهی این سندرم با درموئید اپی‌بولبار گزارش شده است. به نظر می‌رسد در صورت وجود کیست درموئید اپی‌بولبار در یک فرد، باید به وجود اختلالات پیچیده‌تری از جمله سندرم واکترل فکر کرد.

• مجله چشم‌پزشکی بینا ۱۳۹۳؛ دوره ۲۰، شماره ۳: ۲۸۶-۲۸۹.

• پاسخ‌گو: دکتر مهسان اسدی (e-mail: msassadi16@yahoo.com)

دریافت مقاله: ۵ مرداد ۱۳۹۳

تایید مقاله: ۶ شهریور ۱۳۹۳

۱- دانشیار- چشم‌پزشک- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی- تهران- ایران

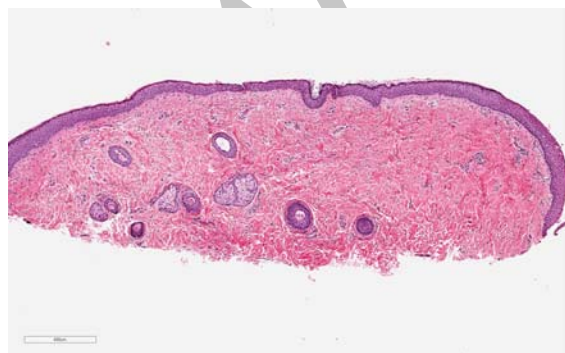
۲- دستیار چشم‌پزشکی- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی- تهران- ایران

۳- دندان‌پزشک- پژوهشگر- دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی- تهران- ایران

حدت بینایی و پس از سیکلورفراکش مثبت، دید چشم چپ ۸/۱۰ با اصلاح ۰/۷۵-۰/۷۵×۱۸۰ و دید چشم راست ۹/۱۰ با اصلاح ۰/۷۵-۰/۷۵×۱۸۰ بود. در معاینه، چشم‌ها اورتوفوریک بوده و حرکات چشم‌ها در تمام جهات طبیعی بود. در معاینه سگمان قدیمی چشم راست و نیز فوندوس هر دو چشم با مردمک گشاد شده، نکته غیرطبیعی مشاهده نشد. در معاینه چشم چپ یک توده سفت، منفرد، غیرمتحرک و بدون درد با اندازه ۶×۴×۱۸ میلی‌متر در ناحیه لیمبوس اینفراتمپورال وجود داشت (تصویر ۱). بیومیکروسکوپی اولتراسوند از توده نشان‌دهنده درگیری تمام ضخامت صلبیه بود. بعد از تشخیص، ضایعه به طور کامل برداشته شد که در بررسی بافت‌شناسی نیز درموئید اپی‌بولبار مورد تایید قرار گرفت (تصویر ۲).



تصویر ۱- کیست درموئید اپی‌بولبار در ناحیه اینفراتمپورال لیمبوس چشم چپ در دختر بچه ۴ ساله با سندرم واکترل



تصویر ۲- تصویر بافت‌شناسی توده که منطبق بر کیست درموئید اپی‌بولبار است

### بحث

درموئید یک کوریوستوما می‌باشد که متشکل از بافت فیروز و

### مقدمه

سندرم واتر یا واکترل (Vacterl) بر اساس وجود حداقل ۳ مورد از اختلالات مادرزادی زیر تعریف می‌شود:  
۱- ناهنجاری ستون فقرات ۲- آنرزی مقعد ۳- نقایص قلبی - عروقی ۴- فیستول نابی - مروی ۵- نقایص کلیوی ۶- نقایص اسکلتی<sup>۱</sup>. طیف گسترده‌ای از تظاهرات دیگر همراه سندرم واکترل وجود دارد که شیوع آن در جامعه به طور دقیق مشخص نیست.<sup>۲</sup> این بیماران ممکن است اختلالات مادرزادی دیگر مانند ناهنجاری‌های دستگاه تناسلی، شریان بندناف منفرد و نقایص انگشت شست نیز داشته باشند<sup>۳،۴</sup>.  
بروز این سندرم حدود ۱ در ۱۰,۰۰۰ تا ۴۰,۰۰۰ تولد زنده است<sup>۴</sup> و می‌تواند با ناهنجاری‌های مشابه دیگری مانند سندرم گلدن‌هار و سندرم کلیپل‌فیل نیز همراه باشد.<sup>۵</sup>  
در بیش‌تر موارد، سندرم واکترل اسپورادیک است اما می‌تواند در همراهی با برخی از نقایص کروموزومی مثل تریزومی ۱۸ (سندرم ادوارد) و یا در کودکان مادران مبتلا به دیابت رخ دهد که علت دقیق آن شناخته نشده است<sup>۶</sup>. در این مقاله یک مورد بسیار نادر از همراهی سندرم واکترل و کیست درموئید اپی‌بولبار در یک دختر بچه ۴ ساله گزارش می‌شود.

### معرفی بیمار

دختر بچه‌ای ۴ ساله با توده‌ای سفید رنگ، با قوام نرم و بدون درد در معاینه در ناحیه اینفراتمپورال چشم چپ که از بدو تولد وجود داشته به درمانگاه چشم‌پزشکی بیمارستان طرفه مراجعه نمود.  
بیمار سابقه‌ای از ضربه و جراحی در این ناحیه و هم‌چنین سابقه خانوادگی از ناهنجاری‌های مادرزادی نداشت. دوران بارداری و زایمان بدون عارضه و نوزاد هنگام تولد ترم بوده است.  
کودک فرزند اول خانواده و از هوش و رشد و نمو طبیعی برخوردار بود. وی از هنگام تولد علاوه بر توده چشمی یک گروه از ناهنجاری‌های مادرزادی شامل اسکولیوز ستون فقرات، مقعد بدون سوراخ، فیستول رکتوواژینال، کلیه نعل اسبی، دیورتیکولیت مثانه، مثانه نوروژنیک و بیماری مادرزادی قلبی (نقص دیواره بین‌دهلیزی) نیز داشت، که با توجه به یافته‌های بیمار تشخیص سندرم واکترل از بدو تولد برای وی مطرح شده بود. در بررسی

کمی گزارش شده است<sup>۱۵-۱۴</sup>.

برای تشخیص سندرم واکترل نیاز به همه موارد بالا نبوده و این سندرم بر اساس وجود حداقل ۲ یا ۳ مورد از اختلالات مادرزادی ذکر شده تعریف می‌شود<sup>۱۶</sup>، بنابراین در این صورت یک هم‌پوشانی بین سندرم واکترل و سندرم گلدن‌هار و وضعیت‌های مشابه دیگر که با عنوان دیسپلازی مزودرمی محوری توصیف می‌شوند ایجاد می‌شود. سندرم گلدن‌هار، طیفی از ناهنجاری‌های مادرزادی است که ساختارهای منشا گرفته از قوس اول و دوم برانکیال را در بر می‌گیرد<sup>۱۷</sup> و طیف وسیعی از علامت‌ها و یافته‌های بالینی برای آن تعریف شده است. این اختلالات شامل درگیری استخوان‌های گونه، گوش‌ها، چشم‌ها، فک، دهان و ستون فقرات می‌باشد<sup>۱۷</sup>.

وضعیت‌های دیگر با درگیری گوش و رادیال مثل سندرم ناگر (Nager)، (Holt-Oram) و دیسپلازی صورت- گوش- رادیال (Facio-auriculo-radial Dysplasia) را نیز باید در تشخیص افتراقی‌های دیسپلازی صورت- گوش- رادیال سندرم واکترل در نظر گرفت<sup>۱۷</sup>. کیست درموئید نقایص درگیری همان سمت بدن نیز در همراهی با سندرم واکترل گزارش شده است<sup>۱۹</sup>.

### نتیجه‌گیری

نقص بیش‌تر عضوهای بدن با سندرم واکترل مشاهده شده است. یکی از علامت‌های همراه، کیست درموئید اربیت است که به عنوان تظاهراتی جدا از سندرم واکترل اما همراه با آن توصیف می‌شود. کیست درموئید به عنوان بخشی از سندرم گلدن‌هار نیز می‌باشد و ارتباط آن با سندرم واکترل به ندرت گزارش شده است. با توجه به این که همراهی سندرم واکترل و کیست درموئید اپی‌بولبار به صورت نادر گزارش شده است به نظر می‌رسد در هر فرد با این تظاهر چشمی باید اختلالات پیچیده‌تری مانند سندرم واکترل نیز در فهرست تشخیص‌های افتراقی قرار گیرد.

چربی بوده و توسط اپی‌تلیوم کراتینیزه پوشیده می‌شود. گاهی اوقات درموئید حاوی فولیکول‌های مو، غدد سباسه و غدد عرق است. کیست درموئید اغلب هنگام تولد، توسط والدین با وجود توده اطراف چشم و یا عدم تقارن در پلک و ابرو کشف می‌شود<sup>۱</sup>. در موارد نادر کیست ممکن است بدون علامت باشد و بعدها با افزایش تدریجی اندازه یا با علامت التهابی مثل درد، قرمزی و تورم پلک نمایان شود<sup>۹-۷</sup>. این کیست‌ها در کودکان شایع بوده و شایع‌ترین محل آن‌ها، شیار فرونتوزایگوماتیک قدامی خارجی می‌باشد<sup>۱۰</sup>.

کیست‌های درموئید اپی‌بولبار از یک سری تغییرات مادرزادی مزودرمال واکتودرمال منشا می‌گیرند<sup>۱۰</sup>. آن‌ها به طور شایع در ناحیه اینفرا تمپورال لیمبوس واقع شده‌اند و درگیری مناطق مرکزی‌تر قرنیه و یا ساختار داخل چشم نادر است<sup>۱۱</sup>. به طور معمول لیمبال درموئیدها قبل از سنین مدرسه برداشته می‌شوند مگر آنکه آستیگمات نامنظم ایجاد کرده و یا منجر به آمبلیوپی شوند که در این حالت زودتر برداشته می‌شوند<sup>۱۲</sup>. ارتباط این ضایعات با سیستم عصبی مرکزی شایع نیست و بیش‌تر در ضایعات منطقه نازال مشاهده می‌شود. تعدادی گزارشات بالینی مبنی بر کیست‌های درموئید در ناحیه تمپورال که سبب گسترش داخل مغزی شده‌اند نیز وجود دارد<sup>۱۳</sup>. در یکی از این گزارشات در یک دختر ۱۵ ساله که با کاهش اشک چشم چپ مراجعه کرده بود، کیست درموئید در قسمت فرونتال اربیت با گسترش داخل مغزی و درگیری استخوانی دیده شد<sup>۱۳</sup>.

سندرم واکترل همراه با یافته‌های زیر می‌باشد: ناهنجاری‌های ستون فقرات (تقریباً ۸۰ درصد)، ناهنجاری‌های قلبی- عروقی (بیش‌تر از ۷۵ درصد)، آترزی مقعد (۵۵ درصد)، فیستول بین نای و مری (۳۳ درصد)، ناهنجاری کلیه (تقریباً ۵۰ درصد) و نقایص اندام‌ها (۷۰ درصد). یافته‌های دیگر شامل ناهنجاری دستگاه تناسلی، شریان نافی منفرد و نقایص انگشت شست نیز در درصد

### منابع

- DeRespinis PA, Napolitano JD. Dermoid cyst and ipsilateral defects in VATER association. *Clin Pediatr (Phila)* 1992;31:184-186.
- Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis* 2011. 16;6:56.
- Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association *Am J Med Genet* 1997;71:08-20.
- Weaver DD, Mapstone CL, Yu PL. The VATER association. Analysis of 46 patients. *Am J Dis Child* 1986;140:225-229.
- Albert Reece E, Hobbins J. Fetal skeletal anomalies; *Clinical Obstetrics: The Fetus and Mother*, Chapter 26;2008:446.
- Aynaci FM, Celep F, Karaguzel A, et al. A case of VATER association associated with 9qh+. *Genet Couns* 1996;7:320-323.
- Pollard ZF, Harley RD, Calhoun J. Dermoid cysts in children. *Pediatrics* 1976;57:379-382.
- Shields JA, Bakewell B, Augsburg JJ, et al. Space-occupying orbital masses in children. A review of 250 consecutive biopsies. *Ophthalmology* 1986;93:352-354.

9. Sherman RP, Rootman J, Lapointe JS. Orbital dermoids: clinical presentation and management. *Br J Ophthalmol* 1984;68:642-652.
10. Ahuja R, Azar NF. Orbital dermoids in children. *Semin Ophthalmol* 2006;21:207-211.
11. Sommer F, Pillunat LE. Epibulbar dermoids--clinical features and therapeutic method. *Klin Monbl Augenheilkd* 2004;221:872-877.
12. Lang PJ, Seitz B, Naumann GO. Solid limbal dermoid in an 80-year-old patient. *Klin Monbl Augenheilkd* 2004;221:776-780.
13. Rinna C, Reale G, Calafati V, et al. Dermoid cyst: unusual localization. *J Craniofac Surg* 2012;23:e392-394.
14. Gigante J. First exposure to pediatrics. New York: McGraw-Hill, Medical Pub. Division. 2006. 351.
15. Shaw-Smith C. Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology. *J Med Genet* 2006;43:545-554.
16. Rittler M, Paz JE, Castilla EE. VACTERL association, epidemiologic definition and delineation. *Am J Med Genet* 1996;63:529-536.
17. Vendramini S, Richieri-Costa A, Guion-Almeida ML. Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects: A new syndrome or an extension of the oculoauriculovertebral spectrum? Report of fourteen Brazilian cases and review of the literature. *Eur J Hum Genet* 2007;15:411-421.
18. Taksande A, Vilhekar K. Oculoauriculovertebral Spectrum with Radial Anomaly in Child. *J Family Med Prim Care* 2013;2:92-94.
19. Derespinis PA, Napolitano JD. Dermoid cyst and ipsilateral defects in VACTER syndrome association. *Clin Pediatr (Phila)* 1992;31:184-186.

Archive of SID