

● گزارش موردی کد مقاله: ۰۳۲



سیکلویی به همراه چند انگشتی و بیماری مادرزادی قلبی در

یکی از دو قلوهای ناهماهنگ

دکتر اعظم آذرگون^۱ *
دکتر سمیرا مهر علیزاده^۲

خلاصه

۱- استادیار، عضو هیئت علمی بخش زنان زایمان، فلوشیپ نازایی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان
۲- استادیار، عضو هیئت علمی بخش اطفال، فوق تخصص قلب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی سمنان

هولو پروزنسفالی مجموعه ای از مالفورماسیون ها است که با چندچهره مشخص همراه است. سیکلویی شدیدترین گونه بیماری است که یک کره چشم در مرکز صورت دیده میشود. اجزای داخل کره چشم به درجات متفاوتی دوگانه شده اند، بعلاوه فقدان بینی و تشکیل خرطومی به جای آن مشهود است.

واژه گان کلیدی: سیکلویی، هولو پروزنسفالی، بیماری مادرزادی قلبی، چند انگشتی، دوقلویی ناهماهنگ.

*نشانی نویسنده مسئول: سمنان - میدان مادر، بیمارستان امیر المومنین - بخش زنان
تلفن: ۰۲۳۱-۴۴۶۰۰۸۸

Email: azarmona2003@yahoo.com

مقدمه

هولو پروزنسفالوی یک مالفورماسیون مغزی در اثر اشکال در تقسیم پروزنسفالون می باشد (۱).

فرم آلوبار که جدی ترین فرم آن است با مالفورماسیون های صورت از قبیل سیکلوپی، سبو سفالی و فقدان ناحیه ماگزیلاری همراه می باشد. سیکلوپی یک مالفورماسیون نادر می باشد که بعلت توقف در توسعه انتهای قدامی صفحه عصبی ایجاد شده است.

در سیکلوپی صورت با تک حفره چشمی، یک زائده بجای بینی بنام خرطوم در بالای حفره چشم مشخص می شود. دیگر چهره های همراه آن چند انگشتی ها، بیماریهای قلبی و دستگاه گوارش می باشد (۲).

فقط در دو مورد سیکلوپی در یکی از جنین های دو قلوپی گزارش شده است (۱).

در این مطالعه ما یک مورد سیکلوپی که بهمراه چند انگشتی و بیماری قلبی (سوراخ بین بطنی و دهلیزی)، فقط در یکی از جنین های دو قلوپی ناهماهنگ بود را گزارش می کنیم.

معرفی مورد

۱ یک خانم ۳۵ ساله اهل افغانستان، که با درد زایمان، تهوع، استفراغ و درد ناحیه اپی گاستر مراجعه کرده بود، حاملگی پنجم، پارتیتی ۴ و ۴ فرزند زنده داشت. تاریخ آخرین پریود خود را نمیدانست و همه حاملگی های قبلی بصورت طبیعی انجام شده بود. بیمار جهت مراقبت دوران بارداری اصلاً مراجعه نکرده بود.

در معاینه فیزیکی فشارخون بالا $160/100 \text{ mm Hg}$ داشت، حد رحم به اندازه حاملگی ترم بود. در معاینه واژینال ۲cm دیلاتاسیون، ۳۰ درصد افاسمان، کیسه آب سالم، با ضربان قلب منظم و پرزانتاسیون بریج بود. آزمایش ادرار 4^+ پروتئین را نشان می داد. سونوگرافی در آن موقع مقدور نبود. عکس از لگن دو جنین که هر دو بصورت پرزانتاسیون بریج بودند را نشان داد (تصویر ۱).

سولفات منیزیم برای بیمار شروع شد و بعد از کنترل فشار خون و علائم حیاتی، بیمار تحت سزارین قرار گرفت. قل اول دختر، ۲۴۰۰ گرم، سالم بدون هیچ ناهنجاری واضح بود، اما قل دوم ۱۰۰۰ گرم، دختر، سیکلوپی با یک پروبوسیس (خرطوم) در بالای پیشانی و دارای چند انگشتی بود. (تصویر ۲).

معاینه جفت بصورت مونو کوریونیک دای آمنیوتیک بود. سونوگرافی قل دوم هولو پروزنسفالوی را نشان داد اما بقیه ارگانها طبیعی بود.

اکوکاردیوگرافی یک سوراخ بین بطنی کوچک (VSD) و یک سوراخ بین دهلیزی (ASD) با نوع *Secundum* را نشان داد. (تصویر ۳).

این جنین ۳ ساعت بعد از تولد فوت شد.

بحث

اولین هولو پروزنسفالوی یک مالفورماسیون مغزی در اثر اشکال تقسیم پروزنسفالون می باشد که هم پیش مغز و هم صورت را تحت تاثیر قرار میدهد. هولو پروزنسفالوی در ۱/۱۵۰۰ تولد زنده و ۱/۲۵۰ حاملگی گزارش شده است (۳).

هولو پروزنسفالوی به سه فرم دیده می شود: آلوبار، سمی آلوبار و لوبار.

فرم آلوبار جدی ترین فرم آن است که تک بطنی می باشد، تالاموس تقسیم نمی شود. نواحی قدامی پایینی و تمپورال وجود ندارند و بقیه ایزو کورتکس بصورت ابتدایی می باشند. چهره های نورولوژیک آن با عقب ماندگی ذهنی شدید، تشنج و سفتی می باشد. (۲).

اگرچه موارد زیادی از هولو پروزنسفالوی بعد از تولد گزارش شده است ولی فازهای اولیه پاتوجنز آن شناخته شده نیست (۴).

بیماری از نظر ژنتیکی هتروژن است اما فاکتورهای محیطی هم ممکن است در ایتولوژی آن سهم داشته باشند. (۳) ارتباط با دیابت مادر، سیفلیس، سیتو مگالو ویروس و توکسو پلاسموزینز دیده شده است (۲۰۵). در این مطالعه قند خون مادر طبیعی و تست VDRL منفی بود.

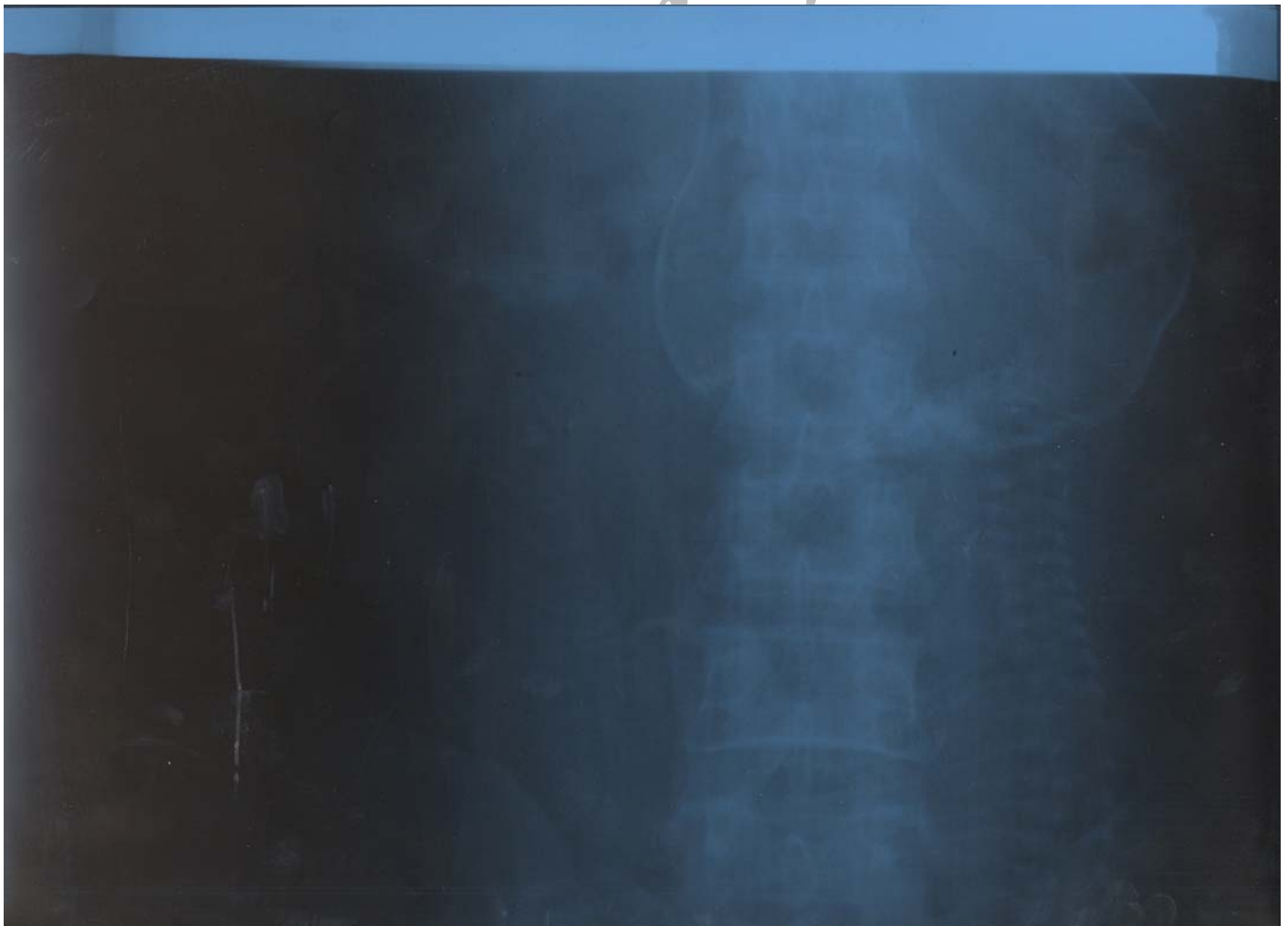
در یک مطالعه پره ناتال شیوع آن در فرم آلوبار ۱/۴۱۵ بوده و تشخیص آن با سونوگرافی در ۱۰۰٪ امکان داشته است. ۱۱ مورد (۴۷/۷٪) همزمان با آن ناهنجاری صورت داشتند. شکاف کام و هایپو تلوریسم شایع ترین ناهنجاریهای صورت بهمراه آن بودند. دو مورد (۱۱/۸٪) دو قلوپی بودند که فقط یک جنین درگیر بود. گزارش ما یک مورد دو قلوپی هر دو دختر با جنینهای ناهماهنگ بودند که بصورت مونو کوریونیک بودند و فقط یک جنین درگیر بود.

یافته های مشخص سونوگرافی در آنها تک بطنی، تالاموس های بهم چسبیده و فقدان ساختمان های خط وسط بودند (۶).

در این مطالعه سونوگرافی در قل دوم هولو پروزنسفالوی را نشان داد اما بقیه ارگانها طبیعی بود.

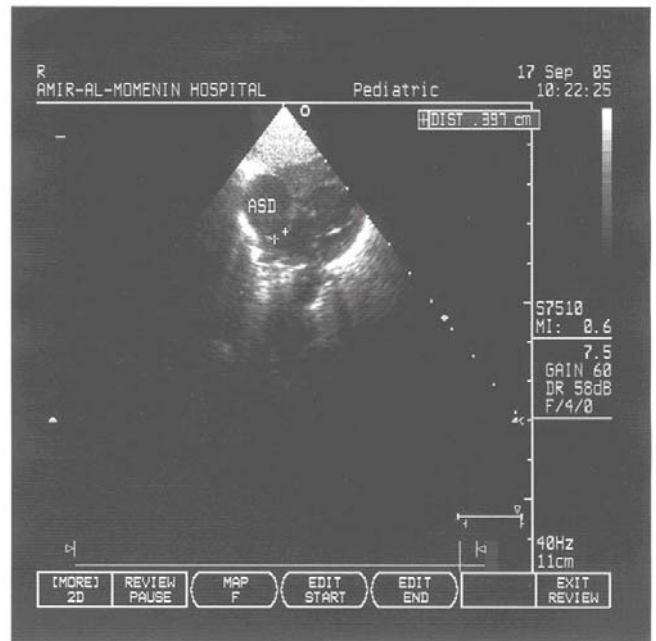
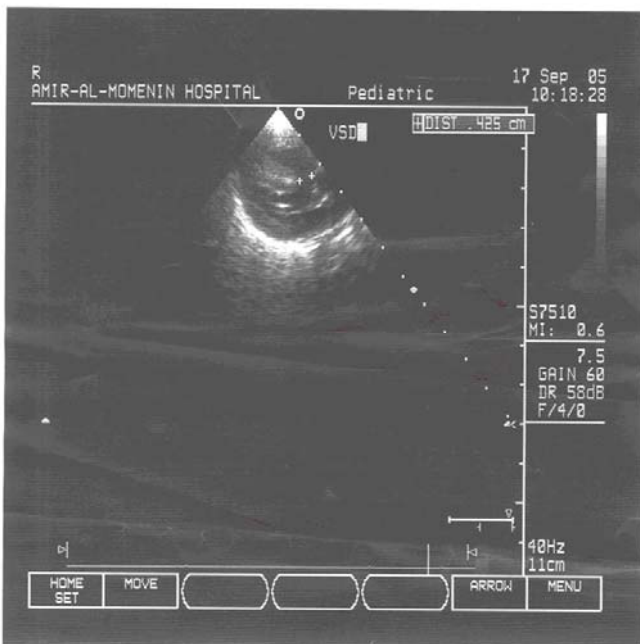
کوچک ، دو تا پروبوسیس (خرطوم) یکی بالای چشم و دیگری پایین آن هم گزارش شده است (۱۰).
حتی با جابجایی احشاء به طرف مقابل (*situs/inversus*) و کلیه نعل اسی هم دیده شده است (۱۱). در این مطالعه یک پروبوسیس (خرطوم) در بالای پیشانی وجود داشت ونوزاد دارای چند انگشتی بوداما بقیه ارگانها طبیعی بود ند.
تشخیص قبل از زایمان با سونوگرافی مقدور است. بعد از ۱۰ هفته برای بیشتر فرمهای جدی این تشخیص امکان دارد. در این مطالعه بدلیل انجام نشدن سونوگرافی تشخیصی از قبل موجود نبود.
مبتلایان به آلور هولو پروزنسفالی زنده نمی مانند. در حالیکه مبتلایان به اشکال لوبار و سمی لوبار تا دوران کودکی ممکن است زنده بمانند اما دچار عقب افتادگی ذهنی متوسط تا شدید هستند. (۵)
نوزاد گزارش شده در این مطالعه نیز به دلیل فرم جدی هولو پروزنسفالی به همراه سیکلویی ، چند ساعت بعد از تولد فوت شد.

در سه مورد سیکلویی با تریزومی $4-D$ و 13 دیده شده است که در همه این موارد همزمان بیماری مادرزادی قلبی نیز در جنین وجود داشته است (۷-۹). از مشکلات قلبی همراه آن میتوان به جابجایی سرخرگهای بزرگ، تترالوژی فالوت، سوراخ بین بطنی، بطن چپ هایپو پلاستیک و خیلی از ناهنجاریهای دیگر قلبی اشاره کرد (۲). در این مطالعه نیز سوراخ بین بطنی و سوراخ بین دهلیزی در جنین درگیر وجود داشت.
مشکلات کروموزومی دیگر مثل حذف بازوی بلند کروموزوم $7,21$ ، 13 ، و حذف بازوی کوتاه کروموزوم 3 ، 2 و 18 و تریزومی 13 و 18 نیز دیده شده است (۵). در این مطالعه بررسی کروموزومی انجام نشده است.
فرمهای غیر معمول هولو پروزنسفالی آلور با سیکلویی ، چانه





تصویر ۲: نوزاد با سیکلویی به همراه چند انگشتی



تصویر ۳: اکوکاردیو گرافی نوزاد با سیکلویی که VSD و ASD را نشان میدهد.

مراجع

- 1- Peng Y, Shieh JL, Jung SM, Wan YL, Lih-Ma. Cyclopia in one of discordant twins: a case report. *Changgeng yi xue za zhi*: 1997; 20:232-6
- 2- Menkes JH, Sarnat HB. *Neuroembryology, Genetic programming, and malformations of the central nervous system. Text book of child neurology. Sixth edition 2000, page : 335-337*
- 3- Dubourg C, Lazara L, B Layau M, Pasquier L, Durou MR, Odent S, David V. *Genetic study of holoprosencephaly. Ann Biol Clin : 2003 ; 61: 679-87*
- 4- Yamada S, Uwabe C, Fujii S, Shiota K. *Phenotypic variability in human embryonic holoprosencephaly in the Kyoto collection. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2004; 70(8): 495-508*
- 5- Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. *Nelson textbook of pediatrics 17th edition. Congenital anomalies of the central nervous system 2004 P : 1987.*
- 6- Lai TH, Chang CH, Yu CH, Kuo PL, Chang FM. *Prenatal diagnosis of alobar holoprosencephaly by two-dimensional and three-dimensional ultrasound. Prenat Diagn. 2000; 20: 400-3*
- 7- Van Allen MI, Ritchie S, Toi A, Fong K, Winsor E. *Trisomy 4 in a fetus with cyclopia and other anomalies. Am J Med genet. 1993; 46(2):193-7*
- 8- Jaschevatzky OE, Goldman B, Georghiou P, Grunstein S, Pevzner S. *Trisomy-D in a cyclops with cardiovascular defects. Acta Obstet Gynecol Scand. 1976; 55(1):73-6*
- 9- Fujinaga M, Shepard TH, Fitzsimmons J. *Trisomy 13 in the fetus. Teratology. 1990; 41:233-8*
- 10- Martinez-Frias ML, Martin M, Pardo M, Torres M, Cohen MM Jr. *Holoprosencephaly and hypognathia with two proboscides. J Craniofac Genet Dev Biol. 1994; 14:231-4*
- 11- Meinecke P, Padberg B, Laas R. *Agnathia, holoprosencephaly and situs inversus. Am J Med Genet. 1990; 37:286-7*