

معرفی یک مورد سندرم ورن استراپ با تظاهرات غیر معمول

مجید ملکی: گروه نفرولوژی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز: نویسنده رابط

E mail: madjidmalaki@gmail.com

دریافت: ۸۷/۴/۵، پذیرش: ۸۸/۱۲/۲۱

چکیده

اژنزی یکطرفه یا دوطرفه کلیه معمولاً با اختلالات ساختمانی متعددی همراه می‌باشد اما همراهی این عارضه با مقعد بسته و ابهام دستگاه تناسلی خارجی با نام سندرم Wernestrup معروف است. در این گزارش مورد یک مورد سندرم Wernestrup با اختلالات ساختاری شامل قلبی و اسکلتی معرفی می‌گردد. تا آنجا که ما اطلاع داریم، این اولین مورد همراهی تظاهرات فوق است.

کلید واژه: سندرم ورن استراپ، بیماری مادرزادی قلب، ابهام تناسلی

مقدمه

وجود نداشتن در زمان بستری پزشکان متوجه بیماری مادرزادی قلبی وی بصورت اشکال ASD (نقص دیواره دهلیزی) و VSD (نقص دیواره بطنی) که نقص دیواره بطنی در قسمت عضلانی در ناحیه آبیگال و قسمت دیستال آئورت قلب بود همراه با باز بودن مجرای شریانی و هیپرتانسیون شریانی ریوی و قوس آئورت که به سمت چپ بود شدند. از آنومالی های سیستم اسکلتی پای چماقی در پای چپ داشت و در ژنیتالیا اندام تناسلی مبهم بصورت میکروفالوس و مجرای ادرار بشکل خروج اورترا از ناحیه دیستال فالوس همراه اسکروتوم خالی و فتق دوطرفه اینگوینال، عدم وجود بیضه در کانال و کاریوتایپ XX بود. در سونوگرافی کلیه راست دیده نشد و کلیه چپ هیدرونفروتیک بود. اندازه کلیه چپ ۴/۶ سانتی متر بود (طبیعی: ۴/۵ تا ۵ سانتیمتر) که گرچه برای این سایز نرمال بود اما هیپرتروفی جبرانی ناشی از اژنزی طرف مقابل را نداشت. بیمار با احتمال رفلکس ادراری اورترو سیستموگرافی گردید که بازگشت ادراری شدید درحد درجه ۵ بصورت یکطرفه در سمت چپ گزارش گردید. در یک و نیم ماهگی بیمار تحت اسکن-۹۹ Tc DMSA (dimercaptosuccinic acid) قرار گرفت آپلازی کلیه راست تایید شد. در اسکن بروش DTPA و (diethylenetriamine)

تقسیم بندی بیماری ابهام دستگاه تناسلی خارجی یا آمیگوس ژنیتالیا در نوزادان بدلیل اینکه علت‌های مختلفی اشکال مشابه از اندام‌های تناسلی را می‌دهد دشوار است. گرچه بیشترین علت این عارضه به کمبود ۲۱ آلفا هیدروکسیلاز نسبت داده شده است (۱) اما گاهی این عارضه در همراهی با اختلالات ارولوژیک و تکامل سیستم ادراری و همراه اختلالات متعددی قلبی استخوانی گوارشی و تنفسی اتفاق می‌افتد و سیستم هورمونی و هیپرپلازی آدرنال علت آن نیست (۲). شناختن این علت از ابهام جنسی و توجه به اختلالاتی که ممکن است همراه آن باشد متخصصان اطفال را کمک می‌کند تا علاوه بر تشخیص سریع این ناهنجاری‌ها از ایجاد هزینه بر بیمار کاسته و جلوی برخی از عوارض بلند مدت ناشی از این اختلالات را بگیرد. در این گزارش مورد عوارض تشخیص حتی نه چندان دیر اختلال همراه این سندرم را که شامل ابهام جنسی مقعد بسته و اژنزی کلیه یکطرفه می‌باشد بررسی می‌کنیم.

گزارش مورد

بیمار نوزاد ۲۵ روزه‌ای است که با تشخیص مقعد بسته روز دوم پس از تولد تحت عمل جراحی آنوپلاستی قرار گرفت. مقعد بسته از نوع Low بود و ارتباطی بین سیستم گوارشی و ادراری

سن ۲۰ روزگی ایجاد شد که در زمینه اختلالات مادرزادی قلبی بود و در گرافی انجام شده علایمی از عفونت ریوی یا آترزی مری وجود نداشت. در مطالعات دیگر نیز وجود آترزی یا دیسپلازی دو طرفه بوده است (۷-۹). در این بیمار نیز آترزی یکطرفه وجود داشت ولی عدم افزایش جبرانی در اندازه کلیه مقابل و اورمی پایدار نشان دهنده وجود درجاتی از دیسپلازی در کلیه بظاهر سالم است. از نظر امید به حیات از ۴ مورد معرفی شده توسط Wernestrup تعداد ۳ بیمار در روزهای اول زندگی بعلت نارسایی تنفسی فوت کردند گرچه یک مورد فیستول تراشه به مری داشت ولی علت زجر تنفسی در دو مورد دیگر توسط نویسنده ذکر نشده و اشاره به وجود یا عدم وجود اختلالات مادرزادی قلبی در گزارش خود نداشته است. مورد ۴ نیز تا ۶ ماهگی یعنی زمان انتشار گزارش مورد سالم بوده است. در مورد بیمار ما نیز نارسایی تنفسی که بعد از هفته دوم ظاهر شد در زمینه اختلالات متعدد در ساختار قلب نظیر ASD و VSD و PDA و افزایش فشار شریان پولمونر بود و تا ۹ ماهگی زمان نگارش این مطالعه زنده می‌باشد. در مورد اختلالات اسکلتی نیز در گزارشات قبلی از عدم وجود انگشت شست و یا رادیوس نام برده شده است (۷-۸). در بیمار ما نیز پای چماقی یکطرفه در سمت چپ وجود داشت.

نتیجه گیری

همراهی آترزی کلیه و اختلالات ساختمانی در ارگان‌های مختلف بدن پدیده غیر شایعی نیست اما همراهی این عارضه با مقعد بسته و ابهام دستگاه تناسلی خارجی اجزای تشکیل دهنده سندرم Wernestrup می‌باشد که در آن اختلال هورمونی وجود ندارد و اختلال در تمایز جنینی سیستم های گوارشی و اورورنیتال یا Caudal differentiation می‌باشد. شناخت این عارضه پزشکان را در برخورد مناسب و با این عارضه و شناخت زودرس عوارض و پیشگیری از مرگ و میر بیشتر این بیماران کمک خواهد کرد.

(pentaacetic acid) کاهش خفیف جریان خون کلیه چپ همراه کاهش میزان پالایش گلوبولینی مشخص گردید (۲۰ میلی لیتر/ دقیقه/ ۱/۷۳ مترمربع) و کلیه راست آپلاستیک بود.

بحث

همراهی بیماری مقعد بسته و اختلالات ادراری پدیده نادری نیست بطوریکه ۱۴ درصد از بیماران با مقعد بسته دارای اختلالات قسمت فوقانی سیستم ادراری بوده‌اند که مهمترین آن بازگشت ادراری مثانه به اورتر و اختلالات عصبی مثانه بوده است (۳). وجود اختلالات سیستم ژنیتال با اختلالات سیستم مجاری ادرار مانند کلیه دیسپلاستیک و بازگشت ادرار از مثانه به حالب مربوط به اختلال در تمایز قسمت دیستال سیستم اورورنیتال است (۴-۵). در بیمار ما نیز اختلال سیستم ژنیتال بصورت میکروفالوس و اورترا (که در ناحیه دیستال فالیک قرار داشت) همراه با اسکروتوم خالی بود و این ابهام سیستم ژنیتال همراه با اختلال در سیستم فوقانی مجاری ادراری بصورت آترزی یکطرفه کلیه و بازگشت با درجه بالای ادرار از مثانه به حالب بود. در گزارشی که Wernestrup منتشر کرد این نوزادان وزن بدو تولد بین ۲۱۰۰ تا ۲۶۵۵ گرم داشتند که وزن نوزاد مورد بحث ما ۲۷۰۰ گرم بود. در ۴ بیمار مبتلا به ابهام دستگاه تناسلی هر ۴ بیمار دارای کاریوتایپ XX بودند (۶). گرچه در یک مورد دارای اسکروتوم بود اما در اتوپسی مشخص شد بیمار دارای رحم کوچک است و یک واژن کوچک که گرچه با رحم مرتبط بود اما به خارج راه نداشت که در بیمار ما نیز اسکروتوم خالی بود اما در درون فتق و مسیر اینگوینال بافتی بنام بیضه یافت نشد و فتق بسته شد. در حفره شکم نیز رحم کوچکی یافت شد و بیمار با تشخیص همافرودیسم کاذب زنانه تحت درمان قرار گرفت. در گزارش Wernestrup هر ۴ بیمار پس از مدت کوتاهی بعلت زجر تنفسی فوت می‌کنند و در یک مورد فیستول تراشه به مری همراه آترزی مری وجود داشت. در بیمار ما نیز زجر تنفسی در

References:

- Zdravcovic D, Milonkovic T. Causes of ambiguous external genitalia in neonates. *Srp Arh Celok Lek* 2001; **129**: 57-60.
- Salvatore C, Paran S, Prem P. Associate anomalies in children with unilateral renal agenesis. *J Uro* 1999; **162**: 1081-1083.
- Mclorie GA, Sheldon CA, Fleisher M. The genitourinary system in patients with imperforated anus. *J Pediatric Surg* 1998; **22**: 1100-1104.
- Macarthur M, Mahomed A. Rare association of female pseudohermaphroditism, phallic urethra, and posterior cloaca. *J Pediatr Surg* 2006; **41**: 576-579.
- Female pseudohermaphroditism and associated anomaly. *AM J Med Genet* 1980; **6**: 123-136.
- Richard J, Wernestrup MD, Roberta A. Female pseudo-Hermaphroditism with ano rectal, mullerian duct, and urinary tract malformations Report of four cases. *J Pediatric* 1985; **107**: 751-754.
- Carpenter PJ, Potter EL. Nuclear sex and genital malformations in 48 cases of renal agenesis with especial reference to nonspecific female pseudo-hermaphroditism. *Am J Obstet Gynecol* 1959; **78**: 235-258.
- Schelegel RJ, Aspillaga MJ, Neu RL. An XX sex chromosome complements in an infant having male type External genitals, renal agenesis and other anomalies. *J Pediatr* 1966; **69**: 812-814.
- Dubowitz V. Virilisation and malformation of a female infant. *Lancet* 1962; **2**: 405-406.