

## شیوع آنانسفالی و آنومالی‌های همراه آن

تبریز، ۸۲-۱۳۷۶

دکتر مسعود پورعیسی (استادیار)\*، دکتر فیروزه نامی (استادیار)\*، سهیلا رفاهی (مربی)\*\*

\* گروه رادیولوژی، دانشگاه علوم پزشکی تبریز

\*\* گروه علوم پایه، دانشگاه علوم پزشکی اردبیل

### چکیده

مقدمه: آنانسفالی یکی از ناهنجاریهای مادرزادی مغز بوده و عمدتاً با آنومالیها و سندرمهای مختلف همراه است. تشخیص پری ناتال آنانسفالی و آنومالیهای همراه آن با اولتراسونوگرافی از اهمیت خاصی برخوردار است. هدف از این مطالعه بررسی میزان شیوع و علل آنانسفالی و آنومالیهای همراه آن می باشد.

مواد و روشها: در طی یک دوره ۸ ساله تعداد ۲۱۰۷۴ بیمار حامله جهت بررسی وضع حاملگی از تاریخ ۱۳۷۶ لغایت ۱۳۸۲ به کلینیک فجر تبریز مراجعه نموده و تحت بررسی با سونوگرافی قرار گرفتند.

یافته‌ها: جمعاً ۲۹ مورد از جنین‌ها مبتلا به آنانسفالی بودند. میزان شیوع آنانسفالی ۱/۳ برآورد شد که تقریباً دو برابر آمارهای سایر کشورها می باشد. ۶ مورد از جنینها (۲۰/۶۸٪) بصورت آنانسفالی ایزوله و منفرد و ۲۳ مورد (۷۹/۳۱٪) بصورت آنانسفالی همراه با سایر آنومالیها بودند. از نظر ارتباط فامیلی والدین و آنانسفالی اختلاف معنی داری مشاهده نشد ( $P=0/4$ ).

نتیجه گیری و توصیه ها: نتایج این بررسی لزوم انجام دقیق سونوگرافی و تشخیص زود هنگام آنانسفالی و آنومالیهای همراه آن، جهت جلوگیری از تولد نوزادان با ناهنجاریهای سیستم عصبی مرکزی (CNS) را خاطر نشان می سازد.

کلمات کلیدی: آنانسفالی، ناهنجاریهای مادرزادی مغز، سونوگرافی پری ناتال

### مقدمه

است که ۵۰-۶۵٪ از نقصهای لوله عصبی (NTDs) Neural tube defect را شامل می شود (۲،۱). زندگی خارج رحمی جنینهای آنانسفال غیر ممکن است بطوریکه چند ساعت پس از تولد می میرند (۲). این آنومالی کشنده به علت اختلال در انسداد لوله عصبی در انتهای سری آن در جنین ۲۸-۲۶ روزه بوجود می آید و مغز بصورت یک نسخ دژنره مشاهده می شود (۳). آنانسفالی اولین مالفورماسیون جنینی است که توسط اولتراسونوگرافی پری ناتال تشخیص داده شده است (۴).

نتایجی که یک وسیله تشخیصی مثل سونوگرافی در اختیار پزشک قرار می دهد در حقیقت مبثانی برای تصمیم گیری بعدی و اقدامات احتمالی تهاجمی بعدی است که در مورد بیمار صورت خواهد گرفت. آنانسفالی یا meroanencephaly در زمره شایعترین ناهنجاریهای CNS

## مواد و روش‌ها

در این مطالعه بصورت گذشته نگر از تاریخ ۱۳۷۶ لغایت ۱۳۸۲ تعداد ۲۱۰۷۴ بیمار حامله برای بررسی وضعیت حاملگی به کلینیک تخصصی فجر تبریز مراجعه کرده اند. همه سونوگرافیها با دستگاه GE مدل ۲۸۰۰ RT و با استفاده از پروب آبدومینال ۳/۵ مگاهرتز صورت گرفتند. یافته‌های همراه آناسفالی با یافته‌های بعد از زایمان مقایسه شدند. در این بررسی نسبت فامیلی والدین نیز مورد توجه قرار گرفته تا چنانچه ارتباطی بین آن و بروز ناهنجاری فوق وجود داشته باشد مشخص گردد.

## یافته‌ها

از میان ۲۱۰۷۴ جنین سونوگرافی شده جمعاً ۲۹ مورد از جنین‌ها مبتلا به آناسفالی بودند. میزان شیوع آناسفالی ۱/۳ برآورد شد که تقریباً دو برابر آمارهای سایر کشورها می‌باشد. ۱۶ مورد (۷۶٪) از جنینها مونث و ۹ مورد (۳۶٪) مذکر بودند (نمودار ۱).

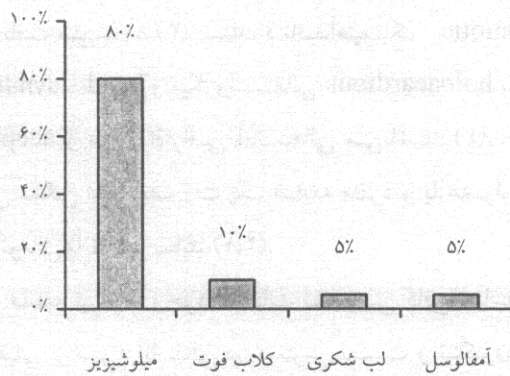
تشخیص پری ناتال آناسفالی بر اساس یافته‌های سونوگرافیک بوسیله فقدان مغز وکالواریم و برجسته شدن چشمها به علت عدم تشکیل استخوان فرونتال مسجل می‌شود (۶،۵). که در شکل ۱ نشان داده شده است. از آنجاکه این جنینها فاقد مکانیسم کنترل بلع هستند پلی هیدروآمینوس در اکثریت موارد یافت می‌شود (۳). سندرم باند آمنیوتیک amniotic band syndrome و میکروسفالی holoacardious یا acephalic از موارد افتراقی آناسفالی می‌باشند (۴). این آنومالی ممکن است بصورت یک ضایعه منفرد و یا همراه با سایر آنومالی‌ها تظاهر نماید (۲،۱).

در منطقه تبریز با وجود امکانات تشخیصی کافی، متأسفانه آمار دقیقی از شیوع آناسفالی در دسترس نیست و تاکنون در زمینه آن مطالعات گسترده و همه جانبه‌ای صورت نگرفته است لذا در این مطالعه بر آن شدیم که میزان شیوع آناسفالی و ناهنجاریهای همراه آن را بررسی نموده و ارتباط آن را با نسبت فامیلی والدین مشخص نمائیم. طبق بررسی‌های بعمل آمده توسط پژوهشگران اولتراسونوگرافی در تشخیص این آنومالی از حساسیت خوبی برخوردار است و از طرفی نسبت به روشهای تشخیصی آزمایشگاهی که پرهزینه و وقت گیر است بسیار کم هزینه و از سرعت عمل زیادی برخوردار است.

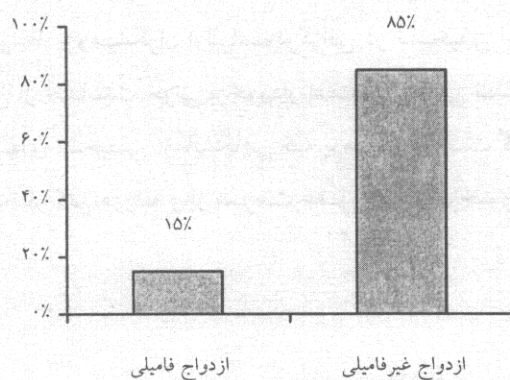


شکل ۱- تصویر سونوگرافیکی آناسفالی و آنومالی همراه آن

ازدواجهای فامیلی والدین در ۱۵/۴٪ موارد وجود داشت (نمودار ۴) و اختلاف معنی داری بین آن و آنسفالی مشاهده نشد ( $p=0/4$ ).



نمودار شماره ۳- میزان بروز آنومالی های همراه با آنسفالی

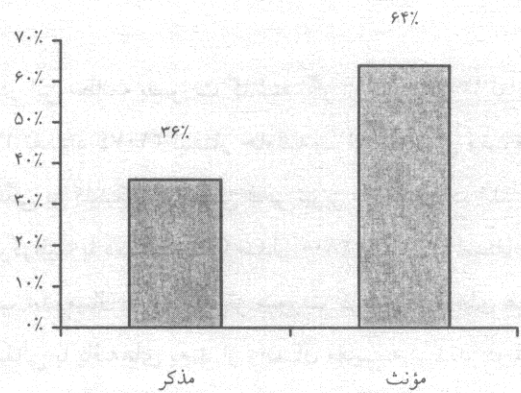


نمودار شماره ۴- میزان بروز آنسفالی بر حسب ازدواج فامیلی والدین

## بحث

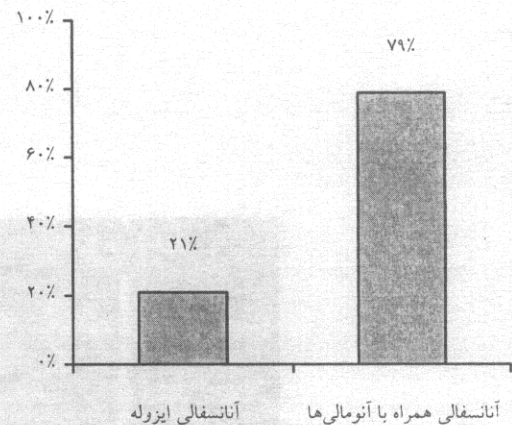
نقص های لوله عصبی (NTDs) neural tube defects

یکی از عوامل مرگ و میر نوزادان و جنینها می باشد (۷). آنسفالی یکی از شایعترین ناهنجاریهای سیستم عصبی مرکزی (CNS) است که با فقدان تمام یا قسمتی از جمجمه با درجات مختلفی از دژنراسیون نسج مغزی همراه است (۳).



نمودار شماره ۱- میزان بروز آنسفالی بر حسب جنسیت جنین

۶ مورد (۲۰/۶۸٪) بصورت آنسفالی ایزوله و ۲۳ مورد (۷۹/۳۱٪) بصورت آنسفالی همراه با سایر آنومالیها بودند (نمودار ۲). آنومالیهای همراه آنسفالی عبارت بودند از: ۱۶ مورد (۵۵/۱۷٪) میلوشیزیز، ۲ مورد (۶/۸۹٪) کلاب فوت، یک مورد (۳/۴۴٪) آمفالوسل (نمودار ۳).



نمودار شماره ۲- میزان شیوع آنسفالی ایزوله و آنسفالی همراه با آنومالی ها

دو مورد از جنینهای آنسفالی بصورت دو قلویی بودند که فقط یکی از قلها آنسفالی بود. همچنین یکی از قلهای آنسفالی نیز دارای قلب تک بطنی (قلب سه حفره ای) بود. پلی هیدروآمینوس در ۱۲ مورد (۴۱/۳۷٪) مشاهده گردید.

از جنین‌های مذکر گزارش شده است (۴،۲) در ترکیه نسبت جنین‌های مونث به مذکر یک می‌باشد (۱۳). در مطالعه ما ۶۴٪ از جنینها مونث و ۳۶٪ مذکر بوده اند. طبق گزارشهای قبلی نقصهای لوله عصبی در حاملگی دو قلوئی بیشتر از تک قلوئی گزارش شده است (۹). در مطالعه ما فقط دو مورد از جنینهای آنانسفال دو قلو بودند که یکی از قلها دچار آنانسفال بود و در یک مورد از آنها قل آنانسفال دارای قلب تک بطنی بوده است. از آنجا که میزان ازدواجهای فامیلی در ایران نسبت به سایر کشورها بالا است اما ما ارتباط معنی داری بین ازدواجهای فامیلی و آنانسفالی مشاهده نکردیم ( $P=0/4$ ).

از جمع‌بندی نتایج این مطالعه به نکات جالب توجه زیر می‌رسیم. اولتراسونوگرافی حتی بصورت آبدومینال روش مطمئن و غیر تهاجمی در بررسی آنانسفالی است که قادر است در هفته‌های اولیه حاملگی ۱۴ Week وجود آنانسفالی در جنین را تشخیص دهد. لذا توصیه می‌شود که با استفاده از تجهیزات با قدرت تفکیک بالا یک امتحان سونوگرافی دقیق در این موقع از حاملگی بعمل آید. و با توجه به اینکه آنانسفالی با سایر ناهنجاریهای جنین همراه است با رویت آنانسفالی باید در فکر تشخیص سایر آنومالیهای همراه نظیر کلاب فوت، لب شکری، میلویشیزیز و آژنزی نسبی فقرات و آنومالیهای قلبی نیز بود. از آنجا که طبق شرع اسلام روح انسانی در حدود هفته ۱۷ حاملگی به جنین دمیده می‌شود لذا تشخیص زود هنگام آنانسفالی و آنومالیهای همراه با سونوگرافی می‌تواند در تصمیم‌گیری به موقع در نحوه اداره و ختم حاملگی کمک موثری نماید.

فاکتورهای ژنتیکی و غیرژنتیکی و نژادی (۷) و تغذیه‌ای (۹،۸) در بروز این آنومالی دخالت دارند. اولتراسونوگرافی و روشهای آزمایشگاهی نظیر اندازه‌گیری آلفافتوپروتئین (AFP) و استریول غیر کونژوکه (UE3) و آمینوستیزیس از متدهای بررسی نقصهای لوله عصبی می‌باشند (۹). طبق مطالعات انجام گرفته در استرالیا جنوبی و فرانسه (۱۱ و ۱۰) حساسیت اولتراسونوگرافی در تشخیص آنانسفالی ۱۰۰٪ و حساسیت AFP ۹۲٪ گزارش شده است. بنابراین در مطالعه ما نیز از روش سونوگرافی برای تشخیص آنانسفالی استفاده شده است که نسبت به روشهای تشخیصی دیگر نیز کم هزینه و بی خطر بوده و از حساسیت ۱۰۰٪ برخوردار بوده است. میزان شیوع آنانسفالی در آمریکای شمالی ۰/۷ بر ۱۰۰۰ (۵) و در لندن ۰/۸ بر ۱۰۰۰ (۱۲) گزارش شده است. در منطقه تبریز طبق آمار بدست آمده میزان شیوع ۱/۳ بر ۱۰۰۰ برآورد گردیده است که مغایر با آمارهای خارجی بوده و تقریباً دوبرابر آن می‌باشد.

حدود نیمی از آنانسفالیه‌ها با نقص‌های نخاعی و نقص‌های خط میانی صورت همراه هستند (۱) که در مطالعه ما نیز حدود ۷۹/۳۱٪ با ناهنجاریهای مختلف همراه بودند که حدود ۵۵/۱۷٪ از آنها را میلویشیزیز و آژنزی نسبی فقرات تشکیل می‌دهد و نقصهای خط میانی صورت فقط در ۳/۴۴٪ از موارد مشاهده شده است. از دیگر آنومالی‌های همراه آنانسفالی، کلاب فوت و امفالوسل در case‌های ما مشاهده شده است. سن جنین در موقع تشخیص ۱۶-۳۳ Week بوده است و تشخیص دیرتر به علت عدم مراجعه به موقع بیمار می‌باشد. در منابع مختلف آنانسفالی در جنینهای مونث ۴-۲ برابر بیشتر

## منابع

1. Sutton D, Isherwood I, Forbes W, et al : Textbook of radiology and medical Imaging. 6 th ed , New Yourk, Churchill Livingstone , 1998 ; 1216 – 1217.
2. Keith L. Moore, T.V.N. Persaud : The Developing Human Clinically Oriented Embryology. 5 th ed, W.B. Saunders Company, 1993 ; 412 – 413.
3. F. Garg. Cunningham, Paul C. Mac D onald, Norman F. Gant, et al. Williams obstetrics. 20 th ed, London, Asimon & Schuster company, Applton & Lange, 1030, 1997.
4. Peter W. Callen: Ultrasonography in obstetric and Gynecology. 4 th ed, W.B. Sanders, Philadelphia, 1994 ; 284 – 285.
5. Sandra L. Hagen – Ansert : Textbook of diagnostic ultrasonography. 4 th ed, St.Louis, Mosby, 1995; 964-967.
6. Tohn P, Mcgahan, Barry B, Goldberg : Diagnostic ultrasound, Philadelphia, New York, Lippincott – Raven.
7. Limb CJ, Holmes LB. Anencephaly: changes in prenatal detection and birth status, 1972 through 1990. Am J Obstet Gynecol. 1994 May;170 (5 Pt 1):1333-8.
8. Shaw GM, Velie EM, Schaffer D. Risk of neural tube defect-affected pregnancies among obese women. JAMA. 1996 Apr 10;275 (14):1093-6.
9. Hansen LM, Donnfeld AE. Concordant anencephaly in monoamniotic twins and an analysis of maternal serum markers. Prenat Diagn. 1997 May;17 (5):471-3.
10. Chan A, Robertson EF, Haan EA, Ranieri E, Keane RJ. The sensitivity of ultrasound and serum alpha-fetoprotein in population-based antenatal screening for neural tube defects. South Australia 1986-1991. Br J Obstet Gynaecol. 1995 May;102 (5):370-6.
11. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP. Evaluation of routine prenatal diagnosis by a registry of congenital anomalies. Prenat Diagn. 1995 Sep;15 (9):791-800.
12. Johnson SP, Sebire NJ, Snijders RJ, Tunkel S, Nicolaidis KH. Ultrasound screening for anencephaly at 10-14 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol. 1997 Jan;9 (1):14-6.
13. Himmetoglu O, Tiras MB, Gursoy R, Karabacak O, Sahin I, Onan A. The incidence of congenital malformations in a Turkish population. Int J Gynaecol Obstet. 1996 Nov;55 (2):117-21.