

## گزارش یک مورد نقص ایمنی شدید توام (SCIDS) همراه با کوآرکتاسیون آئورت و کانال شریانی باز

دکتر مصطفی بهجتی\*، فوق تخصص قلب کودکان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد  
دکتر ضیاء اسلامی، فلوشیپ نوزادان، استادیار دانشگاه علوم پزشکی شهید صدوقی یزد

### خلاصه

بیمار کودک ۲۵ ماهه‌ای است که با تابلوی شوک سپتیک به بخش اورژانس بیمارستان آورده شد. در سابقه در زمان نوزادی با تابلوی نارسایی قلب و پنومونی در بخش نوزادان بستری شده و تشخیص کوآرکتاسیون شدید و PDA داده شد. بیمار در طول دوره زندگی مبتلا به پنومونی مکرر، گاستروانتریت مزمن، عفونت ادراری، اتیت میانی حاد، سپتی سمی‌های مکرر، کاندیدیاز مزمن و مداوم اروفانکس و سپتی سمی کاندیدیائی، BCGOSIS، اورپون مزمن (به مدت ۳ ماه تورم دو طرفه غدد بزاقی پاروتید و ساب مندیبولار)، آبسه‌های مقعد و زخمهای دهانی و مقعدی شده بود.

در سن ۵ ماهگی عمل کوآرکتاسیون آئورت برای وی انجام شد. در سن ۶/۵ ماهگی تشخیص نقص ایمنی توأم شدید (SCID) داده شد. بیمار تحت درمان ماهیانه ایمونوگلوبین وریدی بود تا اینکه در سن ۲۵ ماهگی با تابلوی بالینی شوک سپتیک در اورژانس پذیرفته شد و با وجود دریافت داروهای اینوتروپ و درمان‌های حمایتی و عملیات احیاء فوت نمود. نظر به اینکه چنین موردی یعنی مجموعه SCID و کوآرکتاسیون آئورت و PDA در منابع در دسترس یافت نشد گزارش می‌گردد.

\* مسئول مقاله، آدرس:

یزد، بیمارستان افشار

E-mail:  
dr\_Behjati@yahoo.com

تاریخ دریافت: ۸۴/۴/۲۸

بازنگری: ۸۴/۶/۳۰

تاریخ پذیرش: ۸۴/۷/۲۷

**واژه های کلیدی:** نقص ایمنی توأم شدید، کوآرکتاسیون آئورت، عفونت های مکرر، سپتی سمی، کاندیدیاز اروفانکس

همراه با هیپوپلازی منتشر کمان عرضی آئورت و ایستوموس باشد [۳، ۴]. در این مقاله یک مورد بیمار دچار نقص ایمنی شدید توام همراه با کوآرکتاسیون شدید با گرفتاری سگمان طولانی و PDA بود گزارش می‌شود. از آنجائی که چنین موردی با توجه به منابع در دسترس، مدلاین کلاسیک و شبکه اینترنت یافت نشد تصمیم به گزارش آن نمودیم.

### گزارش بیمار

بیمار پسر بچه ۲۵ ماهه‌ای بود که با تابلوی بالینی شوک سپتیک (هیپوتانسیون شدید، تب بالا، حال عمومی بد، تنفس گاسپینگ)، زخم‌های منتشر دهان و مونیلیاز شدید اروفانکس به بخش اورژانس بیمارستان آورده شد و با وجود درمان‌های شدید شوک شامل رینگر، پلاسما، دوپامین، دپوتامین و عملیات احیاء فوت نمود.

### مقدمه

نقص ایمنی توام شدید اصطلاحی است که جهت نقص شدید در هر دو بازوی سیستم ایمنی یعنی T.cell و B.cell بکار می‌رود و تقریباً همیشه در دو سال اول زندگی کشنده است. از علائم شایع آن عبارتند از عفونت های مکرر، کاهش رشد، اسهال مزمن، کاندیدیاز مداوم دهان، مری، پوست صورت و منطقه پرینه. این عارضه به دو صورت اتوزومال مغلوب و وابسته به جنس انتقال می‌یابد [۱، ۲].

کوآرکتاسیون آئورت بطور شایع در جنس مذکر اتفاق می‌افتد و در اکثریت موارد اسپورادیک است. این عارضه قلبی در سندرم ترنر شایع است. اکثریت موارد بطور موضعی است ولی ممکن است ماهیت تورتوز داشته و سگمان طولانی به‌ویژه در نوزادان را درگیر سازد. در شیرخواران بویژه همراه با انسداد خروجی بطن چپ و یا نقص بین بطنی است و ممکن است

## ۴. هیپرتروفی مرکز گرای بطن چپ

بیمار جهت درمان نارسائی قلب تحت درمان با دیگوکسین، فورسماید و کاپتوپریل و جهت درمان پنومونی تحت درمان با آمپی سیلین، جنتامایسین و برای درمان مونیلیاز اروفانکس تحت درمان با نیستاتین قرار گرفت و پس از ۱۰ روز درمان با حال عمومی خوب مرخص گردید. مجدداً بیمار در سن سه ماهگی به علت سرفه‌های مکرر که حدود دو هفته طول کشیده بود و به داروهای خوراکی چون آموکسی‌سیلین و اریترومایسین پاسخ نداده بود بستری شد و تحت درمان سفالوتین و آمپی سیلین وریدی قرار گرفت و جهت مونیلیاز اروفانکس نیستاتین و محلول ویوله تجویز شد و با توصیه مداوم درمان‌های نارسائی قلب مرخص گردید.

برای بیمار در سن ۳/۵ ماهگی کاتتریسیم و آنژیوگرافی انجام شده بود که فشار شریان ریوی  $30 \frac{45}{20}$  و فشار آئورت نزولی دیستال منطقه کوآرکتاسیون  $35 \frac{54}{40}$  بود و به علت تنگی شدید،

عبور از محل کوآرکتاسیون امکان پذیر نبود. با توجه به فشار خون بالاتر اندام فوقانی نتیجه گرفته شد که گرادیان در سطح منطقه کوآرکتاسیون ۹۶ میلی‌متر بود. آنژیوگرافی آئورت نزولی در نمای مایل تحتانی- قدامی (LAO) محل کوآرکتاسیون را نشان داد (تصویر ۱). یک تزریق در نمای کناری (LAT) در تنه شریان ریوی انجام شد که در فاز چپ (LEVOPHASE)، کوآرکتاسیون با سگمان طولانی را نشان داد (شکل ۲).

در سن ۴ ماهگی بیمار با تب  $39/5$  درجه سانتیگراد، بیقراری و علائم سرماخوردگی به درمانگاه آورده شد. در معاینه عفونت حاد گوش میانی دو طرفه و مونیلیاز اروفانکس و علائم ویروسی دستگاه فوقانی تنفس وجود داشت. بیمار تحت درمان آموکسی‌سیلین، نیستاتین و ویوله دوژانسین قرار گرفت ولی پس از ۴۸ ساعت آثار بهبودی ظاهر نشد و بیمار تحت درمان کوآموکسی‌کلاو و کتوکتازول قرار گرفت و پس از ۲۴ ساعت تب فروکش کرد. پس از ۱۴ روز درمان اوتیت میانی و مونیلیاز بهبودی کامل یافت.

در سن ۵ ماهگی بیمار جهت عمل جراحی کوآرکتاسیون (Coarctectomy) با روش End to end anastomosis بدون گرادیان باقیمانده انجام گرفت.

در سن ۶/۵ ماهگی با تابلوی بالینی گاستروآنژییت طول کشیده (یک هفته)، تب بالا، مونیلیاز شدید با زخم‌های منتشر

بیمار فرزند هشتم خانواده بود. فرزند اول و هفتم که به ترتیب دختر و پسر هستند سالم بودند ولی پنج فرزند دیگر به ترتیب در سن ۲ ماهگی، ۶ ماهگی، سه روزگی، سه ماهگی و شش ماهگی فوت نموده بودند. علت فوت در چهار فرزند اول نامشخص و در مورد فرزند ششم به گفته والدین انسداد روده احتمالاً ناشی از انواژیناسیون بوده است. والدین نسبت خویشاوندی پسر دائی - دختر عمه داشتند.

کودک حاصل زایمان طبیعی و سررس بوده و شاخص‌های وزن، قد و دور سر در هنگام تولد طبیعی بود. سابقه چندین نوبت بستری در سنین شیرخوارگی داشت. در سن سه روزگی به علت زردی در بیمارستان بستری و با بهبودی زردی مرخص شده بود. در سن ۱۵ روزگی به علت سرفه و تنگی نفس در بیمارستان بستری گردید. یافته‌های بالینی غیر طبیعی در آن زمان عبارت بودند از: تاقیکاردی ( $150$  در دقیقه)، تب ( $38^{\circ}C$ )، فشارخون اندام فوقانی  $150$  بر روی  $60$  میلی‌مترجیوه و اندام تحتانی  $50$  بر روی  $40$  میلی‌مترجیوه.

در معاینه فیزیکی بیمار دیسترس تنفسی با تراکسیون بین دنده‌ای و زیر دنده‌ای، سیانوز مختصر لب‌ها، نبض خوب اندام‌های فوقانی و نبض ضعیف اندام تحتانی یافت شد. همچنین در معاینه حلق، کاندیداز اروفانکس نمایان بود. در سمع ریه، رونکای منتشر با رال خفیف در قواعد ریتین شنیده می‌شد. در سمع قلب صدای اول طبیعی و جز  $P_2$  صدای دوم بلند بود. ریتم گالوپ S3 و S4 و یک سوفل درجه دو از شش سیستولیک در کنار چپ جناغ با انتشار به فضای بین اسکوپولا شنیده می‌شد. در معاینه شکم، کبد حدود  $4$  سانتیمتر زیر لبه دنده قابل لمس بود.

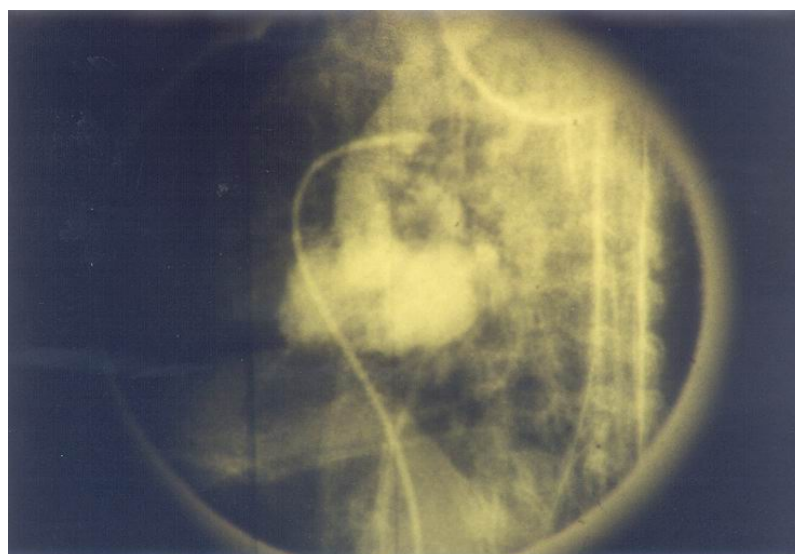
در رادیوگرافی سینه بزرگی اندازه قلب با هیپرتروفی مرکزگرا (Concentric)، افزایش عروق ریه با حضور خطوط Kerly B (احتقان غیرفعال عروق ریوی) و انفیلتراسیون منتشر پنومونیک مشاهده شد. آزمایشات خون و ادرار ESR، CBC، ESR، بیوشیمیایی خون و آنالیز ادرار طبیعی بود. همچنین کشت خون و ادرار منفی بود ولی CRP در حد  $2+$  مثبت بود. بیمار با تشخیص بالینی کوآرکتاسیون آئورت و نارسایی قلب اکوکاردیوگرافی شد. یافته‌های اکوکاردیوگرافی عبارتند از:

۱. کوآرکتاسیون شدید با گرفتاری سگمان طولانی

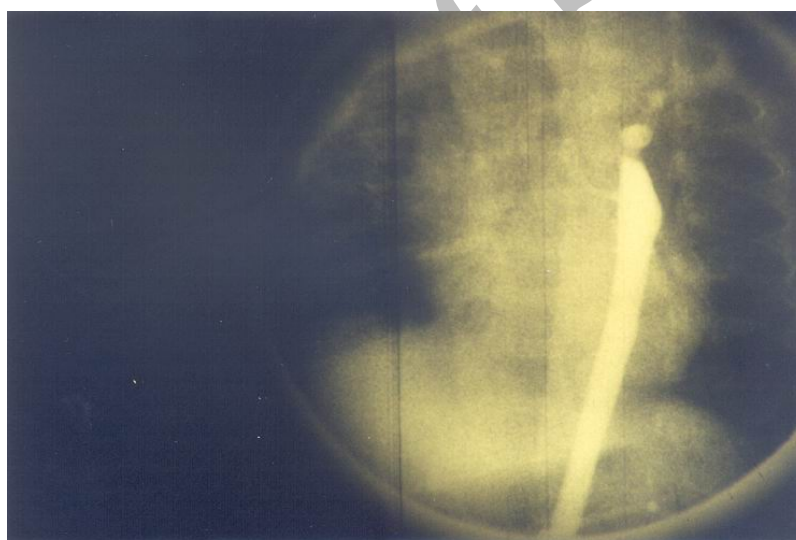
۲. تنگی خفیف دریچه آئورت دولتی با گرادیان  $20$  میلی‌متر

جیوه

۳. PDA کوچک



تصویر ۱- آنژیوگرافی آئورت نزولی در نمای LAO که محل کوآرکتاسیون را نشان می‌دهد



شکل ۲- آنژیوگرافی تنه شریان ریوی در نمای لترال، کوآرکتاسیون با سگمان طولانی و تورتوز را در فاز چپ نشان می‌دهد

دهانی، لنفادنوپاتی زیر بغل و فیستولیزه شدن آن و لنفادنوپاتی سوپراکلایوئیکولار چپ بستری شد. در آزمایش مدفوع علائم التهاب روده داشت و کشت مدفوع اشرشیاکلی بود لذا با تشخیص گاستروانتریت باکتریال قرار گرفت و با حال عمومی نسبتاً خوب مرخص شد و در نهایت جهت بررسی نقص ایمنی به کلینیک نقص ایمنی ارجاع داده شد. پروتئین تام سرم  $5/5 \text{ g/dl}$  (کمتر از حد طبیعی) و آلبومین سرم در حد طبیعی و گلوبولین کمتر از حد طبیعی داشت. در بررسی سیستم ایمنی بیمار ایمونوگلوبولین‌های سرم کمتر از حد طبیعی ( $\text{IgG} < 100$ )

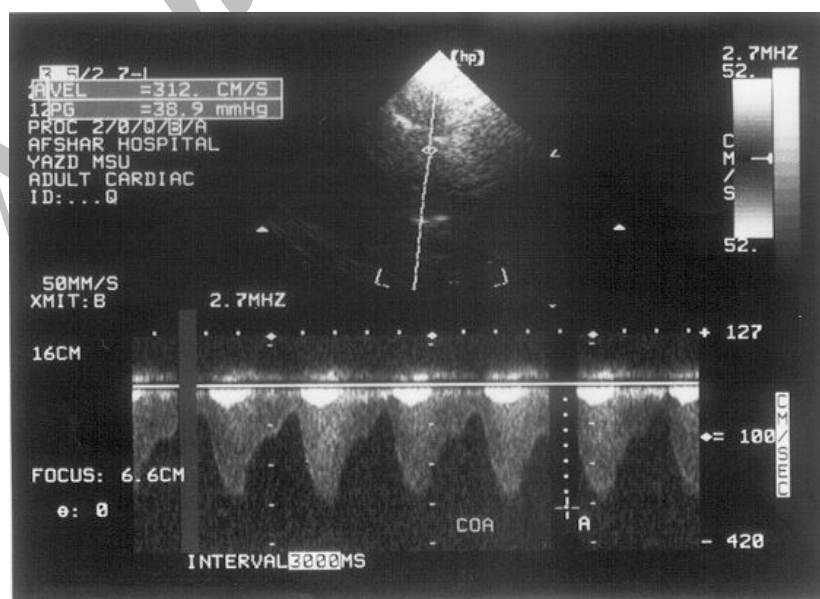
کمپلمان‌های سرم  $\text{CD4}=10\%$ ,  $\text{CD3}=34\%$ ,  $\text{CD8}=29\%$ ,  $\text{CD19}=31\%$ ,  $\text{CD16+56}=10\%$  بود. همچنین تست NBT فعالیت  $73\%$  (با کنترل  $96\%$ ) را نشان داد. تعداد لکوسیت‌های خون  $1620$  در میلی‌لیتر بود سایر آزمایشات شامل  $\text{ESR}$ ,  $\text{CRP}$ , اوره، کراتینین، الکتارولیت‌های سرم، تست عرق، پاراتورمون، کروماتوگرافی اسیدهای آمینه سرم و کشت کروموزومی طبیعی بود. از آدنوپاتی زیر بغل بیوپسی برداشته شد و تشخیص BCGOSIS داده شد.

آماده شدن نتیجه کشت‌ها آمفوتریسین B شروع شد. تب ۴ روز بعد فروکش نمود و درمان تا ۱۰ روز ادامه یافت و با درمان پروفیلاکسی کوتریموکسازول، تداوم IVIG، ریفامپین، ایزونیازید و دیگوکسین مرخص گردید.

در سن ۱۴ ماهگی بیمار دچار اوربون با گرفتاری دو طرفه غدد بزاقی پاروتید و ساب‌مندیولار شد و تورم این غدد بزاقی تا سه ماه طول کشید (بیمار سابقه تماس با دو فرد اوربونی داشت).

مجدداً بیمار در سن ۱۸ ماهگی با تابلوی بالینی سپتی‌سمی در بخش بستری شد. در معاینه بالینی علاوه بر حال عمومی بد، تب بالا، کبد و طحال هم بزرگ بود ولی علائم بالینی نارسائی قلب وجود نداشت. آزمایشات لکوسیت ۲۹۰۰ در میلی‌لیتر، CRP<sup>+</sup>، ESR=۵۴ و آنمی شدید (Hb=۶/۸) را نشان داد. لام خون محیطی از نظر بدخیمی منفی، روتین ادرار طبیعی، کشت خون منفی و آنزیم‌های کبدی دوبرابر طبیعی بود. سونوگرافی کبد و طحال هیپاتومگالی بدون وجود آبسه را نشان داد. بیمار تحت درمان سفتریاکسون، سفالوتین، آمفوتریسین قرار گرفت و ایمونوگلوبولین وریدی هم علاوه بر دوز ماهیانه دریافت کرد. تب پس از پنج روز فروکش کرد ولی تب خفیف ادامه داشت تا اینکه پس از سه هفته از شروع درمان تب قطع شد. البته آمفوتریسین B و سفتریاکسون و سفالوتین پس از دو هفته قطع شدند. بزرگی کبد و طحال حدود یک ماه طول کشید و سپس به حال طبیعی برگشت.

شکل ۳- نمای اکوکاردیوگرافی بیمار در سن ۱۰ ماهگی عود کوآرکتاسیون را نشان می‌دهد



با توجه به مجموع علائم بالینی و آزمایشگاهی بیمار در تشخیص Severe Combined Immunodeficiency Syndrome داده شد. بیمار تحت درمان ماهیانه ایمونوگلوبولین وریدی (IVIG) ماهیانه 400mg/kg قرار گرفت و جهت BCGOSIS تحت درمان استرپتومایسین، ریفامپین، ایزونیازید و اتامبوتول و ویتامین B6 قرار گرفت. تا این زمان برنامه واکسیناسیون براساس پروتکل کشور انجام شده بود و با وجود دریافت واکسن زنده خوراکی پولیومیلیت، مشکلی پیش نیامده بود با این وجود پیشنهاد شد از تجویز واکسن‌های زنده پرهیز گردد.

بیمار به مدت ۳/۵ ماه نسبتاً پایدار بود و در سن ۱۰ ماهگی به علت تب بالا، حال عمومی بد، مونیلیاز شدید همراه با زخمهای متعدد دهانی، آبسه‌های کوچک و زخمهای متعدد مقعدی در بخش بستری شد.

نتایج آزمایشات در این نوبت از بستری تعداد لکوسیت‌های خون ۲۵۰۰، CRP مثبت (۳+) و آنمی خفیف را نشان داد سایر بررسی‌ها طبیعی بود. اکوکاردیوگرافی شواهدی مبنی بر آندوکاردیت نشان نداد لکن یک recoarctation of the aorta گردان فشار ۳۸ میلی‌متر جیوه نشان داد (تصویر ۳). کشت ترشحات آبسه مقعد اشرشیاکلی رشد کرد. کشت خون هوازی و بی‌هوازی منفی بود و از نظر قارچ دو نوبت کاندیدا آلبیکنس رشد نمود. چون بیمار لوکوپنی داشت با شک به اینکه می‌تواند ناشی از کاپتوپریل باشد این دارو قطع شد. با

شد. انتقال ارثی سندرم نقص ایمنی توام شدید به دو صورت وابسته به X و اتوزومال مغلوب است [۱، ۲].

بیمار ما درطول زندگی دچار پنومونی مکرر، کاندیدیاز مزمن اروفانکس، گاستروانتریت مکرر، سپتیسمی مکرر، اتیت میانی حاد، فونگمی، عفونت ادراری، BCGOSIS، پاروتیدیت طول کشیده ناشی از اوریون و احتمالاً ویرمی بود. بنابراین تابلوهای بالینی عفونت ویروسی، قارچی و باکتریال بیان کننده نقص ایمنی توأم هومورال و سلولی است و با توجه به فوت برادران و خواهران بیمار، نوع اتوزومال مغلوب مطرح است.

کوآرکتاسیون بر دو نوع ساده (Simple) و کمپلکس تقسیم بندی می شود. نوع ساده ندرتاً در زمان نوزادی تشخیص داده می شود [۳]. نوع کمپلکس یعنی همراه با VSD و یا سایر آنومالی قلب، در زمان نوزادی به طور شایع باعث نارسائی احتقانی قلب و شوک می شود [۱، ۲، ۳]. بیمار ما مبتلا به کوآرکتاسیون شدید با گرفتاری سگمان طولانی و PDA و نارسائی احتقانی قلب بود که در سن ۵ ماهگی عمل شد ولی در سن ۱۴ ماهگی با اکوکاردیوگرافی انجام شده Recoarctation با گرادیان ۳۸ میلیمتر جیوه داشت. اصولاً وقتی کوآرکتاسیون در شیرخوارگی عمل شود خطر عود بیشتر است [۴].

ایمونوگلوبولین وریدی به طور عمده از بیماری های باکتریال جلوگیری می کند ولی با این وجود اکثریت حملات سپتیسمی بیمار در اثر عفونت های باکتریال و قارچی بود و ویروس ها حملات کمتری داشتند هرچند مرگ بیمار به احتمال زیاد در اثر ویرمی شدید بود. لنفوپنی از علائم بارز آزمایشگاهی سندرم نقص ایمنی توام شدید است این یافته در بیمار ما در زمان نوزادی وجود نداشت ولی در سن ۳ ماهگی نمایان بود. در موارد سپتیسمی بیمار دچار نوتروپنی می شد. نوتروپنی ممکن است جزء تابلوی اولیه بیماری باشد [۲]. البته نوتروپنی در این بیمار با بهبودی سپتیسمی به حال طبیعی بر می گشت.

یکی از تشخیص های افتراقی مهم سندرم دی جرج است بیماران مبتلا به سندرم دی جرج معمولاً در ابتدای زندگی با علائم غیر وابسته به نقص ایمنی مانند بیماری های مادرزادی قلب و هیپوپاراتیروئیدیسم مراجعه می کنند و آنومالی های قلبی عمده در این بیماران عبارتند از نقص های کونوترانکال نظیر ترانکوس آرتریوزوس، آنورت منقطع نوع B (Interrupted Aortic Arch Type B)، که معمولاً در دو هفته اول تولد منجر به نارسایی قلب می شود [۱، ۲]. در بیمار ما اگر چه نارسایی قلب داشت ولی پنومونی مکرر و مونیلیاز مزمن اروفانکس نمای

در سن ۱۹/۵ ماهگی بیمار با تب بالا و توکسیسمی به درمانگاه کودکان آورده شد و با احتمال سپتیسمی در بخش بستری و با توجه به نتایج آزمایشات با شک به پیلونفریت حاد تحت درمان سفتریاکسون قرار گرفت. نتایج آزمایشات لکوسیت ۱۷۰۰۰ در میلی لیتر با ارجحیت سلولهای چند هسته ای، ESR=60، CRP<sup>+</sup> و در آنالیز ادرار لوکوسیت فراوان به همراه گلیکوزوری<sup>+</sup> و پروتئینوری<sup>+</sup> داشت و نتیجه کشت ادرار و خون اشرشیاکلی بود. در آزمایش مدفوع نیز مقدار متوسطی مخمر قارچ وجود داشت. درمان با سفتریاکسون به مدت ۱۰ روز ادامه یافت و بیمار با حال عمومی نسبتاً خوب مرخص گردید.

در سن ۲ سالگی با تابلوی بالینی تب بالا و گاستروانتریت بستری شد و تحت درمان کفیلین و جنتامایسین قرار گرفت و با بهبودی نسبی و با رضایت والدین مرخص گردید و بالاخره در سن ۲۵ ماهگی با تابلوی بالینی شوک سپتیک به بخش اورژانس آورده شد. بیمار دچار انعقاد داخل عروقی منتشر (DIC) و ایست قلبی شد ولی متأسفانه عملیات احیاء موفقیت آمیز نبود و بیمار فوت نمود. لازم به ذکر است در نوبت آخر وقت کافی جهت گرفتن آزمایشات نبود.

بیمار در هر نوبت بستری مونیلیاز مزمن اروفانکس داشت که معمولاً به آمفوتریسین B یا کتوکانزول پاسخ می داد و همچنین در هر نوبت بستری یک دوز ایمونوگلوبولین ورید به میزان 200mg/kg علاوه بر دو دوز ماهیانه دریافت می نمود.

## بحث

از آنجائی که مجموعه نقص ایمنی توام شدید، کوآرکتاسیون شدید و کانال شریانی باز در منابع در دسترس مانند مدلاین کلاسیک و شبکه ارتباطی اینترنت یافت نشد یک بیمار با این مشخصات گزارش می گردد.

سندرم نقص ایمنی توام شدید (SCIDS) بوسیله موتاسیون های مختلف ژنتیکی حاصل می شود و منجر به فونکسیون نامناسب سیستم ایمنی می گردد. شیرخواران مبتلا در چند ماه اول زندگی با شکایت اسهال، پنومونی، اتیت میانی و عفونت های پوستی مراجعه می کنند. عفونت با ارگانسیم های فرصت طلب مانند کاندیدا آلبیکنس، پنوموسیستیس کارینی، آبله مرغان، سرخک، پارائفلوآنزا، سیتومگالوویروس، و ویروس ابشتاین بار و باسیل کخ منجر به مرگ بیمار می شود. معمولاً شیرخواران لنفوپنی شدید دارند که در صورت انجام آزمایش فرمول شمارش خون در هنگام تولد می توان به بیماری مشکوک

متوسط، ترومبوسیتوپنی یا پان‌سیتوپنی و گاهی نقص ایمنی هومورال شامل کاهش سطح سرمی IgA و IgM. در آنالیز کروموزومی، deletion نسبی بازوی بلند کروموزوم ۱۱ دیده می‌شود [۷].

۴-Timothy syndrome: یک اختلال مولتی سیستم است که باعث سنکوپ و مرگ ناگهانی ناشی از آریتمی‌های قلبی می‌شود. تظاهرات عمده آن عبارتند از بیماری‌های مادرزادی قلب، نقص ایمنی، هیپوگلیسمی متناوب، اختلالات ادراکی، اُتیسیم، سنداکتیلی انگشتان دست و پا و موتاسیون cardiac L-Type calcium channal (cav1.2) [۸].

از نظر درمانی بیماران مبتلا به سندرم نقص ایمنی توأم شدید نیاز به پیوند مغز استخوان بطور اورژانس دارند و میزان موفقیت پیوند مغز استخوان ۵۰ تا ۶۰ درصد است. نظر به اینکه امکانات پیوند مغز استخوان فراهم نبود و والدین هم قادر به پیگیری و پرداخت هزینه آن نبودند از این عمل صرف نظر شد و تنها به برنامه تزریق ماهیانه ایمونوگلوبولین وریدی و درمان سپتی‌سمی و سایر درمان‌های حمایتی اکتفا شد.

بارز آن بود و نارسایی قلب به علت کوآرکتاسیون ایجاد شد ضمن آنکه این بیمار هیپوکلسمی و هیپوپاراتیروئیدسیم نداشت. تشخیص‌های افتراقی دیگر که از اهمیت کمتری برخوردارند عبارتند از:

۱- Association of cardiac lesion, thymic dysplasia, oligosyndactyly and deletion of chromosome 5p: در این مجموعه بیماری‌های مادرزادی چون نقص بین بطنی (VSD)، نقص بین دهلیزی (ASD)، آترزی پولمونر و ارتباط غیرطبیعی برونش‌ها به ریه، کوتاهی ساعد، به هم چسبیدن انگشتان و نقص ایمنی توأم دیده می‌شود [۵].

۲- آنومالی‌های سایتوس مانند سایتوس آمبیگوس با پلی-اسپلنسیسم و سایتوس آمبیگوس با آسپلنسیسم: در این آنومالی‌ها ضایعات قلبی شدید، انسداد روده در اثر مالروتاسیون و نقص ایمنی ناشی از اپسوتیزاسیون وجود دارد [۶].

۳-Jacobsen's syndrome: تظاهرات بالینی این سندرم عبارتند از دیس مورفیسیم صورت، نقص‌های مادرزادی قلب، آنومالی‌های انگشتان، عقب افتادگی سایکوموتور خفیف تا

Archive

## Severe Combined Immune Deficiency Syndrome (SCIDS) associated with Coarctation of Aorta and Patent Ductus Arteriosus: a case report

**M Behjati \*MD**, Pediatric Cardiologist, Ass Prof, Yazd University of Medical Sciences  
**Z Eslami MD**, Fellow in Neonatology, Ass Prof, Yazd University of Medical Sciences

### *Abstracts*

A 25-month old male baby was brought to the emergency room with a clinical picture of septic shock. He had the history of hospitalization during the neonatal period because of pneumonia and heart failure. At that time coarctation of aorta and patent ductus arteriosus was diagnosed. Later in life he had frequently pneumonia, gastroenteritis, urinary tract infection, otitis media, recurrent sepsis, chronic oropharyngeal candidiasis, local abscess at the site of BCG vaccination, and multiple draining lymphadenopathies in the left axilla, supraclavicular (the same side of BCG vaccination) and sub mandibular areas. Prolonged mumps parotitis, multiple sores in his mouth and anal area and abscesses in this region.

At 5 months of age he underwent the surgical operation for correction of coarctation. Finally, with the diagnosis of (SCID), he was receiving intravenous immune globulin monthly.

The results of all tests, particularly cultures were negative. Despite therapeutic measures the patient expired. We suspected viremia as the likely cause of his problem. The most interesting finding in this case was the unusual association between the SCID and the coarctation of the aorta and patent ductus arteriosus(PDA), as far as we are aware, a similar case is not reported in the literature as yet.

\*correspondence author,  
Address: Afshar hospital,  
Yazd, IR Iran.  
E-mail:  
Dr\_Behjati@yahoo.com

**Received: 17/7/05**  
**Revised: 19/9/05**  
**Accepted: 12/10/05**

**Key Words:** Severe Combined Immune Deficiency, Coarctation of Aorta, Recurrent infections, Septicemia, Oropharyngeal candidiasis

### **REFERENCES**

1. Hong R. Combined Immunodeficiency. In: McMillan JA, De Angelis CD, Feigin RD, Warshaw JB. Oski's Pediatrics. 3<sup>rd</sup> ed. Philadelphia, Lippincott William and Wilkins. 1999 Pp 2092-100.
2. Buckley RH. TB and NK cell systems, severe combined Immunodeficiency (SCID). In: Behrman, Kliegman, Jenson. Nelson Textbook of Pediatrics. 17<sup>th</sup> ed. Philadelphia, Saunders 2004. Pp 695-97.
3. Horris MY, Mcnamara D. Coarctation of the Aorta and Interrupted Aortic arch. In: Garson AJR, Bricker TJ. The Science and Practice of Pediatric Cardiology. Vol 1. 2<sup>nd</sup> ed. Maryland, William and Wilkins 1998. Pp 1326-35.
4. Beekman RH. Coarctation of the Aorta. In: Emmanouilides GC, Allen HD, Riemenschneider TA, Moss and Adams Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. Vol 2. 5<sup>th</sup> ed. Maryland, William and Wilkins 2001. Pp 988-1010.
5. Taylor MJ, Josifek K. Multiple congenital anomalies, thymic dysplasia, severe congenital heart disease, and oligosyndactyly with a deletion of the short arm of chromosome 5. Am J Med Genet 1991; 9 (1): 5-11.

6. Fulcher AS, Turner MA. Abdominal manifestation of situs anomalies in adult. *Radiographics* 2000; 22 (6): 1439-56.
7. Sirvent N, Monpoux F, Pedeutour F, et al. Jacobsen`s syndrome, thrombocytopenia and humoral immunodeficiency. *Arch Pediatr* 1998; 5 (12): 1338-40.
8. Splowski I, Timothy KW, Decher N, et al. Severe arrhythmia disorder caused by cardiac L-type calcium channel mutation. *Proc Natl Acad Sci USA* 2005; 7; 102 (23): 8089-96.

Archive of SID