

گزارش یک مورد سندروم ادوارد

شیرین ترابی^۱ - محمد نصیر همتیان^۲

چکیده

سندروم ادوارد یا تریزومی ۱۸ یکی از انواع نادر اختلالات کروموزومی می باشد. از آنجایی که این سندروم به آسانی در دوران بارداری قابل تشخیص بوده و از موارد سقط قانونی محسوب می شود لذا تشخیص زودرس آن در دوران بارداری حائز اهمیت است این مقاله گزارشی است از یک مورد این سندروم در یک نوزاد دختر متولد شده در گناباد که به علت ناهنجاری های متعدد مادرزادی او شامل روی هم قرار داشتن انگشتان دست، پاشنه برجسته پا، گوش های پایین تر از معمول، آپنه های مکرر، محدودیت شدید رشد داخل رحمی، استخوان پس سری برجسته، سوفل قلبی و میکروسفالی احتمال ابتلا به این سندرم را در ذهن برانگیخت. در اکوکاردیوگرافی نقص سپتوم بطنی، مجرای شریانی باز، اتساع تمام حفرات قلب و آنومالی قوس آئورت گزارش شد و پس از درخواست کاربوتیپ تشخیص این سندرم قطعی شد.

کلید واژه ها: اکوکاردیوگرافی؛ سندرم ادوارد؛ کاربوتیپ

افقدانش؛ فصلنامه ی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی گناباد (دوره ی ۱۷؛ شماره ی ۴؛ زمستان ۱۳۹۰)

پذیرش: ۱۳۹۰/۸/۲۵

اصلاح نهایی: ۱۳۹۰/۷/۲۰

دریافت: ۱۳۸۹/۱۰/۱۵

۱- نویسنده ی مسؤول؛ استادیار، متخصص زنان، گروه مامایی، دانشکده ی پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی گناباد

آدرس: گناباد - حاشیه ی جاده آسیایی - دانشگاه علوم پزشکی گناباد

پست الکترونیکی: sh.torabi58@yahoo.com

نمابر: ۰۵۳۳-۷۲۲۳۸۱۴

تلفن: ۰۵۳۳-۷۲۲۳۰۲۸

۲- متخصص اطفال، بیمارستان ۲۲ بهمن، دانشگاه علوم پزشکی گناباد

شرح مورد



شکل ۱: نوزاد مبتلا به سندروم ادوارد با پاشنه برجسته پا، استخوان پس سری برجسته، لگن باریک، میکروسفالی



شکل ۲: دست مشت شده و انگشتان روی هم قرار گرفته دهان کوچک، گوش پایین تر از نرمال

بیمار، دختر ۶ ماهه‌ای است که در ۲۵ روزگی به علت آپنه و سیانوز در بخش نوزادان بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد پذیرش شده بود. وزن این کودک در بدو تولد ۱۵۰۰ گرم بوده و علی رغم این که در سن حاملگی ۳۹ هفتگی متولد شده بود اما محدودیت شدید رشد داخل رحمی همراه با دفورمیتی انگشتان دست و سופل قلبی داشت. ناهنجاری های ظاهری این نوزاد شامل مشت بودن دست و روی هم قرار داشتن انگشتان آن (شکل ۱ و ۲)، پاشنه برجسته پا (شکل ۳)، استخوان پس سری برجسته (شکل ۱)، گوش های پایین تر از معمول (شکل ۲)، چرخش لاله گوش، میکروسفالی، سופل قلبی ۴ همراه با تریل در کنار چپ استرنوم و حملات مکرر آپنه در طی مدت بستری، شک بالینی قوی به این سندرم را برانگیخت. لذا اقدامات تشخیصی شامل سونوگرافی از کلیه، اکوکاردیوگرافی، CT اسکن مغزی انجام شد. در سونوگرافی کلیه ها، هیدرونفروز دو طرفه با برتری در طرف راست، در CT اسکن مغزی، اتساع نسبی در سیسترنامگنا و تصویر یک کانون هیپودانس در لوب تمپورال چپ و درگیری ماده سفید نیمکره چپ و در اکوکاردیوگرافی نقص سپتوم بین بطنی، بازبودن مجرای شریانی، اتساع در تمام حفرات قلبی به خصوص دهلیز و بطن چپ و آنومالی قوس آئورت (احتمال کوارکتاسیون آئورت یا آئورت منقطع^۱) گزارش شده بود لذا کاربوتیپ درخواست شد که در آن تشخیص تریزومی ۱۸ (سندروم ادوارد) به تأیید رسید (شکل ۴).

نکته ایی که باید به آن اشاره داشت این است که در اکثر موارد، شانس بروز تریزومی در جنین با افزایش سن مادر افزوده خواهد شد اما سن مادر این کودک، ۲۰ سال بود و رابطه خویشاوندی با همسر خود نداشته و هیچ گونه سابقه ایی از ناهنجاریهای کروموزومی را در فامیل ذکر نمی کرد. علاوه بر آن در اکثر مقالات احتمال بقا پس از تولد مبتلایان ۱۴ روز ذکر شده است (۲) در حالی که شیرخوار مورد بحث در حال حاضر ۶ ماهه بوده و حال عمومی او نیز مطلوب می باشد.

1- Interrupted Aorta

باریک با ابداکشن محدود، پاها با پاشنه برجسته، گوش ها پایین تر از معمول، میکروسفالی، ناهنجاری کلیوی که شایع ترین آن کلیه نعل اسبی است (۱). ناهنجاری قلبی، که ۹۵ درصد موارد آن نقص دیواره بطنی یا دهلیزی یا بازماندن مجرای شریانی است، فتق، آنوس ایمپرفوره و آپلازی رادیوس می باشد. این نوزادان دچار حملات مکرر آپنه و سیانوز می شوند و دچار عقب ماندگی شدید ذهنی هستند. میزان متوسط بقا در این نوزادان ۱۴ روز ذکر شده است و ۹۰ درصد آن ها تا یک سالگی فوت می کنند (۲).

در مطالعه ای که توسط آقای لین و همکارانش انجام شده بود ۳۹ مورد تریزومی ۱۸ طی ۱۷ سال بررسی شدند. متوسط بقا بیماران ۶ روز بوده است و تمامی آن ها به جز یک نفر طی سال اول بعد از تولد فوت نمودند. شایع ترین آنومالی ظاهری در آن ها، انگشتان روی هم افتاده (۹۵ درصد)، پاشنه برجسته پا (۹۰ درصد)، گوش پایین تر از معمول و دفورمه (۹۰ درصد)، وزن پایین زمان تولد (۹۰ درصد)، شایع ترین اختلال قلبی، نقص دیواره بین بطنی (۹۴ درصد) باز بودن مجرای شریانی (۷۷ درصد)، نقص دیواره بین دهلیزی (۶۸ درصد) و شایع ترین آنومالی مغزی شامل هیپوپلازی مخچه (۳۲ درصد)، ادم مغزی (۲۹ درصد)، اتساع سیسترنامگنا (۲۶ درصد)، کیست شبکه کورویئید (۱۹ درصد) بودند (۳).

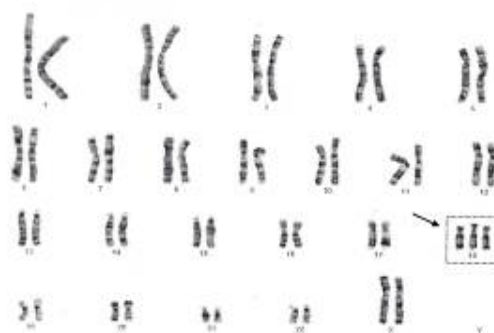
در تحقیق دیگری که توسط آقای ندریست و همکارانش در سال ۲۰۰۶ انجام شده بود ۳۵۲ بیمار مبتلابه تریزومی ۱۸ طی سال های ۲۰۰۳ - ۱۹۶۴ مورد مطالعه قرار گرفتند و مشاهده نمودند که متوسط بقا آنان ۴ روز بوده است و تنها یک درصد نوزادان تا ۱۰ روزگی پس از تولد زنده ماندند و بقا در جنس مؤنث طولانی تر بوده است (۴).

در مطالعه دیگری که توسط آقای گوک و همکارانش در سال ۲۰۰۶ انجام شده بود به بررسی تظاهرات بالینی و روش های درمان، پروگنوز و تشخیص قبل از تولد مبتلایان به تریزومی ۱۸ پرداختند. آن ها ۲۰ نوزاد مبتلا را طی یک دوره ۵ ساله مطالعه نمودند. متوسط بقا بیماران ۲۰ روز بوده و اغلب آن ها علی رغم درمان های تهاجمی به علت مشکلات قلبی، نارس بودن، عفونت و نقص عملکرد ارگان های مختلف فوت نمودند. لذا با توجه به پروگنوز



شکل ۳: پاشنه برجسته پا (Rocker Bottom)

Patient's Name:	Lab number: 07-2689
Sample Date: 17/07/89	Report Date: 15/08/89
Age: 2 Months	Sex: Female
Physician's Name:	Object: Peripheral blood



شکل ۴: کاریوتایپ شیرخوار مذکور مبتلا به سندروم ادوارد

بحث

تریزومی ۱۸ یا سندرم ادوارد یکی از انواع نادر تریزومی می باشد که شیوع کلی آن $\frac{1}{6000}$ تولد و در جنس مونث ۳ تا ۴ برابر شایع تر است (۱). ۸۵ درصد جنین ها در هفته دهم بارداری تا زمان ترم در داخل رحم فوت می کنند (۲). جنین ها و نوزادان مبتلا به سندرم ادوارد معمولاً رشد محدودی دارند. ویژگی های ظاهری چشمگیر آن ها به صورت استخوان پس سری برجسته، چرخش، آنومالی لاله گوش، دهان کوچک، مشت بسته همراه با روی هم افتادن انگشت اشاره و پنجم روی انگشتان سوم و چهارم، لگن

در پژوهشی که توسط باتی و همکارانش در سال ۱۹۹۴ در دپارتمان کودکان انجام شد به بررسی تاریخچه مبتلایان به تریزومی ۱۸ شامل رشد و نمو، تاریخچه طبی، بقا و خطر عود آن پرداختند و گزارش نمودند که نیمی از نوزادان مبتلا بعلت دیسترس جنینی به روش سزارین متولد شده اند و آپگار دقیقه اول آنها به طور قابل ملاحظه ای پایین تر بوده است. وزن زمان تولد این نوزادان بطور قابل توجهی پایین تر از جمعیت عامه بود. احتمال ابتلا جنس مؤنث بیشتر از مذکر بوده است. تا سن یک سالگی به طور متوسط دو عمل جراحی بر روی کودکان مبتلا انجام شده بود به خصوص جراحی قلب که ۷۵ درصد آنها به علت ایست قلبی - تنفسی فوت کردند. احتمال عود تریزومی ۱۸ در فرزندان بعدی حدود ۰/۵۵ درصد بوده است (۱۰).

در مقاله ایی که توسط کوشو و همکارانش در سال ۲۰۰۶ در دپارتمان بیماریهای ژنتیکی ژاپن به انجام رسید به بررسی جزئیات بالینی ۲۴ بیمار مبتلا به تریزومی ۱۸ که درمانهای تهاجمی دریافت کرده بودند، پرداختند و ملاحظه نمودند که میانگین بقا بیماران ۱۵۲ روز بوده است و ناهنجاری ها و نارسایی قلبی (۹۶ درصد) و هیپرتانسیون ریوی ثانوی به آنها (۷۸ درصد) از عوامل زمینه ایی مرگ بیماران بوده است و با انجام اعمال تهاجمی احتمال بقا مبتلایان افزایش یافته بود (۱۱).

نتیجه گیری

تشخیص این تریزومی همانند تریزومی ۲۱ حائز اهمیت می باشد تا در صورت تأیید وجود تریزومی از انجام اعمال جراحی تهاجمی در شیرخوار مبتلا خودداری گردد. علاوه بر آن، در حاملگی های بعدی نیز با انجام آمینوسنتز در سه ماهه اول بارداری تشخیص زودرس داده شود تا در صورت درگیری جنین، سقط قانونی انجام گردد.

تشکر و قدردانی

بدینوسیله از پرسنل محترم بخش نوزادان بیمارستان ۲۲ بهمن گناباد تقدیر و تشکر می گردد.

ضعیف این بیماران، انجام کاریوتیپ حائز اهمیت شناخته شده است تا از انجام جراحی های تهاجمی در این بیماران پرهیز گردد (۵).

در مطالعه ایی که توسط ایروینگ و همکارانش در دپارتمان قلب کودکان انگلستان انجام شد به بررسی پیامدهای تریزومی ۱۸ و ۱۳ در نوزادان مبتلا پرداختند و گزارش نمودند که احتمال ایجاد این تریزومی ها با افزایش سن مادر افزوده می شود و با تغییراتی که در تستهای غربالگری دوران جنینی بوجود آمده احتمال تولد زنده جنین جنینهایی بطور قابل توجهی تغییر کرده است (۶).

در مطالعه دیگری که توسط کریدر و همکارانش در مرکز کنترل و پیشگیری بیماریها در آتلانتا انجام شد به بررسی شیوع، ویژگی ها و تشخیص پرناتال تریزومی ۱۸ پرداختند و مشاهده نمودند که افزایش سن مادر یک فاکتور خطر برای ایجاد این تریزومی است بطوری که در ۶۷ درصد مبتلایان، سن مادر بالای ۳۵ سال بود. علاوه بر آن شانس تولد نوزاد زنده مبتلا در جنس مؤنث بیشتر از مذکر بوده است (۷).

در پژوهشی که توسط پونتز و همکارانش در سال ۲۰۰۶ در دپارتمان کودکان آمریکا انجام شد به بررسی ناهنجاری های مادرزادی مبتلایان به تریزومی ۱۳ و ۱۸ پرداختند و مشاهده نمودند که شیوع تریزومی ۱۸ حدود ۱/۲۹ در ۱۰۰۰۰ تولد زنده است ۶۱ درصد مبتلایان دختر و ۴۵ درصد آنها دچار ناهنجاری قلبی بودند. بیش از نیمی از آنها نیز قبل از ترخیص فوت کرده اند (۸).

در مطالعه ایی که توسط یاماناکا و همکارانش در ژاپن در سال ۲۰۰۶ انجام شد به بررسی نتایج بارداری در جنین های مبتلا به تریزومی ۱۸ که توسط سونوگرافی یا آنالیز کروموزومی تشخیص داده شده بودند، پرداختند و گزارش نمودند که ۲۷ درصد جنین های مبتلا در سن ۴۱-۲۷ هفتگی دچار مرگ داخل رحمی می شوند و ۱۷ درصد آنها حین زایمان فوت می کنند. احتمال زایمان زودرس در این نوزادان ۳۴ درصد و بیشتر از جمعیت عامه است. علاوه بر آن احتمال بقا در دخترها بیشتر از پسرهاست. بنابراین در این موارد مشاوره با والدین جنین مبتلا جهت ادامه یا ختم بارداری سودمند خواهد بود (۹).

References:

- 1- Bruce R K. The genetic approach in pediatric medicine In: kligman, Behrman, Jenson: Nelson text book of pediatrics, 18th ed. Philadelphia: Sunders; 2007: 507.
- 2- Gunningham F G, Leveno K, Bloom S L. Williams obstetrics. 22th ed. New York: Mc Graw Hill; 2005: 290.
- 3- Lin HY, lin Sp, chen YJ, Hung Hy. Clinical characteristics and survival of Trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. Ame J Med Genet A 2006; 15; 140 (22): 2510
- 4- Neidrist D, Riegel M, Acherman J. Survival with trisomy 18 data from switzerland . Am J Med Genet A 2006; 140(9): 952-959.
- 5- Goc B, walen cka Z, wlock A. Trisomy 18 in neonate: prenatal diagnosis, clinical features, therapeutic dilemmas and outcome. J appl Genet 2006; 47(2): 165-170.
- 6- Irvig C, Richmond S, Wern C. Change in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18. J Maten Fetal Neonatal Med 2011; 24(1): 134-141.
- 7- Crider K S, Olney R S, Cragan J D. Trisomies 13 and 18: population prevalence ,characteristics and prenatal diagnosis, Metropolitan Atlanta, 1994-2003. Ame J Med Genet A 2008; 1: 146(7): 820-826.
- 8- Pont S J, Robbins J M, Bird T M. Congenital malformation among live born infants with trisomy 18. Ame J Med Genet A 2006; 140(6): 1749-1756.
- 9- Yamanaka M, Setoyama T, Igarashi Y, Kurosawa K, Itani Y, Hashimoto S, Saitoh K. Pregnancy outcome of fetuses with trisomy 18 identified by prenatal sonography and chorosomal analysis in a prenatal center. Am J Genet A, 2006; 140(11): 1177-1182.
- 10- Baty B J, Blackburn B C, Careg J C. Natural history of trisomy 18 and 13: growth, physical assessment, medical history, survival and recurrence risk. Ame J Med Genet 1994; 49(2): 175-188.
- 11- Kosho T, Nakamura T, Kawame H. Neonatal management of tisomy 18: clinical detail of 24 patients receiving intensive treatment. Ame J Med Genet A 2006; 140 (9): 937-944.

