

گزارش یک مورد سیرنوملیا، سندرم پری دریائی

دکتر صادق صادقی پور رودسری*، دکتر شکوه السادات ابوترابی**، دکتر سید امیر فرزام***

چکیده:

سیرنوملیا یا سندرم پری دریائی یک ناهنجاری مادرزادی بسیار نادر و کشنده است. شیوع آن ۱ مورد در هر ۶۰/۱۰۰۰ تا ۱۰۰/۱۰۰۰ حاملگی می‌باشد. سیرنوملیا با چسبندگی کامل اندام تحتانی، عدم وجود ژنیتال خارجی و عدم وجود کلیه‌ها و ناهنجاری آنورکتال مشخص می‌شوند. سیرنوملیا شدیدترین وضعیت ناهنجاری سندرم رگرسیون کودال است. گرچه تشخیص پره ناتال حتی در اواخر سه ماهه اول گزارش شده است مایک مورد تولد نوزاد ۳۳ هفته از یک مادر ۱۹ ساله را معرفی می‌کنیم که با اندام تحتانی واحد، عدم وجود دستگاه ادراری تناسلی خارجی و آترزی آنورکتال متولد شد با انجام Baby Gram و اتوپسی سایر ناهنجاری‌ها را مورد بررسی قرار دادیم. تشخیص زودرس این سندرم در سه ماهه اول یا دوم بارداری و خاتمه زودرس حاملگی سبب کاهش ترومای ناشی از ختم حاملگی یا زایمان در ماه‌های بالاتر خواهد شد.

واژه‌های کلیدی: سیرنوملیا، سندرم پری دریائی، سندرم کودال رگرسیون

زمینه و هدف

رشد مزودرم سری - دمی به نام سپتوم اورورکتال اتفاق می‌افتد.^۲ شیوع آن ۱ مورد در هر ۶۰ تا ۱۰۰ هزار حاملگی می‌باشد. ۲۲٪ موارد این سندرم در فرزندان مادران دیابتی دیده شده است.^۴ آترزی دو طرفه کلیه که با زندگی منافات دارد در اکثر گزارشات دیده می‌شود، البته موارد استثنائی نیز با ناهنجاری خفیف و حتی کلیه سالم گزارش شده است.^۶

معرفی بیمار

مادر نوزاد، خانمی ۱۹ ساله بود که با همسرش نسبت فامیلی نداشت. نوزاد فرزند اول خانواده بود. مادر در اولین مراجعه

سیرنوملیا از لغت یونانی Siren به معنی زن بسیار زیبا و افسونگر گرفته شده است و Mermaid در لغت به معنی پری دریائی یا دختر دریا است که در افسانه‌ها به جای پا (اندام تحتانی) دم ماهی دارد.^۱ این مورد یک ناهنجاری مادرزادی نادر و کشنده است که با اندام تحتانی واحد یا بهم چسبیده به شکل دم تظاهر می‌کند. اولین توصیف‌های سیرنوملیا توسط Rocheus در ۱۵۴۲ و سپس توسط Ralfyn در ۱۵۵۳ بر اساس افسانه‌های یونانی صورت گرفت.^۲

در هفته ۶-۴ رویانی لوله روده‌ای اولیه در سطح مامبران کلوآکال تظاهر می‌کند. سینوس اوروژنیتال در قدام و آنورکتوم در خلف تشکیل می‌شود، این امر با

نویسنده پاسخگو: دکتر صادق صادقی پور رودسری

تلفن: ۰۲۸۱-۳۳۳۴۸۰۷

E-mail: sadegh_r40@hotmail.com

* استادیار گروه جراحی کودکان، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، بیمارستان کودکان قدس قزوین

** استادیار گروه جراحی زنان و زایمان، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، بیمارستان کوثر قزوین

*** استادیار گروه پاتولوژی، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، بیمارستان شهید رجایی قزوین

تاریخ وصول: ۱۳۹۰/۰۸/۰۷

تاریخ پذیرش: ۱۳۹۱/۰۱/۲۴



تصویر ۱ الف



تصویر ۱ ب - عکس نوزاد متولد شده با سیرنوملیا



تصویر ۲ - رادیوگرافی Baby gram

مراقبت دوران بارداری تأخیر قاعدگی ۳-۴ ماهه را ذکر کرد. در معاینه فشار خون ۱۱/۶ سانتی‌متر جیوه و رشد رحم ۱۴-۱۶ هفته بود. مادر سابقه‌ای از مصرف دارو در طی بارداری یا بیماری مزمن را ذکر نمی‌کرد.

در اولین سونوگرافی انجام شده، سن حاملگی ۱۵ هفته گزارش شد و حجم مایع آمنیوتیک کاملاً کاهش یافته و تنها دو پاکه ۱ سانتیمتر و ۱/۵ سانتیمتر گزارش شد. مادر شرح حالی از آبریزش نمی‌داد و تست فرن منفی بود. آزمایشات مربوط به مراقبت‌های اولیه پری ناتال نرمال بود. تست‌های غربالگری سه ماهه دوم نرمال و کم خطر گزارش شد.

در سونوگرافی انجام شده یک ماه بعد، سن حاملگی ۱۸ هفته و حجم مایع آمنیوتیک ۱ سانتی‌متر گزارش شد و به علت کاهش شدید مایع آمنیوتیک سونوگرافی سه بعدی امکان‌پذیر نبود.

در آخرین مراجعه وی به پزشک معالج، سن جنین بر اساس سونوگرافی اول، ۳۳ هفته بود، ولی در معاینه سایز رحم ۲۴-۲۶ هفته بود. در سونوگرافی انجام شده در این تاریخ سن تقریبی جنین بر اساس دور شکم ۲۴ هفته و بر اساس دور سر ۲۹ هفته که مویب تأخیر رشد داخل رحمی شدید (IUGR) می‌باشد، گزارش گردید، ضمناً مایع آمنیوتیک رؤیت نشد.

مادر، با تشخیص کاهش شدید رشد جنین تحت عمل جراحی سزارین قرار گرفت. نوزاد بلافاصله بعد از تولد فوت نمود.

در معاینه بالینی نوزاد مرده؛ سر، قفسه سینه و شکم نمای طبیعی داشت، ولی اندام تحتانی به صورت مخروطی بوده و چرخش خارجی داشت. زانو در خلف و انگشت پا خلفی بود. دستگاه ادراری - تناسلی خارجی، پرینه و مقعد وجود نداشت (تصویر ۱).

در رادیوگرافی Baby Gram، استخوان‌های اندام فوقانی در حد طبیعی ولی در ستون فقرات اسکولیوز مشاهده شد، همچنین استخوان ساکروم وجود نداشت و اندام تحتانی شامل فقط یک استخوان فمور و یک استخوان تیبیا بود (تصویر ۲).

در اتوپسی انجام شده؛ قلب، ریه، روده باریک، کبد و کیسه صفرا، پانکراس، آدرنال با نمای طبیعی گزارش شد و ساختمان‌های شبیه رحم مشاهده شد. سیگموئید در انتها متسع و بسته بود و آنورکتال وجود نداشت. همچنین فاقد کلیه، حالب و مثانه بود.

بحث

سیرنوملیا یک ناهنجاری شدید و کشنده است که به علت سندرم رگرسیون دیسمورفیک کودال، در هفته ۶-۴ رویانی در لوله روده‌ای اولیه در محل ممبران کلواکال اتفاق می‌افتد. پیش از این تصور می‌شد که سیرنوملیا نوع شدید سندرم کودال رگرسیون [Caudal Regression Syndrome (CRS)] است، ولی بعدها به صورت جداگانه تقسیم‌بندی شد. چندین ناهنجاری در هر دو مشترک است، ولی جدا از چسبندگی اندام تحتانی، نقص شریان نافی، یافته اصلی آناتومیکی است که سیرنوملیا را از CRS متمایز می‌نماید.^{۷۴}

اتیولوژی واقعی سیرنوملیا مشخص نیست. انحراف جریان خون جنینی قسمت کودال از شریان نافی را بعنوان علت اولیه این سندرم می‌دانند، در صورتیکه CRS به دلیل نقص اولیه مزودرم کودال می‌باشد.

یک حادثه تراتوژنیک در مرحله گاسترولیشن (Gastrulation Stage) در هفته سوم سبب اختلال در تشکیل و تکامل نوتوکورد می‌شود که منجر به تکامل غیر طبیعی ناحیه کودال می‌گردد. حداقل سه جزء سندرم VACTER در همه موارد دیده می‌شود.^۸ پیش‌آگهی خیلی بد است و اکثر نوزادان مرده به دنیا می‌آیند یا به فاصله اندکی فوت می‌نمایند. گرچه علت این سندرم نامشخص است، ولی عوامل تراتوژن چون کادمیوم، سرب، رادیاسیون، رتینوئیک اسید، ویتامین A و کوکائین را مؤثر می‌دانند. فاکتور ژنتیک نقش چندانی ندارد و کاربوتایپها اغلب طبیعی است.^{۱۰۹}

همراهی شدیدی بین سیرنوملیا و CRS و دیابت مادری وجود دارد. یک مورد از هر ۳۵۰ نوزاد مادران دیابتی دچار این اختلال هستند که نشان‌دهنده افزایش ۲۰۰ برابری این اختلال در جمعیت عادی است. تغییر متابولیسم اگزوداتیو در مادران دیابتی سبب آزاد شدن رادیکال‌های اکسیژن آزاد، در جنین در حال تکامل می‌شود که ممکن است نقش تراتوژن داشته باشد. در بیمار ما این ریسک عامل خطر وجود نداشت. اگر چه در اتوپسی بیمار ما ضمامم شبیه رحم مشاهده شد، ولی این ناهنجاری در جنس مذکر سه برابر شایع‌تر از مؤنث است.

تشخیص سیرنوملیا با اولترا سونوگرافی در سه ماهه اول امکان‌پذیر است. زودترین زمان گزارش شده در هفته ۹ و به دنبال آن در هفته‌های ۱۱ و ۱۳ بارداری بوده است.^{۱۱} در حالیکه بیشترین موارد تشخیص در سه ماهه دوم بارداری است که با دیدن چسبندگی اندام تحتانی، دفورمیتی اسکلتی و کاهش شدید حجم مایع آمنیوتیک به دلیل آنژی یا دیسژنزی دستگاه ادراری می‌باشد.

تشخیص قطعی در دوره جنینی با سونوگرافی داپلر رنگی (Colour Duppler Imaging) و با دیدن شریان ویتلین واحد و بزرگ که از قسمت پروگزیمال آئورت منشاء می‌گیرد و همچنین آنژی شرائین کلیوی امکان‌پذیر است. در صورت لزوم سونوگرافی 3D و MRI سبب تکمیل تشخیص خواهند شد.^{۱۲} در بیمار ما اولیگوهایدرآمینوس در تمامی سونوگرافی‌ها گزارش شده بود و به دلیل اولیگوهایدرآمینوس شدید، نقص اندام تحتانی گزارش نشد، همچنین به دلیل عدم وجود ژنیتال خارجی جنس بیمار توسط سونوگرافی و حتی در معاینه بالینی بعد از تولد نیز نامشخص بود، ولی در اتوپسی ساختمان‌های شبیه رحم مشاهده شد.

نتیجه‌گیری

سیرنوملیا یک ناهنجاری مادرزادی کشنده و خیلی نادر است که اغلب همراه با دیابت مادری است. تشخیص زودرس پره ناتال در سه ماهه اول یا دوم بارداری و خاتمه زودرس حاملگی سبب کاهش ترومای ناشی از ختم حاملگی یا زایمان در ماه‌های بالاتر خواهد شد.

تقدیر و تشکر

بدین‌وسیله از همکاران محترم واحد حمایت توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان قدس خانم دکتر ندا اسماعیل زاده‌ها و خانم مینا طاهری و پرسنل بیمارستان خصوصی پاستور جناب آقای دکتر سید عباس حسینی جهرمی و سرکار خانم سمیرا معمار باشی که در تهیه این مقاله ما را یاری نمودند تقدیر و سپاسگزاری می‌نماییم.

Abstract:

A Rare case Report of Sirenomelia, the Mermaid Syndrome

Sadeghipour Roudsari S. MD^{}, Abotorabi Sh. S. MD^{**}, Farzam S. A. MD^{***}*

(Received: 29 Oct 2011 Accepted: 12 April 2012)

Sirenomelia, the Mermaid syndrome is an extremely rare and lethal congenital anomaly with an incidence of one in 60.000 to 100.000 pregnancies. It is characterized by complete fusion of the lower limbs associated with external genitalia absence, renal agenesis and anorectal defects. Sirenomelia represents the most severe of caudal regression syndrome. Although prenatal diagnosis has been reported even as early as the first trimester, we present an infant delivered from a 19 - year- old primigravida at 33 week's gestation, with a dysmorphic lower limb, agenesis of external urogenital and anorectal atresia. X- Ray (baby gram) and autopsy revealed other anomalies in the infant.

The early detection of this syndrome during the first or the second trimester, helps us in the diagnosis of this rare anomaly and in terminating the pregnancy in a less traumatic period.

Key Words: Sirenomelia, Mermaid Syndrome, Caudal Regression Syndrome

** Assistant Professor of Pediatric Surgery, Qazvin University of Medical Sciences, Qods Children Hospital, Qazvin, Iran*

*** Assistant Professor of Gynecology Surgery, Qazvin University of Medical Sciences, Kosar Hospital, Qazvin, Iran*

**** Assistant Professor of Pathology, Qazvin University of Medical sciences, Shahid Rajaei Hospital, Qazvin, Iran*

References:

1. Stephen Bullon, Longman. Dictionary of contemporary English, Pearson Education limited: 2003. Edinburgh Gate, Hallow, England P: 1542, 1032.
2. Van Keirsbilck J, Cannie M, Robrechts C, de Ravel T, Dymarkowski S, Van den Bosch T, Van Schoubroeck D. First trimester diagnosis of sirenomelia. *Prenat Diagn.* 2006 Aug; 26(8): 684-8.
3. Oldham T Keith, Colombani M Paul, Foglia P Robert, Skinner A Michael; Principles and Practice of Pediatric Surgery. Lippincott William and Wilkins, Philadelphia, 2005: P1398.
4. Rozina Sikandar, Shama Munim. Sirenomelia, the Mermaid Syndrome: case report and a brief review of literature. *J pak Med Assoc*, Vol. 59, NO. 10, October 2009: 721-3.
5. Aslan H, Yanik H, Celikaslan N, Yildirin G, Ceylan Y. case report diagnosis of caudal Regression syndrome: a case report. *BMC pregnancy and childbirth* 2001; 1: 8.
6. Valenzano M, paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, and Fulcheri E, Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories: *Human Reproduction update* 1999, vol.5, No1 pp. 82 -6.
7. Gonzalez - quintero VH, Tolaymat L, Martin D, Romaguera RL, Rodriguez MM, Izquierdo LA. Sonographic Diagnosis of Caudal Regression in the First Trimester of Pregnancy. *J Ultrasound Med* 2002; 21: 1175-8.
8. Sawhney S, Jain R, Meka N. Sirenomelia: MRI appearance: *Journal of postgraduate Medicine: Mumbai: Jul - Sep 2006, Vol. 52, Iss. 3; P219.*
9. Vasiliki Drossoa- Agakidou, charikli X. Loukidou, vasiliki soubasi, et al. Rare Manifestations of Sirenomelia Syndrome: A Report of Five Cases. *American Journal of perinatology*, Vol. 21 No. 7, 2004: P395-401.
10. Rudd NL, Klimek ML. Familial caudal dysgenesis: evidence for a major dominant gene. *Clin Genet* 1990; 38: 170-5.
11. Schiesser M, Holzgreve W, Lapaire O, Willi N, Lüthi H, Lopez R, Tercanli S. Sirenomelia, the mermaid syndrome-detection in the first trimester. *Prenat Diagn.* 2003 Jun; 23(6): 493-5.
12. Sepulveda W, Martinez JL, Moenne K. Sirenomelia (symelia dipus). *Pediatr Radiol.* 2005 Sep; 35(9): 931-3. Epub 2005 May 13.