

یک گزارش موردی از ناهنجاری کیاری تیپ II و مروری بر یافته‌های سونوگرافیک دوران بارداری

فاطمه زعفرانی کارشناس مامایی، کارشناس ارشد بیولوژی تکوینی، پژوهشگاه رویان، پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل جهاد دانشگاهی، مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل، گروه تصویر برداری تولید مثل، تهران، ایران

دکتر مریم نیک نژادی استادیار رادیولوژی پژوهشگاه رویان، پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل جهاد دانشگاهی، مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل، گروه تصویر برداری تولید مثل، تهران، ایران (نویسنده مسئول)

دکتر فیروزه احمدی دانشیار رادیولوژی پژوهشگاه رویان، پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل جهاد دانشگاهی، مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل، گروه تصویر برداری تولید مثل، تهران، ایران

زهرا رشیدی کارشناس مامایی، پژوهشگاه رویان، پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل جهاد دانشگاهی، مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل، گروه تصویر برداری تولید مثل، تهران، ایران

چکیده

ناهنجاری آرنولد کیاری یک اختلال مادرزادی در ناحیه مخچه است که با وجود غیر طبیعی تانسیل‌های مخچه در کانال نخاعی فوقانی شناخته می‌شود. سایر یافته‌ها عبارت از جابجایی رو به پائین قسمت‌های مخچه، بطن چهارم، پونز و مدولا آبلونگاتا به داخل کانال نخاعی فوقانی است. این ناهنجاری یکی از علل مرگ و میر نوزادان و کودکان زیر یکسال محسوب می‌شود. شناخت دقیق از یافته‌های کلینیکی و سونوگرافیک، برای تشخیص این ناهنجاری در جنین در حال رشد ضروری است.

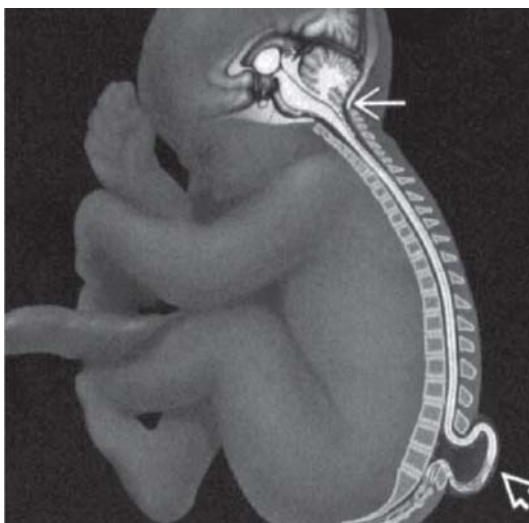
در اینجا ما یک گزارش موردی از ناهنجاری کیاری تیپ II را که در هفته ۲۳ بارداری با استفاده از سونوگرافی معمولی و در طی غربالگری جنین تشخیص دادیم را ارائه می‌کنیم. نقش سونوگرافی در مرحله قبل از تولد در شناخت ناهنجاری و ارزش پیشگویی این ویژگی‌ها مورد بحث قرار گرفته است.

کلید واژگان: بیماری آرنولد کیاری نوع دو، اولتراسونوگرافی، غربالگری Arnold chilaritype II, ultrasonography, screening

مقدمه

ناهنجاری آرنولد کیاری، یکی از ناهنجاری‌های سیستم عصبی مرکزی است که شیوع آن ۰/۴ در هر ۱۰۰۰ زایمان زنده می‌باشد (۱). این ناهنجاری ۳٪ از علل سقط‌ها را تشکیل داده و به سه نوع تقسیم می‌شود. در نوع یک، تانسیل‌ها و پایین‌ترین قسمت مخچه جابجا شده و از سوراخ قسمت پایین جمجمه (FORAMEN MAGNUM) بیرون زده می‌شود. در حالیکه جابجایی بطن چهارم وجود ندارد. در نوع دو، که در بین نوزادان و کودکان زیر یکسال شایع‌ترین حالت است، تانسیل‌های مخچه، بطن چهارم، پل مغزی و بصل النخاع از طریق سوراخ قسمت پایین جمجمه، بداخل کانال نخاعی وارد می‌شوند. این نوع معمولاً با هیدروسفالی و میلو مننگوسل همراه است (۲) (شکل ۱).

در آرنولد کیاری نوع سه، آنسفالو مننگوسل در ناحیه بالای گردنی وجود دارد که بصل النخاع، بطن چهارم و تقریباً کل مخچه را شامل می‌شود. دو یافته واضح در سونوگرافی فرو رفتگی استخوان پیشانی (علامت لیمو)، کشیدگی مخچه به سمت پائین و تغییر انحنای مخچه (علامت موز) است. (۴).



نمای طولی ناهنجاری آرنولد کیاری با

میلو مننگوسل (فلش باز).

(infertentorial) می‌باشد، این یافته‌ها شامل از بین رفتن cisterna magna و تغییر شکل مخچه به حالت موزی شکل است، گرچه ویژگی غالب سندرم کیاری مربوط به حفره خلفی است، با اینحال بسیاری از ناهنجاری‌های سوپرا تنتوریال نیز گزارش شده است که شامل دیس ژنزی Callosal، کوچک شدن بطن سوم، چسبندگی‌های بزرگ در ناحیه اینتر تالامیک، polymicrogia، beaked tectum، هتروتوپاس، بدشکلی‌های جمجمه (علامت لیمو) کولپوسفالی و سایر علل بزرگی بطن‌های مغزی می‌باشد. در بین این علایم، رویت بزرگی بطن‌ها مهم‌ترین یافته است، چون مشاهده بطن‌های طرفی در همه سونوگرافی‌های رویت ضروری است.

علاوه، شیوع بزرگی بطن در جنین‌های دارای میلو مننگوسل قبل از هفته ۲۴ بارداری نسبت به بعد از هفته ۲۴ کمتر شایع است (۸). بدشکلی حفره خلفی از نظر شدت به سه نوع خفیف، متوسط و شدید تقسیم بندی می‌شود. در نوع خفیف کمتر از (۲ میلی‌متر) است اما سیسترنای مگنا قابل رویت بوده و cerebella به اندازه کافی بزرگ است که قابل رویت باشد و بدشکلی مشاهده نمی‌شود (تصویر ۴).

نوع متوسط زمانی تشخیص داده می‌شود که حفره خلفی مغز کوچک، سیسترنای مگنا محو شده و بهم خوردگی شکل مغز در ناحیه بافت دیده شده و قابل تشخیص است (تصویر ۵). بدشکلی حفره خلفی مغز، در نوع شدید کاملاً ملاحظه است. وقتی حفره خلفی مغز خیلی کوچک می‌شود، سیسترنای مگنا کوچک یا محو شده و بافت مخچه قابل رویت نیست.

بر اساس این سیستم تقسیم بندی، جنین بیمار ما، از نظر بدشکلی حفره خلفی در نوع متوسط تا شدید تقسیم بندی شد. یافته‌های مغزی همراه با ناهنجاری کیاری تیپ ۲، منحصراً در جنین‌های میلو مننگوسل یافت می‌شوند. بنابراین، تشخیص علایم ناهنجاری کیاری تیپ ۲، منحصراً ما را مطمئن می‌سازد که میلو مننگوسل وجود دارد.

احتمالاً در این میان، یافته‌های سوپرا تنتوریال عبارتند از نشانه لیمو (فرو رفتگی استخوان‌های پیشانی و بزرگی بطن‌های مغزی) با این وجود، علامت لیمو در سونوگرافی‌های بعدی تکرار نمی‌شود (۹)، و در جنین‌های سالم هم ممکن است مشاهده شود (۱۰). بعلاوه، بزرگی بطن‌های مغزی، ممکن است قبل از هفته ۲۴ بارداری مشاهده نشود (۸)، اما در زمانی که مشاهده می‌شود، برای میلو مننگوسل اختصاصی نیست (۱۱).

Melone و knepner پیشنهاد می‌کنند که بزرگی بطن‌های مغزی مشاهده شده با میلو مننگوسل، ثانویه به کوچک شدن اندازه حفره خلفی

ما یک در اینجا، یک مورد از سندرم کیاری نوع دو، را که در هفته ۲۳ بارداری و در مانتیورینگ سونوگرافی روتین شناسایی کردیم را گزارش کرده و یافته‌های سونوگرافیک مستقیم و غیر مستقیم را که اساس شناسایی ناهنجاری کیاری نوع دو می‌باشد را شرح خواهیم داد.

معرفی بیمار

بیمار خانم ۳۲ ساله، با سابقه ناباروری اولیه ۱۳ ساله، یک بار حاملگی قبلی منجر به سقط و هیچ پیشینه‌ای از بیماری‌های ژنتیکی در خانواده، به کلینیک ناباروری پژوهشگاه رویان مراجعه کرده بود. پس از بررسی‌های اولیه علت ناباروری عدم تخمک گذاری و تراتواسپریمیا (۱۰٪ مورفولوژی نرمال) تعیین شد. پس از بررسی‌های اولیه، بیمار با تشخیص فاکتور مردانه دو بار تحت تلقیح داخل رحمی اسپرم (Intra uterine Insemination) گرفت. پروتکل تحریک تخمک گذاری کلومیفن / HMG بود.

نتیجه سیکل اول از نظر بارداری منفی بود. در سیکل دوم درمان بیمار باردار شد و در سونوگرافی هفته ۷ بارداری، یک ساک حاملگی با یک جنین زنده مشاهده شد.

در بررسی سونوگرافی در هفته ۱۳ و ۱۵ بارداری یک جنین سالم مشاهده شد. در تست‌های غربالگری که بطور روتین انجام شد، افزایش در آلفا - فیتو پروتئین (۱۷۸ میلی مول) گزارش شد. بین هفته‌های ۱۵ تا ۲۳ بارداری، بیمار بدلیل مشکلات شخصی به مرکز ما مراجعه نکرد.

در مانتیورینگ سونوگرافی انجام شده در هفته ۲۳ بارداری، آنومالی‌های متعدد جنینی شامل میکروسفالی، علامت لیمو، افزایش خفیف در حجم بطن‌های مغزی، اسپینا بیفیدا با میلو مننگوسل (۲۷ میلی‌متر)، مخچه کوچک شده همراه با جابجائی رو به پایین بصل النخاع، بطن چهارم و مخچه بداخل کانال نخاعی در ناحیه گردن، عدم رویت cisterna manga و پا چنبری مشاهده شد. بر اساس یافته‌های سونوگرافیک ناهنجاری آرنولد کیاری تیپ ۲، تایید و ختم بارداری در هفته ۲۵ بارداری انجام شد.

بحث

مطالعات متعددی، در رابطه با دقت سونوگرافی برای تشخیص کیاری تیپ ۲ انجام گرفته است (۷-۵). علانم سندرم کیاری تیپ ۲ که برای تشخیص بیماری مفید است، شامل یافته‌های حفره خلفی مغز

مطالعات بعدی، برای تعیین اینکه آیا رابطه علتی بین خصوصیات مورفولوژیک در حفره خلفی و شیوع و شدت بزرگی بطن‌ها وجود دارد و اینکه آیا مشاهده شدت دفرمیتی‌های حفره خلفی می‌تواند به نتایج را بهتر پیش‌گویی کند مفید خواهد بود. تشخیص میلو مننگوسل در جنین، به دلایل زیادی اهمیت دارد. این مسئله برای والدین فرصتی را فراهم می‌کند تا به ختم حاملگی توجه داشته باشند. برای والدین، انتخاب ادامه بارداری، مشاوره کافی و آمادگی‌های روانی باید فراهم شود (۱۵). در بیمار ما، ارزیابی دقیق‌تر کانال نخاعی، بعد از تعیین علامت لیموانجام شد و بزرگی طحال خفیف در هفته ۲۳ بارداری مشاهده شد.

در نتیجه، غربالگری از طریق سونوگرافی در مرحله پره ناتال، بعنوان اولین روش ارزیابی ناهنجاری‌های اولیه جنین، مورد تاکید می‌باشد. تشخیص زودرس چنین ناهنجاری‌هایی برای تصمیم‌گیری اینکه کاریوتایپ جنین انجام شود یا ختم حاملگی صورت گیرد کمک‌کننده می‌باشد.

است، که منجر به انسداد مایع مغزی نخاعی در سطح tentorium dysplastic، کانال، خروجی بطن چهارم یا سوراخ فورامن مگنوم شده است.

اگر این نظریه درست باشد، انتظار داریم برخی از شواهد مورفولوژیکی را در سونوگرافی سیستم عصبی جنین ببینیم. منطقی است که این فرضیه را بپذیریم مقدار مایع مغزی نخاعی که از بین رفته است متغیر است و همچنین اثر آن بر حفره خلفی نیز متغیر خواهد بود. در نتیجه منجر به طیفی از ناهنجاری‌های حفره خلفی در نورو سونوگرافی در مرحله پره ناتال خواهد شد. توضیحاتی که در منابع آمده است، محدودده آن از محو سیسترنای مگنا جنین (۵) تا مخچه موزی شکل (۱۳) تا عدم مشاهده مخچه (۱۴) متغیر بوده است.

شیوع بزرگی بطن‌ها در مطالعه bobcook بسیار بیشتر حد معمول بود و اغلب در جنین‌های که دچار ناهنجاری‌های حفره خلفی متوسط یا شدید بودند مشاهده شد، بویژه در مراحل نهایی بارداری (۸). اگرچه، این آمارها پیشنهاد می‌کنند که ظاهر کیفی حفره خلفی در نیمه اول بارداری پیشگویی کننده، درجه بزرگی بطن‌ها است که احتمالاً در مرحله دیرتر ظاهر خواهد شد.