

## گزارش یک مورد نادر فقدان عضو مادرزادی در چهار اندام فوقانی و تحتانی

دکتر محمدهادی نورایی \*

\* استادیار گروه ارتوپدی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

تاریخ دریافت: ۸۵/۱۲/۱۸

تاریخ پذیرش: ۸۶/۶/۲۰

### چکیده

مصرف داروهای تراتوژن در طول بارداری می‌تواند یکی از علل فقدان عضو مادرزادی باشد. نوزاد یک ماهه‌ای گزارش می‌شود که از بدو تولد فاقد انگشتان دست و پا و استخوان‌های متاتارس و متاکارپ بود. این عارضه، نوع نادری از اختلالات مادرزادی است. این کودک حاصل یک ازدواج فامیلی بود و شرح حال بیماری مادرزادی در خانواده وجود نداشت. مادر از دو سال قبل از بارداری تا پایان ماه دوم بارداری از قرص‌های آمی‌تریپ‌تیلین و کلردیازپوکساید استفاده می‌کرده است.

با توجه به مصرف دارو توسط مادر در دو ماه اول بارداری و عدم وجود شرح حال بیماری مادرزادی در خانواده، احتمال دارد ناهنجاری‌های مادرزادی این نوزاد با مصرف دارو توسط مادر ارتباط داشته باشد. لازم است به خانم‌های در معرض بارداری توصیه شود در صورت عدم اطمینان از وضعیت بارداری خود از مصرف هرگونه دارو بدون تجویز پزشک خودداری نمایند.

ناهنجاری مادرزادی، فقدان عضو مادرزادی، دارو

مقدمه:

گزارش مورد:

نتیجه‌گیری:

واژگان کلیدی:

تعداد صفحات: ۵

تعداد جدول‌ها: -

تعداد شکل: ۲

تعداد منابع: ۸

آدرس نویسنده مسئول:

دکتر محمدهادی نورایی، بیمارستان آیت...کاشانی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان

E-mail: nouraei@med.mui.ac.ir

## گزارش مورد

نوزاد یک ماهه‌ای که در اندام‌های فوقانی و تحتانی و طرف به صورت مادرزادی فقدان انگشتان دست و پا و نیز فقدان استخوان‌های متاتارس و متاکارپ داشت، گزارش می‌گردد.

نوزاد مذکر و فرزند چهارم خانواده بوده، در سابقه‌ی فامیلی وی هیچ‌گونه بیماری مادرزادی وجود نداشت؛ سه فرزند دیگر این خانواده سالم بودند. پدر ۴۲ و مادر ۳۱ سال سن داشت. این کودک حاصل یک ازدواج فامیلی بود؛ هرچند سابقه‌ی بیماری مادرزادی در فامیل ذکر نمی‌شد.

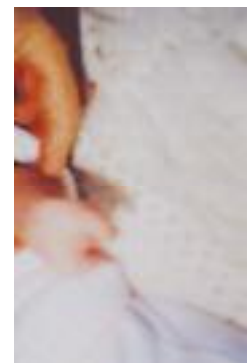
مادر در دو ماه اول بارداری قرص آمی‌تری‌تیلین روزانه ۱۰ میلی‌گرم و قرص کلردیازپوکساید روزی ۲ عدد مصرف می‌نموده است. او این داروها را از دو سال قبل از بارداری مصرف می‌کرده و به دلیل عدم اطلاع قطعی از بارداری خود در ماه اول و دوم به مصرف آن ادامه داده است و از ماه سوم بارداری داروها را قطع کرده است.

در معاینه‌ی فیزیکی، اندام فوقانی تا قسمت دست (Hand) سالم اما فاقد انگشت و استخوان‌های کف دست بود. دفورمیتی در دست چپ شدیدتر از دست راست بود و در دست راست دو انگشت ناقص و به هم چسبیده (Syndactily) مشاهده می‌شد (شکل ۱). نمای رادیولوژیک اندام‌های نوزاد در شکل ۲ قابل مشاهده است.



شکل ۱. اختلالات اندام‌های نوزاد

در معاینه‌ی هیپ، محدودیت ابداکشن مفاصل هیپ و نیز مثبت شدن تست Ortolany نشانگر بی‌ثباتی و دیسپلازیا در مفاصل هیپ بود که با گذاشتن Pelvic Harness به مدت سه ماه جهت بهبود وضعیت هیپ اقدام گردید.



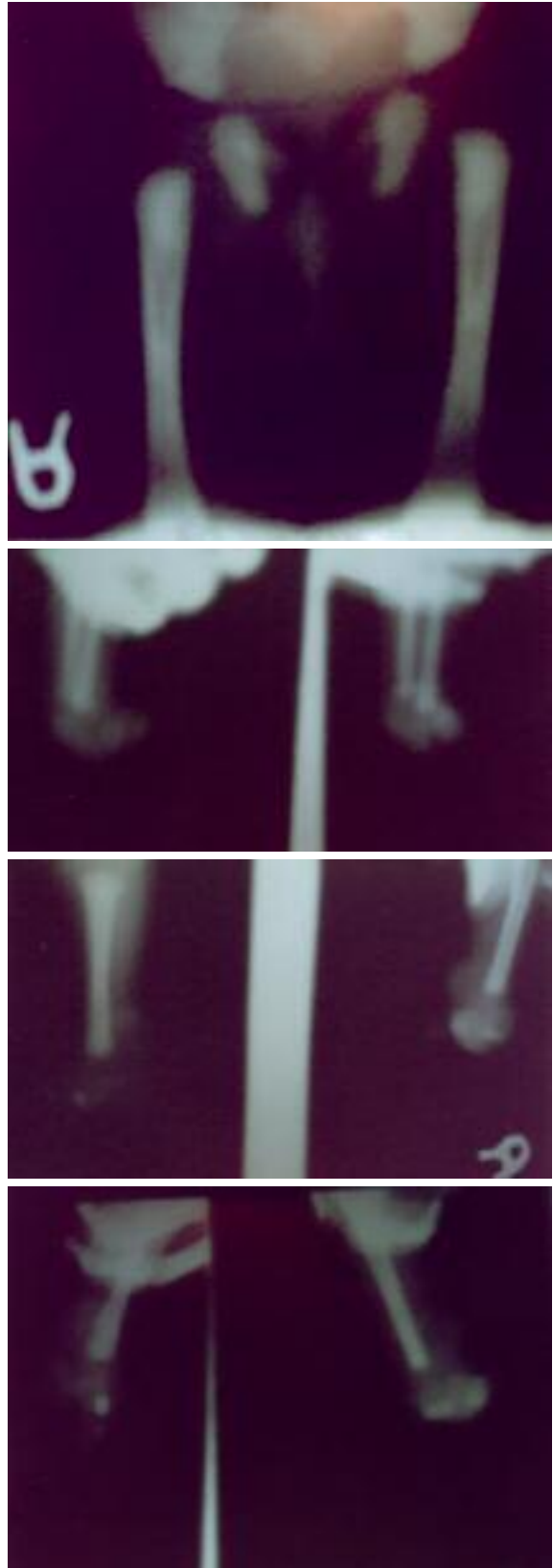
در معاینه‌ی اندام‌های تحتانی، مفاصل زانو طبیعی بود و دفرمیتی مشاهده نمی‌شد. در قسمت پا (Foot) استخوان‌های متاتارس و نیز انگشتان پا وجود نداشت. فراوانی موارد فقدان مادرزادی اندام (Congenital limb deficiency) در جمعیت‌های انسانی متفاوت است (۱) به طوری که در کانادا یک مورد در هر ۴۲۶۴، در استرالیا ۵ مورد در هر ۱۰۰۰۰ و در اسکاتلند ۳۱۰ مورد در هر ۱۰۰۰۰ نفر گزارش شده است (۲).

سه علت برای این اختلال ذکر شده است که عبارتند از اختلالات ژنتیکی در کنترل رشد و نمو اندام‌ها، اختلال در جریان خون شریانی اندام‌ها و آمپوتاسیون‌های داخل رحمی در اثر باندهای آمینوتیک (۳-۴).

Streeter، که آنومالی‌های مادرزادی ناشی از فشارهای مکانیکی باندهای آمینوتیک به نام او گذاشته شده است، این اختلال را ناشی از عیب داخلی در رشد و نمو اندام‌های جنینی می‌داند (۱). این باندهای آمینوتیک می‌تواند موجب اختلال در رشد اندام و حتی باعث قطع عرضی و کامل اندام در موقع تولد شود؛ با برداشتن این باندها به روش جراحی رشد و نمو عضو ادامه می‌یابد (۲).

پژوهش‌های جدید در زمینه‌ی علم ژنتیک نشان می‌دهد که نمو اعضاء و جوارح بدن جنین تابع فعالیت مداوم و به هم پیوسته‌ی ژن‌های متعدد بوده، فقدان فعالیت هر کدام می‌تواند باعث اختلال در رشد و نمو گردد (۵).

برخی اختلالات نیز خود می‌تواند عامل اختلالات دیگری شود؛ به عنوان نمونه آنومالی‌های شریان ساب کلاوین (Subclavian) موجب بسیاری از ضایعات



شکل ۲. نمای رادیولوژیک اندام‌های نوزاد

**بحث**

با توجه به مصرف دارو توسط مادر در دو ماه اول بارداری و عدم وجود شرح حال بیماری مادرزادی در خانواده، احتمال دارد ناهنجاری‌های مادرزادی این نوزاد با مصرف دارو توسط مادر ارتباط داشته باشد. با توجه به اثبات تراتوژن بودن برخی داروها در دوران بارداری و عدم یقین به ایمن بودن مصرف داروهای دیگر در این دوران، لازم است از هر طریق ممکن به مادران و خانم‌های در معرض بارداری اطلاع‌رسانی شود تا در صورت احتمال بارداری (حتی در نیمه‌ی دوم دوره قبل از قاعدگی به دلیل امکان وجود جنین در رحم) به هیچ عنوان بدون نظر پزشک از دارو استفاده نکنند. با توجه به هزینه‌های بالای درمان یک کودک با معلولیت جسمی یا ذهنی (مانند مورد ذکر شده) در سرتاسر عمر وی، به راحتی می‌توان با تفهیم و اطلاع‌رسانی صحیح به خانواده‌ها از بروز موارد مشابه پیشگیری نمود.

نموی در اندام فوقانی مانند سندرم پولاند، دفورمیتی اسپرینگل (Springle)، سندرم کلیپل فیل، سندرم Mobius و ... می‌گردد (۶).

برخی داروها نیز عامل اختلالات مادرزادی هستند؛ تالیدومید از جمله داروهایی است که تراتوژن بودن آن به اثبات رسیده است (۷).

دانستن علت‌های گوناگونی که باعث آنومالی‌های مادرزادی می‌شود، برای پزشک ضروری است؛ در این راستا بررسی‌های همه‌جانبه از نظر عیب‌های ژنتیکی، اختلالات جریان خون (و شریان‌های تغذیه‌ای) و نیز سابقه‌ی مصرف داروها الزامی به نظر می‌رسد.

اگر چه بیشتر اختلالات مادرزادی به صورت منفرد (Sporadic) دیده می‌شود (در زیر آرنج و در یک اندام)، تعداد کمی هم به صورت وسیع‌تر (Cleft foot و Cleft hand، Tibial deficiency) بروز می‌کند (۸).

**منابع**

1. Stewart CP, Jain AS. Congenital limb anomalies and amputees Tayside, Scotland 1965-1994. *Prosthet Orthot Int* 1995; 19(3):148-54.
2. Rogala EJ, Wynne-Davies R, Littlejohn A, Gormley J. Congenital limb anomalies: frequency and aetiological factors. Data from the Edinburgh Register of the Newborn (1964-68). *J Med Genet* 1974; 11(3):221-33.
3. McDonnell PM. Developmental response to limb deficiency and limb replacement. *Can J Psychol* 1988; 42(2):120-43.
4. Jones LE, Lipson A. The care of the limb deficient child in Australia. *Prosthet Orthot Int* 1991; 15(2):140-2.
5. Froster UG, Baird PA. Congenital defects of lower limbs and associated malformations: a population based study. *Am J Med Genet* 1993; 45(1):60-4.
6. Skjaerven R, Wilcox AJ, Lie RT. A population-based study of survival and childbearing among female subjects with birth defects and the risk of recurrence in their children. *N Engl J Med* 1999; 340(14):1057-62.
7. Frantz CH, O'Rahilly R. Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Joint Surg Am* 1961; 43:1202-24.
8. Schuch CNL. International standards organization terminology Application to prosthetics and orthotics. *J Prosthet Orthot* 1993; 6(1):29.