مجله علمی سازمان نظام پزشکی جمهوری اسلامی ایران، دوره۲۶، شماره ۲،تابستان ۱۳۸۷: ۲۷۳-۲۶۹

● **گزارش موردی** کد مقاله: ۰۳۲

سیکلوپی به همراه چند انگشتی و بیماری مادرزادی قلبی در یکی از دو قلوهای ناهماهنگ

دکتراعظم آذرگون [۱]*
دکترسمیرا مهر علیزاده [۲]

خلاصه

هولو پروزنسفالی مجموعه ای از مالفورماسیون ها است که با چندچهره مشخص همراه است. سیکلوپی شدیدترین گونه بیماری است که یک کره چشم در مرکز صورت دیده میشود. اجزای داخل کره چشم به درجات متفاوتی دوگانه شده اند، بعلاوه فقدان بینی و تشکیل خرطومی به جای آن مشهود است.

واژه گان کلیدی: سیکلوپی ، هولو پروزنسفالی ، بیمازی مادرزادی قلبی ، چند انگشتی ، دوقلویی ناهماهنگ.

تاریخ دریافت مقاله: ۸۶/۱۲/۲۵ تاریخ اصلاح نهایی:۸۷/۵/۲۱ تاریخ پذیرش مقاله:۸۷/۲/۲۱

۱- استادیار، عضو هیئت علمی بخش زنان زایمان ،فلوشیپ نازایی، دانشگاه علوم پزشکی سمنان
۲- استادیار، عضو هیئت علمی بخش اطفال ، فوق تخصص قلب کودکان، دانشگاه علوم پزشکی سمنان

*نشانی نویسنده مسئول: سمنان- میدان مادر، بیمارستان امیر المومنین- بخش زنان
تلفن : ۰۲۳۱-٤٤٦٠٠٨٨

Email: azarmona2003@yahoo.com

Archive of SID

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-14]

www.SID.ir

مقدمه

هولو پروزنسفالی یک مالفورماسیون مغزی در اثر اشکال در تقسیم پروزنسفالون می باشد (۱) .

فرم آلوبار که جدی ترین فرم آن است با مالفورماسیون های صورت از قبیل سیکلوپی ، سبو سفالی و فقدان ناحیه ماگزیلاری همراه میباشد. سیکلوپی یک مالفورماسیون نادر می باشد که بعلت توقف در توسعه انتهای قدامی صفحه عصبی ایجاد شده است.

در سیکلوپی صورت با تک حفره چشمی، یک زائده بجای بینی بنام خرطوم در بالای حفره چشم مشخص می شود. دیگر چهره های همراه آن چند انگشتی ها ، بیماریهای قلبی و دستگاه گوارش می باشد (۲).

فقط در دو مورد سیکلوپی در یکی از جنین های دو قلویی گزارش شده است (۱) .

در این مطالعه ما یک مورد سیکلوپی که بهمراه چند انگشتی و بیماری قلبی(سوراخ بین بطنی و دهلیزی) ، فقط در یکی از جنین های دوقلویی ناهماهنگ بود را گزارش می کنیم.

معرفی مورد

۱ یک خانم ۳۵ ساله اهل افغانستان ، که با درد زایمان ، تهوع ، استفراغ و درد ناحیه اپی گاستر مراجعه کرده بود، حاملگی پنجم ، پاریتی ۴ و ۴ فرزند زنده داشت. تاریخ آخرین پریود خود را نمیدانست و همه حاملگی های قبلی بصورت طبیعی انجام شده بود. بیمار جهت مراقبت دوران بارداری اصلاً مراجعه نکرده بود.

در معاینه فیزیکی فشارخون بالا ***mm Hg*** **۱۶۰/۱۰۰** داشت ، حد رحم به اندازه حاملگی ترم بود. در معاینه واژینال ۲cm دیلاتاسیون ، ۳۰درصد افاسمان ، کیسه آب سالم ، با ضربان قلب منظم و پرزانتاسیون بریچ بود. آزمایش ادرار $^{+}$۴ پروتئین را نشان می داد. سونوگرافی در آن موقع مقدور نبود. عکس از لگن دو جنین که هر دو بصورت پرزانتاسیون بریچ بودند را نشان داد(تصویر ۱).

سولفات منیزیم برای بیمار شروع شد و بعد از کنترل فشار خون و علائم حیاتی ، بیمار تحت سزارین قرار گرفت. قل اول دختر، ۲۴۰۰ گرم ، سالم بدون هیچ ناهنجاری واضح بود ، اما قل دوّم ۱۰۰۰ گرم ، دختر، سیکلوپی با یک پروبوسیس (خرطوم) در بالای پیشانی و دارای چند انگشتی بود. (تصویر ۲).

معاینه جفت بصورت مونوکوریونیک دای آمنیوتیک بود. سونوگرافی قل دوم هولو پروزنسفالی را نشان داد اما بقیه ارگانها طبیعی بود.

اکوکاردیوگرافی یک سوراخ بین بطنی کوچک (*VSD*) و یک سوراخ بین دهلیزی(*ASD*) با نوع *Secundum* را نشان داد. (تصویر۳).

این جنین ۳ ساعت بعد از تولد فوت شد.

بحث

اولین هولو پروزنسفالی یک مالفورماسیون مغزی در اثر اشکال تقسیم پروزنسفالون می باشد که هم پیش مغز و هم صورت را تحت تاثیر قرار میدهد. هولو پروزنسفالی در ۱/۱۵۰۰ تولد زنده و ۱/۲۵۰ حاملگی گزارش شده است (۳).

هولو پروزنسفالی به سه فرم دیده می شود : آلوبار ، سمی آلوبار و لوبار.

فرم آلوبار جدی ترین فرم آن است که تک بطنی می باشد ، تالاموس تقسیم نمی شود. نواحی قدامی پایینی و تمپورال وجود ندارند و بقیه ایزوکورتکس بصورت ابتدایی می باشند. چهره های نورولوژیک آن با عقب ماندگی ذهنی شدید، تشنج و سفتی می باشد. (۲).

اگرچه موارد زیادی از هولو پروزنسفالی بعد از تولد گزارش شده است ولی فازهای اولیه پاتوجنز آن شناخته شده نیست (۴).

بیماری از نظر ژنتیکی هتروژن است اما فاکتورهای محیطی هم ممکن است در ایتولوژی آن سهم داشته باشند.(۳) ارتباط با دیابت مادر، سیفلیس، سیتو مگالو ویروس وتوکسو پلاسموزنیز دیده شده است (۵و۲). دراین مطالعه قند خون مادر طبیعی وتستVDRL منفی بود.

در یک مطالعه پره ناتال شیوع آن در فرم آلوبار ۱/۴۱۵ بوده و تشخیص آن با سونوگرافی در ۱۰۰٪ امکان داشته است. ۱۱ مورد (۴۷/۷٪) همزمان با آن ناهنجاری صورت داشتند. شکاف کام و هایپو تلوریسم شایع ترین ناهنجاریهای صورت بهمراه آن بودند. دو مورد(۱۱/۸٪) دو قلویی بودند که فقط یک جنین درگیر بود. گزارش ما یک مورد دوقلویی هر دو دختر با جنینهای ناهماهنگ بودند که بصورت مونوکوریونیک بودند و فقط یک جنین درگیر بود.

یافته های مشخص سونوگرافی در آنها تک بطنی ، تالاموس های بهم چسبیده و فقدان ساختمان های خط وسط بودند (۶).

در این مطالعه سونوگرافی در قل دوم هولو پروزنسفالی را نشان داد اما بقیه ارگانها طبیعی بود

Archive of SID
www.SID.ir
[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-14]

در سه مورد سیکلوپی با تریزومی *D*-۴ و۱۳ دیده شده است که در همه این موارد همزمان بیماری مادرزادی قلبی نیزدر جنین وجود داشته است(۹-۷).از مشکلات قلبی همراه آن میتوان به جابجایی سرخرگهای بزرگ، تترالوژی فالوت، سوراخ بین بطنی،بطن چپ هایپو پلاستیک و خیلی از ناهنجاریهای دیگر قلبی اشاره کرد(۲).در این مطالعه نیز سوراخ بین بطنی و سوراخ بین دهلیز ی در جنین درگیر وجود داشت.

مشکلات کروموزومی دیگر مثل حذف بازوی بلند کروموزوم۷،۲۱ ،۱۳ و حذف بازوی کوتاه کروموزوم ۳ ، ۲ و ۱۸ و تریزومی ۱۳ و۱۸ نیز دیده شده است (۵).در این مطالعه بررسی کروموزومی انجام نشده است.

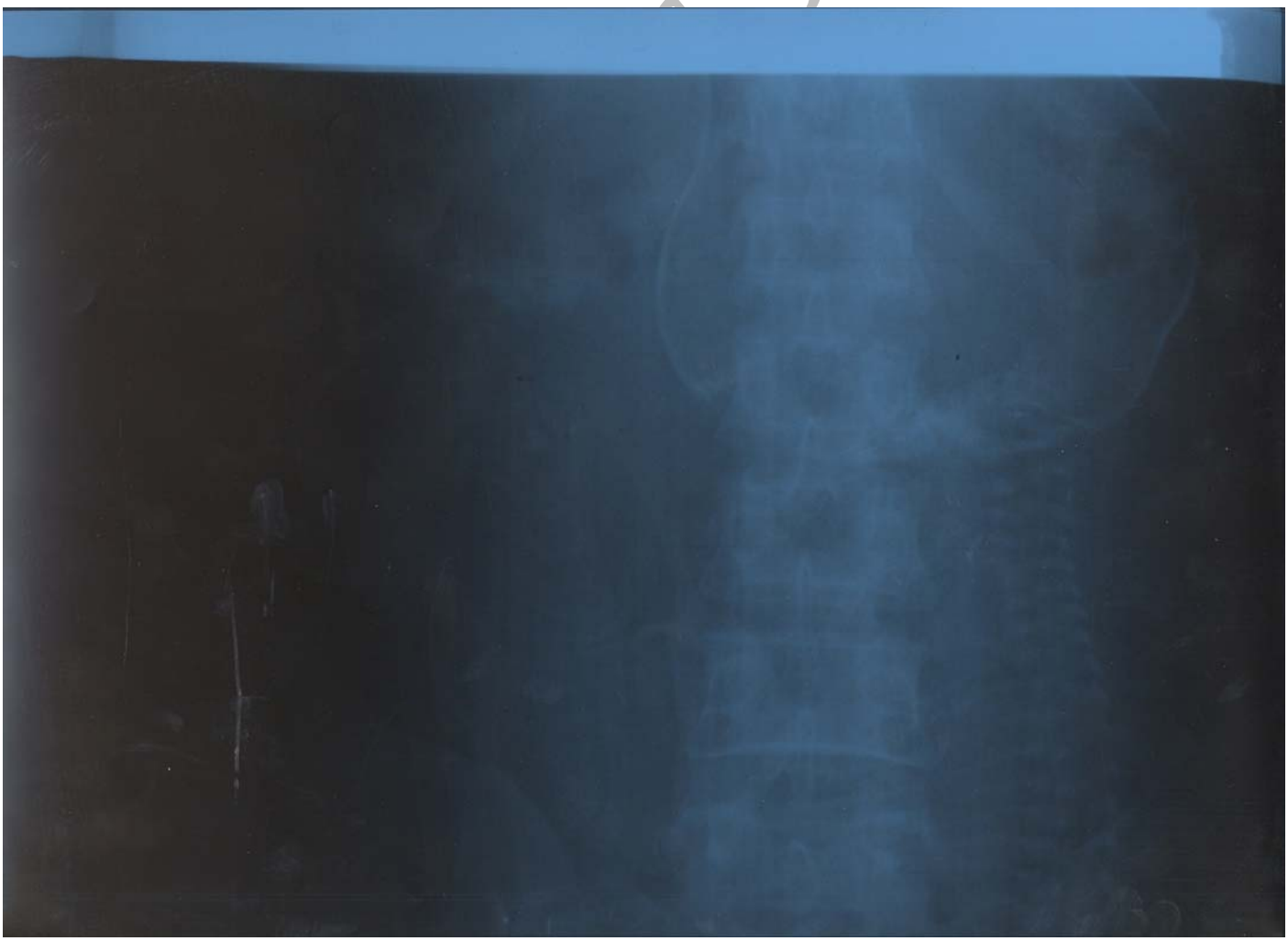
فرمهای غیر معمول هولو پروزنسفالی آلوبر با سیکلوپی ، چانه کوچک ، دو تا پروبوسیس (خرطوم) یکی بالای چشم و دیگری پایین آن هم گزارش شده است (۱۰).

حتی با جابجایی احشاء به طرف مقابل(*situs/inversus*) و کلیه نعل اسبی هم دیده شده است (۱۱).در این مطالعه یک پروبوسیس (خرطوم) در بالای پیشانی وجود داشت ونوزاد دارای چند انگشتی بوداما بقیه ارگانها طبیعی بود ند.

تشخیص قبل از زایمان با سونوگرافی مقدور است. بعد از ۱۰ هفته برای بیشتر فرمهای جدی این تشخیص امکان دارد. در این مطالعه بدلیل انجام نشدن سونو گرافی تشخیص از قبل موجود نبود.

مبتلایان به آلوبر هولو پروزنسفالی زنده نمی مانند. در حالیکه مبتلایان به اشکال لوبار و سمی لوبار تا دوران کودکی ممکن است زنده بمانند اما دچار عقب افتادگی ذهنی متوسط تا شدید هستند.(۵)

نوزاد گزارش شده در این مطالعه نیز به دلیل فرم جدی هولو پروزنسفالی بهمراه سیکلوپی ، چند ساعت بعد از تولد فوت شد.

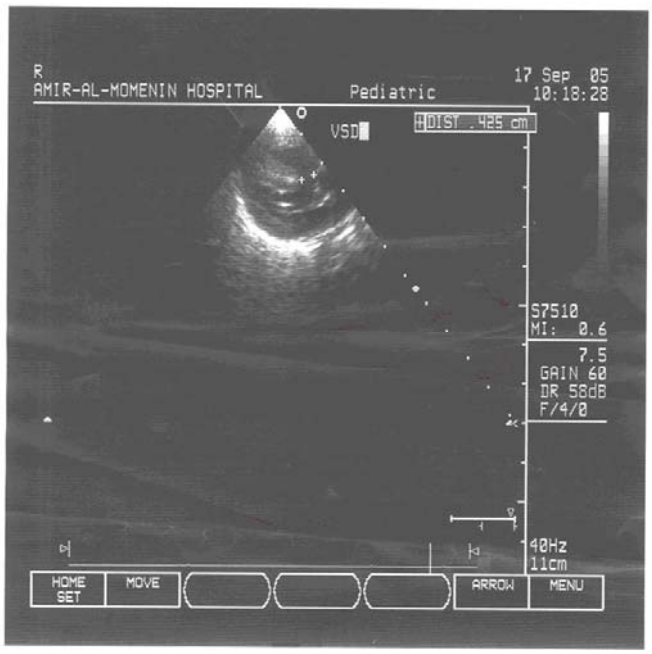


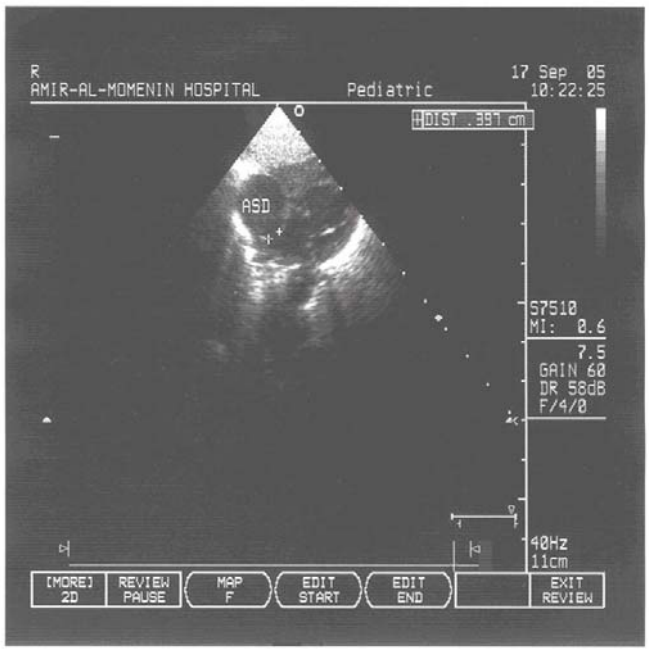
[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-14]

www.SID.ir



تصویر۲: نوزاد با سیکلوپی به همراه چند انگشتی





تصویر۳:اکوکاردیو گرافی نوزاد با سیکلوپی که VSDوASDرا نشان میدهد.

www.SID.ir

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-14]

مراجع

1- Peng Y, Shieh JL, Jung SM, Wan YL , Lih-Ma .Cyclopia in one of discordant twins: a case report. Changgeng yi xue za zhi: 1997; 20:232 -6

2- Menkes JH,Sarnat HB.Neuroembryology,Genetic programming, and malformations of the central nervous system. Text book of child neurology. Sixth edition 2000 , page : 335-337

3- Dubourg C, Lazara L, B Layau M, Pasquier L, Durou MR,Odent S, David V.Gentic study of holoprosencephaly. Ann Biol Clin : 2003 ; 61: 679-87

4- Yamada S , Uwabe C , Fujii S , Shiota K.Phenotypic variabiliy in human embryonic holoprosecephaly in the Kyoto collection. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2004; 70(8): 495-508

5- Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB. Nelson textbook of pediatrics 17 th edition . Congential amonalies of the central nervous system 2004 P : 1987.

6- Lai TH, Chang CH, Yu CH, Kuo PL, Chang FM.Prenatal diagnosis of alobar holoprosencephaly by two-dimensional and three-dimensional ultrasound.Prenat Diagn. 2000; 20: 400-3

7- Van Allen MI, Ritchie S, Toi A, Fong K, Winsor E. Trisomy 4 in a fetus with cyclopia and other anomalies.Am J Med genet. 1993; 46(2):193-7

8- Jaschevatzky OE, Goldman B, Georghiou P, Grunstein S, Pevzner S. Trisomy-D in a cyclops with cardiovascular defects.Acta Obstet Gynecol Scand.1976; 55(1):73-6

9- Fujinaga M, Shepard TH, Fitzsimmons J.Trisomy13 in the fetus.Teratology.1990; 41:233-8

10- Martinez-Frias ML,Martin M,Pardo M,Torres M,Cohen MM Jr.Holoprosencephaly and hypognathia with two proboscides.J Craniofac Genet Dev Biol.1994; 14:231-4

11- Meinecke P, Padberg B, Laas R.Agnathia, holoprosencephaly and situs inversus.Am J Med Genet.1990; 37:286-7

Archive of SID

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-11-14]

www.SID.ir