

گزارش یک مورد Pierre - Robin Sequence

نویسنده: دکتر صدیقه رفیعی طباطبائی *

خلاصه:

یک مورد Pierre-Robin Sequence در یک کودک ۳ ماهه که بعلت عفونت ریوی در بیمارستان بستری شده بود، گزارش می شود. بیمار دارای علائم چانه کوچک، برگشت زبان به خلف و شکاف کام بود که دقیقاً مطابق با تریاد پیررابین است که اختلالی نسبتاً نادر است.

گل واژگان: Pierre Robin Sequence

فوق نکته دیگری نداشت.

با توجه به علائم بالینی تشخیص Pierre - Robin Sequence (PRS) برای وی مطرح شد، با توجه به تشخیص فوق و وجود حملات هایپوکسیک در بیمار، در جهت رفع این حملات ابتدا دادن وضعیت خاص (Prone) توصیه شد که خوشبختانه حملات رفع شد. برای به عقب برگشتن زبان (Glossoptosis) و کوچکی چانه (Micrognathia) بیمار، با توجه به ماهیت بیماری و رفع حملات هایپوکسی بعد از دادن پوزیشن و تغذیه با پستانک مخصوص نیازی به جراحی فوری پیدا نشد و بیمار پیگیری شد. تدریجاً فک تحتانی رشد کرده و مشکل برگشت زبان به عقب رفع شد. (شکل ۱)

در حال حاضر سن بیمار حدود یکسال می باشد که آماده برای جراحی شکاف کام می باشد، در این مدت از لحاظ رشد و نمو هم پیشرفت خوبی داشته و فک تحتانی رشد کافی کرده است.

بحث:

Pierre-Robin Sequence (PRS) که در کتب از آن بعنوان سندرم پیررابین، تریاد پیررابین، پیررابین آنومالی و یا

*استادیار گروه اطفال دانشگاه علوم پزشکی اراک
اسیماستان امیرکبیر اراک

مقدمه:

معرفی بیمار:

حسن - ب. شیرخوار سه ماهه ای بود که به علت خس خس سینه و سرفه به همراه اسهال و استفراغ به بیمارستان (۱) مراجعه کرده و بستری شده بود، سرفه های بیمار از ۲۰ روزگی شروع شده و مکرراً تحت درمان آنتی بیوتیکی قرار گرفته ولی بهبودی کامل نداشته است، در این مدت گهگاه حملات آپنه و سیانوز داشته که همراه با تب خفیفی بوده است، استفراغ بیمار جهنده بوده و از دهان و بینی خارج می شده است. از نظر سابقه فرزند اول خانواده می باشد و پدر و مادر نسبت فامیلی با هم ندارند، وزن موقع تولد ۳۵۰۰ گرم بوده و موقع تولد متوجه شکاف کام بیمار شده اند.

بدو بستری بیمار دارای وزن ۳۲۰۰ گرم در سن ۳ ماهگی بوده که اختلال رشد واضح او را نشان می دهد ولی از لحاظ نمو در حد طبیعی بوده است، در ظاهر فک تحتانی کوچک، شکاف کام و برگشت زبان به عقب (Glossoptosis) دارد.

در آزمایشات نکته قابل توجهی ندارد. با توجه به استفراغهای مکرر و شدید بیمار، برای او بررسی با ماده حاجب انجام شد که ریفلانکس گاستروازوفازیال گزارش شد. معاینه بیمار مجدداً توسط متخصص گوش و حلق و بینی و متخصص چشم صورت گرفت که به جز مسائل مطرح شده

در راه هوایی و اشکالات تغذیه‌ای تظاهر می‌کنند (۵). دیسترس تنفسی کودک موقع شیرخوردن و خوابیدن به پشت (Supine) تشدید می‌شود. اندازه زبان معمولاً طبیعی است (۲) ولی کف دهان در قسمت قدامی کوتاه شده و حفره دهانی کوچک شده است (۲). بچه‌هایی که میکروگناسی شدید دارند می‌توانند دچار اختلال رشد به علت انسداد مزمن راه هوایی و دیسترس تنفسی شدید شوند که در این گروه مداخله جراحی فوری نیاز است (۵).

در بررسی مقالات اشاره به یک مورد فرد مذکر با عقب ماندگی ذهنی شدید شده که در هنگام تولد PRS داشته و در دوران کودکی مشکلات رفتاری عدیده‌ای داشته، در بررسی کروموزومی این فرد نقص کوچکی در بازوی بلند کروموزوم شماره ۲ مشاهده شده است (del(2) q331 q333) (۶).

اتیولوژی:

بنظر می‌رسد نقص اولیه رشد فک تحتانی در ماه دوم جنینی است و در نتیجه زبان نمی‌تواند به طرف پایین و جلو آورده شود و کام بسته شود (Sequence) (۱). بیماری می‌تواند ثانوی به یک مشکل داخل رحمی و یا به علل ارثی باشد (۳). در برخی کتب انتقال ارثی بصورت اتوزومال غالب برای آن ذکر شده است (۳).

پیش آگهی:

شیرخوران مبتلا به PRS در خطر انسداد راه‌هوایی و در نتیجه هایپوکسمی، کورپولمونول، اختلال رشد و آنوکسی مغزی هستند (۳) آپنه انسدادی در حین خواب و خرخر موقع خواب شایع است. یکی از علل مرگ در اینها آسپیراسیون است که علت عمده آن بلع هوا (آئروفازی) و استفراغ است (۳) در شکل منفرد بیماری، پیش آگهی وابسته به وسعت اختلالات همراه و خطرات ناشی از صدمات مغزی بدنبال هایپوکسی است، در صورتیکه شیرخوار ۲ ماه اول زندگی را سپری کند، با توجه به رشد فک تحتانی پیش آگهی خوب است (۱) بچه‌هایی که زنده می‌مانند و رشد مناسبی در فک تحتانی دارند در عرض ۶-۴ سال اندازه فک به حد طبیعی می‌رسد.

کمپلکس پیررابین نامبرده شده است، شامل مجموعه علائم هایپوپلازی فک تحتانی (Micrognathia)، برگشت زبان به عقب (glossoptosis) و شکاف کام (Cleft Palate) می‌باشد. همانگونه که در نام آن اشاره شده در واقع PRS توالی یکسری علائم است که بدنبال یک نقص منفرد که همان هایپوپلازی فک تحتانی است، ایجاد می‌شود (۱). لازم به ذکر است که این اختلال نسبتاً نادر است (۱) و شیوع آن را در برخی کتب پیرابین تولد زنده ذکر کرده‌اند (۳).

PRS می‌تواند بصورت منفرد و یا همراه با یکسری اختلالات در ارگانهای دیگر بعنوان جزئی از یک سندرم مطرح باشد (۱). این آنومالی‌ها شامل نقائص قلبی (در ۲۵-۱۰٪ موارد)، دیس مورفیزم در صورت، عقب‌ماندگی ذهنی (۲۰-۲۵٪ موارد) و یا اختلالات عضلانی - اسکلتی بصورت در رفتگی مادرزادی مفصل ران (DDH)، پای چمانی، سین‌داکتیلی،... باشد (۳ و ۴).

سندرم میویوس یک مثال واضح از PRS به همراه آپلازی عضلات توراسیک و براکیال همراه با نوروپاتی کرانیال (اعصاب ۷ و ۶) است (۳) اختلالات همراه در گوش خارجی، میانی و داخلی می‌تواند منجر به کاهش شنوایی هدایتی یا مختلط شود (۳).

در هر نوزاد با کمپلکس پیررابین بایستی Arthro-Ophthalmopathy (Stickler Syndrome) میوپس را رد کرد، بخصوص زمانی که یک سابقه فامیلی از میوپس ارثی با یا بدون جدا شدن رتین، شکاف کام و دیسپلازی اسپوندیلو-اپی‌فیزیال وجود دارد، بایستی حتماً یک متخصص چشم ماهر مریض را معاینه کند (۱).

علائم اصلی:

۱- کوچک بودن فک تحتانی که بدنبال آن برگشت زبان به خلف همراه با تنگ‌شدن راه هوایی و استریدور و در برخی موارد علائمی از هایپوکسی ایجاد شود (۱).

۲- شکاف کام، که گاهی اوقات فقط بصورت کام باقوس زیاد و یا زبان کوچک دو شاخه می‌باشد (۱). شیوع شکاف کام را در برخی کتب فقط ۵۰٪ ذکر کرده‌اند (۳).

تظاهر بالینی بیماری در موقع تولد می‌باشد (۱). شیوع جنسی خاصی ندارد، در دوران نوزادی با مشکلات انسدادی

درمان:

اولین کار در درمان این بیماران دادن وضعیت مناسب بصورت خوابیده به روی شکم (Prone) است که در این حالت زبان تحت تأثیر نیروی جاذبه به پایین و جلو آمده و راه هوایی باز می‌شود (۵). همراه این مسئله تغذیه این کودکان نیازمند مراقبت ویژه است و شاید نیازمند گاوژ باشند. (۳) در صورتیکه دیسترس تنفسی و اختلال رشد ادامه پیدا کند نیاز به جراحی برای ثابت کردن زبان (Glossopexy) با اتصال آن به لب تحتانی و یا آلوتل ماندیبول، می‌باشد، همینطور عضله Genioglossus را آزاد می‌کنند تا زبان بلندتر شود. برای مشخص کردن شیرخوارانیکه نیاز به جراحی فوق دارند می‌توان از Bedside Polysomno graphy استفاده کرد. در بیماریانی که بعد از جراحی بالا همچنان مشکلات تنفسی و اختلال رشد در آنها ادامه پیدا می‌کند باید تراکتوستومی کرد. (۳)

در برخی مقالات در موارد شدید تراکتوستومی را ارجح بر Glossopexy می‌دانند (۵). (۱) برای شکاف کام بیماران ابتدا می‌توان از Orthodontic Plate و سپس ترمیم جراحی در وقت مناسب استفاده کرد. در ضمن آنومالی‌های دندانی در اینها نیازمند درمان اختصاصی می‌باشد. (۳ و ۴)



تصویر (۱)

REFERENCES:

- 1-H.R. Widemann, J.kunze, H.Dibbern. an atlas of clinical Syndroms, 2th edtion, London 1992
- 2-Behrman. Richard. Nelson textbook of pediatrics 15th edition. U.S.A. 1996.
- 3-John Jacob Ballenger, James B. Snon Jt. Otorhino Laryngology 15th edtion U.S.A. 1996
- 4-A.G.M. Campbell, Forfar and Arneil's textbook of pediatrics fourth edtion UK. 1992
- 5-Bath , AP, Bull-PD. Management of upper airway obstruction in Pierre Robin Sequence J, Laryngol-otal 1997 Dec: III(2): 1155-7
- 6-Vogels, A, Haegeman, J ,Fryns-JP Pierre-Robin sequence and severe mental retardation with chaotic behaviour associated with a small intestinal deletion in the long arm of ch,2 Genet-Couns, 1997:8(3):249-52

۱-در صورت وجود استفرافهای شدید و سوءتغذیه می‌توان از گاستروستومی بهره برد (۳)