

یک گزارش موردی از ناهنجاری کیاری تیپ II و مروری بر یافته های 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 تصویربرداری 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 تصویربرداری 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 تصویربرداری تولید مثل، تهران، ایران
- زهرا وشیدی کارشناس مامایی، پژوهشگاه رویان، پژوهشکده زیست شناسی و علوم پزشکی تولید مثل جهاد دانشگاهی، مرکز تحقیقات پزشکی تولید مثل، گروه تصویربرداری تولید مثل، تهران، ایران

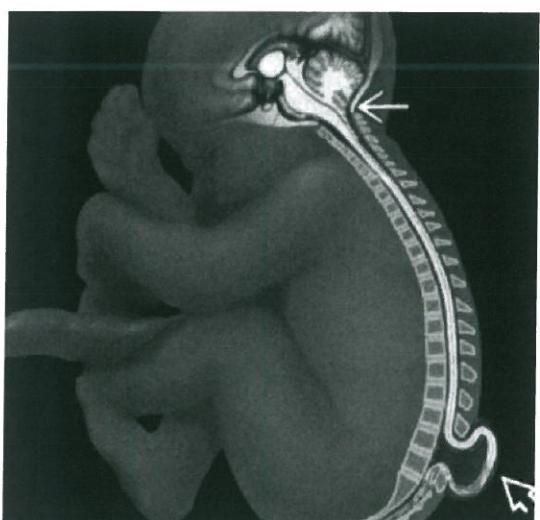
چکیده

ناهنجاری آرنولد کیاری یک اختلال مادرزادی در ناحیه مخچه است که با وجود غیر طبیعی تانسیل های مخچه در کanal نخاعی فوقانی شناخته می شود. سایر یافته ها عبارت از جابجایی رو به پائین قسمت های مخچه، بطن چهارم، پونز و مدولا آبلونگاتا به داخل کanal نخاعی فوقانی است. این ناهنجاری یکی از علل مرگ و میر نوزادان و کودکان زیر یکسال محسوب می شود. شناخت دقیق از یافته های 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 می کنیم. نقش سونوگرافی در مرحله قبل از تولد در شناخت ناهنجاری و ارزش پیشگوئی این ویژگی ها مورد بحث قرار گرفته است.

کلید واژگان: بیماری آرنولد کیاری نوع دو، اولتراسونوگرافی، غربالگری

مقدمه



نمای طولی ناهنجاری آرنولد کیاری با میلومننگوسل (فلش باز).

ناهنجاری آرنولد کیاری، یکی از ناهنجاری های سیستم عصبی مرکزی است که شیوع آن $0.4/1000$ در هر زایمان زنده می باشد (۱). این ناهنجاری 3% از علل سقطها را تشکیل می داده و به سه نوع تقسیم می شود. در تیپ I، تانسیل ها و یاین ترین قسمت مخچه جابجا شده و از سوراخ قسمت پایین جمجمه (FORAMEN MAGNUM) بیرون زده می شود. در حالیکه جابجایی بطن چهارم وجود ندارد. در تیپ II، که در بین نوزادان و کودکان زیر یکسال شایع ترین حالت است، تانسیل های مخچه، بطن چهارم، پل مغزی و بصل النخاع از طریق سوراخ قسمت پایین جمجمه، به داخل کanal نخاعی وارد می شوند. این نوع معمولاً با هیدروسفالی و میلومننگوسل همراه است (۲) (شکل ۱).

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

cisterna magna و تغییر شکل مخچه به حالت موزی شکل است، گرچه ویژگی غالب سندروم کiarی مربوط به حفره خلفی است، با این حال بسیاری از ناهنجاری‌های سوپرا‌نتوریال نیز گزارش شده است که شامل دیس ژنزی callosal، کوچک شدن بطن سوم، چسبندگی‌های بزرگ در ناحیه اینتر تalamیک، beaked tectum، polymicrogria، هتروتوپیاس، بد شکل‌های جمجمه (علامت لیمو) کولپوسفالی و سایر علل بزرگی بطن‌های مغزی است. در بین این علائم، رویت بزرگی بطن‌ها مهم‌ترین یافته است، چون مشاهده بطن‌های طرفی در همه سونوگرافی‌های روتین ضروری است.

علاوه، شیوع بزرگی بطن در جنین‌های دارای میلو مننگوسل قبل از هفته ۲۴ بارداری نسبت به بعد از هفته ۲۶ 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 سیسترنامگنا 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، سیسترنامگنا 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، سیسترنامگنا 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 کiarی Tip II، منحصر در جنین‌های میلو مننگوسل یافت می‌شوند. بنابراین، تشخیص علایم ناهنجاری کiarی Tip II، منحصر اما را مطمئن می‌سازد که میلو مننگوسل وجود دارد.

احتمالاً در این میان، یافته‌های سوپرا‌نتوریال 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 ۲۶ بارداری مشاهده نشود (۸)، اما در زمانی که مشاهده می‌شود، برای میلو مننگوسل اختصاصی نیست (۱۱).

Melone knepper مشاهده شده با میلو مننگوسل، ثانویه به کوچک شدن اندازه حفره خلفی

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

معرفی بیمار

بیمار خانم ۳۲ ساله، با سابقه ناباروری اولیه ۱۳ ساله، یک بار حاملگی قبلی منجر به سقط و بدون هیچ پیشنهادی از بیماری‌های ژنتیکی در خانواده، به کلینیک ناباروری پژوهشگاه رویان مراجعه کرده بود. پس از بررسی‌های اولیه علت ناباروری عدم تخمک گذاری و تراتو اسپرمایا (۱۰٪ مورفوЛОژی نرمال) تعیین شد. پس از بررسی‌های اولیه، بیمار با تشخیص فاکتور مردانه دو بار تحت تلقیح داخل رحمی اسپرم گرفت. پروتکل تحریک تخمک (Intrauterine Insemination) 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-فیتوپروتئین (۱۷۸ میلی مول) گزارش شد. بین هفته‌های ۱۵ تا ۲۳ بارداری، بیمار بدلیل مشکلات شخصی به مرکز ما مراجعه نکرد.

در مانیتورینگ 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 cisterna manga و پا چنبری مشاهده شد. بر اساس یافته‌های سونوگرافیک ناهنجاری آرنولد کiarی Tip II، تایید و ختم بارداری در هفته ۲۵ بارداری انجام شد.

بحث

مطالعات متعددی، در رابطه با دقت سونوگرافی برای تشخیص کiarی Tip II انجام گرفته است (۵-۷). علائم سندروم کiarی Tip II که برای تشخیص بیماری مفید است، شامل یافته‌های حفره خلفی مغز

که احتمالاً در مرحله دیرتر ظاهر خواهد شد.

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 نتایج را بهتر پیش‌گویی کند، مفید خواهد بود. تشخیص میلومونگوسل 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 لیمو انجام شد و بزرگی خفیف طحال در هفته ۲۳ بارداری مشاهده شد.

در نتیجه، غربالگری از طریق سونوگرافی در مرحله پره ناتال، بعنوان اولین روش ارزیابی ناهنجاری‌های اولیه جنین، مورد تأکید است. تشخیص زودرس چنین ناهنجاری‌هایی برای تصمیم گیری اینکه کاریوتاپ جنین انجام شود یا ختم حاملگی صورت گیرد کمک کننده خواهد بود.



تصویر ۲: دفرمیتی خفیف حفره خلفی، سونوگرافی مشخص می‌کند که سیسترن مگنا مکث کوچک‌تر از حد نرمال (۱ میلی‌متر) است. شکل مخچه فرم‌گذشت.

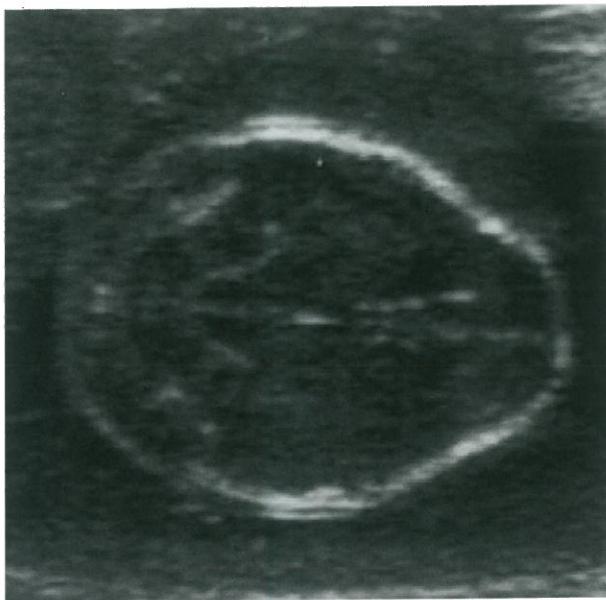
است، که منجر به انسداد مایع مغزی نخاعی در سطح dysplastic، کانال، خروجی بطن چهارم یا سوراخ فورامن مگنوم شده است. اگر این نظریه درست باشد، انتظار داریم برخی از شواهد مورفولوژیکی را در سونوگرافی سیستم عصبی جنین ببینیم. منطقی است که این فرضیه را پیذیریم مقدار مایع مغزی نخاعی که از بین رفته است متغیر است و همچنین اثر آن بر حفره خلفی نیز متغیر خواهد بود. در نتیجه منجر به طیفی از ناهنجاری‌های حفره خلفی در نوروسونوگرافی در مرحله پره ناتال خواهد شد. توضیحاتی که در منابع آمده است، محدوده آن از محو سیسترن مگنا جنین (۵) تا مخچه موژی شکل (۱۳) و تا عدم مشاهده babcock (۱۴) متغیر بوده است. شیوع بزرگی بطن‌ها در مطالعه بسیار بیشتر از حد معمول بود و اغلب در جنین‌های که دچار ناهنجاری‌های حفره خلفی متوسط یا شدید بودند، بویژه در مراحل نهایی بارداری مشاهده شد (۸). اگرچه، این آمارها پیشنهاد می‌کنند که ظاهر کنی حفره خلفی در نیمه اول بارداری پیشگویی کننده، درجه بزرگی بطن‌ها است



تصویر ۲: علامت لیمو (فلش) و میلومونگوسل (فلش باز)



تصویر ۳: نزول حفره خلفی بداخل کانال نخاعی گردنی (فلش)



تصویر ۵: دفرمیتی متوسط حفره خلفی، سونوگرافی مشخص می کند که حفره خلفی کوچک شده و سیسترنا مگنا محو شده است. بافت محجه قابل رویت است. گوجه محدوده خارجی آن (کنتور) غیر طبیعی است (موزی شکل)

References:

- Woodward P, Kennedy A, Sohaey R, Byrne JLB, Oh KY, Puchalski MD. Diagnostic imaging. 1st ed. Canada, Amirsyis Elsevier Saunders. 2005; chapter 2: 21
- Silva SR, Jeanty P. In: Callen PW, ed. Ultrasonography in obstetrics and gynecology. eds. Gynecologic, obstetric and breast radiology. A text/Atlas of imaging in women. 4th ed. Blakwell science, Oxford, 2000 ; 73
- Rumack CM, Drose J. Neonatal and infant brain imaging. In Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW, Johanson JA (eds). Diagnostic Ultrasound. 3rd ed. Missouri, Elsevier Mosby, 2005; 1623-1703
- Rosenberg HK, Sherman NH, Gubernick JA. Pediatric head, In: McGahan JP, Goldberg BB, ed. Diagnostic ultrasound: A logical approach. 1st ed. Philadelphia, Lippincott-Raven Publishers, 1998; 1135-1176
- Goldstein RB, Podrasky AE, Filly RA, Callen PW. Effacement of the fetal cisterna magna in association with myelomeningocele. Radiology. 1989; 172(2): 409-413
- McLone DG, Dias MS. The Chiari II malformation: cause and impact Childs Nerv Syst. 2003; 19(7-8): 540-550
- Barkovich JA. Congenital malformations of the brain and skull. In: Barkovich JA(ed). Pediatric Neuroimaging. 4th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2005: 378-384.
- Babcock CJ, Goldstein RB, Barth RA, Damato NM, Callen PW, Filly RA. Prevalence of ventriculomegaly in association with myelomeningocele: correlation with gestational age and severity of posterior fossa deformity. Radiology. 1994; 190(3): 703-707.
- Penso C, Redline RW, Benacerraf BR. A sonographic sign which predicts which fetuses with hydrocephalus have an associated neural tube defect. J Ultrasound Med. 1987; 6(6):307-311.
- Ball RH, Filly RA, Goldstein RB, Callen PW. The lemon sign: not a specific indicator of meningomyelocele. J Ultrasound Med. 1993; 12(3): 131-134.
- Callen AL, Filly RA. Supratentorial abnormalities in the Chiari II malformation, I: the ventricular "point". J Ultrasound Med. 2008; 27(1): 33-38.
- McLone DG, Knepper PA. The cause of Chiari II malformation: a unified theory. Pediatr Neurosci. 1989; 15(1): 12
- Nicolaides KH, Campbell S, Gabbe SG, Guidetti R. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. Lancet. 1986 12; 2(8498): 72-74
- Van den Hof MC, Nicolaides KH, Campbell J, Campbell S. Evaluation of the lemon and banana signs in one hundred thirty fetuses with open spina bifida. Am J Obstet Gynecol. 1990; 162(2): 322-327.
- Callen AL, Filly RA. Supratentorial abnormalities in the Chiari II malformation, I: the ventricular "point". J Ultrasound Med. 2008; 27(1): 33-38