گزارش یک مورد سندرم لورنس مون بیدل دچار ناهنجاری سینوس یوروژنیتال

منصوره وحدت[1]، مریم آقایی[2]، یاسر قوامی[3]

۱- استادیار گروه زنان و مامایی دانشگاه علوم پزشکی ایران

۲- رزیدنت زنان و مامایی دانشگاه علوم پزشکی ایران

۳- کارورز زنان و مامایی دانشگاه علوم پزشکی ایران

تاریخ دریافت: ۸۶/۱۰/۳ تاریخ پذیرش مقاله: ۸۷/۴/۱۱

خلاصه

مقدمه: سندرم لورنس مون بید ل یکی از سندرم های نادر می باشد. در این گزارش یک مورد سندرم لورنس مون بیدل که دچار ناهنجاری ناحیه تناسلی نیز بوده است را معرفیش می کنیم.

معرفی بیمار: دختر ۱۷ ساله ای که با شکایت درد شکم متناوب از ٤ ماه قبل، به بخش ژنیکولوژی بیمارستان رسول اکرم (ص) ارجاع شده بود. در معاینه های انجام شده متوجه توده شکمی– لگنی تا حد ناف شدیم. در معاینه ناحیه تناسلی بیمار ناحیه وستیبول مشاهده نمی شد و در ناحیه بین مجرای ادراری و مقعد هیچ روزنه ای موجود نبود. در لاپاراتومی انجام شده، توده یک واژن بسیار حجیم بود که محتوی خون قدیمی و چرک بود و کاملا تخلیه شد . رحم بزرگتر از نرمال ولی در لوله ها و تخمدانها مورد غیر طبیعی مشاهده نشد. سوراخی در ناحیه پرینه تعبیه شد سپس یک درن پترز را از داخل رحم تا سوراخ قرار دادیم. پس از جراحی، بیمار تحت درمان با استروژن کونژوگه و مدروکسی پروژسترون استات قرار گرفت. پس از قطع داروها بیمار دچار قاعدگی شد و پس از اولین قاعدگی، درن خارج شد. (مجله زنان، مامائی و نازائی ایران، دوره یازدهم، شماره سوم، پاییز۸۷: ٦١-٥٧)

کلمات کلیدی: سندرم لورنس مون بیدل، ناهنجاری ادراری، تناسلی

* **نویسنده مسؤول: مریم آقائی**

آدرس: تهران، خیابان ستارخان، خیابان نیایش، بیمارستان رسول اکرم (ص) draghaee2007@yahoo.com

تلفن: ۲۸۱۰۵۰۵(۲۶۱)۹۸+

مقدمه

سندرم لورنس مون بیدل یکی از سندرمهای نادر می باشد. شیوع آن در آمریکای شمالی و اروپا از ۱ در ۱٤۰۰۰۰ تا ۱ در ۱٦۰۰۰۰ تولد زنده است (۱) هر چند در کویت و نیوفاندلند، میزان آن بیشتر می باشد ، به ترتیب با بروز حدود ۱ در ۱۳۵۰۰ و ۱ در ۱۷۵۰۰ می باشد (۱). در این سندرم سیستمهای مختلف بدن درگیر می شود. . این سندرم اتوزوم مغلوب دارای ٥ تظاهر عمده است شامل: چاقی (۸۳٪)، عقب افتادگی ذهنی (۸۰٪)، چند انگشتی[1] (۷۵٪)، رتینیت پیگمنتوزا[2] (٦۸٪) و هیپوژنیتالیسم[3] (٦۰٪) درگیری کلیوی با تخریب پیشرونده عملکرد کلیه علت عمده مرگ می باشد.

بیماری کلیوی آنقدر زیاد دیده می شود که مولفان آنرا به عنوان علامت عمده ششم در نظر می گیرند (۲). در این مقاله یک مورد لورنس مون بیدل دچار ناهنجاری سیستم ادراری – تناسلی گزارش می شود.

معرفی بیمار

بیمار دختر ۱۷ ساله مجرد، مورد شناخته شده سندرم لورنس مون بیدل و نارسایی کلیه بود که با شکایت درد شکم از ٤ ماه قبل به بیمارستان رسول اکرم (ص) ارجاع شده بود.

بیمار دچار عقب ماندگی ذهنی و از ٤ سال قبل دچار بیماری کلیوی مرحله انتهایی[4] به دلیل سنگ کلیه (نفرولیتیازیس) و تحت همودیالیز هفته ای ۲ بار بود. همچنین از ٤ سال قبل هیپوتیروئیدی وی تشخیص داده شده بود که تحت درمان با لووتیروکسین بود.

بیمار از ٤ ماه قبل دچار درد شکم با ماهیت کولیکی به صورت دوره ای شده بود. درد شکم در حوالی ناف با انتشار به ناحیه تحتانی شکم[5]، که همراه با تهوع، استفراغ یا علایم سوزش و تکرر ادرار نبوده و با دفع مدفوع ارتباط نداشت. در ضمن بیمار تاکنون قاعدگی نداشت[6]. قد بیمار ۱۳۰ سانتی متر و وزنش ٥۰ کیلوگرم و در علایم حیاتی فشار خون بالا داشت (150/90 mm Hg). سمع قلب و ریه نرمال، رشد پستان در مرحله تانر I و بدون گالاکتوره بود.

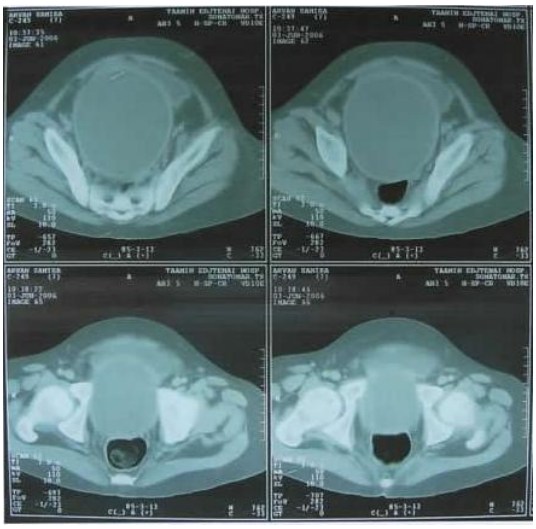
در معاینه شکم دارای توده ای با قوام کیستیک و دارای حدود مشخص بود که تا حد ناف لمس می شد. در معاینه تناسلی، در ناحیه بین مجرای ادراری و مقعد هیچ روزنه ای موجود زبود و ناحیه و ستیبول مشاهده نمی شد. سایر ارگانها نرمال بودند.

در آزمایشات موارد غیر طبیعی شامل آنمی با Hb = 9.5 gr/dl و BUN=72(mg/dl)و Cr = 10.4(mg/dl) داشت. در ضمن کاریو تیپ XX بود.

گزارش CT-scan انجام شده عبارت بود از : توده کیستیک با حدود مشخص و جدار نازک به ابعاد ۱٥٦×۱۰٤×۹٥ میلی متر در داخل لگن مشهود بود که فاقد اکو می باشد. رحم و تخمدانها مشاهده نشد. سرویکس و واژن مشاهده شد. مثانه کوچک و تحت فشار بوده و کیست مربوط به تخمدان و با احتمال کمتر هیدرومتروسالپنکس مشاهده شد . کلیه چپ کوچک با هیدرونفروز grade IV همراه با کاهش ضخامت کورتکس به ابعاد ۳٥×٥۷ میلی متر و کلیه راست به ابعاد ٥۱×۹۱ میلی متر همراه با اتساع قطر قدامی – خلفی لگنچه (شکل ۱).

1- Polydactily
2- Retinitis Pigmentosa
3- Hypogenitalism
4- End Stage Renal Disease (ESRD)

5- Suprapubic
6- Primary Amenorrhea



شکل ۱- توده کیستیک با حدود مشخص و جدار فاقد اکو در داخل لگن با فشار به مثانه و عدم مشاهده رحم و تخمدانها

مشاوره اورولوژی انجام شد و متعاقب آن درخواست VCUG[1] شد. در گزارش VCUG بیمار مثانه متسع و حاجب شده و دارای جدار طبیعی بود ولی به علت اثر فشاری یک توده لگنی بزرگ به سمت چپ جابجا شده بود (شکل ۲).

شکل ۲- اثر فشاری توده کیستیک در VCUG

در معاینه چشم بیمار، در فوندوس دژنراسیون رتین در زمینه بیماری سیستمیک به صورت Bull's Eyes مشهود بود.

تشخیص افتراقیهای مطرح شده برای بیمار در درجه اول هماتوکلپوس[2] در زمینه آژنزی واژن و در درجات بعد توده تخمدانی، کیست هیداتید لگنی و با احتمال کمتر مشکلات مادرزادی حالب و دستگاه ادراری بود.

بیمار تحت لاپاروتومی قرار گرفتو با انسیزیون میدلاین شکم باز شد. توده لگنی، یکاژن بسیار بزرگ بود که حاوی مقدار فراوانی خون قدیمی وچرک بود.ابتدا مثانه کنترل شد که کاملا پایین قرار داشت و توده کاملا زیر رحم قرار گرفته بود.انسزیونی روی توده داده شد ومحتویات آنتخلیه شد. رحم بزرگتر از نرمال املوله های رحمی و تخمدانها نرمال بودند. سپس از محل انسزیون توده معاینه انجام شد که حدود ۱ سانتی متر تا ناحیه پرینه فاصله داشت. انسزیونی درست زیر واژن روی پرینه داده شد و یکرن پترز چهت باز ماندن مجرا تعبیه شد به نحوی که سر درن درون رحم قرار داده شده وانتهای آن از محلانسزیون پرینه خارج شد و با نخ مونوکریل سوچور شد. سپسوشه رکتالانجام شد که نرمال بود.

پس از جراحی، بیمار تحت درمان با استروژن کونژوگه با دوز mg/d ۰/۶۲۵ به مدت ۲۵ روز و مدروکسی پروژسترون استات mg/d ۱۰ به مدت ۱۰ روز قرار گرفت. پس از قطع هر دو دارو بیمار دچار خونریزی قاعدگی شد. پس از اولین قاعدگی به دلیل عقب ماندگی ذهنی بیمار و عدم پذیرش وجود درن ، علی رغم احتمال ایجاد تنگی مجدد مجبور به خروج درن پتزر شدیم و رژیم دارویی فوق بمدت۲ ماه دیگر ادامه داده شد.

مجرای ایجاد شده حدود دو انگشت باز بود. در پیگیری۴ ماه بعد بیمار قاعدگی را البته به صورت نامرتب ذکر می کرد. در پیگیری های بعدی همچنان دچار قاعدگی ماهانه می شد البته پس از۹ ماه به علت عدم رعایت بهداشت فردی

1- Voiding Cystourethrogram

2- Hematocolpus

توسط بیمار به دلیل عقب ماندگی ذهنی و خونریزی های شدید و نامرتب با اصرارهای شدید مادر، بیمار تحت جراحی مجدد و خروج رحم[1]قرار گرفت.

بحث و نتیجه گیری

سندرم لورنس مون بیدل، یک سندرم اتوزومال مغلوب می باشد که با خصوصیات زیر مشخص می شود: عقب ماندگی ذهنی، رتینیت پیگمنتوزا، هیپوگنادیسم، پاراپلژی اسپاستیک، چاقی، پلی داکتیلی (چند انگشتی)، کاتاراکت، دوبینی، ناهنجاریهای کلیوی (کیستهای لگنچه، چماقی شدن یا دیورتیکول، بولاسیون جنینی)، ناهنجاریهای دستگاه ادراری– تناسلی، کم کاری غدد تناسلی[2]، نارسایی کلیه، سینوسهای ادراری– تناسلی، پیشابراه نابجا، رحم دو شاخ، واژن سپتوم دار، تخمدانها و لوله های رحمی، فقدان دهانه واژن و فقدان دهانه رحم می باشد (۳). ٤٦٪ دچار ناهنجاریهای ساختمانی و٥٪ دچار اختلال عملکردی کلیه می باشند (۱).

در گزارشی مشابه یک دختر ٥ ساله در جولای ۱۹۹۱ برای پیوند کلیه بستری شد. او دارای چندین تظاهر سندرم لورنس مون بیدل بود شامل پلی داکتیلی ، عقب ماندگی ذهنی ، نقایص بینایی و نارسایی نهایی کلیه که تحت پیوند کلیه قرار گرفت. او در معاینه خارجی دستگاه تناسلی هیپوپلازی نداشت. طی ٦ هفته وی دچار ۳ نوبت عفونت دستگاه ادراری شد و تحت درمان آنتی بیوتیکی قرار گرفت. در سونوگرافی لگنی دارای یک رحم بزرگ پر از مایع که نشانگر هیدرومتروکولپوس[3] بود. در اورتروگرام عقبگرد[4] یک سینوس ادراری – تناسلی مشاهده شد که در لاپاراتومی وی دارای یک آبسه رحمی پاره شده بود که تخلیه شده بود. در هیستروسالپنگوگرافی در پیگیری بیمار رحم خالی با حواشی نامنظم و واژن بزرگ شده متصل به سینوس ادراری تناسلی داشت که در ماه بعدی وی تحت برداشت فیستول و کشش واژینال قرار گرفته است (٤).

در مورد دیگری یک دختر ۱٥ ساله دچار سندرم لورنس مون بیدل یا تشخیص آترزی واژینال و دیس ژنزی سرویکس گزارش شده است که تحت درمان هیسترکتومی و ساختن واژن جدید با فلاپ دوطرفه پودندال[5] قرار می گیرد (٥).

در بیشتر روشهای جراحی برای برداشتن سپتوم عرضی واژن غشای انسدادی با رد کردن یک پروب از طریق واژن از سپتوم عرضی و آسپیره کردن آن که محتوی خون قاعدگی قدیمی می باشد به سهولت تشخیص داده می شود و واژن فوقانی باز شده و سپتوم برداشته می شود. در موارد سپتوم عرضی بالای واژن[6] به علت فاصله زیاد جهت آناستوموز از یک رزین آکریلیک[7] استفاده می شود که دارای یک کانال جهت درناژ خون قاعدگی می باشد و این درن باید ٤-٦ ماه جهت ایجاد اپیتلیالیزاسیون کامل در محل باقی بماند و بعد از برداشتن آن دیلاتاسیون واژن به مدت ٤-۲ ماه جهت ممانعت از انسداد مجدد انجام شود، روش دیگر شامل استفاده از گرافت می باشد (٦).

تشخیص سپتوم واژن در شروع بلوغ با مشکلات متعددی همراه است. اغلب یک قسمت بزرگ از واژن وجود ندارد و ایجاد آناستوموز قسمت فوقانی و تحتانی مشکل است. علاوه بر این پس از جراحی، دیلاتاسیون واژن برای جلوگیری از تنگی مجدد و انسداد ضروری است. از طرف دیگر بعلت دردهای شکمی دوره ای نمی توان واژینوپلاستی را به تاخیر انداخت. روش دیگری توسط Hurst & Rock توصیف شده است که تخلیه هماتوکلپوس تحت نظارت سونوگرافی برای تسکین درد و تاخیر انداختن در

1- Hysterectomy
2- Hypogonadism
3- Hydrometrocolpos
4- Retrograde Urethrogram

5- Bilateral Pudendal Thigh Flaps
6- high transverse vaginal septum
7- Lutice Form

جراحی است. مهم آن است که دیلاتاسیون واژن برای برداشتن سپتوم و آناستوموز انجام شود (۷).
افزایش طول قسمت تحتانی واژن و سهولت بیشتر

منابع

1. Katsanis N, Lupski JR, Beales PL. Exploring the molecular basis of Bardet-Biedl syndrome. Hum Mol Genet. 2001 Oct 1;10(20):2293-9.
2. 2. Chan W, Sho B But WW. Renal Disease in Bardet-Biedl Syndrom. J Paediatr 2000;l5(1):34-9.
3. 3. Weijenborg, etal. Multiple Congenital Anomaly/Mental retardation (MCA/MR) syndromes, US National Library of Medicine , 1999 Oct :530-531.
4. Devarajan P. Obesity and genitourinary anomalies in Bardet-Biedl syndrome after renal transplantation.Pediatr Nephrol. 1995 Jun;9(3):397-8.
5. Inci Gkalan kara ; Fsun Dzcan ; Erdal Aktan . Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg. 2002 Nov;36:309-11.
6. Rock JA, Breech LL.Surgery for anomalies of the mullerian ducts.In: Rock JA, Jones HW.Te Linde's operative gynecology.9th.Philadelphia: Lippincott Williams & Wilking;2003:705-52.
7. Hurst BS, Rock JA. Preoperative dilatation to facilitate repair of the high transverse vaginal septum. Fertil Steril. 1992 Jun;57(6):1351-3.