

آژنزی ساکرال، کیست تراتوم و ناهنجاری واژن در یک زن جوان (گزارش موردی)

چکیده:

در این گزارش مورد بالینی به وضعیت یک زن جوان که با درد شدید کمر همراه با چرخش و انحراف لگن مراجعه کرده بودند می‌پردازیم. به دلیل شدت تغییر شکل وضعیتی ایشان و تأثیر زیاد این مشکلات بر کیفیت زندگی، درمان فیوژن اسپاینوپلوئیک انجام پذیرفت تا، جلوگیری از پیشرفت بیشتر تغییر شکل و همچنین کاهش درد بیمار حاصل شود. در حین ارزیابی‌ها، یک توده در ناحیه ساکرال شناسایی شد. همچنین مشخص شد که واژن او دارای دو دهانه مجزا است که این یافته‌ها کیست موردنظر را در گروه آژنزی ساکرال‌های سندرومیک قرار می‌دهد. اهمیت آزمایش‌های ژنتیکی و مشورت و همفکری با سایر متخصصان و اهمیت پیگیری مستمر تأکید می‌شود.

واژگان کلیدی: ستون فقرات، لگن، ساکرال

پذیرش مقاله: ۴۴ روز قبل از چاپ

دکتر مهدی تیبونور،^{۱،۲} دکتر مهدی محمدی تبار،^۳ دکتر سلمان آذر سینا،^۴ دکتر محمدجواد دهقانی فیروزآبادی،^۵ دکتر فرناز حاج طالبی

مقدمه

آژنزی ساکرال (Sacral agenesis, SA) یک بیماری نادر است که شامل فقدان مادرزادی کامل یا جزئی استخوان‌های ساکرال و کوکسیکس (coccygeal) است.^(۱) این بیماری می‌تواند بدون عوارض دیگر و به‌تنهایی رخ دهد، اما اغلب با ناهنجاری‌های عصبی، اورونیتال و گوارشی همراه است.^(۲،۳) علت دقیق آن هنوز مشخص نیست، اما به احتمال زیاد ترکیبی از عوامل ژنتیکی و محیطی است که در تکامل طبیعی ستون فقرات اثر می‌گذارد. مهم‌ترین عامل خطر دیابت مادر است؛ شیوع آن در فرزندان مادران دیابتی ۸۰ برابر بیشتر از جمعیت عمومی گزارش شده است.^(۴) رنشاو (Renshaw) در سال ۱۹۷۸ رایج‌ترین سیستم طبقه‌بندی را معرفی کرد که بر اساس یافته‌های رادیوگرافیک بنا شده است و شامل چهار درجه شدت (I-IV) است، از آژنزی ایزوله و بدون علامت کوکسیکس تا بدشکلی‌های عمده.^(۵) افزایش درجه رنشاو با شدت بالاتر بالینی و ناتوانی عملکردی همراه است. با افزایش درجه، تحرک کاهش می‌یابد و بیماران با درجات III یا IV معمولاً برای حرکت به وسایل کمکی نیاز دارند. ناتوانی عملکردی در SA معمولاً حاصل ترکیبی از اختلالات اسکلتی و عصبی است. وضعیت حرکتی به‌طور قابل توجهی در عملکرد کلی بیمار تأثیر می‌گذارد.^(۶) بیماران مبتلا به SA معمولاً دچار دفورمیتی‌های ستون فقرات مانند کیفوز و اسکولیوز می‌شوند که عمدتاً ناشی از ناپایداری ستون فقرات-لگن است. این تغییر شکل‌ها در تحرک، توانایی نشستن، مدیریت از کانال‌های ایلیال (در صورت وجود) و عملکرد تنفسی اثر منفی می‌گذارند.^(۶)

سندروم کورارینو (Currarino syndrome, CS) اختلالی ارثی است که با سه ویژگی اصلی تعریف می‌شود: ناهنجاری مقعدی-راکتومی (ARM)، نقص استخوانی ساکرال معروف به *Scimitar sacrum*، و یک توده پریساکرال (presacral). این سندروم را نخستین بار کورارینو و همکاران توصیف کردند و تصور می‌شود ناشی از جدایی غیرطبیعی بین نورواکتودرم و اندودرم باشد.^(۷) این بیماری با جهش در ژن HLXB9 واقع در 7q36 ارتباط دارد. تقریباً ۵۰ درصد بیماران دارای جهش قابل تشخیص هستند و این میزان در موارد خانوادگی تا حدود ۹۰ درصد افزایش می‌یابد.^(۸) سندروم کورارینو می‌تواند تظاهرات‌های متفاوتی داشته باشد؛ برخی بیماران بدون علامت هستند، در حالی که برخی دیگر کل سه‌گانه‌ی کلاسیک را بروز می‌دهند.^(۹)

۱. کمیته تحقیقات دانشجویی، واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان شهید مدنی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران
۲. کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران
۳. مرکز تحقیقات مفاصل، استخوان و بافت‌های مرتبط، بیمارستان ارتوپدی اختر، دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران
۴. بخش جراحی ارتوپدی، بیمارستان شهید مدنی، دانشگاه علوم پزشکی البرز، کرج، ایران

نویسنده مسئول:

دکتر محمدجواد دهقانی فیروزآبادی

Email address:

Fdmj11269@gmail.com

گزارش مورد

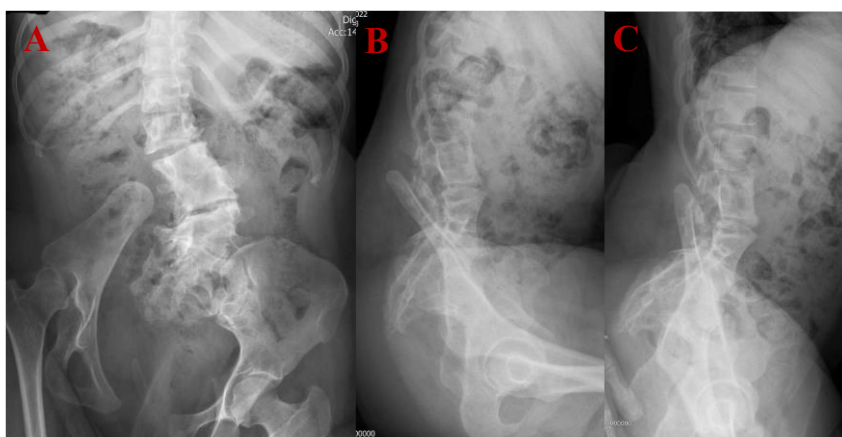
بیمار در نظر گرفته شد تا مفاصل ستون فقرات جوش بخورند، از بروز بدشکلی‌های بیشتر جلوگیری شود و درد بیمار کاهش یابد.

شرح عمل جراحی

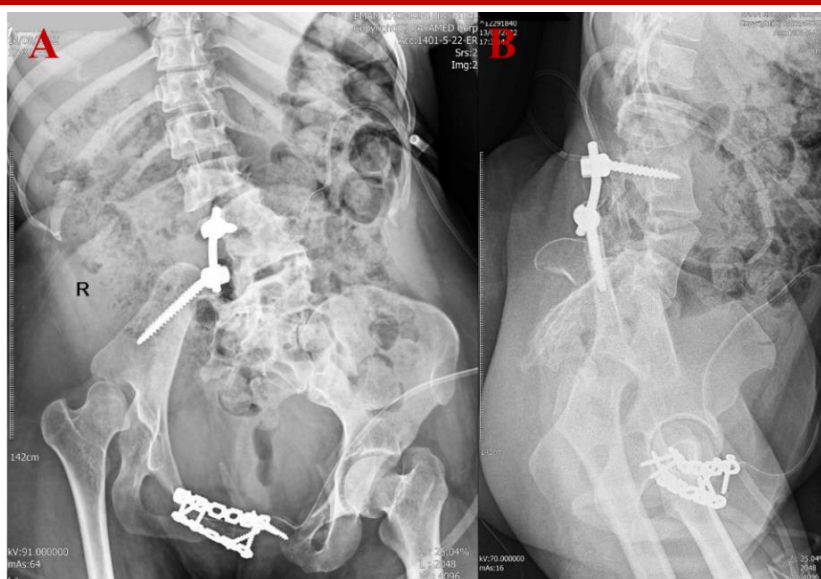
عمل جراحی بیمار تحت بیهوشی عمومی و در وضعیت دمر خوابیدن با رویکرد خلفی انجام شد. پس از باز شدن فاشیا و کنار زدن عضلات، یک کیست داخل عضلانی در ناحیه ساکروم خلفی بین عضلات پاراورتبرال (paravertebral) راست مشاهده شد که حاوی ترشحات زردرنگ، فولیکول‌های مو و بافت استخوانی بود و با تشخیص افتراقی تراتوم همراه بود. کیست با دقت خارج شد و ناحیه به‌طور کامل پاک‌سازی شد تا از بروز عوارض احتمالی جلوگیری شود. یک پیچ پدیکولار در پدیکل مهره L4 کار گذاشته شد و یک پیچ ایلیاک بلند در ایلیوم راست تعبیه شد. سپس، این دو پیچ به‌وسیله یک میله در سمت جانبی پیچ پدیکولار و ناحیه آپلازی ساکروم به یکدیگر متصل شدند. تصاویر پس از عمل جراحی ارائه شده‌اند (شکل ۲).

بیمار ما زنی ۳۰ ساله بود که دچار فلج کامل سمت راست بدن، چرخش لگن و کج‌شدگی لگن بود. او در حالی به کلینیک مراجعه کرد که از درد شدید کمر و کج‌شدگی و چرخش لگن به‌شدت شکایت می‌کرد (شکل ۱). تصویربرداری‌ها نشان می‌دهند که توده‌ای در ناحیه ساکرال وجود دارد که در حین عمل جراحی بررسی شد و یک کیست تراتوما حاوی مو و بافت نرم از بدن بیمار خارج شد. همچنین، او دو دهانه واژن متفاوت داشت که در تصویربرداری‌ها مشخص شد و بیمار اعلام کرد که قاعدگی‌هایش دچار اختلال شده‌اند. این بی‌نظمی قاعدگی یافته‌ای مهم است که ممکن است با وضعیت بیمار ارتباط داشته باشد و به بررسی‌های بیشتر نیاز دارد.

با توجه به اختلال در اتصال ستون فقرات و لگن (spinopelvic dissociation)، آژنزی ساکرال، ثابت‌سازی ستون فقرات و لگن برای



شکل ۱: الف) نمای قدامی-خلفی (AP)؛ ب) نمای جانبی در حالت نشسته و ج) نمای جانبی در حالت ایستاده از رادیوگرافی پیش از عمل



شکل ۲: الف) نمای قدامی-خلفی (AP) و ب) نمای جانبی از رادیوگرافی پس از عمل

بحث

نتیجه‌گیری

در این گزارش، بر اهمیت شناسایی تظاهرات سندرومیک در بیماران، به‌ویژه در مواردی با آژنزی ساکرال، توده‌های پریساکرال یا ناهنجاری‌های دستگاه ادراری-تناسلی تأکید شد. این مورد نشان می‌دهد که تشخیص زودهنگام و رویکرد چندتخصصی با مشارکت رشته‌های مختلف برای بهینه‌سازی پیامدهای درمانی و پاسخ‌گویی مؤثر به نیازهای پیچیده بیماران امری حیاتی است.

تأییدیه اخلاقی و رضایت برای شرکت در مطالعه

کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی البرز این مطالعه را تأیید کرد و بیمار به‌صورت شفاهی رضایت خود را برای شرکت در آن اعلام کرد. رضایت برای انتشار قابل اجرا نیست.

قدردانی

نویسندگان بر خود لازم می‌دانند از گروه حرفه‌ای واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان شهید مدنی کرج، که در انجام دادن این پژوهش ما را یاری کردند، صمیمانه قدردانی کنند.

منابع

- Williams DI, Nixon HH. Agenesis of the sacrum. *Surg Gynecol Obstet.* 1957;105(1):84-88.
- Emami-Naeini P, Rahbar Z, Nejat F, Kajbafzadeh A, El Khashab M. Neurological presentations, imaging, and associated anomalies in 50 patients with sacral agenesis. *Neurosurgery.* 2010;67(4):894-900. DOI: 10.1227/NEU.0b013e3181eb500d
- Emami-Naeini P, Nejat F, Rahbar Z, Kajbafzadeh A, El Khashab M. Urological manifestations of sacral agenesis. *J Pediatr Urol.* 2012;8(2):181-186. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2011.02.004>
- Nalbandyan M, Howley MM, Cunniff CM, Romitti PA, Browne ML. Descriptive and risk factor analysis of nonsyndromic sacral agenesis: National Birth Defects Prevention Study, 1997-2011. *Am J Med Genet A.* 2019;179(9):1799-1814. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61290>
- Renshaw TS. Sacral agenesis. *J Bone Joint Surg Am.* 1978;60(3):373-383.
- Yoshida A, Maoate K, Blakelock R, Robertson S, Beasley S. Long-term functional outcomes in children with Currarino syndrome. *Pediatr Surg Int.* 2010;26(7):677-81.
- Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *AJR Am J Roentgenol.* 1981;137(2):395-398.
- Crétole C, Pelet A, Sanlaville D, Zérah M, Amiel J, Jaubert F, et al. Spectrum of HLXB9 gene mutations in Currarino syndrome and genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat.* 2008;29(7):903-910. <https://doi.org/10.1002/humu.20718>
- Emans PJ, Kootstra G, Marcelis CL, Beuls EA, van Heurn LW. The Currarino triad: the variable expression. *J Pediatr Surg.* 2005;40(8):1238-1242. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2005.05.004>
- Dworschak GC, Reutter HM, Ludwig M. Currarino syndrome: a comprehensive genetic review of a rare congenital disorder. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2021;16(1):167. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01799-0>

این مورد پیچیدگی‌های مدیریت آژنزی ساکرال سندرومیک را نشان می‌دهد و بر ضرورت رویکردی چندتخصصی تأکید می‌کند، هرچند اجرای عملی چنین مراقبتی در دنیای واقعی با چالش‌هایی همراه است. بیمار با مجموعه‌ای از علائم شامل آژنزی ساکرال، تغییر شکل ستون فقرات، کیست تراتوم و وجود دو دهانه واژن مراجعه کرد که همگی به‌شدت نشان می‌دادند که یک بیماری زمینه‌ای سندرومیک، احتمالاً سندروم کورارینو یا ناهنجاری مشابه وجود دارد^(۱۰). به دلیل شدت کم‌رشد در بیمار، مداخله جراحی از طریق فیکساسیون اسپینوپلوئیس ضروری بود. کشف و برداشت کیست تراتوم حین عمل فیکساسیون نقطه عطفی در روند درمان این بیمار بود؛ زیرا هم مانع از بروز عوارض فشاری احتمالی شد و هم بیمار را از یک مورد تغییر شکل ساده به یک مورد محتمل سندرومیک تبدیل کرد. استفاده از پیچ‌های پدیکولار و ایلپاک در فیکساسیون اسپینوپلوئیس پایداری لازم را فراهم کرد و احتمالاً از تغییر شکل‌های بیشتر جلوگیری خواهد کرد. با این حال، پیگیری طولانی‌مدت برای ارزیابی سلامت ایمپلنت‌ها و روند بهبودی عملکردی ضروری باقی می‌ماند^(۶). اگرچه نتیجه جراحی توانست مشکلات مکانیکی و علائم فوری بیمار را برطرف کند، زمینه‌ی سندرومیک وسیع‌تر به ارزیابی مداوم نیاز دارد. نامنظمی‌های قاعدگی و وجود دو مجرای واژینال در بیمار، ضرورت بررسی‌های زنان و زایمان را نشان می‌دهد و وجود یک تراتوم نیز نگرانی‌هایی را درباره احتمال وجود سندرم‌های ژنتیکی یا تکاملی ایجاد می‌کند. متأسفانه نبود مراقبت هماهنگ چندتخصصی در بسیاری از مراکز توانایی پرداختن مؤثر به این مسائل درهم‌تنیده را محدود می‌کند. آزمایش‌های ژنتیک می‌توانند دیدگاه ارزشمندی درباره علت‌شناسی چنین بیماران فراهم کنند و به ما در بهینه‌سازی راهبردهای درمانی کمک کنند^(۸). با این حال، هزینه‌های بالای این آزمایش‌ها و نیز نتایج اغلب غیرقطعی آن‌ها عملاً باعث می‌شود در بسیاری از موارد - از جمله همین بیمار که توانایی پرداخت هزینه را نداشت - کاربرد بالینی چندانی نداشته باشند. در چنین شرایطی، بهترین تشخیص معمولاً از یک رویکرد جامع چندتخصصی حاصل می‌شود که شامل همکاری میان ارتوپدی، ژنتیک، زنان و زایمان، نورولوژی و اندوکرینولوژی است. با وجود این، محدودیت‌های زمانی و نبود دسترسی کافی به متخصصان اغلب به نادیده گرفته شدن برخی جنبه‌های مراقبتی منجر می‌شود و در نتیجه تشخیص و درمان به‌موقع به تعویق می‌افتد. این مورد بر اهمیت ایجاد چهارچوب‌های چندتخصصی در دسترس برای تضمین مراقبت جامع تأکید می‌کند. حتی در محیط‌هایی با منابع محدود، اولویت دادن به همکاری بین‌رشته‌ای می‌تواند به شناسایی و درمان بهتر بیماری زمینه‌ای و تظاهرات سیستمیک آن کمک کند. برای بیماران مبتلا به آژنزی ساکرال سندرومیک، ادامه تحقیقات در زمینه آزمایش‌های ژنتیک مقرون‌به‌صرفه و تکنیک‌های جراحی پیشرفته برای بهبود پیامدهای حیاتی خواهد بود.