

## گزارش یک مورد Jarcho-Levin syndrom در یک شیرخوار دوماهه و ترمیم فتق مغبنی با مش

سید عبدالله موسوی\*(M.D.)<sup>+</sup> و جیه غفاری ساروی\*(M.D.)\*\*

### چکیده

بیمار موردنظر، پسر دو ماهه با فتق (Hernia) عود شده مستقیم در زمینه سندرم Jarcho-Levin می‌باشد که تحت عمل جراحی قرار گرفت. سندرم فوق یک ناهنجاری بسیار نادر مادرزادی می‌باشد که در آسیا به ندرت گزارش گردیده است. از سوی دیگر فتق نوع مستقیم در شیرخوارگی از حوادث ناشایع می‌باشد که برای اولین بار در کشور با تکنیک مش ترمیم گردید. در بررسی مقالات داخلی و خارجی ترمیم فتق مغبنی در شیرخواران با روش مورد اشاره و در زمینه بیماری فوق تاکنون گزارش نشده است.

واژه های کلیدی : Jarcho-Levin syndrom، فتق مغبنی، مش

### مقدمه

کل فتق مستقیم و عودکننده در شیرخواران نادر می‌باشد و ترمیم با مش نیز در نوع خود کم نظیر است.

### معرفی بیمار

بیمار پسر دو ماهه با فنوتیپ کوتولگی (dwarfism) به علت تورم دو طرفه ناحیه مغبنی مراجعه نمود. مشکل وی از بدو تولد شروع شده و همراه با اتساع شدید شکم بوده است. بیمار دو ماه قبل، طی عمل جراحی سزارین از یک مادر 17 ساله به دنیا آمد. وی، فرزند اول خانواده بوده و والدین پسرعمو دخترعمو می‌باشند. در سابقه خانوادگی ذکر می‌شود که پدر بزرگ مادری کودک نیز قد و گردن بسیار کوتاهی دارد ولی بقیه اعضاء فامیل و والدین سالم هستند. در سن یکماهگی بدنبال اتساع

سندرم جارکو - لوین Jarcho-Levin syndrom (JLS) به گروهی از بیماری‌ها با تابلوی بالینی کوتولگی (dwarfism) همراه با ناهنجاری دنده‌ها و مهره‌ها اطلاق می‌شود که اولین بار توسط Jarcho و Levin در سال 1938 گزارش شده است (1). امروزه دو فنوتیپ از این بیماری مورد پذیرش است یکی ناهنجاری تکاملی مهره‌ای - سینه‌ای Spondylothoracic dysplasia (STD) و دوم نقایص استخوانی - غضروفی و مهره‌ای - دنده‌ای Spondylocostal dysostosis (SCD) که بیمار مورد اشاره ما از این نوع می‌باشد. تاکنون 87 مورد از این بیماری گزارش شده که اکثراً از منطقه پورتوریکو (Puerto Rico) بوده است (2). این بیماران همراه با ناهنجاری‌های متعدد بعضاً دچار فتق نیز می‌شوند. در

\* + ساری: بلوار پاسداران - مرکز آموزشی درمانی بوعلی

\*\* فوق تخصص جراحی کودکان، عضو هیأت علمی (استادیار) دانشگاه علوم پزشکی مازندران

\*\* فوق تخصص نوزادان، عضو هیأت علمی (استادیار) دانشگاه علوم پزشکی مازندران

E تاریخ دریافت: 84/2/21 تاریخ ارجاع جهت اصلاحات: 84/5/11 تاریخ تصویب: 84/10/28

تجویز و پس از 48 ساعت با حال عمومی خوب مرخص شد (تصویر شماره 2) با پی گیری 36 ماهه بیمار از نظر فتق هیچ مشکلی ندارد.



تصویر شماره 1: پرتونگاری از قفسه سینه و شکم قبل از عمل

شدید شکم و تورم دو طرفه کشاله ران در یکی از شهرهای مجاور، تحت عمل جراحی هرنیوتومی دوطرفه قرار گرفته ولی همان روز اتساع مجدد ناحیه مغبنی مشاهده شده است. بیمار باتشخیص فتق مغبنی عودکننده به این مرکز ارجاع گردید. در معاینه انجام شده قد 48 سانتی متر (زیر صدک 3) وزن 4kg (صدک 10) و دور سر 37cm (زیر صدک 25) بود. فونتanel قدامی 1cm و خلفی بسته شده است. گردن کوتاه و دربررسی قفسه سینه نمای سینه بشکهای داشته ولی سمع قلب و ریه طبیعی می باشد. در معاینه شکم، اتساع شدید با تورم نسبتاً بزرگ در ناحیه مغبنی دو طرفه مشاهده می شود که تا حدود اسکروتوم ادامه داشته و همراه با جوشگاه عمل جراحی هرنیوتومی بوده است. تورم با فشار بر طرف شد (فتق جارونده) اندامها طبیعی هستند. در اقدامات پاراکلینیکی انجام شده شمارش کامل گلبولی (CBC) و کامل ادرار (U/A) و آزمون انعقادی طبیعی هستند. در برشنگاری رایانه ای (CT) مغزی کاهش حجم خفیف قشر مغز گزارش شد. سونوگرافی شکم و اکوکاردیوگرافی نیز طبیعی است. در پرتونگاری انجام شده از قفسه سینه و شکم (تصویر شماره 1). Segmentation متعدد مهرهها با ناهنجاری دنده ای به شکل پهن شده (broadening)، چسبندگی (Fusion) نسبی و دوشاخه شدن دنده (Bifid rib) مشهود است. شکم پرگاز با نفوذ هوا به کشاله ران دیده می شود. بیمار باتشخیص فتق عودشده در زمینه بیماری SCD تحت عمل جراحی قرار گرفت. برش مغبنی دوطرفه داده شد. پس از بازکردن فاشیای مایل خارجی، کف کانال مشاهده گردید که بسیار سست بود. ساک به داخل شکم برگردانده و با نایلون 4/0 تثبیت شد. ترمیم باکمک مش مرسیلین به ابعاد 5×4 سانتی متر و با ایجاد دو بازو با روش Lichten Stain's Tension Free صورت گرفت. جهت پیش گیری از عفونت، سفترباکسون

تصویر شماره 2: پرتونگاری از قفسه سینه و شکم بعد از عمل



### بحث

محدودکننده (restrictive) و پنومونی می‌باشد (7). هر چند که ناهنجاری‌های همراه نیز می‌توانند خطر ساز باشند، در مجموع حدود 50 درصد این بیماران عمر طبیعی خواهند داشت (8).

در بیمار مذکور علائم تیپیک بیماری از نوع SCD دیده می‌شود. این علائم شامل قطعه‌قطعه شدن سراسری مهره‌ها و فیوژن غیرقرینه دنده‌ها در خلف می‌باشد. کاهش تعداد مهره‌ها موجب کوتاهی تنه بیمار شده است. با توجه به وقوع بیماری در پدربزرگ وی و سالم بودن والدین انتقال در این بیمار از نوع اتوزوم مغلوب می‌باشد. اتساع شدید شکم در زمینه فتق گیر کرده بخصوص در بیماری که کوتولگی از نوع تنه کوتاه (Short Trunk) دارد، قابل توجه است. از سوی دیگر بایستی متذکر شد که شیوع فتق مستقیم در گروه سنی اطفال بخصوص نوزادان بسیار نادر است و هر نیوتومی به تنهایی تقریباً همیشه توأم با عود خواهد بود. در این شرایط بهترین انتخاب می‌تواند ترمیم با مش باشد که حداقل آسیب نسجی و عوارض را در بردارد.

سندرم Jarcho-Levin یک بیماری بسیار نادر بوده که عمدتاً از منطقه پورتوریکو (Puerto Rico) گزارش شده است. با بررسی منابع مختلف، تاکنون 87 مورد از آن گزارش شده (1). به طوری که طی گزارشی از چین در سال 1992 اولین مورد از آسیا در این کشور به ثبت رسیده است (2). در مجموع شیوع آن 0/3 در 100/000 ذکر می‌شود (3). امروزه این بیماری را بر اساس فنوتیپ بیماران به دو گروه تقسیم می‌کنند. نخست STD که در آن ناهنجاری مهره‌ها به همراه چسبندگی دنده‌ها به شکل قرینه در خلف قفسه سینه به آن نمای پنکه مانند (Fan like) می‌دهد. حالت دوم SCD است که ناهنجاری‌های مهره‌ها به شکل Segmentation سراسری بوده و دنده‌ها در خلف به شکل غیر متقارن به هم می‌چسبند (1). ناهنجاری‌های همراه از جمله مشکلات قلبی، کلیوی، فتق دیافراگم و مغبنی در یک سوم موارد دیده می‌شود (4 تا 8). انتقال هر دو نوع به شکل اتوزوم مغلوب است ولی در یک گزارش به سه مورد از SCD با اتوزوم غالب اشاره شده است. مشکلی که این‌گونه بیماران را تهدید می‌کند اختلالات تنفسی از نوع

مستقم در گروه سنی اطفال است.

در مجموع معرفی این بیمار تجربه‌ای ارزشمند در شناخت یک بیماری بسیار نادر و نحوه برخورد با فتق

### فهرست منابع

- 1- Cornier AS, Ramirez N, Carlo S, Reiss A. Controversies surrounding Jarcho-Levin syndrome. *Curr opin Pediatr*. 2003 Dec; 15(6): 614-20.
- 2- HO NK. Spondylothoracic dysplasia (Jarcho-Levin syndrome) in a Chinese baby. *J Paediatric child Health*. 1992 Dec; 28(6): 465-6.
- 3- Durgen W. Spranger, Paula W. Brill, Andrew Poznanski, BONE DYSPLASIAS AN ATLAS OF GENETIC Disorders of skeletal Development. Second ed. 2003. P: 1 .
- 4- Gotze C, Gotze HG. Spondylothoracic dysplasia-a case report of 2 affected sister with 20 year follow-up. *Z orthop ihre Grenzgeb*. 2001 May-Jun;139(3):248.
- 5- Shields, Lociceo, Ponn. GENERAL THORACIC SURGERY. Fifth ed. Lipeincott. 2000. P: 556.
- 6- L. Onard, E. Swischuk. IMAGING of the NEWBORN, INFANT, AND YOUNG CHILD. Lippincott. 2004. P: 913.
- 7- Cornier AS, Ramirez N, Arroyo S, Acevedo J, Garcia L, Carlo S.K. Phenotype characterization and natural history of spondylothoracic dysplasia syndrome: a series of 27 new case. *Am J Med Genet*. 2004 Jul 15; 128A(2): 120-6.
- 8- Herold HZ, Edlitz M, Baruchin A. Spondylothoracic dysplasia. A report of Ten cases with follow up. *Spine*. 1988 May; 13(5): 478-81.