

عدم تشکیل مادرزادی بینی: گزارش یک مورد نادر

نسرین هاشمیان نژاد^۱، بی بی لیلا حسینی^۲

^۱ فوق تخصص نوزادان (استادیار)، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، سبزوار، ایران
^۲ کارشناس ارشد آموزش مامایی (مربی)، گروه مامایی، دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، سبزوار، ایران

نشانی نویسنده مسؤول: سبزوار، دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، دانشکده پرستاری و مامایی، گروه مامایی، بی بی لیلا حسینی
E-mail: Hoseinil871@gmail.com

وصول: ۹۲/۱۱/۸، اصلاح: ۹۲/۱۱/۱۶، پذیرش: ۹۲/۱۱/۲۹

چکیده

زمینه و هدف: عدم تشکیل مادرزادی بینی، یک ناهنجاری بسیار نادر است که می‌تواند به دو صورت کامل یا نسبی دیده شود. مطالعه‌ی حاضر به بررسی موردی از این ناهنجاری و علت‌ها و علائم همراه آن می‌پردازد.

مواد و روش‌ها: بیمار، نوزاد ۴۱ هفته با ناهنجاری عدم تشکیل بینی، هیپرتلوریسم، شکاف لب و کام می‌باشد.

یافته‌ها: در بررسی سوابق نوزاد و خانواده، تنها مورد قابل توجه، سابقه‌ی ابتلای فرزند اول خانواده به این ناهنجاری بوده‌است. نوزاد جهت انجام جراحی ارجاع داده شده و در حال حاضر، حال عمومی وی خوب است.

نتیجه‌گیری: عدم تشکیل مادرزادی بینی، یک آنومالی بسیار نادر با اتیولوژی ناشناخته‌است. این آنومالی، ممکن است همراه سایر آنومالی‌های خط وسط دیده شود.

واژه‌های کلیدی: عدم تشکیل مادرزادی بینی، هیپرتلوریسم، گزارش موردی

مقدمه

عدم تشکیل مادرزادی بینی، یک ناهنجاری بسیار نادر است (۱). عدم تشکیل مادرزادی بینی با غیاب بینی خارجی، حفره‌های بینی و دستگاه بویایی تعریف می‌شود (۲). این ناهنجاری، می‌تواند کامل یا نسبی باشد. عدم تشکیل نسبی بینی، نادرتر از عدم تشکیل کامل بینی است. در نوع عدم تشکیل کامل بینی، بینی خارجی به‌طور کامل وجود ندارد و همه یا قسمتی از سیستم بویایی وجود دارد. در نوع نسبی، فقط قسمت‌هایی از بینی خارجی و سیستم بویایی وجود ندارد (۳).

مواد و روش‌ها

بیمار، نوزاد پسر ۴۱ هفته با وزن ۳۴۰۰ گرم، دور سر ۳۶ سانتیمتر، قد ۵۳ سانتیمتر، حاصل زایمان واژینال بدون عارضه با آپگار ۸ می‌باشد. مادر نوزاد ۲۶ ساله و پدر ۲۸ ساله می‌باشند. نوزاد مورد بررسی، دارای ناهنجاری صورت در قسمت میانی به‌شکل عدم رویت کلینیکی استخوان بینی، وجود بافت نرم نامنظم در محل بینی (احتمالاً لیپوم درموئید)، سوراخ‌های بینی کور و ناقص تشکیل شده و کاملاً فاصله‌دار از یکدیگر، سوچور ساژیتال پهن در محل پیشانی، شکاف لب و کام کوچک



شکل ۳: توده بافت نرم در محل بینی و هیپرتلوریسم



شکل ۴: شکاف کام کوچک در خط وسط



شکل ۵: سوراخ های بینی کور و شکاف لب خط وسط مختصر

کالوزوم، آژنزی سینوس اتموئید و حفره‌ی بینی به همراه توده‌ی بافت نرم در ناحیه‌ی بینی (احتمالاً در موئید یا گلیوم)، عدم تشکیل استخوان بینی و هیپرتلوریسم را گزارش کرده‌است. تست غربالگری شنوایی و نیز کاریوتایپ نوزاد، نیز طبیعی بوده‌است.

برطبق سونوگرافی دوران جنینی در هفته‌ی ۱۹، نوزاد طبیعی و در هفته‌ی ۳۲، هیپرتلوریسم و عدم تشکیل اربیت سمت چپ به همراه شکاف کام خط وسط و saddle nose گزارش شده‌است. در صورتی که موارد گزارش شده تا حدودی مغایر با وضعیت نوزاد متولد شده می‌باشد. تاز مان بستری نوزاد، تغذیه وی از طریق لوله معده انجام می‌گرفته‌است.

نوزاد در سن ۵ روزه‌گی، به مرکز مجهز جراحی ارجاع داده شده‌است. در این مرکز، فقط اقدامات تشخیصی صورت گرفته، اما نوزاد تحت جراحی قرار نگرفته‌است. در حال حاضر، حال عمومی نوزاد، خوب است و تغذیه وی از راه دهان انجام می‌گیرد.

بحث

عدم تشکیل بینی، آنومالی بسیار نادر است که با توجه به جستجوهای انجام گرفته، تا کنون ۳۶ مورد گزارش شده است (۱). سندرم عدم تشکیل بینی، هیپرتلوریسم، میکروفتالمی همراه اختلال کام، نقص چشایی و بویایی، هرنی اینگوینال، هیپوگنادیسم هیپوگنادوتروپیک با کریپتورکیدیسم و هوش طبیعی را به عنوان ناهنجاری همراه توصیف کرده‌است (۷-۴، ۲). سایر

در خط وسط بوده‌است. گوش‌ها، پایین‌تر از محل طبیعی خود قرار داشته‌است. چشم‌ها، طبیعی، اما هیپرتلوریسم وجود داشته است (شکل ۱ و ۲). در معاینه‌ی عصبی و فیزیکی، نوزاد از سایر جهات، طبیعی بوده و موردی از هیپوگنادیسم، کریپتورکیدیسم، هرنی و سایر علائم همراه با این ناهنجاری یافته نشده‌است.

نوزاد مذکور، فرزند دوم خانواده است. فرزند اول خانواده (پسر) نیز همین مشکل را داشته که توسط والدین از بیمارستان ترخیص و فوت کرده است. پدر و مادر، نسبت فامیلی نزدیک (درجه ۳- پسرعمه و دختردایی) دارند. مادر، سابقه‌ی ابتلاء به بیماری و مشکل خاصی (اعم از دیابت، پلی‌هیدرامنیوس و غیره) و نیز مصرف هر گونه دارو، ماده‌ی مخدر یا سیگار را ذکر نمی‌کند. پدر نوزاد نیز، سابقه‌ی بیماری زمینه‌ای و مصرف هر گونه دارو، ماده مخدر یا سیگار را ذکر نمی‌کند. نوزاد، مدت کوتاهی بعد تولد، دچار سیانوز شد که با اقدامات حمایتی و گذاشتن راه هوایی دهانی بهبود پیدا کرده‌است. نوزاد، روز بعد از تولد، بدون استفاده از راه هوایی و اکسیژن، صورتی رنگ بوده، اما برای رفع رترکسیون قفسه سینه نیاز به راه هوایی دهانی داشته‌است. CXR طبیعی و اکوکاردیوگرافی در روز دوم تولد، نقص دیواره دهلیزی کوچکی را گزارش کرده‌است. سونوگرافی مغزی و کلیه‌ها طبیعی بوده‌است. سی تی اسکن صورت و مغز، سیستم مغزی و بطنی عادی و فونتال قدامی دیلاته و عدم تشکیل استخوان بینی را نشان داده است. MRI جمع‌جمه کلسیفیکاسیون falxcerebri به همراه لیپوم کورپوس

یکدیگر نسبت خویشاوندی داشته‌اند، رخ داده که کاریوتایپ نوزاد گزارش شده، طبیعی بوده است. همچنین، برخی مشکلات دوران بارداری شامل پلی هیدرآمنیوس، دیابت مادر و تهوع- استفراغ بدخیم حاملگی گزارش شده‌اند (۴).

CT اسکن و MRI مغز برای بررسی ناهنجاری مغزی مفید و ضروری است (۲،۶). اخیراً ارزیابی استخوان بینی به عنوان تست غربالگری سونوگرافیک جهت سندرم داون در هر دو تریمستر اول و دوم گزارش شده است (۴). سونوگرافی قبل تولد، ترجیحاً سه بعدی با پروفیل چهره می تواند وضعیت را در زودترین زمان ۱۶-۱۲ هفته حاملگی تشخیص دهد (۲).

نوزادان مبتلا، به هنگام تولد نوزاد ممکن است نیازمند احیای فوری و باز کردن راه هوایی باشند. توصیه شده است که زایمان در مرکز مجهز با تیم باتجربه از متخصصان نوزادان و کرانیوفاسیال انجام شود. درمان عدم تشکیل بینی در دوره ی پس از تولد به طور معمول، شامل درمان انسداد راه هوایی و مشکلات تغذیه‌ای با استفاده از لوله‌ی بینی است. نیاز به مکیدن و تنفس هم‌زمان در نوزاد با عدم تشکیل بینی، منجر به دیسترس تنفسی می‌شود. با در نظر گرفتن شدت دیسترس تنفسی نوزاد، ایجاد یک راه هوایی بینی باکانالیزاسیون راه بینی یا توسط تراکتوستومی، مورد نیاز می‌باشد که این امر، امکان تغذیه خوراکی دهانی را به شیرخوار می‌دهد (۲،۴). بیمار بایستی در تمام دوره ی شیرخوارگی و کودکی، از نظر هرگونه اختلال تنفسی، از نزدیک ارزیابی شود. سونوگرافی قلبی، کلیوی و مجموعه‌ای برای تعیین هرگونه ناهنجاری همراه توصیه می‌شود (۴). ترمیم جراحی ساختمان خارجی بینی، بایستی به هنگام بلوغ و نوجوانی انجام گردد، اما عمدتاً با توجه به مشکلات روحی ممکن است لازم باشد این عمل حتی زودتر از موعد مقرر، مثلاً در سن ۵ - ۴ سالگی، زمانی که تکامل صورت تقریباً کامل می‌شود، انجام گیرد (۴،۲). در طی دوره ی تکامل، شیرخوارانی که تراکتوستومی

آنومالی‌های همراه با این ناهنجاری، مشتمل بر: ناهنجاری‌های صورت شامل فقدان سینوس‌های اطراف بینی، شکاف کام و یا کام با قوس بلند، و ناهنجاری‌های سیستم عصبی مرکزی (۴)، ناهنجاری‌های چشمی (هیپرتلوریسم، هیپوتلوریسم، میکروفتالمی و حساسیت به نور) (۱،۴)، گوش‌های پایین‌افتاده (۲)، سایر نقایص خط وسط شامل فرورفتگی ساکرال، هرنی نافی و هیپوسپادیاس (۲،۵-۴)، سین داکتیلی (۴-۵) می‌باشند. گزارشی از تظاهر شدید سندرم treacher-collins نیز وجود دارد.

از جمله مطالعاتی که این ناهنجاری نادر را گزارش کرده‌اند، می‌توان به مطالعه‌ی Akkuzu (۲۰۰۷) اشاره کرد که نوزادی با عدم تشکیل بینی، میکروفتالمی راست و آنوفتالمی چپ به همراه شکاف کام زیر مخاطی و ناهنجاری گوش راست و هیپوتلوریسم و هولوپروز نسفالی alobar را گزارش کرده است (۵). Goyal (۲۰۰۸) نیز نوزاد ترم فاقد بینی دچار هیپرتلوریسم، میکروفتالمی، کرانیوسینوستوزیس و میکروسفالی را گزارش کرده است. بررسی کروموزومی در این نوزاد انجام نشده است (۲). این گزارش‌ها، در راستای بیمار مطالعه‌ی حاضر از نظر همراهی با ناهنجاری‌های خاص می‌باشد.

از ظر جنین‌شناسی، تشکیل بینی و کانال استخوانی در هفته ۳-۸ انجام می‌گیرد. عدم تشکیل بینی از نارسایی اتصال زائده ماگزیلاری و زائده نازال ناشی می‌شود. اختلال اتصال cribriform plate منجر به آژنزی بویایی می‌گردد (۲).

به نظر می‌رسد، اتیولوژی این ناهنجاری، چند عاملی است. ممکن است فامیلی و متاثر از توارث مندلی (غالب و مغلوب) و نیز احتمالاً القاء شده توسط عوامل تراژون باشد. اگرچه، کاریوتیپ عموماً طبیعی است؛ با این حال، سه مورد اختلال سیتوژنتیکی همراه این نقص گزارش شده است. از جمله موارد فامیلی می‌توان به وقوع این ناهنجاری در دو خواهر اشاره کرد. در مورد گزارش شده توسط ما، تولد دو برادر مبتلا از والدین سالم که با

ندارند، اغلب تنفس دهانی و تغذیه با دهان را یاد گرفته و با آن تطابق می‌یابند.

درمان مشکلات همراه نظیر کرانیوسینوستوزیس و هیپرتلوریسم در حدود یک سالگی، قبل از این‌که در رشد مغز اختلال پیدا شود، با کرانیوپلاستی می‌باشد.

عدم تشکیل بینی مادرزادی یک آنومالی بسیار نادر با اتیولوژی ناشناخته شده است. همزمان، ممکن است سایر آنومالی‌های صورت و آنومالی اندام‌های دیگر، نیز وجود داشته باشد. این بیماران، مشکلات زیادی به‌علت وجود یک راه مشترک هوایی و تغذیه‌ای تجربه می‌کنند.

ناهنجاری‌های همراه، بایستی تعیین و برنامه‌ریزی جراحی برای آنها انجام شود. پیش‌آگهی این نژادان از نظر تکامل ذهنی و فیزیکی در صورت وجود ناهنجاری‌های مغزی و همچنین پیش‌آگهی زیبایی و عملکردی ضعیف است. کنترل دقیق و اداره‌ی مناسب اختلالات دوران بارداری، همچون دیابت می‌تواند به‌عنوان راه‌کاری جهت پیشگیری مورد استفاده قرار گیرد. تشخیص قبل حاملگی در سن مناسب، می‌تواند انتخاب ختم حاملگی را برای والدین فراهم سازد. به‌خصوص در مواردی که آنومالی‌های دیگر و تریزومی وجود دارد.

References

1. Sato D, Shimokawa O, Harada N, Olsen OE, Hou JW, Muhlbauer W, Blinkenberg E, Okamoto N, Kinoshita A, Matsumoto N, et al. Congenital arhinia: Molecular-genetic analysis of five patients. *Am J Med Genet A*. 2007; 143(6): 546-52.
2. Goyal A, Agrawal V, Raina VK, Sharma D. Congenital arhinia: A rare case. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2008, 13(4): 153-4.
3. Branstetter K. Arhinia information. Available at: 2012. available from: <http://www.hon.ch/Library/Theme/Allergy/Glossary/sinus.html>
4. Majewski S, Donnenfeld AE, Kuhlman K, Patel A. Second-trimester prenatal diagnosis of total arhinia. *J Ultrasound Med*. 2007, 26: 391-5.
5. Akkuzu G, Akkuzu B, Aydin E, Debent M, Ozluoglu L. Congenital partial arhinia: a case report. *J Med Case Reports* 2007, 1: 97.
6. Albernaz VS, Castillo M, Mukherji SK, Ihmeidan IH. Congenital arhinia. *Am J Neuroradiol* 1996, 17: 1312-4.
7. Graham JM, Jr, Lee J. Bosma arhinia microphthalmia syndrome. *Am J Med Genet*. 2006;140:189-93.

Congenital arhinia: A rare case report

Nasrin Hashemian Nejad., PhD

Neonatalogist, Assisstant professor, Medicine Faculty, Sabzevar University of Medical Sciences, Sabzevar, Iran

Bibi Leila Hoseini., MSc

Midwifery MSc, Insructor, Nursing and Midwifery Faculty, Sabzevar University of Medical Sciences, Sabzevar, Iran

Received:28/01/2014, **Revised:**05/02/2014, **Accepted:**18/02/2014

Corresponding author:

Bibi Leila Hoseini Sabzevar
University of Medical Sciences,
Sabzevar, Iran
E-mail: Hoseini1871@gmail.com

Abstract

Introduction: Congenital arhinia is a very rare anomalia which can be observed total or partial arhinia. We assessed a case which is affected to congenital arhinia, its reasons and signs in the present study.

Case report: The patient is a 41w neonate who is affected to congenital arhinia, hypertelorism, cleft lip and palate. There was just a significant note in neonatal history of family which showed their first child was affected to anomalia. The neonate was transferred to a well-equip center for doing more assessments. At the present time, general condition of the neonate is good.

Conclusion: Congenital arhinia is a very rare anomaly with an unknown etiology. This anomaly may be associated with the other medline anomalies.

Key words: congenital arhinia, hypertelorism, case report