

A Case Report of Unilateral Microphthalmia

Nasrin Hashemian Nezhad¹, Mozhdeh Navinezhad^{2*}

1. Assistant Professor, Neonatal subspecialty, School of Medicine, Sabzevar University of Medical Sciences, Sabzevar, Iran
2. Instructor, Master of Midwifery, Department of Midwifery, School of Nursing and Midwifery, Sabzevar University of Medical Sciences, Sabzevar, Iran

Received: 2020/10/06

Accepted: 2021/01/07

Abstract

Introduction: Microphthalmia is defined as the presence of a small eye inside the orbit, which occurs 30 times per 100,000 live births. 11% of which have been reported blind.

Case report: The patient was a 35-year-old pregnant woman born to a normal mother of 33 years and one day pregnant on the basis of NT sonography. Examination was observed on the first day after delivery of left eye microphthalmia.

Conclusion: To prevent microphthalmia, it is necessary to address this issue in the second trimester of pregnancy, and if the pregnant mother has been exposed to X-rays or has an infectious disease or other risk factors such as long-term use of thalidomide, warfarin and alcohol, deficiency Vitamin A, it is recommended in addition to ultrasound if possible genetic testing.

***Corresponding Author:** Mozhdeh Navinezhad

Address: Instructor, Master of Midwifery, Department of Midwifery, School of Nursing and Midwifery, Sabzevar University of Medical Sciences, Sabzevar, Iran

Tel: 09372101636

E-mail: nasrhashemian@gmail.com

Keywords: Microphthalmia, anophthalmia, orbit

How to cite this article: Hashemian Nezhad N., Navinezhad M. A Case Report of Unilateral Microphthalmia, Journal of Sabzevar University of Medical Sciences, 2021; 28(6):950-958.

Introduction

Anophthalmia is defined as the absence of one eye inside the orbit and microphthalmia as the presence of a small eye inside the orbit, with 30 cases per 100,000 live births, of which 11% are reported to be blind. Anophthalmia and microphthalmia are associated with multiple systemic abnormalities in more than 50% of cases and have multiple and complex environmental and chromosomal causes, in which chromosomal proliferation, deletion, and displacement play an important role. Related genes include STRA6 "OTX2" SOX2 genes. Microphthalmia and anophthalmia are sometimes seen in isolation and in a third of cases are associated with other abnormalities including heart disease, esophageal malformation, genital tract and ocular syndrome and dysmorphia of the face, heart, teeth and heterotaxy and Fraser syndrome. Environmental factors also play an important role in creating it. Acquired pregnancy infections appear to be the strongest, but maternal vitamin A deficiency, maternal X-ray exposure during pregnancy, alcohol consumption, and thalidomide exposure may also play a role.

Prenatal diagnosis is possible with imaging techniques such as ultrasound, MRI, and CT scan, as well as amniotic fluid analysis and genetic testing or a combination of these. At 14 weeks of gestation, anophthalmic amniotic fluid can be detected by cytogenesis. Ideal treatment should be started as soon as possible after delivery. In neonatal MRI with anophthalmia, the volume of the brain in the tape and optic rays and the lateral knee body is reduced and the most common MRI image difference between anophthalmic patient and a healthy person is the absence of eyes, optic nerve and optic chiasma.

These babies are treated with the help of a team of doctors, including a pediatrician, a pediatric ophthalmologist and a genetic counselor. Mild to moderate microphthalmia is managed with conservative treatments. Severe microphthalmia and anophthalmia rely on volume reconstruction and replacement strategies with implants and fat grafts and soft tissue regeneration. The ideal treatment for anophthalmia is the expansion of the eyelids, eye sockets, and eye sockets as the baby grows, which should be done as soon as possible after delivery. Expanding the cavity with self-expanding expanders is a useful method. However, using a conformer may have similar results. Transplantation of skin fat inside the eye socket is

another option that causes the eyelids to widen and the eye socket to become larger. The potential for visual development in microphthalmic patients depends on retinal growth and other ocular characteristics.

Due to the rarity of this disease, ie 30 per 100,000 births, and its importance, a case of microphthalmia with other brain disorders is introduced here.

Methodology

This article has been registered with the code IR.MEDSAB.REC.1399.101 in the ethics committee of Sabzevar University of Medical Sciences. After learning about the birth of a baby with microphthalmia, a written consent was obtained from the mother and father of the baby to participate in this study and disseminate information. The infant was visited by researchers and the infant's file was studied and a face-to-face interview was conducted with the infant's mother. The patient is a 35-year-old primiparous female who was 33 weeks and one day pregnant on the basis of NT sonography due to a ruptured amniotic sac. Due to premature rupture of the membranes and preterm infancy, the infant mother was treated with antibiotics and betamethasone in the delivery block. The delivery process was normal and no special problems were observed during the delivery. The mother's pregnancy tests were as follows:

(BG: B -, WBC: 14.8, Hb: 12.1, Plt: 131,000, CRP +)

TORCH tests were negative during pregnancy. No specific environmental risk factor was found in the patient. The patient's parents had no family relationship. There was no history of taking any particular drug during pregnancy. He did not mention the history of a particular disease or the use of a particular drug. There was no eye disease or eye problems in the mother and father and relatives. It does not mention a history of drug or cigarette or alcohol addiction during or before pregnancy.

The first trimester screening test is reported to be low risk (DOWN: 1/20000, Trisomy 18: 1/20000, Trisomy 13: 1/17000). No abnormalities were reported in all ultrasounds performed during pregnancy, except for the last ultrasound performed on the day of admission and lateral ventricular dilatation on both sides with a view of the colposcopy and dilatation of ventricle 3 to 8 mm. The baby was born with a weight of 2030 grams and a head circumference of 31.5 cm. immediately after

delivery, the infant was transferred to the NICU due to respiratory distress, grunts, subcostal retraction, and tachypnea, and was ventilated with CPAP mode for one day. Microphthalmia of the left eye was observed on the first day after delivery. CXR was normal and did not require surfactant. Abdominal examination was normal. The following was reported on the ultrasound: The brain tissue on the right side has a normal echo. There was no evidence in favor of Pvl (periventricular leukomalacia) and IVH (intraventricular hemorrhage). Right lateral ventricular diameter is normal. The image of a cystic lesion measuring 25 x 30 mm has been observed in the left ventricular region.

GMH (Germinal matrix hemorrhage) grade 1 is seen on the left. The kidneys on both sides are normal (right kidney 43 mm and left kidney 40 mm). Grade 1 plectasia is observed bilaterally and the bladder has a normal wall thickness. Ophthalmological consultation was performed for the infant, but no specific action was suggested in the current situation. In neurological counseling due to corpus callosum agenesis and brain cysts, genetic counseling and WES and EEG two weeks after birth were suggested. Neonatal nephrological consultation was reported due to USG: 1002. MRI showed microphthalmia and left hemisphere hypoplasia of the left cerebellum and cerebral hemisphere with aplasia of the corpus callosum and cyst formation in the medial region of the left temporal lobe. The baby's heart counseling was normal. Breastfeeding started from 3 days after birth for the baby. Due to the drop in severity (55%) and apnea, ambobag therapy was performed on the third day of birth and the infant was reconnected to the ventilator with CPAP mode for three days. Due to neonatal jaundice, phototherapy was performed for the infant from the second day of birth (bill T: 8.5, bill D: 0.16). Lutyroxine was started for the baby because of T4: 4/3 and TSH: 7/65.

The results of TORCH, CMV, HSV and DNA EXTRA tests were negative. The patient was discharged after 14 days in good general condition. This article has been registered with the code IR.MEDSAB.REC.1399.101 in the ethics committee of Sabzevar University of Medical Sciences.

Discussion

In one case, the reported microphthalmia was narrow eyelid cleft palate with lashes at the edge of the eyelid, not cryptophthalmos. In the definition of

cryptophthalmos, Amit Verma says that the eyelids are fused, fused and have no eyelashes. Amit Verma et al. And Holly Bridge et al. Showed that on MRI, globes are absent in anophthalmia, but nerve tissue and muscle are seen in small orbit, but in microphthalmia a normal but small globe is seen. MRI revealed microphthalmia and left hemisphere hypoplasia of the cerebellum and cerebral hemisphere with ACC and cyst formation in the medial region of the left temporal lobe.

In the etiology of anophthalmia, genetic or environmental factors have been implicated. Gene mutations can also cause anophthalmia. The strongest environmental causes of anophthalmia are maternal infections during pregnancy, which include rubella, toxoplasmosis, varicella, cytomegalovirus, herpes zoster, influenza, and coxsackie. Non-infectious environmental causes include vitamin A deficiency, fever, and x-ray exposure, and pharmacological causes include the use of talidamide, warfarin, and alcohol. But in the case reported, the baby's mother did not mention any of the above environmental factors during pregnancy. Therefore, it seems that environmental factors could not have been involved in causing this disease. No history of congenital eye disease was found in the patient's family history. To prevent recurrence of the disease in these cases, genetic testing of the parents is required and ultrasound, CT scan and MRI of the fetus in the second trimester of pregnancy should be performed in subsequent pregnancies. It is also recommended that young people from relatives of the patient's parents seek genetic counseling for prevention.

Conclusion

In the etiology of anophthalmia, genetic or environmental factors have been implicated. Gene mutations can also cause anophthalmia. The strongest environmental causes of anophthalmia are maternal infections during pregnancy, which include rubella, toxoplasmosis, varicella, cytomegalovirus, herpes zoster, influenza, and coxsackie. Non-infectious environmental causes include vitamin A deficiency, fever, and x-ray exposure, and pharmacological causes include the use of talidamide, warfarin, and alcohol. But in the case reported, the baby's mother did not mention any of the above environmental factors during pregnancy. Therefore, it seems

that environmental factors could not have been involved in causing this disease. No history of congenital eye disease was found in the patient's family history. To prevent recurrence of the disease in these cases, genetic testing of the parents is required and ultrasound, CT scan and MRI of the fetus in the second trimester of pregnancy should be performed in subsequent pregnancies. It is also recommended that young people from relatives of the patient's parents seek genetic counseling for prevention.

Acknowledgment

The authors consider it necessary to express their sincere thanks to the esteemed director of Sabzevar Martyrs Mobini Hospital and the emergency staff of the hospital and the neonatal intensive care unit of Sabzevar Martyrs Mobini Hospital.

Conflict of Interest: No conflict of interest has been expressed by the authors.

گزارش یک مورد میکروفتالمی یک طرفه

نسرین هاشمیان نژاد^۱، مژده ناوی نژاد^{۲*}

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

تاریخ پذیرش: ۱۳۹۹/۱۰/۱۸

تاریخ دریافت: ۱۳۹۹/۰۷/۱۵

چکیده

زمینه و هدف: میکروفتالمی به وجود یک چشم کوچک در داخل orbit تعریف می‌شود که ۳۰ مورد در هر صد هزار تولد زنده دیده می‌شود که در ۱۱ درصد آنها نابینایی گزارش شده است.
یافته‌ها: بیمار نوزاد دختر حاصل زایمان طبیعی مادر پریمی‌پار ۳۵ ساله با سن بارداری ۳۳ هفته و یک روز براساس سونوگرافی NT می‌باشد که بلافاصله پس از زایمان به دلیل دیسترس تنفسی و گرانتینگ و رترکشن ساب کوستال و تاکی پنه وصل ونتیلاتور شد و در معاینه روز اول پس از زایمان میکروفتالمی چشم چپ مشاهده شد.
نتیجه‌گیری: برای پیشگیری از میکروفتالمی لازم است در سونوگرافی سه‌ماهه دوم حاملگی به این موضوع بپردازند و اگر مادر حامله در معرض اشعه X قرار گرفت یا مبتلا به بیماری‌های عفونی شد یا سایر عوامل خطر مثل مصرف طولانی‌مدت تالیدومید، وارفارین و الکل، کمبود ویتامین A را داشت، توصیه می‌شود علاوه بر سونوگرافی در صورت امکان بررسی ژنتیکی انجام شود.

* نویسنده مسئول: مژده ناوی نژاد
 نشانی: بیمارستان شهیدان مبینی سبزوار، کدپستی ۹۳۱۳۸۵۶۷۷۶
 تلفن: ۰۹۱۵۵۷۵۹۲۱۹
 رایانامه: mojdemw@gmail.com
 شناسه ORCID: 0000-0003-2331-067
 شناسه ORCID نویسنده اول: 00000-0002-5928-5157

کلیدواژه‌ها:

میکروفتالمی، آنوفتالمی، اوربیت

۱. مقدمه

آنوفتالمی به صورت نبود یک چشم در داخل orbit و میکروفتالمی به وجود یک چشم کوچک در داخل orbit تعریف می‌شود که ۳۰ مورد در هر صد هزار تولد زنده دیده می‌شود که در ۱۱ درصد از آنها نابینایی گزارش شده است (۱). آنوفتالمی و میکروفتالمی در بیش از ۵۰ درصد موارد با آنومالی‌های سیستمی متعددی همراه هستند و علل متعدد و پیچیده محیطی و کروموزومی دارد و در آن، تکثیر، حذف و جابه‌جایی کروموزومی نقش مؤثری دارد. از جمله ژن‌های مرتبط با آن می‌توان به ژن‌های STRA6 " OTX2 و SOX2 " اشاره کرد. میکروفتالمی و آنوفتالمی گاهی به صورت ایزوله دیده می‌شود و در یک‌سوم موارد با سایر آنومالی‌ها از جمله بیماری قلبی، مالفورماسیون مری، دستگاه ژنیتال و سندرم چشمی و دیس‌مورفی صورت، قلب، دندان و هتروتاکسی و سندرم فراسر ۱

همراه می‌باشد (۵-۴).

عوامل محیطی نیز نقش مهمی در ایجاد آن دارند. به نظر می‌رسد که قوی‌ترین مورد مربوط به عفونت‌های اکتسابی حاملگی است اما ممکن است کمبود ویتامین A مادر، قرار گرفتن مادر در معرض اشعه X طی بارداری، مصرف الکل و قرار گرفتن در معرض تالیدومید نیز در ایجاد آن مؤثر باشد (۲-۳).

امکان تشخیص پیش از زایمان با روش‌های تصویربرداری مثل سونوگرافی و MRI و سی‌تی‌اسکن و نیز آنالیز مایع آمنیون و بررسی ژنتیک یا ترکیبی از موارد ذکر شده، امکان‌پذیر است. در هفته ۱۴ بارداری با بررسی سیتوزنی مایع آمنیون، آنوفتالمی قابل تشخیص می‌باشد. درمان ایده‌آل باید هرچه زودتر بعد از زایمان آغاز شود (۴). در MRI نوزادان با آنوفتالمی حجم مغز در بخش نوار و اشعه بینایی و جسم زانویی طرفی کم می‌شود و شایع‌ترین اختلاف تصویری MRI بیمار آنوفتالمی و فرد سالم، نبودن چشم،

I Fraser

Copyright © 2021 Sabzevar University of Medical Sciences. This work is licensed under a Creative Commons Attribution- Non Commercial 4.0 International license (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>). Non-commercial uses of the work are permitted, provided the original work is properly cited.

Published by Sabzevar University of Medical Sciences.

مجله علمی - پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی سبزوار، دوره ۲۸، شماره ۶، بهمن و اسفند ۱۴۰۰، ص ۹۵۸-۹۵۰
 آدرس سایت: <http://jsms.medsab.ac.ir> رایانامه: journal@medsab.ac.ir

شاپای چاپی: ۷۴۸۷-۱۶۰۶

نوزادی با میکروفتالمی یک چشم، رضایت‌نامه کتبی از مادر و پدر نوزاد برای شرکت در این پژوهش و انتشار اطلاعات گرفته شد. پژوهشگران نوزاد را ویزیت کردند و پرونده نوزاد مطالعه شد و مصاحبه حضوری با مادر نوزاد نیز صورت گرفت.

بیمار نوزاد دختر، حاصل زایمان طبیعی می‌باشد که مادر ۳۵ ساله پرایمی‌پار بود که در سن بارداری ۳۳ هفته و یک روز براساس سونوگرافی NT به دلیل پارگی کیسه آب در بیمارستان بستری شد. به دلیل پارگی پیش از موعد پرده‌ها و پره‌ترم بودن نوزاد، مادر نوزاد در بلوک زایمان تحت درمان با آنتی‌بیوتیک و بتامتازون قرار گرفت. روند زایمان به‌صورت نرمال صورت گرفت. در حین زایمان مشکل خاصی مشاهده نشد. آزمایش‌های دوران بارداری مادر به شرح زیر بود:

(BG : B - , WBC: 14/8, Hb: 12/1 , Plt: 131/000 , CRP +)

۳. یافته‌های پژوهش

آزمایش‌های TORCH در دوران بارداری منفی بود. عامل خطر محیطی خاصی در بیمار یافت نشد. پدر و مادر بیمار نسبت خانوادگی نداشتند. سابقه مصرف داروی خاص در بارداری نداشت. سابقه بیماری خاص و مصرف داروی خاصی را ذکر نکرد. بیماری چشمی و مشکلات چشمی در مادر و پدر و نزدیکان وجود نداشت. سابقه اعتیاد به مواد مخدر و سیگار یا الکل طی بارداری یا قبل آن ذکر نشد.

جدول ۱. آزمایش‌های مادر

+	Crp
131000 در یک میلی‌لیتر	Plt
12/1 گرم در هر دسی‌لیتر	Hb
14/8 در یک میلی‌لیتر	Wbc
B-	BG
-	TORCH
کم‌خطر	آزمایش غربالگری سه‌ماهه اول

میلی‌متر گزارش شده بود. نوزاد با وزن ۲۰۳۰ گرم و دور سر ۳۱/۵ سانتی‌متر به‌صورت زایمان واژینال متولد شد. نوزاد بلافاصله پس از زایمان به دلیل دیسترس تنفسی و گرانتینگ و رترکشن ساب کوستال و تاکی پنه به NICU منتقل شد و با مد CPAP برای مدت یک روز ونتیلاتور وصل شد. در معاینه روز اول پس از زایمان، میکروفتالمی چشم چپ مشاهده شد. CXR طبیعی بود و نیازی به سورفاکتانت نبود. معاینه شکم

عصب بینایی و تقاطع بینایی ۱ می‌باشد (۷).

درمان این نوزادان با کمک تیمی از پزشکان شامل پزشک نوزادان، چشم‌پزشک کودکان و مشاور ژنتیک می‌باشد. میکروفتالمی خفیف تا متوسط با درمان‌های محافظه‌کارانه اداره می‌شود. میکروفتالمی شدید و آنوفتالمی بر استراتژی‌های بازسازی و جایگزینی حجم با ایمپلنت و پیوند چربی و بازسازی بافت نرم، متکی است. درمان ایده‌آل آنوفتالمی گسترش پلک‌ها، حفره چشم و حدقه، هم‌زمان با رشد نوزاد است که باید پس از زایمان هرچه زودتر انجام شود. گشاد کردن حفره با گشادکننده‌های خودپهن‌کننده، روش مفیدی است اگرچه استفاده از شکل‌دهنده ۲ ممکن است نتیجه مشابهی داشته باشد. پیوند چربی پوست در داخل حدقه، انتخاب دیگر است که سبب وسیع شدن پلک‌ها و بزرگ‌تر شدن حدقه می‌شود. پتانسیل رشد بینایی در بیماران میکروفتالمی به رشد شبکیه و سایر خصوصیات چشمی بستگی دارد (۸-۹). به علت نادر بودن این بیماری یعنی ۳۰ در هر ۱۰۰۰۰۰ تولد زنده و نیز اهمیت جلوگیری از تولد چنین نوزادانی، در اینجا یک مورد میکروفتالمی همراه با سایر اختلالات مغزی معرفی می‌شود.

۲. مواد و روش‌ها

این مقاله با کد IR.MEDSAB.REC.1399.101 در کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی سبزواری ثبت شده است. پس از اطلاع از تولد

آزمایش غربالگری سه‌ماهه اول به‌صورت کم‌خطر معرفی شده است (DOWN: 1/20000, Trisomy 18: 1/20000, Trisomy 13: 1/17000). مراقبت‌های بهداشتی و سونوگرافی‌های مجاز به‌درستی انجام شده بود. در کلیه سونوگرافی‌های انجام شده در دوران بارداری مورد غیرطبیعی گزارش نشده بود به‌جز سونوگرافی آخر که در روز بستری انجام شده بود و اتساع بطن‌های جانبی در دو طرف با نمای کولپوسفالی و دیلاتاسیون بطن ۳ به اندازه ۸

شد. مشاوره نفرولوژی هیپوفسفرمی نوزاد به دلیل USG : 1002 گزارش شد.

در MRI انجام شده میکروفتالمی و هیپوپلازی همیسفر سمت چپ مخچه و نیمکره مغزی به همراه آپلازی کورپوس کالوزوم ۱ و تشکیل کیست در ناحیه مدیال لوب تمپورال سمت چپ گزارش شد. مشاوره قلب نوزاد نرمال بود.

تغذیه با شیر مادر از ۳ روز پس از تولد برای نوزاد شروع شد. به دلیل افت سچوریشن (۵۵ درصد) و آپنه در روز سوم تولد آمبویگ تراپی انجام شد و مجدد نوزاد با مد CPAP برای مدت سه روز وصل ونتیلاتور شد. به دلیل زردی نوزادی از روز دوم تولد فوتوتراپی برای نوزاد انجام شد (bill D:0/16 , bill T:5/8). به دلیل T4 : 4/3 و TSH: 7/65 لوتیروکسین برای نوزاد شروع شد.

جدول ۲. آزمایش‌های نوزاد

0/16	Bill D
5/8	Bill T
4/3	T4
7/65	TSH

ویروس سیتومگالو، هرپس زوستر، آنفلونزا و کوکساکمی می‌شود. از علل محیطی غیر عفونی کمبود ویتامین A، افزایش درجه حرارت و قرار گرفتن در معرض پرتوی x و از علل دارویی استفاده از تالیدامید، وارفارین و الکل را می‌توان نام برد. اما در مورد معرفی شده، مادر نوزاد در هنگام حاملگی هیچ‌یک از عوامل محیطی فوق را ذکر نمی‌کرد؛ از این رو به‌نظر می‌رسد که عوامل محیطی نمی‌توانستند در ایجاد این بیماری دخیل بوده باشند. در تاریخچه خانوادگی این بیمار، سابقه بیماری چشمی مادرزادی به‌دست نیامد. برای پیشگیری از تکرار این بیماری در این موارد بررسی ژنتیکی والدین بایسته است و باید در حاملگی‌های بعدی سونوگرافی، CT و Scan MRI جنین در ۳ ماهه دوم بارداری انجام شود. همچنین توصیه می‌شود که افراد جوان خویشان نسبی والدین بیمار نیز برای پیشگیری، مشاوره ژنتیک شوند.

اسچیتوسکی و همکاران بر ۷۵ بیمار دچار آنوفتالمی و میکروفتالمی در مدت ۱۱ سال مطالعه‌ای انجام دادند. در این مطالعه ۳۸ بیمار (۵۰.۶ درصد) آنوفتالمی مادرزادی یک طرفه و ۲۰ نفر (۲۶.۶ درصد) دوطرفه داشتند. از ۷۵ بیمار فقط یک نفر سابقه فامیلی آنوفتالمی داشت و هیچ‌کدام از مادران در طی حاملگی و هنگام زایمان مشکلی نداشتند (۲). در مورد معرفی شده مادر دچار پارگی زودرس کیسه آب شده است. در تأیید این نظریه پاستو و

نرمال بود. در سونوگرافی انجام شده موارد زیر گزارش شده بود: نسج مغز در سمت راست، اکوی طبیعی دارد. شواهدی به نفع Pvl (Intraventricular) IVH و (periventricular leukomalacia) hemorrhag مشاهده نشد. دیامتر بطن طرفی راست نرمال است. تصویر یک ضایعه کیستیک به ابعاد ۲۵*۳۰ میلی‌متر در محاذات بطن جانبی چپ مشاهده شده است.

GMH (Germinal matrix hemorrhage) گرید ۱ در سمت چپ مشاهده شده است. کلیه‌های دو طرف نرمال می‌باشد (کلیه راست ۴۳ میلی‌متر و کلیه چپ ۴۰ میلی‌متر). پیلکتازی گرید ۱ دوطرفه مشاهده شد و مثانه ضخامت جداری نرمال دارد. مشاوره چشم‌پزشکی انجام شد که اقدام خاصی در شرایط موجود پیشنهاد نشد. در مشاوره نورولوژی به دلیل آژنزی کورپوس کالوزوم و کیست مغزی مشاوره ژنتیک و WES و EEG دوهفته بعد از تولد پیشنهاد

نتیجه آزمایش‌های TORCH , CMV, HSV, DNA EXTRA منفی بود. بیمار بعد از ۱۴ روز با حال عمومی خوب ترخیص شد.

۴. بحث و نتیجه‌گیری

در گزارش یک مورد میکروفتالمی معرفی شد که شکاف پلکی باریک و تنگ بود و مژه در لبه پلک وجود داشت و کرپتوفتالمی نبود. آمیت ورما در تعریف کرپتوفتالمی می‌گوید: پلک‌ها به هم جوش خورده و یکی شده باشند و مژه نداشته باشند. آمیت ورما و همکاران و هالی بریج و همکاران نشان دادند که در MRI، گلوب در آنوفتالمی وجود ندارند بلکه بافت عصبی و ماهیچه‌ها در اربیت کوچک مشاهده می‌شود اما در میکروفتالمی یک گلوب نرمال ولی کوچک دیده می‌شود. در MRI انجام شده میکروفتالمی و هیپوپلازی همیسفر سمت چپ مخچه و نیمکره مغزی به همراه ACC و تشکیل کیست در ناحیه مدیال لوب تمپورال سمت چپ گزارش شد.

در علت‌شناسی آنوفتالمی، عوامل ژنتیک یا محیطی را دخیل دانسته‌اند. موتاسیون در ژن نیز می‌تواند سبب آنوفتالمی شود. قوی‌ترین علت‌های محیطی در ایجاد آنوفتالمی، عفونت مادر در هنگام حاملگی است که شامل سرخچه، توکسوپلاسموز، واریسلا،

(شکل دهنده) و سپس، پروتز گذاشته شود.

با توجه به نبودن عوامل مهم در مادر این نوزاد، به نظر می‌رسد ژنتیک و موتاسیون در آن دخالت داشته است. برای پیشگیری از چنین تولد بسیار نگران‌کننده که ۱-۳۰ در هر ۱۰۰۰۰۰ تولد اتفاق می‌افتد لازم است متخصصان زنان و زایمان در معاینه دوره‌ای مادران باردار با توجه ویژه به این نکته، در سونوگرافی سه‌ماهه دوم حاملگی به این موضوع بپردازند و اگر مادر حامله در معرض اشعه X قرار گرفت یا مبتلا به بیماری‌های عفونی شد یا سایر عوامل خطر؛ مثل مصرف طولانی‌مدت تالیدومید، وارفارین و الکل، کمبود ویتامین A را داشت، توصیه می‌شود سونوگرافی، MRI و در صورت امکان بررسی ژنتیکی انجام شود.

تشکر و قدردانی

پژوهشگران از کلیه همکاران در تحقیق تشکر می‌کنند.

همکاران طی مطالعه‌ای نشان دادند که موتاسیون هموزیگوت در STRA6 سبب آنوفتالمی دوطرفه و مالفورماسیون‌های همراه مثل دیس‌فموریسم صورت، عقب‌ماندگی ذهنی، مالفورماسیون در ریه، قلب، دیافراگم و سیستم ادراری می‌شود (۷۱۰).

C.R.Fraser در سال ۱۹۶۲ سندرم فراسر را شرح داد که شامل کریپتوفتالموز (چسبندگی پلک‌ها به‌طور کامل یا ناقص) با وجود یا نبود گلوب و syndactyly است که با مالفورماسیون‌های دستگاه تناسلی، بینی، گوش، لارنکس سیستم کلیوی و عقب‌ماندگی ذهنی نوزاد همراه است (۹۰۸).

در مورد معرفی شده، چسبندگی پلک به‌طور ناقص بود و سایر آنومالی‌ها دیده نمی‌شد لذا با نشانگان Fraser مطابقت نداشت.

رشد طبیعی اربیت هم‌زمان با رشد صورت نوزاد از نظر زیبایی ضروری است. برای تحقق آن باید از جراحی پلاستیک حذقه استفاده کرد، یعنی گشادکردن حفره چشم با گذاشتن Hydrogel یا گرافت چربی پوست در اربیت یا استفاده از conformer

References

- [1]. Jugård Y, Odersjö M, Topa A, Lindgren G, Andersson Grönlund M. Anoftalmi och mikroftalmi kräver multidisciplinär vård - Många av barnen har även andra medicinska problem [Anophthalmia and microphthalmia requires multidisciplinary care. Many of the children also have other medical problems]. *Lakartidningen*. 2015; 112:DERF.
- [2]. SCHITTKOWSKI, Michael P.; GUTHOFF, Rudolf F. Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients. *British journal of ophthalmology*, 2010, 94.4: 487-493.
- [3]. Xie L, Zhang Y, Wu CL. Microphthalmia family of transcription factors associated renal cell carcinoma. *Asian J Urol*. 2019;6(4):312-320.
- [4]. Harding P, Moosajee M. The Molecular Basis of Human Anophthalmia and Microphthalmia. *J Dev Biol*. 2019 14;7(3) .
- [5]. Gittens A, Gedrich M, Khandelwal M, Fischer R, Germaine P. Isolated presentation of congenital microphthalmia on fetal MRI. *Radiol Case Rep*. 2019 Jun 29;14(9):1069-1071. doi: 10.1016/j.radcr.2019.05.002.
- [6]. Groot ALW, Kuijten MMP, Remmers J, Gilani A, Mourits DL, Kraal-Biezen E, de Graaf P, Zwijnenburg PJ, Moll AC, Tan S, Saeed P, Hartong DT. Classification for treatment urgency for the microphthalmia/anophthalmia spectrum using clinical and biometrical characteristics. *Acta Ophthalmol*. 2020 Feb 25;98(5):514-20. doi: 10.1111/aos.14364.
- [7]. Song D, Song H, Zhou L, Sun C, Wu Q, Li D. Prenatal diagnosis of bilateral congenital microphthalmia in two fetuses from the same parents. *Indian J Ophthalmol*. 2020 Jan;68(1):216-218. doi: 10.4103/ijo.IJO_750_19.
- [8]. SLAVOTINEK, Anne. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 2: Syndromes associated with anophthalmia-microphthalmia. *Human genetics*, 2019, 138.8: 831-846.
- [9]. Prepeluh N, Korpar B, Zagorac A, Zagradišnik B, Golub A, Kokalj Vokač N. A mosaic form of microphthalmia with linear skin defects. *BMC Pediatr*. 2018 Aug 1;18(1):254. doi: 10.1186/s12887-018-1234-4.
- [10]. Searle A, Shetty P, Melov SJ, Alahakoon TI. Prenatal diagnosis and implications of microphthalmia and anophthalmia with a review of current ultrasound guidelines: two case reports. *J Med Case Rep*. 2018 Aug 29;12(1):250. doi: 10.1186/s13256-018-1746-4.