

مطالعه آماری نوزادان مبتلا به پلی‌داکتیلی طی سالهای ۱۳۷۲ لغایت ۱۳۷۸ در مرکز آموزشی درمانی شهید اکبرآبادی

چکیده

وجود نیش از پنج انگشت در انسان از ناهنجاریهای شایع می‌باشد و تحت عنوان چند انگشتی یا پلی‌داکتیلی (Polydactyly) نامیده می‌شود. پلی‌داکتیلی دومین ناهنجاری شایع در انگشتان بعد از چسبندگی انگشتان (Syndactyly) می‌باشد. شیوع آن در سیاهپوستان یک در ۲۰۰ و در سفیدپوستان یک در ۲۰۰۰ می‌باشد. این ناهنجاری بصورت اتوزومال غالب به ارث می‌رسد. تعداد زیادی از ژنهای Home box در گروههای مختلف سلولی شناخته شده‌اند که در توسعه مراحل تکاملی اعضای بدن دخالت دارند. بنظر می‌رسد که موتاسیونهایی که در ژنهای Hox، فاکتورهای رشد و رسپتورهای مورفوژن اتفاق می‌افتند در ایجاد این ناهنجاری در هنگام توسعه اعضا دخالت دارد. با توجه به بررسیهای انجام شده در بیمارستان شهیداکبرآبادی طی سالهای ۱۳۷۲ لغایت ۱۳۷۸ شیوع پلی‌داکتیلی ۰/۸۳ در هر ۱۰۰۰ تولد می‌باشد.

*دکتر امیر هوشنگ اربابی I

دکتر حسین عاملی II

کتایون درویشی III

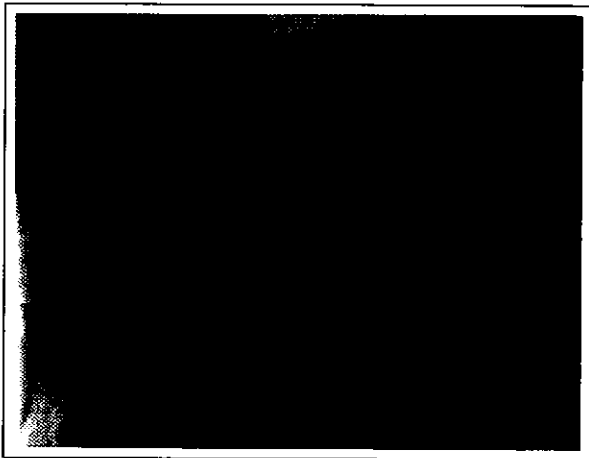
کلید واژه‌ها: ۱- پلی‌داکتیلی ۲- اتوزومال غالب ۳- ناهنجاری مادرزادی ۴- موتاسیون

مقدمه

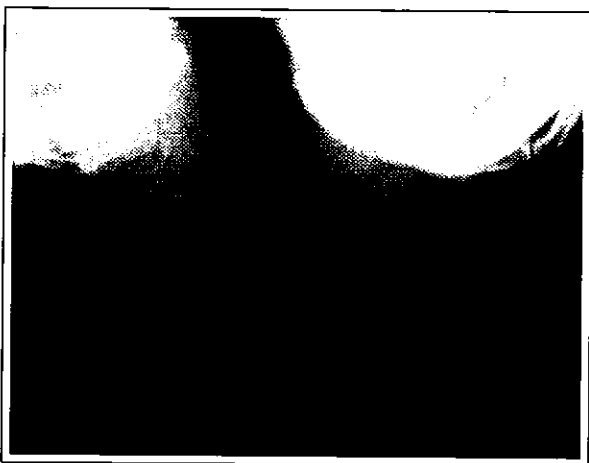
می‌دهند (۲، ۳، ۴، ۵، ۶ و ۷). اگر فردی مبتلا به پلی‌داکتیلی باشد حتماً یکی از والدین وی باید مبتلا به پلی‌داکتیلی باشد ولی در بعضی افراد به دلیل نفوذ ناقص ژن (incomplete penetrance) پلی‌داکتیلی در والدین مشاهده نمی‌شود. از نظر جنین شناسی جوانه‌های اعضای بدن ۲۶ تا ۳۰ روز بعد از لقاح شکل می‌گیرند (۳ و ۸). شکل گرفتن اعضای بدن بین هفته‌های چهارم و هفتم حاملگی می‌باشد و در تمام تولدها فراوانی انواع ناهنجاریها دو در هزار می‌باشد (۳ و ۵). در پلی‌داکتیلی postaxial انگشت اضافه یا بصورت انگشت

پلی‌داکتیلی به وجود انگشت اضافی در دستها و یا پاها اطلاق می‌گردد. این انگشت اضافه ممکن است در سمت انگشت کوچک (postaxial)، در کنار انگشت شست (preaxial) و یا در مرکز (central) باشد و نیز ممکن است از دو پلیکاسیون هر یک از ۳ انگشت دیگر (axial) پدید آمده باشد (۱). پلی‌داکتیلی postaxial از سایر انواع شایعتر می‌باشد. وراثت پلی‌داکتیلی بصورت اتوزومال غالب می‌باشد و دو جنس تقریباً بطور مساوی این عارضه را نشان می‌دهند و بطور مساوی به فرزندانشان انتقال

I) استادیار بیماریهای کودکان، زایشگاه شهیداکبرآبادی، خیابان شهید مولوی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران (*مؤلف مسؤول)
II) دانشیار و رئیس بخش ژنتیک زایشگاه شهیداکبرآبادی، خیابان شهید مولوی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران.
III) کارشناس ارشد ژنتیک، زایشگاه شهیداکبرآبادی، خیابان مولوی، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران، تهران.

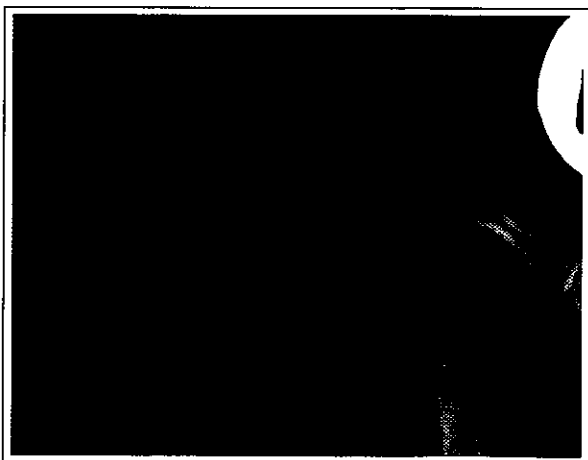


۱- الف



۱- ب

شکل شماره ۱- اضافه شدن انگشت کوچک
(postaxial polydactyly)



شکل شماره ۲- اضافه شدن انگشت شست
(preaxial polydactyly)

کامل دارای استخوان می باشد (type A) و یا بصورت یک توده بدون استخوان می باشد (type B) که در اینصورت skin tag نامیده می شود. فرد دچار پلی داکتیلی نوع A می تواند فرزندی با پلی داکتیلی نوع A یا B داشته باشد ولی فردی که دارای پلی داکتیلی نوع B است تنها می تواند فرزندی با پلی داکتیلی نوع B داشته باشد (۱). هدف از این تحقیق بررسی میزان شیوع پلی داکتیلی، انواع آن، تفاوت میزان شیوع در دو جنس، آنومالیهای همراه و روش درمان در جمعیت مورد نظر بود.

روش بررسی

مطالعه گذشته نگر حاضر در فاصله زمانی سالهای ۱۳۷۲ لغایت ۱۳۷۸ انجام پذیرفت و پرونده ۹۶۷۲۱ نوزاد متولد شده طی این سالها در زایشگاه شهید اکبرآبادی مورد مطالعه قرار گرفت.

متغیرهای مورد بررسی عبارت بودند از: ۱- تعداد کل نوزادان متولد شده در هر سال و تعداد بیماران پلی داکتیلی در همان سال، ۲- جنس نوزاد، ۳- وزن هنگام تولد نوزاد، ۴- نوع پلی داکتیلی (preaxial, postaxial و central)، ۵- درگیری اندام (دست، پا)، ۶- آنومالیهای همراه

نتایج

از مجموع ۹۶۷۲۱ نوزاد متولد شده طی سالهای ۱۳۷۲ لغایت ۱۳۷۸ در مرکز آموزشی درمانی شهید اکبرآبادی، ۸۱ مورد مبتلا به پلی داکتیلی بودند و این بدین معنی است که شیوع پلی داکتیلی ۰/۸۳ در هر ۱۰۰۰ تولد یا حدود ۸ تولد همراه با پلی داکتیلی در ۱۰۰۰۰ تولد می باشد. فراوانی بیماران پلی داکتیلی در این سالها بر طبق نمودار شماره ۱ می باشد. از بیماران مذکور ۷۲٪ نوزادان دچار پلی داکتیلی نوع postaxial (شکل شماره ۱)، ۲۴٪ دچار پلی داکتیلی نوع preaxial (شکل شماره ۲) و حدود ۴٪ آنها مبتلا به نوع central بودند. در ۷۰٪ موارد پلی داکتیلی در دستها، در ۲۰٪ موارد در پاها و در حدود ۱۰٪ موارد توأماً در دست و پا مشاهده شد.

روشهای درمانی کلاسیک و متداول در بخشهای ارتوپدی اطفال بشرح زیر می باشد:

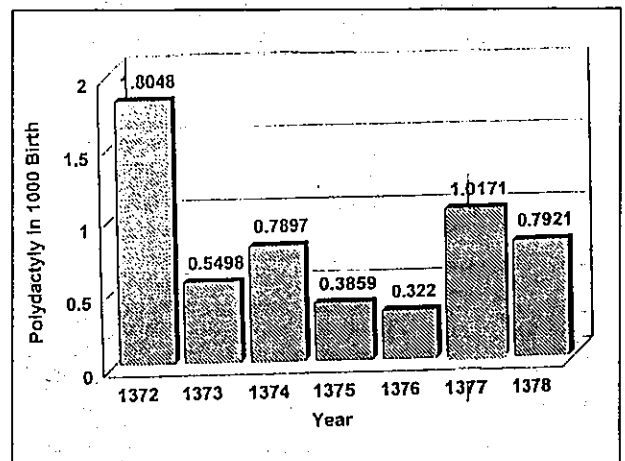
درمان پلی داکتیلی انگشت کوچک نسبتاً ساده است. اگر انگشت کوچک اضافه هیپوپلاستیک باشد و یا با یک پدیکول باریک به دست اتصال یافته باشد می توان در اطاق نگهداری نوزادان آن را قطع نمود. البته از آنجائیکه بستن ساده پدیکول می تواند سبب ایجاد خونریزی جدی گردد بهتر است با الکتروکوتر پدیکول را جدا نمود. اگر انگشت اضافه کاملتر باشد احتیاج به جراحی کاملتری خواهد داشت؛ بنابراین بایستی صبر نمود تا کودک به سن ۲-۳ سالگی برسد و سپس اقدام به جراحی نمود. حین عمل جراحی ضمن حفظ عضلات هیپوتنار و لیگامانهای طرفی، آمپوتاسیون انجام می شود. در پاره ای از موارد تشخیص اینکه کدام انگشت باید جدا شود مشکل است. در اینگونه موارد مشاهده استفاده کودک از اندام، تا حدودی تشخیص را مسجل می نماید. درمان جراحی برای پلی داکتیلی شست پیچیده تر است. هدف از جراحی حفظ اندازه، پایداری مناسب، فراهم کردن قدرت و کنترل حرکت و برقراری آناتومی طبیعی است. بسته به نوع دوپلیکاسیون (duplication) شست، درمان متفاوت است. در مورد انگشتان پا، سن مطلوب جراحی ۹-۱۲ ماهگی - یعنی زمانیکه کودک شروع به ایستادن و راه رفتن می نماید - می باشد.

بحث

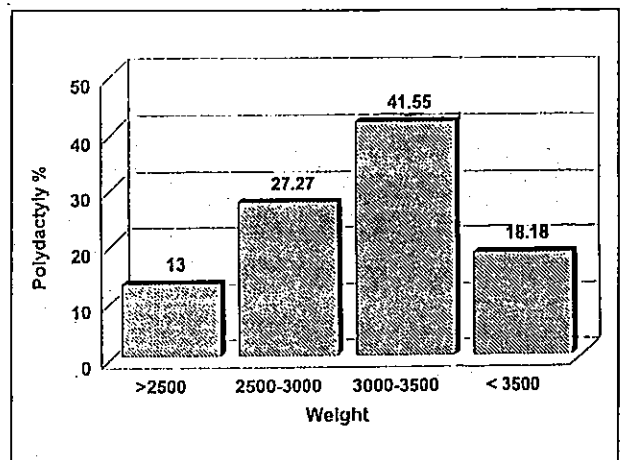
بنابر مطالعات انجام شده پلی داکتیلی در بین سیاهپوستان ده برابر شایعتر از سفیدپوستان می باشد. همچنین دوپلیکاسیون انگشت کوچک در سیاهپوستان ده مرتبه شایعتر از انگشت شست می باشد؛ در حالیکه در سفیدپوستان و افراد نواحی آسیای مرکزی دوپلیکاسیون انگشت شست فراوانتر می باشد. شیوع پلی داکتیلی انگشت شست در حدود ۰/۰۸ در هر ۱۰۰۰ تولد می باشد. بطور کلی دوپلیکاسیون انگشت کوچک از همه انواع شایعتر می باشد (۱). براساس تحقیق انجام شده ۷۲٪ نوزادان متولد شده همراه با پلی داکتیلی در زایشگاه شهید اکبرآبادی مبتلا

سیزده درصد نوزادانی که دچار پلی داکتیلی بودند در هنگام تولد وزنی کمتر از ۲۵۰۰ گرم داشتند و غالب این نوزادان علاوه بر پلی داکتیلی دارای آنومالیهای دیگری از جمله تریزومی ۱۳ نیز بودند.

رابطه بین وزن نوزاد در هنگام تولد و درصد شیوع پلی داکتیلی در نمودار شماره ۲ نشان داده شده است.



نمودار شماره ۱- فراوانی بیماران دچار پلی داکتیلی بیمارستان شهید اکبرآبادی طی سالهای ۱۳۷۲-۱۳۷۸



نمودار شماره ۲- رابطه بین وزن نوزاد در هنگام تولد و درصد شیوع پلی داکتیلی

همچنین براساس این بررسی تعداد متولدین پسر همراه این عارضه ۵۸٪ و تعداد دختران مبتلا ۴۲٪ بود.

W.B. Saunders company, Philadelphia, 16th edition, 2000, P: 2093.

5- Connor M., Ferguson – smith M., Essential medical genetics, International edition, Oxford, Fifth edition, 1997, P: 188-190.

6- Howard TD., Guttrnacher AE., Mckinnon W., et al., Autosomal dominant postaxial polydactyly, Nail dystrophy and dental abnormalities map to chromosome 4p16, in the region containing the Ellis-van creveld syndrome locus, The American Journal of human genetics, 1997, 61/6, : 1405-1412.

7- Radhakrishna U., Blouin JL., Mehnni H., et al., Mapping one form of autosomal dominant postaxial polydactyly type A to chromosome 7p15-q11 by linkage analysis, The American Journal of Human genetics 1997, 60/3, : 597-604.

8- Snustad DP., Simmons MJ., Principles of genetics, John wiley and sons, Inc., New york, Second edition, 1999, P: 81.

به نوع postaxial بوده‌اند و این نشان دهنده این مطلب است که بیشتر انواع چندانگشتی با دوپلیکاسیون انگشت کوچک همراه می‌باشد. پلی داکتیلی معمولاً شیوعی معادل ۳-۴ مورد در ۱۰۰۰ تولد زنده دارد. فراوانی بیشتری نیز در سایر کشورها مانند نیجریه دیده شده است (۱۷ تا ۲۷ مورد در ۱۰۰۰ تولد) (۳).

براساس این تحقیق فراوانی پلی داکتیلی در ایران حدود ۸ در ۱۰۰۰۰ تولد می‌باشد که ۷۰٪ آن پلی داکتیلی در دستها می‌باشد و تنها ۲۰٪ موارد پلی داکتیلی در پاها دیده شده است. در ۱۰٪ موارد نیز درگیری دست و پا توأم دیده شده است. در اکثر موارد یک وزنه‌نگام تولد نوزاد کمتر از ۲۵۰۰ گرم بود پلی داکتیلی همراه با سایر عوارض از جمله تریزومی ۱۳ مشاهده شده است.

پلی داکتیلی preaxial نادرتر بوده و شیوع آن در این بررسی حدود ۸ مورد در ۱۰۰۰۰۰ تولد بود. این نوع از پلی داکتیلی شاید بعنوان قسمتی از یک سندرم باشد و بیشتر یکطرفه (unilateral) می‌باشد. این نوع پلی داکتیلی ۲ تا ۴ مرتبه فراوانتر می‌باشد (۳). ۷۵٪ موارد تریزومی ۱۳ با پلی داکتیلی postaxial همراه می‌باشد (۷). براساس مطالعه‌ای که با استفاده از مارکرهای پلی مورفیک توسط Radhakrishna و همکارانش بر روی ۲۷ نفر از ۵ نسل یک شجره (۱۵ نفر مبتلا به پلی داکتیلی) انجام پذیرفت مشخص شد که بین فنوتیپ postaxial و جایگاه ژنی 7P15-Q11.23 ارتباط وجود دارد (۷).

منابع

- 1- Tachdjian MO., Pediatric orthopedics, W.B.Saunders, Philadelphia, second edition, 1990, P: 240-245.
- 2- Jorde LB., cary FC., Bamshad MJ., et al., Medical genetics, Mosbey, St.Louis, second Edition, 1999, P: 65.
- 3- Tausch HW., Ballard RA., Avery's disease of the newborn, W.B.Saunders, Philadelphia, seventh edition, 1998, P: 207.
- 4- Behrman Richard E., Kliegman Robert M., Jenson Hal B., Nelson text book of pediatrics,

STATISTICAL STUDY OF POLYDACTYLY FROM 1993 TO 1999 IN SHAHID AKBARABADI MATERNITY HOSPITAL

^I *A. H. Arbabi, MD ^{II} H. Ameli, MD ^{III} K. Darvishi, MS

ABSTRACT

Digits in excess of five in the human are anomalous and polydactyly is the term to denote duplication of digite. Polydactyly is the second most common congenital deformity of the hand, only after syndactyly. In the blacks, the incidence is about 1 in 300, and in the whites it is 1 in 3000.

The presence of an extra diggit can be inherited as an autosomal dominant trait. Numerous homebox genes are known to be expressed in various cell groups of the developing limb, uiding the developmental processes. It is likely that mutations involving Hox genes, growth factors, and morphogen receptors give rise to abnormalities of limb development. Regarding to researches in Shahid Akbarabadi Maternity hospital from 1993 to 1999, polydactyly incidence per 1000 is 0.83.

Key Words: 1) Polydactyly 2) Autosomal dominant 3) Congenital Deformity 4) Mutation

I) Assistant professor of pediatrics, Shahid Akbar-Abadi Maternity Hospital, Molavi Ave, Iran University of Medical Sciences and Health Services, Tehran, Iran(*Corresponding author)

II) Associate professor and chief of department of genetic, Shahid Akbar-Abadi Maternity Hospital, Molavi Ave, Iran University of Medical Sciences and Health Services, Tehran, Iran.

III) MS in genetic, Shahid Akbar-Abadi maternity Hospital, Molavi Ave, Iran University of Medical Sciences and Health Services, Tehran, Iran.