

## Emergency cesarean section in a patient with achondroplasia: A case report

M. Mokhtari<sup>1</sup>, M. Yaghmaei<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Iran University of Medical Sciences, Tehran, Iran

<sup>2</sup> Preventive Gynecology Research Center and Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran, Iran

Corresponding Address: Minoos Yaghmaei, Taleghani Hospital, Arabi Street, Chamran Highway, Tehran, Iran

Tel: +98-21-23031505, Email: m.yaghmaei@sbmu.ac.ir

Received: 13 Nov 2017; Accepted: 30 Jan 2018

### \*Abstract

Dwarfism occurs when a medical condition causes short stature due to slow growth. Achondroplasia is the commonest form of dwarfism. Some pregnancy problems like significant increase in cesarean section rate, respiratory distress towards the end of pregnancy, preterm labor and delivery and abortion are more prevalent in these patients. Management of pregnancy and delivery are challengeable for obstetricians and anesthesiologist and there are controversies. This case report discusses a 30-year-old achondroplastic primigravida Baluch woman at 37 weeks gestation. She weighed 44 kg and her height was 110 cm. The patient had an emergency cesarean section under general anesthesia.

**Keywords:** Dwarfism, Achondroplasia, Cesarean section, Pregnancy, High-risk

**Citation:** Mokhtari M, Yaghmaei M. Emergency cesarean section in a patient with achondroplasia: A case report. J Qazvin Univ Med Sci 2018; 22(1): 82-86.

## گزارش یک مورد سزارین اورژانس در فرد مبتلا به آکندروپلازی

دکتر مزگان مختاری<sup>۱</sup>، دکتر مینو یغمایی<sup>۲</sup>

<sup>۱</sup> گروه زنان و زایمان، دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی ایران، تهران، ایران

<sup>۲</sup> گروه زنان و زایمان، مرکز تحقیقات پیشگیری از بیماری‌های زنان دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی، تهران، ایران

آدرس نویسنده مسؤل: تهران، بزرگراه شهید چمران، خیابان شهید اعرابی، بیمارستان آیت‌الله طالقانی، تلفن ۰۲۱-۲۳۰۳۱۵۰۵  
تاریخ دریافت: ۹۶/۸/۲۲؛ تاریخ پذیرش: ۹۶/۱۱/۱۰

### \* چکیده

دوآر فیسم به کوتاهی قد ناشی از یک مشکل طبی که منجر به کندی رشد می‌گردد اطلاق می‌شود. آکندروپلازی شایع‌ترین شکل دوآر فیسم می‌باشد. در این افراد برخی مشکلات مامایی مانند: افزایش قابل توجه سزارین، دیسترس تنفسی اواخر بارداری، لیبر و زایمان پره‌ترم و سقط شیوع بیشتری دارد. اداره بارداری و زایمان این افراد برای متخصصین زنان و بی‌هوشی چالش برانگیز است و در مورد آن اختلاف نظرهایی وجود دارد. در این گزارش مورد؛ خانم ۳۰ ساله، بلوچ با اولین بارداری، ۳۷ هفته و مبتلا به آکندروپلازی معرفی می‌شود. قد او ۱۱۰ سانتی‌متر و وزنش ۴۴ کیلوگرم بود. او با بی‌هوشی عمومی تحت عمل سزارین قرار گرفت.

**کلیدواژه‌ها:** دوآر فیسم، آکندروپلازی، سزارین، حاملگی پرخطر

### \* مقدمه:

دوآر فیسم به کوتاهی قد ناشی از یک مشکل طبی که منجر به رشد بطی می‌گردد اطلاق می‌شود و به دو فرم متناسب (proportionate dwarfism) که در آن تمام قسمت‌های بدن متناسب ولی کوچک‌تر هستند و غیرمتناسب (disproportionate dwarfism) که در آن یک یا چند قسمت از بدن نسبت به بقیه بدن کوچک‌تر یا بزرگ‌تر هستند تقسیم می‌شود.<sup>(۱)</sup> ۷۰ درصد موارد دوآر فیسم به شکل آکندروپلازی از دسته غیرمتناسب می‌باشد که شیوعی بین ۴ تا ۱۵ مورد در هر ۱۰۰ هزار تولد زنده دارد و زنان بیش از مردان به آن مبتلا می‌شوند.<sup>(۲)</sup> علت آکندروپلازی اختلال در FGFR3 (Fibroblast growth factor receptor 3) است که در ۸۰ درصد موارد به واسطه جهش اسپورادیک (با افزایش سن پدر ارتباط دارد) و در ۲۰ درصد به واسطه وراثت (از طریق اتوزوم غالب ایجاد می‌شود) می‌باشد.<sup>(۳)</sup> در حالت معمول FGFR3 یک اثر تنظیمی منفی روی رشد

استخوانی دارد.<sup>(۴)</sup> در آکندروپلازی فرم موتاسیون یافته گیرنده سبب مهار پرولیفراسیون غضروف و اختلال استخوان‌سازی و کوتاهی شدید استخوان‌ها می‌شود.<sup>(۴)</sup> در این افراد به نسبت تنه، قسمت پروکسیمال اندام‌ها کوتاه‌تر، سر بزرگ‌تر، پیشانی برجسته و پل بینی پایین‌تر از معمول می‌باشد و احتمال خمیدگی ستون مهره‌ها افزایش می‌یابد.<sup>(۵)</sup>

در افراد مبتلا به دوآر فیسم برخی مشکلات مامایی مانند: افزایش قابل توجه میزان سزارین به‌علت عدم تناسب جنین با لگن، دیسترس تنفسی اواخر بارداری، زایمان پره‌ترم و سقط شیوع بیشتری دارند.<sup>(۶-۹)</sup> در بیماران مبتلا به آکندروپلازی احتمال نارسایی زودرس تخمدان بیش‌تر می‌شود. همچنین طول سرویکس نسبت به افراد غیرمبتلا بیش‌تر بوده و همین امر خارج کردن جنین در سه ماهه‌های اول و دوم را در موارد مرگ جنین یا سقط القایی با مشکل مواجه می‌کند.<sup>(۱۰)</sup> در مجموع اداره

در معاینه قد ۱۱۰ سانتی متر و وزن ۴۴ کیلوگرم بود. در ظاهر کوتاهی قسمت‌های پروکسیمال اندام‌های فوقانی و تحتانی، برجسته بودن پیشانی، پیش آمدگی فک، کوتاهی گردن و لوردوز مختصر کمر مشهود بود (عکس شماره ۱). معاینه سیستم قلبی-ریوی و نورولوژیک طبیعی بود.

در معاینه واژینال، دیلاتاسیون ۳ سانتی متر و افسامان ۴۰ درصد پرزانتاسیون سفالیک و جایگاه سر جنین ۳- بود. به علت شروع دردهای زایمانی و عدم تطابق سر جنین با لگن، بیمار کاندید سزارین شد. نتیجه آزمایشات قبل از جراحی طبیعی بود. با بیمار در مورد عمل صحبت شد، او به هیچ عنوان مایل به انجام بی‌حسی موضعی نبود؛ لذا عوارض بی‌هوشی عمومی برای وی ذکر و پس از کسب رضایت آگاهانه، بیمار به اتاق عمل منتقل گردید. سزارین با بی‌هوشی عمومی و برش Kerr انجام شد. نوزاد دختر با وزن ۲۸۰۰ گرم و آپگار دقایق اول و پنجم ۹ و ۱۰ و به ظاهر طبیعی بود. بیمار و نوزاد پس از عمل هیچ مشکلی نداشتند و هر دو با حال عمومی خوب از بیمارستان مرخص شدند.

بارداری و زایمان این بیماران برای متخصصین زنان و زایمان و بی‌هوشی، موضوعی چالش برانگیز است و در مورد آن اختلاف نظرهایی وجود دارد. از آن جا که اطلاعات محدودی در مورد اداره مادران باردار مبتلا به آندروپلازی وجود دارد؛ این مقاله به معرفی یک خانم باردار مبتلا به آندروپلازی که تحت عمل سزارین اورژانس قرار گرفت پرداخته است.

### \*معرفی بیمار

بیمار خانمی ۳۰ ساله، بلوچ، مبتلا به آندروپلازی که در سن ۷ سالگی تشخیص داده شده بود، در اولین بارداری و سن بارداری ۳۷ هفته با شکایت درد زایمان به اورژانس زنان و زایمان مراجعه کرد. به گفته خودش در بارداری مشکلی نداشت و تا آن زمان برای مراقبت به درمانگاه بیمارستان مراجعه نکرده بود. در سونوگرافی‌های همراه، جنین طبیعی و بدون آنومالی بود. در تاریخچه سابقه دیسمنوره اولیه، دو سال منوراژی و ۸ سال نازایی داشت ولی بدون درمان حامله شده بود. دو مورد دیگر آندروپلازی نیز در خانواده پدری او وجود داشت.

### عکس ۱- تصویر خانم باردار مبتلا به آندروپلازی



## \* بحث و نتیجه گیری:

اداره خانم باردار مبتلا به دوآرفیسم به واسطه مشکلات و عوارض همراه و نادر بودن بیماری و کمبود اطلاعات در مورد بارداری، تولد و شیردهی در این جمعیت از چالش‌های پیش روی متخصصان زنان و بی‌هوشی می‌باشد.<sup>(۶)</sup> در این رابطه مواردی گزارش شده که به چند مورد از آن‌ها اشاره می‌کنیم.

یک مورد از کشور بنگلادش، خانمی ۲۸ ساله مبتلا به دوآرفیسم متناسب با قد ۱۰۴ سانتی‌متر و وزن ابتدای بارداری ۱۰ کیلوگرم (به‌علت سوء تغذیه) و زمان زایمان ۲۰ کیلوگرم که در معاینات هیچ مشکل قلبی-ریوی و اسکلتی-عضلانی نداشت، می‌باشد. او در هفته ۳۶ بارداری تحت بی‌حسی نخاعی سزارین شد و نوزادی به ظاهر سالم با وزن ۲/۵ کیلوگرم را به دنیا آورد. باید توجه داشت که وی هیچ ناهنجاری استخوانی یا مفصلی از جمله کیفوز یا لوردوز ستون فقرات نداشت.<sup>(۵)</sup> مهم‌ترین تفاوت این مورد با مورد حاضر متناسب بودن دوآرفیسم در این خانم بود.

یک مورد دیگر دوآرفیسم از نوع Cartilage- hair hypoplasia از کانادا، خانمی ۳۲ ساله با سابقه یک سقط، یک حاملگی خارج رحمی و یازده عمل جراحی روی ستون مهره‌ها با ایمپلنت دو طرفه پستان که از ابتدای بارداری تحت مراقبت قرار گرفت. او در طی حاملگی به علت درد پشت و مفصل هیپ چپ تحت درمان با مسکن، فیزیوتراپی و ماساژ درمانی قرار گرفت و به او توصیه به انجام ورزش‌های کششی شد. برای او مشاوره تغذیه و شیردهی انجام شد. در طی مشاوره شیردهی با توجه به کوتاهی اندام‌های فوقانی به او پوزیشن مناسب توصیه و سینه‌بند مناسب برای وی تهیه شد. بیمار در ۳۴ هفته بارداری به‌علت شروع دردهای زایمانی تحت بی‌هوشی عمومی سزارین و پسر ۲/۴ کیلوگرمی سالم به دنیا آورد.<sup>(۷)</sup>

مورد بعدی خانم ۲۷ ساله مبتلا به آکندروپلازی با قد ۱۱۲ سانتی‌متر و وزن ۴۵/۵ کیلوگرم با سر بزرگ، پیشانی

برجسته، بینی زینی شکل، گردن کوتاه با حرکات محدود، اندام‌های خیلی کوتاه و لوردوز مختصر و اسکلیوز خیلی مختصر بود. او نیز به‌علت عدم تناسب سر با لگن تحت سزارین با بی‌حسی نخاعی قرار گرفت و ماحصل نوزاد دختر با وزن ۲۱۰۰ کیلوگرم با آپگار ۸/۱۰ بود.<sup>(۱)</sup>

همان‌طور که مشاهده می‌شود تقریباً در تمام موارد گزارش شده مادر باردار به‌علت عدم انطباق سر جنین با لگن کاندید سزارین شده و این موضوع اهمیت بحث در مورد شیوه مناسب برای ایجاد بی‌دردی در این افراد را روشن می‌کند.

چون افراد مبتلا به آکندروپلازی خصایل فیزیکی متفاوتی دارند در مورد شیوه مطلوب بی‌هوشی روش ایده‌آل وجود نداشته و باید برحسب مورد تصمیم‌گیری صورت گیرد.<sup>(۳)</sup> در این افراد ممکن است بی‌هوشی عمومی به‌علت احتمال وجود سندرم آپنه خواب، افزایش عوارض قلبی-عروقی، سخت بودن لوله‌گذاری به‌علت وجود سر و زبان بزرگ، فک عریض، باریک بودن راه‌های هوایی بینی، دهان، تراشه و محدود بودن اکستانسیون گردن با مخاطراتی همراه باشد؛ برای همین در این افراد awake fiber optic intubation توصیه می‌شود.<sup>(۱۱و۳،۱)</sup>

بی‌حسی موضعی هم به واسطه وجود لوردوز فقرات کمری، اسکلیوزیس فقرات پشتی، باریک بودن فضاهای اپیدورال، اینترتاکال و اتساع وریدهای اپیدورال مشکل است. همچنین وارد کردن کاتتر هم ممکن است دشوار باشد. به‌نظر می‌رسد در افراد مبتلا به آکندروپلازی از Combined spinal – epidural anesthesia روش‌های ارجح می‌باشد.<sup>(۱۱)</sup>

مسئله دیگر این که با توجه به کوتاهی اندام‌ها در این افراد شیردهی ممکن است دشوار یا ناممکن باشد. به‌همین علت باید در دوران بارداری برای این افراد مشاوره شیردهی انجام شده و پوزیشن مناسب به آن‌ها پیشنهاد و در صورت نیاز سینه‌بند مناسب برای آن‌ها طراحی شود.<sup>(۷)</sup>

4. Richette P, Bardin T, Stheneur C. Achondroplasia: from genotype to phenotype. *Joint Bone Spine* 2008; 75(2): 125-30. doi: 10.1016/j.jbspin.2007.06.007.
5. Yusuf N, Akter H, Ali A, Rahman L. Successful pregnancy in a Dwarf: a rare case report. *J Paediatr Surg Bangladesh* 2013; 4(2): 72-5.
6. Sheiner E, Levy A, Katz M, Mazor M. Short stature an independent risk factor for cesarean delivery. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2005; 120(2): 175-8. doi: 10.1016/j.ejorgrb.2004.09.013.
7. Thavarajah H, Berndt A. Pregnancy outcome in cartilage- hair hypoplasia, a rare form of Dwarfism. *Case Rep Obstet Gynecol* 2017; 2017: 4737818. doi.org/10.1155/2017/4737818.
8. Heaman M, Kingston D, Chlmers B, Sauve R, Lee L, Young D. Risk factors for preterm birth and small for gestational age births among Canadian women. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2013; 27(1): 54-61. doi: 10.1111/ppe.12016.
9. Camilleri AP. The obstetric significance of short stature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1981; 12(6): 347-56.
10. Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying Achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis* 2016 11(1):166. doi: 1001186/s13023-016-0529-5
11. Inan G, Yayla E, Tas U, Arik E, Gunaydin B. Single shot spinal anesthesia for cesarean delivery of two Achondroplastic parturients. *Turk J Anaesth Reanim* 2015; 43(4): 285-7. doi: 10.5152/TJAR.2015.90692.

در افراد مبتلا به آکندروپلازی، مشاوره ژنتیک قبل از بارداری و بررسی جنین از حیث ابتلا توصیه می‌شود. تشخیص پیش از تولد با تشخیص جهش توسط روش‌های DNA – Based از نمونه حاصل از CVS و سونوگرافی امکان‌پذیر است. احتمال ابتلا جنین در صورت ابتلای مادر یا پدر به دوآرفیسم ۵۰ درصد و در صورت ابتلای هر دو والد ۷۵ درصد (۲۵ درصد هموزیگوت همیشه کشنده است و ۵۰ درصد هتروزیگوت) می‌باشد.<sup>(۴)</sup> شواهدی در مورد میزان مطلوب اضافه وزن دوران بارداری در این افراد وجود ندارد. باید توجه داشت که چون تنه این افراد کوتاه است، بزرگ شدن جنین ممکن است روی حرکات روده تأثیر بگذارد. لذا معمولاً به آن‌ها توصیه‌هایی در استفاده از حجم کم غذا در هر نوبت، افزایش مصرف میوه، سبزی، مایعات جهت پیشگیری از یبوست و اجتناب از مصرف زیاد فیبر جهت عدم ایجاد احساس سیری و وزن‌گیری مناسب بوده و درخواست مشاوره تغذیه در این افراد منطقی می‌باشد.<sup>(۵)</sup>

#### \*مراجع:

1. Devulapalli PK, Bathula SR, Reddy KN. Emergency cesarean section in a patient with Achondroplasia: a case report. *J Evolution Med Dent Sci* 2015; 4(41): 7217-7223 doi: 10.14260/jemds/2015/1046
2. Cevik B, Colakoglu S. Anesthetic management of Achondroplastic Dwarf undergoing cesarean section-a case report. *Middle East J Anaesthesiol* 2010; 20(6): 907-10.
3. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow-up. *Am J Med Genet A* 2007; 143A(21): 2502-11. doi: 10.1002/ajmg.a.31919.