

## همراهی نشانگان پولند با اختلال در خودماندگی: گزارش موردی

دکتر میترا حکیم شوشتری<sup>1</sup>، دکتر فروزان الیاسی<sup>2</sup>، دکتر آزیتا توسلی<sup>3</sup>

### Association between Poland Syndrome and Autistic Disorder: A Case Report

Mitra Hakim Shooshtari \*, Foroozan Elyasi<sup>a</sup>, Azita Tavasoli<sup>b</sup>

#### Abstract

**Objectives:** The aim of the current study was to report associated problems of Poland Syndrome in a patient.

**Method:** A 5 years old son affected to Poland Syndrome was accurately assessed. **Results:** The results showed the patient had communication, verbal and behavioral problems besides Poland Syndrome. Also, he received attention deficit hyperactivity disorder diagnosis and had seizure history. After accurate assessment, autistic disorder was diagnosed and occupational and speech therapy was prescribed besides treating seizure and symptoms of other problems. **Conclusion:** When a patient is being referred because of hyperactivity, s/he should be accurately evaluated and assessed for other psychiatric problems.

**Key words:** Poland syndrome; autistic disorder; case report

[Received: 25 May 2010; Accepted: 12 September 2010]

#### چکیده

**هدف:** هدف پژوهش حاضر، گزارش مشکلات همراه نشانگان پولند در یک آزمودنی بود. **روش:** یک پسر پنج ساله مبتلا به نشانگان پولند مورد بررسی عمیق قرار گرفت. **یافته‌ها:** بررسی سوابق نشان داد آزمودنی افزون بر نشانگان پولند، مشکلات ارتباطی، کلامی و رفتاری زیادی داشته، به دلیل تحرک زیاد تشخیص اختلال بیش فعالی - کمبود توجه گرفته و سابقه تشنج هم داشته است. پس از ارزیابی دقیق، تشخیص اختلال در خودماندگی داده شد و برای درمان، افزون بر درمان تشنج و درمان نشانه‌های برخی دیگر از مشکلات، کاردرمانی و گفتاردرمانی نیز تجویز شد. **نتیجه گیری:** در مواردی که کودکان با نشانه پرتحرکی مراجعه می‌کنند، باید از نظر وجود سایر اختلال‌های روانپزشکی نیز مورد ارزیابی دقیق قرار گیرند.

**کلیدواژه:** نشانگان پولند؛ اختلال در خودماندگی؛ گزارش موردی

[دریافت مقاله: 1389/3/4؛ پذیرش مقاله: 1389/6/21]

<sup>1</sup> فوق تخصص روانپزشکی اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران، مرکز تحقیقات بهداشت روان، تهران، خیابان ستارخان، خیابان شهید منصوری، مرکز تحقیقات بهداشت روان، انستیتو روانپزشکی تهران، دورنگار: 021-66506853 (نویسنده مسئول)؛ E-mail: mitra\_hakim2000@yahoo.com<sup>2</sup> روانپزشک، استادیار دانشگاه علوم پزشکی مازندران؛<sup>3</sup> فوق تخصص اعصاب اطفال، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران.

\* Corresponding author: Child and Adolescent Psychiatrist, Associate Prof. of Tehran University of Medical Sciences, Mental Health Research Center, Tehran Psychiatric Institute, Mansoori Alley, Niayesh St., Sattarkhan St., Tehran, Iran, IR. Fax: +9821-66506853. E-mail: mitra\_hakim2000@yahoo.com; <sup>a</sup> Psychiatrist, Assistant Prof. of Mazandaran University of Medical Sciences; <sup>b</sup> Child Neurologist, Assistant Prof. of Tehran University of Medical Sciences.

## مقدمه

(2007) و سرطان ریه (آن<sup>31</sup>، پارک<sup>32</sup> و پارک، 2000) نیز گزارش شده است. همراهی نادر این نشانگان با ناهنجاری غده هیپوفیز و نبود هورمون رشد (لاریزا<sup>33</sup> و مقنی<sup>34</sup>، 1990) و به ندرت در موارد شدیدتر، مشکل در رشد بازو، مهره‌ها و کلیه‌ها نیز دیده می‌شود. در این کودکان مشکل هوشی گزارش نشده است (فوکین و رویسک، 2002). در جراحی این بیماران برای ترمیم ضایعات، پیوند عضله و استخوان انجام شده، هم‌چنین پروتزهای سیلیکونی<sup>35</sup> به کار می‌رود (همان‌جا).

## گزارش مورد

م. پسر ۵ ساله است که در هشت ماهگی به وسیله خانواده‌ای به فرزندخواندگی پذیرفته شده است. این خانواده یک پسر ۱۲ ساله دارند، که سالم است. مادر زیستی بیمار، به دلیل اختلال روان‌پریشی<sup>36</sup> پس از زایمان، توانایی نگهداری او را نداشته است. اطلاعات بیشتری از خانواده زیستی بیمار در دست نیست. نشانگان پولند در این کودک در یک‌سالگی تشخیص داده شد. نافرینگی دو سوی بدن هنگام راه رفتن، دلیل اصلی تشخیص و درگیری عضلات در سمت راست بود. نبود چسبندگی انگشتان موجب تشخیص دیرتر بیماری شد. این تشخیص به وسیله دو پزشک اُر توپد، به‌طور جداگانه، داده شده، به وسیله متخصص مغز و اعصاب کودکان نیز تأیید گردید. کودک به دلیل فعالیت زیاد، لجبازی و پرخاشگری به درمانگاه روانپزشکی کودک و نوجوان ارجاع شده بود؛ او در زمینه رشدی، به‌ویژه در الگوی حرکتی تأخیر داشت. مادرخوانده از جیغ‌زدن، تغییر هیجانی ناگهانی کودک و اختلال خواب او شکایت داشت. ویژگی‌های رفتاری کودک،

نشانگان پولند<sup>1</sup> یک ناهنجاری رشدی در قفسه سینه است که با نبود عضله پکتورالیس ماژور<sup>2</sup> و چسبندگی انگشت‌ها در همان طرف مشخص می‌شود. گاهی مشکل در موهای زیر بغل و رشد پستان در همان طرف (در دختران) (فوکین<sup>3</sup> و رویسک<sup>4</sup>، 2002) و آتروفی دنده‌های دوم تا پنجم در همان طرف (جوچینگ<sup>5</sup>، گنجی<sup>6</sup>، گاسر<sup>7</sup> و واسلسکیو<sup>8</sup>، 1999) نیز دیده می‌شود. به ندرت ناهنجاری‌های شدیدتر قفسه سینه، مانند پکتوس کاریناتوم<sup>9</sup>، پکتوس اکس‌کاواتوم<sup>10</sup>، اسکولیوز<sup>11</sup> و فتق ریه‌ها نیز دیده می‌شود.

این نشانگان نخستین بار در سال 1822 به وسیله آلفرد پولند، کالبدشناس<sup>12</sup> و جراح، هنگام تشریح یک جسد، تعریف و به نام او، نشانگان پولند نامیده شد (فاتانگار<sup>13</sup>، لنگدون<sup>14</sup> و کلاسر<sup>15</sup>، 2003). هیپوپلازی<sup>16</sup> شریان زیرترقوهای و شاخه‌های آن را دلیل ایجاد این ناهنجاری‌های رشدی می‌دانند. این اختلال حدود هفته ششم جنینی شکل می‌گیرد. بررسی‌ها بروز آن را تصادفی گزارش کرده‌اند (سانتوس<sup>17</sup> و رودریگوئز<sup>18</sup>، 2008) و شکل‌های مادرزادی آن، شایع‌تر از انواع خانوادگی و فامیلی است. شیوع آن در مردان سه‌برابر زنان است و سمت راست بدن دوبرابر بیشتر گرفتار می‌شود. میزان بروز این اختلال از یک در 7000 تا یک در 100000 تولد زنده گزارش شده است (فوکین و رویسک، 2002). اگرچه سبب‌شناسی این اختلال روشن نیست، نوعی آمادگی ارثی برای ایجاد اختلال عروقی در جنین، نظریه اصلی در این خصوص است (سانتوس و رودریگوئز، 2008). البته باید توجه داشت که ژنتیک را نمی‌توان تنها عامل در ایجاد این اختلال دانست، زیرا گاهی تنها یکی از دوقلوها به این نشانگان مبتلا می‌شود (فوکین و رویسک، 2002).

در موارد زیادی این نشانگان همراه با سرطان‌های خون و تومورهای توپر<sup>19</sup> است. در مورد همراهی این اختلال با بدخیمی‌ها، احتمالاً سازوکار مولکولی ایجادکننده ناهنجاری فیزیکی، فرد را مستعد ابتلا به سرطان نیز می‌سازد (کورت<sup>20</sup>، دمیرباس<sup>21</sup>، آلوتکا<sup>22</sup>، اکین<sup>23</sup> و سلنک<sup>24</sup>، 2006). اگرچه بدخیمی‌های خونی، شایع‌ترین موارد بدخیمی همراه هستند، مواردی از همراهی این نشانگان با تومور معده (همان‌جا)، سرطان سینه (ژنگ<sup>25</sup> و همکاران، 2008)، سرطان لوزه و زبان با گسترش<sup>26</sup> به گردن (گرلینگر<sup>27</sup>، جای<sup>28</sup>، لوژبر<sup>29</sup> و پیتل<sup>30</sup>،

- |                         |                        |
|-------------------------|------------------------|
| 1- Poland syndrome      | 2- pectoralis major    |
| 3- Fokin                | 4- Robicsek            |
| 5- Jujng                | 6- Ganji               |
| 7- Gasser               | 8- Vasilescu           |
| 9- pectus carinatum     | 10- pectus excavatum   |
| 11- scoliosis           | 12- anatomist          |
| 13- Phaltankar          | 14- Langdon            |
| 15- Clasper             | 16- hypoplasia         |
| 17- Santos              | 18- Rodriguez          |
| 19- solid               | 20- Kurt               |
| 21- Demirbas            | 22- Uluutku            |
| 23- Akin                | 24- Celenk             |
| 25- Zhang               | 26- metastasis         |
| 27- Gerlinger           | 28- Járαι              |
| 29- Lujber              | 30- Pytel              |
| 31- Ahn                 | 32- Park               |
| 33- Larizza             | 34- Maghnie            |
| 35- Silicon prosthetics | 36- psychotic disorder |

بنا به گزارش مادرخوانده، عبارت بود از: لجبازی و سرکشی؛ سازش نداشتن با همسالان؛ ناتوانی در پیدا کردن دوست و همه چیز را برای خود خواستن؛ تناسب نداشتن سن و رفتار؛ علاقه زیاد به لوازم آرایش و تمایل به بغل کردن افرادی که آرایش کرده‌اند؛ تنها توجه به برخی از دستورها؛ وابستگی نداشتن به کسی و هیجان نشان ندادن هنگام دیدن آنها؛ زیاد زمین خوردن در خانه؛ توهم بینایی گاهگاهی و بزرگ تر از حد طبیعی دیدن اشیاء؛ بی‌قراری و پرتحرکی؛ دلبستگی نشان ندادن به هیچ‌یک از اسباب‌بازی‌ها؛ از میان حیوانات علاقه بیشتر به دایناسور؛ نداشتن بازی تخیلی؛ علاقه به دویدن؛ سرگرم شدن با طرح‌های روی فرش به مدت طولانی در حدود سه‌سالگی؛ دنبال نکردن برنامه خاص، باوجود تماشا کردن تلویزیون؛ تکان دادن زیاد دست‌ها؛ حرف‌های عجیب گاهگاهی، مانند «گر به ماشین بخورم، ماشین می‌شکند» و کاربرد بی‌مورد گاهگاهی سوم‌شخص در جملاتش، برای نمونه، خطاب قرار دادن خودش با نام.

کودک برای بررسی بیشتر در بخش روانپزشکی کودک بستری شد. در بررسی سوابق طبی کودک، یک نوبت تشنج در هشت ماهگی، همراه با نوار مغزی غیرطبیعی (برپایه گزارش موجود) رخ داده است. در 18 ماهگی، پس از تب و تشنج، درمان با فنوباریتال<sup>1</sup> شروع می‌شود، ولی به دلیل مشکلات رفتاری و تحریک‌پذیری با فنوباریتال، دارو به پریمیدون<sup>2</sup> و سپس به والپروات<sup>3</sup> سدیم تغییر می‌کند. حدود دو سال پیش، به دلیل طبیعی بودن نوار مغزی، داروی ضد تشنج قطع می‌شود و پس از آن تشنجی بروز نمی‌کند. هم‌چنین کودک یک‌سال پیش دچار درد پهلو و عفونت ادراری مکرر می‌شود، که هیپرکلسیوری<sup>4</sup> و سنگ کلیوی ریز (یک تا دو میلی‌متری) دوطرفه علت زمینه‌ای تشخیص داده می‌شود. از سوی دیگر برای کاهش مشکلات روانپزشکی و با تشخیص اختلال بیش‌فعالی - کمبود توجه مدتی ریتالین<sup>5</sup> تجویز می‌شود، که به دلیل افزایش بی‌قراری و پرتحرکی، داروهای ارپ<sup>6</sup> و کلونیدین<sup>7</sup> جایگزین می‌شود. این داروها نیز موجب خواب‌آلودگی شدید او می‌شود.

کودک بستری شدن در بخش را به راحتی می‌پذیرد. مادرخوانده شاغل است و عصرها برای ملاقات می‌آید. کودک هنگام رفتن او بی‌قراری می‌کند، ولی کمی پس از آن آرام می‌شود. معاینه‌ها نشان می‌دهد کودک سن ظاهری و تقویمی متناسبی دارد. ناقرینگی در دو سوی بدن،

به‌ویژه هنگام انجام حرکات مشخص می‌شود. حرکات کلیشه‌ای<sup>8</sup> به‌صورت تکان دادن و فشار دادن دست‌ها است. ارتباط چشمی دارد، ولی هنگام پاسخ به پرسش‌ها، همکاری خوبی ندارد و به‌طور دائم وسایل اتاق را جابه‌جا می‌کند و به نظر می‌رسد از انجام این کارها هدفی را دنبال نمی‌کند. رنگ‌ها را می‌شناسد، اما زمان‌ها را درست به کار نمی‌برد. با وجود ناتوانی جسمی، مهارت‌های مراقبت از خود را خوب انجام می‌دهد. مشاهده در بخش نشان داد از انجام برخی کارهای تکراری، مانند باز کردن و بستن در با صدای محکم لذت می‌برد. در واکنش به تذکر، پرخاشگری دارد. بی‌قراری، پرتحرکی و تغییر هیجانی، همراه با افزایش حرکات کلیشه‌ای دست‌ها از نشانه‌های دیده‌شده در بخش است. برای برطرف کردن نیازهایش با کارمندان ارتباط کلامی برقرار می‌کند. پیروی نکردن از دستورها در بخش نیز دیده می‌شود. در بخش گاهی جمله‌های نامربوط به موضوع می‌گوید، برای نمونه در مورد نیش زدن حشرات صحبت می‌کند. بارها هنگام راه رفتن زمین می‌خورد. هنگامی که تلاش می‌کند بر موضوع خاصی تمرکز کند، حرکت دست‌هایش زیاد می‌شود.

نوار مغزی (با توجه به وجود سابقه تشنج) و تصویربرداری رزونانس مغناطیسی<sup>9</sup> (MRI) مغز طبیعی بود. آزمایش‌های گوناگون زیست‌شیمی و سوخت‌وسازی<sup>10</sup> نیز غیرطبیعی نبود. بررسی ژنتیک نیز طبیعی و بهره‌هوشی کودک در محدوده طبیعی پایین (90-80) گزارش شد.

در مشاوره انجام‌شده با همکاران عصب‌شناس، به دلیل زمین خوردن مکرر کودک، توهم بینایی، ماکروپسی<sup>11</sup> و نیز با توجه به سابقه تشنج‌های پیشین، احتمال نوعی صرع آتونیک<sup>12</sup> بیان و والپروات سدیم 400 میلی‌گرم روزانه تجویز شد. هم‌چنین با توجه به نشانه‌هایی مانند مشکل در برقراری ارتباط انسانی (سازش نداشتن با همسالان و پرخاشگری در واکنش به تذکر)، مشکل تکلمی (صحبت‌های خارج از موضوع، صحبت کردن با سوم‌شخص و صحبت کردن در موارد دلخواه)، علاقه محدود، نداشتن بازی‌های تخیلی و حرکات کلیشه‌ای، تشخیص اختلال درخودماندگی<sup>13</sup> داده شد. متفاوت بودن میزان توانایی‌های کودک، تشنج و تأخیر تکاملی

- |                               |                          |
|-------------------------------|--------------------------|
| 1- phenobarbital              | 2- primidone             |
| 3- valproate                  | 4- hypercalciuria        |
| 5- Ritalin                    | 6- orap                  |
| 7- clonidine                  | 8- stereotypic movements |
| 9- Magnetic Resonance Imaging |                          |
| 10- metabolic                 | 11- macropsia            |
| 12- atonic epilepsy           | 13- autism               |

- Fokin, A. A., & Robicsek, F. (2002). Poland's syndrome revisited. *Annals of Thoracic Surgery*, 74, 2218-2225.
- Geneix, A., Jaffray, J. Y., Malet, P., Foulon, E., Jalbert, P., & Crost, P. (1979). A new case of partial trisomy-15q. *Human Genetics*, 51, 335-338.
- Gerlinger, I., Járαι, T., Lujber, L., & Pytel, J. (2007). Poland's syndrome and head-and-neck tumour: An unusual association causing a reconstruction dilemma. *European Archives of Otorhinolaryngology*, 264, 553-556.
- Jung, M., Ganji, A. Gasser, B., & Vasilescu, C. (1999). Wall disorders imaging of chest. *Radiographics*, 19, 617-637.
- VKurt, Y., Demirbas, S., Uluutku, A. H., Akin, M. L., & Celenk, T. (2006). Poland's syndrome and gastric cancer: Report of a case. *European Journal of Cancer Prevention*, 15, 480-482.
- Larizza, D., & Maghnie, M. (1990). Poland's syndrome associated with growth hormone deficiency. *Journal of Medical Genetics*, 27, 53-55.
- phaltankar, P. M., Langdon, J., & Clasper, J. (2003). Poland syndrome and military personnel. *Journal of the Royal Army Medical Corps*, 149, 294-296.
- Riyaz, N., & Riyaz, A. (2006). Poland syndrome (anomaly) with congenital hemangioma: A new association. *Indian Journal of Dermatology, Venerology and Leprology*, 72, 222-223.
- Santos, L., & Rodríguez, M. P. (2008). Poland syndrome: description of two patients in the same family. *Anales de Pediatría*, 69, 49-51.
- Zhang, S., Shao, C., Xu, M., Chen, S., Lu, C., & Wang, Z. (2008). Poland's syndrome complicated with breast cancer: mammographic, ultrasonographic, and computed tomographic findings. *Acta Radiologica*, 49, 387-390.

نیز تأییدکننده این اختلال بود. بنابراین داروهای ریسپریدون<sup>1</sup> و کلونیدین تجویز شد. با مصرف دارو حرکات کلیشه‌ای، بی‌قراری و پرتحرکی بیمار به میزان قابل توجهی کاهش یافت و برای افزایش فعالیت‌های هدفمند و توجه به محرک‌های محیطی به کاردرمانی ارجاع شد.

## بحث

هم‌چنان‌که در مقدمه بیان شد، نشانگان پولند اختلالی نادر است که با سایر اختلال‌ها مانند نقایص مهره‌ای، دکستروکاردی<sup>2</sup>، آپلازی<sup>3</sup> یا هیپوپلازی کلیه و نزول‌نداشتن بیضه‌ها همراه است. سایر اختلال‌های کلیوی، مانند مگاکالیکوز<sup>4</sup> (برینر<sup>5</sup> و ثیل<sup>6</sup>، 1988) و نیز همانژیوم<sup>7</sup> قفسه سینه (ریاز<sup>8</sup> و ریاز، 2006) نیز همراه این اختلال گزارش شده است. در آزمودنی پژوهش حاضر، اختلال کلیوی به صورت سنگ‌های کوچک دوطرفه دیده شد. در مورد اختلال‌های روانپزشکی همراه با نشانگان پولند، یک مورد همراهی با سه کروموزومی جزئی 15q<sup>9</sup> گزارش شده که در آن کم‌توانی ذهنی، تشنج، اختلال‌های کلامی، هیپوتونی و درخودماندگی دیده شده است (جنیکس<sup>10</sup> و همکاران، 1997). آزمودنی پژوهش حاضر، دومین گزارش همراهی نشانه‌های درخودماندگی با این اختلال است. به نظر می‌رسد در هر دو این اختلال‌ها ارث نقش مهمی دارد. با توجه به این که اختلال درخودماندگی در یک طیف قرار می‌گیرد، ممکن است موارد دیگری از این بیماران که به نوع خفیف‌تر بیماری، مانند آسپرگر، مبتلا بوده‌اند، شناخته نشده باشند. این امر بررسی روانپزشکی چنین بیمارانی را مهم‌تر می‌سازد. به‌ویژه با توجه به آزمودنی پژوهش حاضر، توجه به این نکته مهم است که در بیماران مراجعه‌کننده با شکایت اصلی پرتحرکی و بی‌قراری، باید به سایر نشانه‌ها نیز توجه کرد تا با تشخیص به‌موقع اختلال و انجام اقدامات درمانی بتوان به بیمار کمک بیشتری کرد. [بنا به اظهار نویسنده مسئول مقاله، حمایت مالی از پژوهش و تعارض منافع وجود نداشته است].

## منابع

- Ahn, M. I., Park, S. H., & Park, Y. H. (2000). Poland's syndrome with lung cancer: A case report. *Acta Radiologica*, 41, 432-434.
- Briner, V., & Thiel, G. (1988). Hereditary Poland syndrome with megacalycosis of the right kidney. *Schweizerische Medizinische Wochenschrift*, 118, 898-903.

- |                        |                  |
|------------------------|------------------|
| 1- risperidone         | 2- dextrocardia  |
| 3- aplasia             | 4- megacalycosis |
| 5- Briner              | 6- Thiel         |
| 7- hemangioma          | 8- Riyaz         |
| 9- partial trisomy 15q | 10- Geneix       |