Journal of Diabetes Nursing
2025; Volume 13 Number 4

pISSN:2345-5020
eISSN:2423-5571

A Case Report of Occipital Encephalocele in an Infant of a Diabetic Mother

Amirshahi Mehrbanoo[1], Asadi-Bidmeshki Elaheh [1], **Shahraki Moghadam Elham[1*]**

1. Nursing & Midwifery School, Zabol University of Medical Sciences, Zabol, Iran

Article information:

Case Report

Received: 2026/05/23

Accepted: 2026/05/24

JDN 2025; 13(4)

125-130

Corresponding Author:
Elham Shahraki Moghadam, Zabol University of Medical Sciences

elhamshahreki@gmail.com

Abstract

Background and Objective: Approximately 3% to 10% of fetal anomalies are caused by maternal hyperglycemia. Maternal diabetes significantly increases perinatal and neonatal morbidity and mortality, as well as congenital anomalies, including encephalocele. The aim of this study was to report a case of an infant with occipital encephalocele born to a diabetic mother, which was diagnosed during vaginal delivery.

Case Report: A diabetic, multiparous mother presented to the maternity ward at 40 weeks of gestation with complaints of labor pain and rupture of membranes. She delivered a full-term female neonate via vaginal delivery. The neonate had clinical manifestations of occipital encephalocele and died the day after birth.

Conclusion: Occipital encephalocele is a lethal fetal neurological anomaly. Preconception counseling and strict control of maternal diabetes before and during pregnancy may reduce the risk of this anomaly.

Keywords: Encephalocele, Diabetes, Neurological anomaly

Access This Article Online	
Quick Response Code:	Journal homepage: http://jdn.zbmu.ac.ir
	How to site this article: Amirshahi M, Asadi-Bidmeshki E, Shahrekimoghadam E. A Case Report of Occipital Encephalocele in an infant of a Diabetic Mother. J Diabetes Nurs 2025; 13 (4) :125-130.

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]

فصلنامه علمی پژوهشی پرستاری دیابت زابل
سال ۱۳، شماره ۴، پاییز ۱۴۰۴
صفحات: ۱۳۰-۱۲۵

pISSN:2345-5020
eISSN:2423-5571

گزارش یک مورد نوزاد آنسفالوسل اکسی پیتال یک مادر دیابتیک

مهربانو امیر شاهی[۱*]، الهه اسدی بیدمشکی[۱]، **الهام شهرکی مقدم[۱*]**

۱. دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی زابل، زابل، ایران

نویسنده مسئول: الهام شهرکی مقدم، دانشگاه علوم پزشکی زابل. elhamshahreki@gmail.com

چکیده

مقدمه و هدف: حدود ۳ تا ۱۰ درصد از ناهنجاری های جنینی، بوسیله هیپرگلیسمی مادر ایجاد می شود. دیابت مادر به طور قابل توجهی عوارض و مرگ و میر پری ناتال و نوزادی و نیز ناهنجاری های مادرزادی از جمله آنسفالوسل را افزایش می دهد. هدف از مطالعه حاضر، معرفی یک مورد نوزاد آنسفالوسل اکسی پیتال متولد شده از مادری دیابتیک است که طی زایمان واژینال تشخیص داده شد.

معرفی مورد: مادری دیابتیک و چند زا، با شکایت از دردهای زایمانی و پارگی کیسه آب و با سن حاملگی ۴۰ هفته، به زایشگاه مراجعه و طی یک زایمان واژینال، نوزاد دختری را بدنیا می آورد که ترم بوده و تابلوی بالینی آنسفالوسل اکسی پیتال را دارد و روز بعد از تولد فوت می شود.

نتیجه‌گیری: آنسفالوسل اکسی پیتال، یک ناهنجاری عصبی کشنده جنین است. مشاوره و کنترل دقیق دیابت مادر قبل و در طی بارداری، می تواند خطر این ناهنجاری را کاهش دهد.

کلید واژه ها: آنسفالوسل، دیابت، ناهنجاری عصبی

مقدمه و هدف

دیابت یکی از شایع‌ترین بیماری‌های مزمن در جهان و ایران نقائص لوله عصبی، طیفی از ناهنجاری های مادرزادی ساختاری سیستم عصبی مرکزی را شامل می شوند که از اختلال در فرآیند بسته شدن لوله عصبی طی روزهای ۲۸-۲۱ پس از لقاح ناشی می شوند (۱). این نقائص بسته به محل قرارگیری آناتومیک، به دو گروه اصلی باز و بسته تقسیم می شوند. آنسفالوسل، یک نقص باز لوله عصبی در ناحیه سری است که با نقص در استخوان های جمجمه و خروج فتق مانند بافت مغزی و مننژ از این شکاف مشخص می شود. بر خلاف آنسفالی که در آن بافت عصبی به طور کامل تخریب می شود، در آنسفالوسل، بخشی از بافت مغز همراه با پرده های مننژ از نقص جمجمه بیرون زده و کیسه ای حاوی مایع مغزی نخاعی و بافت عصبی بد شکل را تشکیل می دهد (۲).

شیوع آنسفالوسل در جمعیت عمومی حدود ۱ تا ۴ مورد در هر ۱۰۰۰۰ تولد زنده گزارش شده و محل شایع آن در نژاد سفید پوست، ناحیه اکسی پیتال است (۳). پیش آگهی نوزادان مبتلا به عواملی مانند اندازه نقص، میزان بافت مغزی داخل ساک فتق شده، وجود ناهنجاری های همراه و امکان مداخله جراحی بستگی دارد و از مرگ زودهنگام تا بقای همراه با ناتوانی های عصبی متغیر است (۲- ۳).

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]

در میان عوامل خطر متعدد مولد نقائص لوله عصبی، دیابت ملیتوس قبل از بارداری (نوع یک یا نوع دو) از جایگاه ویژه ای برخوردار است. مطالعات اپیدمیولوژیک بزرگ نشان داده است که خطر بروز تمام انواع نقائص لوله عصبی از جمله آنسفالوسل، در فرزندان مادران دیابتیک، ۲ تا ۱۰ برابر بیشتر از جمعیت عمومی است (۴).

مکانیسم آسیب شناختی این پدیده عمدتاً از مسیر استرس اکسیداتیو ناشی از هیپرگلیسمی، توجیه می شود. به عبارتی قند خون بالای مادر به راحتی از جفت عبور کرده و وارد گردش خون جنینی می شود. افزایش ناگهانی غلظت گلوکز داخل سلولی در طول ارگانوژنز، با تحریک بیش از حد چرخه کربس و زنجیره انتقال الکترون در میتوکندری ها، به تولید انبوه رادیکال های آزاد دامن می زند (۵). این رادیکال ها، به DNA، پروتئین ها و لیپیدهای سلولی آسیب رسانده و مسیرهای پیام رسانی حیاتی برای بسته شدن لوله عصبی را مختل می کنند. مهمترین هدف این استرس اکسیداتیو، ژن Pax۳ است که نقش اصلی در مهاجرت و بقای سلول های تاج عصبی ایفا می کند. مهار بیان Pax۳ موجب افزایش آپوپتوز در سلول های مسئول جوش خوردن چین های عصبی در ناحیه سری می‌شود و در نتیجه بسته شدن کامل لوله عصبی در این ناحیه متوقف می ماند (۵- ۶). بسته به اینکه این توقف در کدام نقطه از خط میانی جمجمه رخ دهد، طیفی از ناهنجاری ها از آنسفالی تا آنسفالوسل اکسی پیتال یا پاریتال پدید می آید (۶).

اهمیت شناسایی و کنترل دیابت تا بدان جاست که دستورالعمل های معتبر بین المللی، همه زنان مبتلا به دیابت را ملزم به مشاوره پیش از بارداری، دستیابی به هموگلوبین گلیکوزیله (HbA۱c) کمتر از ۶/۵ درصد قبل از اقدام به بارداری و مصرف روزانه اسید فولیک به مقدار ۴ میلی گرم از حداقل ۳ ماه قبل بارداری کرده اند (۷). با این وجود به دلیل وقوع حاملگی های ناخواسته، دسترسی ناکافی به خدمات بهداشتی، ضعف در ارائه مشاوره های پیش از بارداری، کنترل نامطلوب متابولیک و شکاف در سیستم های ارجاع و مراقبت، همچنان مواردی از آنسفالوسل در نوزادان مادران دیابتیک مشاهده می گردد (۸).

مقاله حاضر، یک مورد نوزاد آنسفالوسل متولد شده از مادری با دیابت ملیتوس کنترل نشده نوع دو و عدم دریافت کافی اسید فولیک را توصیف می کند که حاصل زایمان واژینال یک مادر چند زا بود. این نوزاد، روز بعد از تولد فوت شد.

معرفی بیمار

مطالعه حاضر، یک مورد نوزاد آنسفالوسل اکسی پیتال متولد شده از مادر دیابتیک را گزارش می‌کند که در حین زایمان واژینال تشخیص داده شد. مادر بارداری با شکایت دردهای زایمانی و پارگی کیسه آب، بدون همراهی، به زایشگاه بیمارستان امیرالمؤمنین علی (ع) شهرستان زابل مراجعه و پذیرش شد. مادر ۳۳ ساله، ایرانی، خانه دار، گراوید ۳، پارا صفر و با سابقه دو سقط بود. سن حاملگی وی بر اساس اولین روز آخرین قاعدگی، ۴۰ هفته بود و از آنجا که سونوگرافی و دفترچه مراقبت بارداری به همراه ۱۲۷ اطلاعات دقیقی از وضعیت سلامت جنین و نوع و نحوه مصرف داروهای دیابت و فشار خون مادر در طی بارداری به دست نیامد. بنا به اذعان مادر، وی در طی بارداری صبح قبل از صبحانه و شب قبل از خواب تزریق انسولین داشته که البته به طور منظم نبوده و برای کنترل فشار خون هم از قرص متیل دوپا دو بار در روز استفاده کرده بود. در شرح حال اخذ شده، مشخص شد مادر حدود ۱۰ سال است که به دیابت آشکار نوع ۲ (قند خون تصادفی زمان پذیرش او ۳۲۰ mg/dl و میزان هموگلوبین گلیکوزیله پس از آماده شدن جواب آزمایش، ۷/۸ درصد بود) و هیپرتانسیون مبتلاست (فشار خون هنگام پذیرش ۱۵۰/۹۰ mmHg بود) و در طی بارداری، جهت کنترل دیابت و هیپرتانسیون و دریافت مراقبت های پره ناتال مراجعه منظم و کافی نداشته است. مصرف سیگار، مواد مخدر یا الکل و سایر بیماری‌های زمینه ای مانند تیروئید، بیماری های قلبی- ریوی- کلیوی، عفونت، مصرف دارو غیر از داروهای مذکور و آهن و مکمل های ویتامینی وجود نداشت. مادر با همسر نسبت خویشاوندی داشت، چاق بود، گروه خونی وی، O مثبت و قبل از بارداری نیز اسید فولیک دریافت نکرده بود. از دیگر یافته های مشهود در این مادر، ادم دو طرفه اندام های تحتانی (۲+) بود.

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]

از آنجا که نتایج معاینه واژینال مادر، قریب الوقوع بودن زمان زایمان را نشان می داد (دیلاتاسیون: ۱۰ cm، افاسمان: ۱۰۰ درصد، جایگاه: ۱+ و پرزانتاسیون: سفالیک) لذا مادر، برای زایمان واژینال آماده شد و زایمان وی انجام گردید. حاصل این زایمان واژینال، نوزاد دختری بود که تابلوی بالینی آنسفالوسل اکسی پیتال را نشان می داد و روز بعد از تولد فوت شد. وزن بدو تولد این نوزاد ترم، ۳۸۰۰ گرم بود.

بحث و نتیجه گیری

هدف از این مقاله، معرفی یک مورد ناهنجاری مادرزادی نادر است. این معرفی، شامل یک مورد آنسفالوسل اکسی پیتال است که حاصل زایمان واژینال مادری چاق، با سابقه ابتلا ده ساله به دیابت ملیتوس آشکار نوع ۲ و هیپرتانسیون کنترل نشده بود و در زمان زایمان واژینال تشخیص داده شد.

آنسفالوسل اکسی پیتال، از نظر جنین شناسی حاصل نقص در بسته شدن بخش خلفی لوله عصبی در هفته های سوم تا چهارم رویانی است. اهمیت کلیدی مطالعه حاضر، برجسته سازی ارتباط مستقیم میان هیپرگلیسمی مادر قبل از بارداری و ارگانوژنز با بروز این ناهنجاری پیچیده است. ارتباط میان دیابت مادر و افزایش خطر نقائص لوله عصبی، از دهه ها قبل شناخته شده اما همچنان گزارش های موردی، جزئیات بالینی ارزشمندی را به دانش موجود می افزایند (۹). مقاله پیش رو، مشابهت های قابل توجهی با سایر مطالعات اخیر دارد. نوزاد دختر مطالعه حاضر، مبتلا به انسفالوسل اکسی پیتال، از مادری با دیابت کنترل نشده نوع ۲، هیپرتانسیون و چاقی بود.Sobczak و همکاران (۲۰۱۹) و Espin و همکاران (۲۰۲۲) در گزارش خود به توصیف یک نوزاد دختر با آنسفالوسل اکسی پیتال و هیپوپلازی بطن راست از مادری با دیابت نوع ۲، چاقی و استعمال سیگار پرداخته بودند (۱۰- ۱۱).

هفته های ۳ تا ۶ بارداری، دوره حیاتی ارگانوژنز محسوب می شود، زمانی که بسیاری از زنان مبتلا به دیابت نوع ۲ ممکن است از بارداری خود آگاه نباشند. بسته شدن نوروپور خلفی در روزهای ۲۶ تا ۲۸ پس از لقاح، رخ می دهد و هیپرگلیسمی مادر در این بازه، مکانیسم های تنظیم شده تکامل عصبی را از طریق استرس اکسیداتیو و آپوپتوز، اختلال در مسیرهای پیام رسانی و افزایش التهاب سلولی در بافت های رویانی، مختل می کند (۱۲- ۱۳). در مطالعه حاضر، طبق گفته مادر زمان ابتلا به دیابت حدود ده سال بود و مادر قبل و در طی بارداری به ویژه در تریمستر اول جهت دریافت مراقبت های پره ناتال منظم مراجعه نکرده بود و قبل از بارداری هم مصرف اسید فولیک نداشت. در حالیکه این مادر کاندید مصرف روزانه ۴ میلی گرم اسید فولیک، سه ماه قبل از بارداری بود.

مطالعات نشان داده است که خطر تولد نوزاد مبتلا به آنسفالوسل، چیزی بیش از ۵ برابر جمعیت عادی است (۱۳). به طوری که شیوع ناهنجاری های مادرزادی متعدد در نوزادان مادران دیابتی ۱۳/۶ درصد در مقابل ۶/۱ درصد در گروه کنترل گزارش شده است (۱۴-۱۵). نکته حائز اهمیت آن است که چاقی مادر، می تواند محیط متابولیک فوق العاده نامساعدی برای رویان ایجاد کند. همچنان که مادر مورد مطالعه ما نیز مبتلا به چاقی بود (اندکس توده بدنی بیش از ۳۰ داشت).

در مطالعه حاضر، معاینه فیزیکی سیستمیک نوزاد، علی الظاهر ناهنجاری مادرزادی دیگری را نشان نداد. این یافته، نوزاد مورد مطالعه را در دسته آنسفالوسل ایزوله اسپورادیک قرار داد. این الگو با مواردی که صرفاً با دیابت مادر مرتبط هستند همخوانی دارد. با این وجود حتی در موارد ایزوله نیز خطر بروز اختلالات تکامل عصبی، صرع و مشکلات بینایی وجود دارد که ضرورت پیگیری پزشکی را مطرح می کند (۱۶). به نظر می رسد که چون نوزاد این مطالعه مبتلا به آنسفالوسل اکسی پیتال بود که در مقایسه با نوع قدامی آن از مورتالیته بیشتری برخوردار است، روز بعد از تولد فوت گردید.

مورد حاضر، یک شکست قابل پیشگیری در سیستم مراقبت های سلامت را برجسته می کند. دیابت آشکار نوع ۲، یک بیماری مزمن شناخته شده است و زنانی که در سنین باروری با این تشخیص زندگی می کنند باید به طور روتین مشاوره قبل از بارداری با تمرکز بر اهدافی مشتمل بر کنترل دقیق قند خون (هموگلوبین A1c کمتر از ۶/۵ درصد)، تجویز دوز روزانه ۴ میلی گرم اسید فولیک، ۳ ماه قبل بارداری و سونوگرافی دقیق آنومالی های جنینی در هفته

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]

های ۲۲- ۱۸ بارداری (در صورت نیاز انجام MRI) دریافت دارند تا به موقع آنسفالوسل و سایر ناهنجاری های همراه در بارداری های پر خطر دیابتیک تشخیص داده شود و برای والدین امکان تصمیم گیری آگاهانه و برنامه ریزی برای زایمان در مرکز مجهز را فراهم کند (۱۷- ۱۸). مادر مورد نظر در این پژوهش نه تنها دفترچه مراقبت های بارداری بلکه سونوگرافی هم به همراه نداشت و اظهار می کرد که قبل و در طی بارداری مراقبت کافی پره ناتال نداشته است. این مادر به تنهایی و بدون هیچگونه همراهی به زایشگاه مراجعه کرده بود.

نتیجه‌گیری

تولد این نوزاد نشان داد که آنسفالوسل می تواند یک وضعیت تهدید کننده حیات و کشنده باشد و آنسفالوسل اکسی پیتال از میزان مرگ و میر بالاتر و پیش آگهی بدتری برخوردار است اما مشاوره و کنترل دقیق دیابت مادر قبل و در طی بارداری، می تواند در کاهش این ناهنجاری مؤثر باشد.

تشکر و قدردانی

نویسندگان از والدین این نوزاد که به رغم اندوه ناشی از فوت فرزند، در این مطالعه نهایت همکاری را داشتند سپاسگزارند، همچنین از کلیه بزرگوارانی که در تهیه و تدوین این پژوهش همکاری نمودند، قدردانی می گردد.

تعارض منافع

در این مقاله هیچگونه تعارض منافعی وجود ندارد.

سهم نویسندگان

سهم تمامی نویسندگان برابر بود

حمایت مالی

این پژوهش تحت حمایت مالی نبوده است.

References

1. Creasy RK, Resnik R, Iams JD, Lockwood CJ, Moore TR, Greene MF. Creasy and Resnik's maternal-fetal medicine: principles and practice. 8th ed. Philadelphia: Elsevier; 2019. 1408 p.
2. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. Birth Defects Res. 2019;111(18):1420-1435.
3. Lo BWY, Kulkarni AV, Rutka JT, Jea A, Drake JM, Lamberti-Pasculli M, et al. Clinical predictors of developmental outcome in patients with cephaloceles. J Neurosurg Pediatr. 2008;2(4):254-257.
4. Correa A, Gilboa SM, Besser LM, Botto LD, Moore CA, Hobbs CA, et al. Diabetes mellitus and birth defects. Am J Obstet Gynecol. 2008;199(3):237.e1-237.e9.
5. Zhao Z, Reece EA. New concepts in diabetic embryopathy. Clin Lab Med. 2013;33(2):207-233.

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]

6. Greene NDE, Copp AJ. Neural tube defects. Annu Rev Neurosci. 2014;37:221-242.
7. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics. ACOG Practice Bulletin No. 201: Pregestational diabetes mellitus. Obstet Gynecol. 2018;132(6).
8. Blencowe H, Kancherla V, Moorthie S, Darlison MW, Modell B. Estimates of global and regional prevalence of neural tube defects for 2015: a systematic analysis. Ann N Y Acad Sci. 2018;1414(1):31-46.
9. Negrato CA, Marques PR Jr, Leite HB, Torigoe CN, Silva BF, Costa K, et al. Glycemic and nonglycemic mechanisms of congenital malformations in hyperglycemic pregnancies: a narrative review. Arch Endocrinol Metab. 2022;66(6):908-918.
10. Sobczak A, Okang E, Amin S, Uddin S, Ibrahim M. A female newborn with occipital encephalocele and a hypoplastic right ventricle secondary to tricuspid and pulmonary atresia: a case report. Cureus. 2024;16(3).
11. Espín G, Torres A, Bernal JR, Castro J, Paez A, Sanunga B, et al. Giant occipital encephalocele in a newborn; surgical treatment: case report. Peru J Neurosurg. 2022;4(1):37-42.
12. Márquez-Valadez B, Valle-Bautista R, García-López G, Díaz NF, Molina-Hernández A. Maternal diabetes and fetal programming toward neurological diseases: beyond neural tube defects. Front Endocrinol (Lausanne). 2018;9:664.
13. Cao L, Xi Y, Jing Z, Bao Z, Bai B, Lian X, et al. Exploring research trends and mechanisms: maternal diabetes and neural tube defects (1991-2023). J Multidiscip Healthc. 2025;18:1107-1121.
14. Lupo PJ, Canfield MA, Chapa C, Lu W, Agopian AJ, Mitchell LE, et al. Diabetes and obesity-related genes and the risk of neural tube defects in the National Birth Defects Prevention Study. Am J Epidemiol. 2012;176(12):1101-1109.
15. Garne E, Loane M, Dolk H, Barisic I, Addor MC, Arriola L, et al. Spectrum of congenital an ۱۲۹ in pregnancies with pregestational diabetes. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2012;94(3):134-140.
16. Gabbay-Benziv R, Reece EA, Wang F, Yang P. Mechanisms of congenital malformations in pregnancies with pre-existing diabetes. Curr Diab Rep. 2020;20(10):54.
17. American Diabetes Association Professional Practice Committee. 15. Management of diabetes in pregnancy: Standards of Care in Diabetes—2024. Diabetes Care. 2024;47(Suppl 1).
18. Wilson RD. Pre-conception folic acid and multivitamin supplementation for the primary and secondary prevention of neural tube defects. J Obstet Gynaecol Can. 2015;37(6):534-549.

[Downloaded from jdn.zbmu.ac.ir on 2026-10-12]