

Pentalogia Cantrella – opis przypadku

Cantrell's pentalogy – a case report

Rajewska Justyna ¹, Gawrych Elżbieta ¹, Węgrzynowski Jerzy ²,
Konefał Halina ³, Rybkiewicz Marek ¹

¹ Klinika Chirurgii Dziecięcej i Onkologicznej Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie

² Klinika Medycyny Matczyno-Płodowej Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie

³ Klinika Neonatologii Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie

Streszczenie

Pentalogia Cantrella jest rzadką postacią zespołu wad wrodzonych, którego składowymi są: ubytek powłok brzusznych, przepuklina przeponowa, ubytek przeponowej części osierdzia, wada serca i zaburzenia rozwojowe mostka, a rozpoznanie możliwe jest już w I trymestrze ciąży. Złożoność wady, a zwłaszcza współistniejąca wada serca warunkuje sposób i kolejność leczenia operacyjnego i często jest czynnikiem rokowniczym.

Autorzy przedstawiają noworodka płci męskiej z rozpoznaną wewnątrzmacicznie przepukliną pępowinową i przeponową, którego poddano leczeniu operacyjnemu na przełomie 2 i 3 godziny życia.

Śródoperacyjnie stwierdzono znaczny ubytek przepony po stronie prawej i przeponowej części osierdzia, przez który pętle jelita cienkiego dostały się do worka osierdziowego otaczając mięsień sercowy. Ubytek przepony zamknięto pozostawiając dren w jamie osierdzia ze względu na obecność płynu. W drugiej kolejności zaopatrzono przepuklinę pępowinową, po uprzednim odprowadzeniu jej zawartości do jamy otrzewnej.

Badanie echokardiograficzne wykonane w 6 dobie po operacji wykazało obecność wady w postaci otworu w przegrodzie międzyprzedsionkowej i przetrwałego otworu owalnego, nieistotnej hemodynamicznie. Rozwój psychoruchowy 5 miesięcznego obecnie niemowlęcia jest prawidłowy.

Rozpoznanie prenatalne złożonych zaburzeń rozwojowych i monitorowanie rozwoju płodu pozwala zaplanować termin i sposób porodu, a także zdecydować o wyborze metody postępowania. Decyzja o wczesnym leczeniu chirurgicznym wynikała z niebezpieczeństwa narastania niewydolności oddechowo-kръżeniowej z jednej strony, z drugiej zaś nie było wskazań do odroczenia zabiegu zarówno ze strony anestezjologa jak i neonatologa.

Słowa kluczowe: **pentalogia Cantrella / diagnostyka prenatalna /
/ leczenie chirurgiczne /**

Summary

Pentalogy of Cantrell is a rare multiple congenital malformation syndrome characterized by a combination of features: a midline supraumbilical abdominal wall defect, a defect of the lower sternum, a defect of the diaphragmatic pericardium, deficiency of the anterior diaphragm, and congenital cardiac anomalies.

This congenital defects could be diagnosed as early as in the first trimester of pregnancy.

Adres do korespondencji:

Elżbieta Gawrych
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Onkologicznej PAM
71-252 Szczecin
ul. Unii Lubelskiej 1

Otrzymano: 10.04.2009
Zaakceptowano do druku: 02.11.2010

Summary

The complexity of this anomaly, especially coexistent heart defects, determines the way and order of surgical treatment and commonly is a prognostic factor.

A case of male newborn with prenatal diagnosed omphalocele and diaphragmatic hernia is reported in the present work. The child was operated within two hours after birth. Intraoperatively a significant defect of diaphragmatic pericardium and heart surrounded by a small bowel were discovered.

The defect of diaphragm was sutured and a drainage of left pericardial cavity was put in place. Afterwards, the abdominal wall defect was sutured after transferring organs into a peritoneal cavity. Six days after the procedure cardiac sonography was performed and it indicated the presence of hemodynamically insignificant congenital intracardiac defect – atrial septal defect. Up-to-date psychomotor development of the boy, currently five months old, is correct.

Prenatal diagnosis of the complexity of congenital defects and possibility of fetus condition monitoring allows to plan precisely the time and way of the delivery, as well as to decide the treatment method of the newborn. Due to the absence of hemodynamic disorders and in spite of the present cardiac defect, an early surgical treatment of our patient was possible.

Key words: **pentalogy of Cantrell / prenatal diagnosis / operative therapy /**

Wstęp

Pentalogia lub zespół Cantrella jest rzadko spotykanym zaburzeniem rozwojowym opisanym po raz pierwszy przez Cantrella i wsp. w 1958 roku. Opis dotyczył 21 pacjentów, u których stwierdzono zaburzenia rozwojowe w linii pośrodkowej powłok brzusznych na wysokości pępka lub powyżej, dolnej części mostka, niedorozwój lub brak przedniej części przepony, ubytek części przeponowej osierdzia oraz wrodzone wady serca lub wielkich naczyń [1]. Częstość występowania zaburzeń, według różnych autorów waha się pomiędzy 1:65.000 do 1:200.000 i nieco częściej dotyczy chłopców [2, 3].

Do chwili obecnej opublikowano wiele wariantów tego zespołu z różną manifestacją zaburzeń rozwoju płodu, obserwowanych zarówno w ultrasonograficznych badaniach prenatalnych jak i po urodzeniu [4]. Wydaje się, że zaproponowana przez Toyama klasyfikacja tych pacjentów pozwala lepiej zaplanować diagnostykę i leczenie, a także rokować co do wyleczenia. Podział ten obejmuje trzy grupy pacjentów: pierwszą, w której obserwuje się pięć różnych zaburzeń rozwojowych i rozpoznanie zespołu jest pewne, drugą – stwierdza się cztery objawy, w tym zaburzenia rozwojowe przedniej ściany brzucha i wadę serca, a rozpoznanie zespołu jest prawdopodobne i trzecią, w której obserwuje się tylko niektóre objawy zespołu, w tym wadę mostka, a rozpoznanie zespołu jest niepełne [5].

Leczenie współistniejących ciężkich zaburzeń rozwojowych u noworodków jest niewątpliwie dużym wyzwaniem dla lekarzy wielu specjalności, w tym także dla chirurga dziecięcego. Złożoność wady, niejednokrotne trudności w rozpoznaniu wszystkich jej elementów i skomplikowane, czasami wieloetapowe leczenie operacyjne skłoniły nas do opisanego przebiegu diagnostyki i leczenia noworodka z pentalogią Cantrella z dobrym wynikiem końcowym.

Opis przypadku

Noworodek płci męskiej, z ciąży II porodu II, urodzony został cięciem cesarskim wykonanym w 37 tygodniu ciąży z powodu zagrożenia stanu hemodynamicznego płodu. Wywiad położniczy 27-letniej zdrowej matki nie był obciążony, a badanie ultrasonograficzne płodu wykonane w 14 tygodniu ciąży wykazało przepuklinę pępowinową z zawartością wątroby. (Rycina 1).



Rycina 1. Ultrasonogram płodu w 14 tygodniu ciąży: nieprawidłowe umiejscowienie kulistej wątroby w sznurze pępowinowym.

W 16 tygodniu wykonano amniopunkcję genetyczną uzyskując prawidłowy kariotyp męski 46 XY. Od 20 tygodnia obserwowano narastanie wysięku opłucnowego płodu oraz wodobrzusza. W czasie ciąży, płód był kontrolowany kardiologicznie zarówno przez lekarza położnika z certyfikatem Sekcji Kardiologii Prenatalnej Polskiego Towarzystwa Ultrasonograficznego jak i kardiologa dziecięcego; badania echokardiograficzne nie wykazały obecności wady serca.

Badaniem przepływów w naczyniach mózgowych nie stwierdzono cech niedokrwistości płodu. Wobec stałego narastania płynu w jamach opłucnowych, powodującego ucisk na rozwijające się płuca, w 26 tygodniu ciąży zdecydowano o wewnątrzmacicznym odbarczeniu płynu opłucnowego. (Rycina 2).

W kolejnym badaniu ultrasonograficznym wykonanym w 37 tygodniu ciąży stwierdzono pętle jelita w klatce piersiowej, ściśle przylegające do serca. (Rycina 3).

Pentalgia Cantrella – opis przypadku.



Rycina 2. Ultrasonogram płodu w 26 tygodniu ciąży: wolny płyn w jamach opłucnowych.



Rycina 3. Ultrasonogram klatki piersiowej płodu w 37 tygodniu ciąży: czterokomorowe serce i obecność pętli jelitowych w worku osierdziowym.



Rycina 4. Obraz przedoperacyjny: przepuklina sznura pępowinowego.



Rycina 5. Obraz śródoperacyjny: ubytek przepony i części przeponowej osierdzia.

Stan ogólny noworodka o masie ciała 2700g oceniono jako bardzo ciężki (2 punkty według Apgar w 1 minucie i 4 punkty w piątej minucie). Ze względu na objawy niewydolności oddechowej stosowano resuscytację oddechową i farmakologiczną. Badaniem klinicznym stwierdzono przepuklinę pępowinową z ubytkiem powłok brzusznych średnicy około 4 cm. Badanie radiologiczne klatki piersiowej wykazało niemal całkowite zaciemnienie klatki piersiowej, jedynie obwodowo widoczna była warstwa 5-7mm powietrznej tkanki płucnej. Dodatkowo w rzucie dolnej części śródpiersia oraz dolnego płata płuca prawego stwierdzono liczne przejaśnienia o średnicy około 5mm, które wskazywały na obecność pętli jelitowych w klatce piersiowej.

Mimo ciężkiego stanu ogólnego noworodka podjęto decyzję o leczeniu operacyjnym po 2 godzinach od jego urodzenia.

Jamę otrzewnej otwarto z cięcia pod prawym łukiem żebrowym, dochodzącego łukowato do brzegu wrót przepukliny pępowinowej. Stwierdzono wątrobę kształtu kulistego i bocznie od niej leżące pętle jelita cienkiego. Kilka z nich przedostało się przez duży ubytek prawej przepony i przeponowej części osierdzia do klatki piersiowej, otaczając serce. (Rycina 4 i 5).

Po odprowadzeniu jelit do jamy brzusznej, ubytek w przeponie i worku osierdziowym zamknięto zbliżając jego brzegi. Ze względu na znaczną ilość wodojasnego płynu w jamie osierdzia pozostawiono w niej dren (płyn nie został pobrany do badania bakteriologicznego). Kontrola jelit wykazała zdwojenie w odcinku jelita krętego długości około 2cm o charakterze torbieni. Zmianę wycięto a niewielką perforację przewodu pokarmowego zaopatrzone dwuwarstwowo szwami.

W dalszej kolejności odprowadzono zawartość przepukliny pępowinowej do jamy otrzewnej, zamknięto ranę pod prawym łukiem żebrowym i ubytek powłok brzusznych, po uprzedniej mobilizacji skóry i tkanki podskórnej – szwem ciągłym śródskórnym. Rana zagoiła się przez rychłozrost.

Po operacji, dziecko było leczone w Oddziale Intensywnej Terapii Noworodka, gdzie stosowano oddech wspomagany przez okres 1 tygodnia. Ultrasonografia serca wykonana w 6 dobie po operacji nie wykazała obecności płynu w worku osierdziowym (usunięto dren), stwierdzono jednak wadę serca w postaci przetrwałego otworu owalnego oraz otworu w przegrodzie międzyprzedsionkowej (ASD II). Badanie ultrasonograficzne mózgowia wykluczyło wadę ośrodkowego układu nerwowego.

Dalszy przebieg pooperacyjny powikłany był obustronnym zapaleniem płuc oraz znacznego stopnia niedokrwistością, co wymagało stosowania antybiotykoterapii przez 3 tygodnie i okresowego przetaczania preparatów krwi. Noworodek odżywiany był pozajelitowo przez okres 2 tygodni, potem wprowadzono odżywanie doustne i po 22 dniach hospitalizacji dziecko w stanie dobrym wypisano do dalszej opieki ambulatoryjnej.

W 3 miesiącu życia wykonano operację prawostronnej przepukliny pachwinowej. Dziecko jest objęte opieką ambulatoryjną w Przyklinicznej Poradni Patologii Noworodka oraz w Poradni Pulmonologicznej. Pięciomiesięczna obserwacja wykazała prawidłowy rozwój psychoruchowy niemowlęcia.

Dyskusja

Niewielka liczba publikacji odnoszących się do zespołu Cantrella, a zwłaszcza jego złożonego leczenia spowodowana jest prawdopodobnie dużą śmiertelnością noworodków, przede wszystkim z powodu współistniejącej ciężkiej wady serca. Przyczyna rozwoju tych zaburzeń nie jest dokładnie poznana, chociaż uważa się, że dochodzi do nich między 3 a 12 tygodniem życia płodu. Wady przepony, przeponowej części osierdzia (ściśle związane z rozwojem przegrody poprzecznej) oraz wady serca powstają w następstwie zaburzeń rozwojowych mezodermy.

Zaburzenia rozwoju przedniej części jamy brzusznej oraz mostka tłumaczy się brakiem lub deficytem przyśrodkowej, brzusznej tkanki mezenchymalnej, w następstwie tego dochodzi do nieprawidłowej migracji właściwie rozwiniętych elementów brzucha (mięśni, mostka) [1, 6].

Wada serca, która często jest składową zespołu stanowi jeden z ważniejszych czynników rokowniczych. Według większości autorów, otwór w przegrodzie międzykomorowej obserwuje się prawie u wszystkich pacjentów z pentalogią Cantrella, u około 50% stwierdza się otwór w przegrodzie międzyprzedsionkowej. Tetralogia Fallota oraz zachyłki komorowe rozpoznaje się u 20% pacjentów. Ektopia serca występuje niezmiernie rzadko i w takich przypadkach serce może być całkowicie obnażone, pokryte skórą bądź błoną surowiczą [2, 3, 7, 8, 9]. Według Vazqueza i wsp., rozszczep lub częściowy niedorozwój mostka obserwuje się u około 3/5 zespołu, czasami jednak jest nierozpoznany lub diagnozowany w terminie późniejszym [9].

Podkreśla się znaczenie wczesnego ustalenia wady serca badaniem prenatalnym (możliwe już w I trymestrze ciąży) lub bezpośrednio po urodzeniu, ponieważ powinno ono warunkować sposób i kolejność leczenia [4, 10, 11, 12].

Wada serca w postaci przetrwałego otworu owalnego i otworu w przegrodzie przedsionkowej nie została rozpoznana prenatalnie, lecz w badaniu sonograficznym serca opisanego noworodka dopiero w 6 dobie po operacji. Opóźnienie spowodowane było brakiem klinicznych objawów choroby bezpośrednio po urodzeniu, a na przeglądowym zdjęciu rentgenowskim serce wraz z śródpiersiem było nieznacznie przemieszczone na stronę lewą przez jelita wypełniające prawą połowę klatki piersiowej. Konwencjonalne przeglądowe zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej i jamy brzusznej oraz ultrasonografia są zwykle wystarczającymi badaniami obrazowym potwierdzającymi wadę. W przypadkach trudności diagnostycznych, pomocne może być badanie rezonansu magnetycznego zwłaszcza w określeniu wady przepony oraz osierdzia [10, 11, 12].

Według Silesa i wsp., obecność przepukliny pępowinowej i płynu w osierdziu w badaniu prenatalnym powinno sugerować współistnienie wady serca a także innych zaburzeń typowych dla zespołu Cantrella [4]. Leczenie chirurgiczne jest często wieloetapowe, a sposób postępowania uwarunkowany rozmiarem ubytku zarówno powłok brzusznych jak i przepony. Najlepszym rozwiązaniem jest pierwotne zamknięcie ubytków, po uprzednim odprowadzeniu narządów do jamy brzusznej. Jednak w wielu przypadkach znacznego ubytku i małej pojemności brzucha konieczne jest w pierwszym etapie wszycie w brzeży ubytku łat biologicznie obojętnej (Gore-tex w przepuklinie przeponowej i rękaw silikonowy, bądź Gore-tex w przepuklinie pępowinowej). Stopniowe rozciąganie powłok i zwiększanie się pojemności jamy otrzewnej pozwala zwykle po kilku dniach wtórnie zaopatrzyć brzeży ubytku poprzez bezpośrednie ich zamknięcie [1, 9, 13, 14, 15].

W opisanym przypadku, pierwotne zaopatrzenie obu przepuklin z czasowym pozostawieniem drenu w jamie osierdziowej okazało się korzystnym rozwiązaniem; nie obserwowano zaburzeń ze strony przewodu pokarmowego, co umożliwiło wczesne wdrożenie karmienia doustnego, a układ krążeniowo-oddechowy, mimo powikłania obustronnym zapaleniem płuc był wydolny i umożliwił już po tygodniu przejście na oddech własny.

Wielu autorów podaje współistnienie przepukliny pachwinowej, często obustronnej, wymagającej operacji w terminie późniejszym [3, 4]. Przedstawiony pacjent, taki zabieg przebył w 3 miesiącu życia. Obecnie, rozwój psychoruchowy 5. miesięcznego niemowlęcia jest prawidłowy i stosowny do wieku, nie obserwuje się także zakażeń dróg oddechowych.

Rokowanie zależy przede wszystkim od ciężkości współistniejącej wady serca. Począwszy od pierwszej publikacji Cantrella do lat 90., przeżycie pacjentów wynosiło 37%, w ostatnim dwudziestolecu wzrosło do około 60% [16].

Zmniejszenie umieralności noworodków z pentalogią Cantrella ma niewątpliwie związek z wczesnym rozpoznaniem prenatalnym zaburzeń, zwłaszcza ciężkiej wady serca, która warunkuje sposób postępowania, ale przede wszystkim z postępowaniem w zakresie opieki neonatologicznej i anestetycznej [17].

Ciągle jednak, niektóre wady serca, przede wszystkim jego ektopia są letalne i uniemożliwiają leczenie chirurgiczne współistniejących zaburzeń rozwojowych [4].

Pentalogia Cantrella – opis przypadku.

Piśmiennictwo

1. Cantrell J, Haller J, Ravitch M. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynecol Obstet.* 1958, 107, 602-614.
2. Van Hoorn J, Moonen R, Huysentruyt C, [et al.]. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr.* 2008, 167, 29-35.
3. Kumar B, Sharma C, Sinha D, [et al.]. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. *Ann Thorac Med.* 2008, 3, 152-153.
4. Siles C, Boyd P, Manning N, [et al.]. Omphalocele and pericardial effusion: possible markers for the pentalogy of Cantrell or its variants. *Obstet Gynecol.* 1996, 87, 840-842.
5. Toyama W. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: A case report and review of the syndrome. *Pediatrics.* 1972, 50, 778-792.
6. Sadler T. Embriologia lekarska; Wyd. 1. Warszawa: *Wydawnictwo Medyczne* 1993.
7. Halbertsma F, van Oort A, van der Staak F. Cardiac diverticulum and omphalocele: Cantrell's pentalogy or syndrome. *Cardiol Young.* 2002, 12, 71-74.
8. Haller A, Cantrell J. Diagnosis and surgical correction of combined congenital defects of supra-umbilical abdominal wall, lower sternum, and diaphragm. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1966, 51, 286-291.
9. Vazquez-Jimenez J, Muehler E, Daebritz S, [et al.]. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg.* 1998, 65, 1178-1185.
10. Agrawal N, Sehgal R, Kumar R, [et al.]. Cantrell's Pentalogy. *Anaesth Intensive Care.* 2003, 31, 120-123.
11. Song A, McLeary M. MR imaging of pentalogy of Cantrell variant with an intact diaphragm and pericardium. *Pediatr Radiol.* 2000, 30, 638-639.
12. Vanamo K, Sairanen H, Louhimo I. The spectrum of Cantrell's syndrome. *Pediatr Surg Int.* 1991, 6, 429-433.
13. Milne L, Morosin A, Campbell JR [et al.]. Pars sternalis diaphragmatic hernia with omphalocele: a report of two cases. *J Pediatr Surg.* 1990, 25, 726-730.
14. Schuster S. A new method for the staged repair of large omphaloceles. *Surg Gynecol Obstet.* 1967, 125, 837-850.
15. Spitz L, Bloom K, Milner S, [et al.]. Combined anterior abdominal wall, sterna, diaphragmatic, pericardial, and intracardiac defects: a report of five cases and their management. *J Pediatr Surg.* 1975, 10, 491-496.
16. Martin R, Cunniff C, Erickson I. Pentalogy of Cantrell and ectopia cordis, a familial developmental field complex. *Am J Med Gen.* 1992, 42, 839-841.
17. Respondek-Liberska M. Rola prenatalnego badania kardiologicznego w opiece perinatalnej. *Życie i płodność.* 2008, 4, 25-34.

K O M U N I K A T

Pierwszy Międzynarodowy Kongres Medyczny

Kobieta i Mężczyzna Zdrowie reprodukcyjne i seksualne

3-4 czerwca 2011

Hotel Hilton, Warszawa



Serdecznie zapraszamy!

Prof. Włodzimierz Baranowski

Prof. Zbigniew Lew-Starowicz

Doc. Piotr Radziszewski

Szczegółowe informacje i rejestracja

www.kobietaimieczczyzna.info