

## امفالوسل و قلب بیرون از قفسه سینه در نوزاد با پنتالوژی کانترل

نادره طائی<sup>۱</sup>، مژگان فرجی گودرزی<sup>۱</sup>، مجید فیروزی<sup>۱</sup>  
۱- گروه کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی لرستان، خرم آباد، ایران

یافته / دوره چهاردهم / شماره ۳ / تابستان ۹۱ / مسلسل ۵۲

### چکیده

دریافت مقاله: ۹۰/۱۱/۲۸ ، پذیرش مقاله: ۹۱/۱/۲۲

\* مقدمه: پنتالوژی کانترل (Pentalogy of Cantrell) اختلال مادرزادی بسیار نادری است که با نواقص شدید قفسه سینه و شکم شامل بیرون زدگی احشاء از محل بندناف (امفالوسل)، نقص قسمت پایینی جناغ سینه، نقص قسمت جلویی دیافراگم، نقص قسمت جلویی پریکارد، قلب بیرون از قفسه سینه (ectopia cordis) تشخیص داده می شود. پاتوژنز این ناهنجاری ناشناخته است. نقایص تکاملی لایه مزدرمی رویان در روزهای ۱۴-۱۸ پس از لقاح را عامل مؤثر در بروز این ناهنجاری می دانند.

\* معرفی مورد: در این مقاله نوزاد مبتلا به امفالوسل و قلب بیرون از قفسه سینه معرفی می شود.

\* بحث و نتیجه گیری: در تمام موارد ابتلا به امفالوسل بررسی از نظر وجود پنتالوژی کانترل و آنومالی همراه توصیه می شود.

\* واژه های کلیدی: پنتالوژی کانترل، امفالوسل، قلب بیرون از قفسه سینه، خرم آباد.

آدرس مکاتبه: خرم آباد، بیمارستان شهید مدنی  
پست الکترونیک: taee\_n47@yahoo.com

## مقدمه

پنتالوژی کانترل<sup>۱</sup> اختلال مادرزادی بسیار نادری است که با نواقص شدید قفسه سینه و شکم شامل بیرون زدگی احشاء از محل بند ناف (امفالوسل)<sup>۲</sup>، نقص قسمت پایینی جناغ سینه، نقص قسمت جلویی دیافراگم، نقص قسمت جلویی پریکارد و ناهنجاری قلبی تشخیص داده می‌شود (۱). این سندرم با شدت متفاوت از فرم ناکامل تا فرم شدید با درگیری در اعضای دیگر رخ می‌دهد (۲). پاتوژنز این سندرم ناشناخته است ولی نقایص تکاملی لایه مزودرمی رویان در روزهای ۱۸-۱۴ پس از لقاح را عامل مؤثر در بروز این سندرم می‌دانند (۱).

## معرفی مورد

نوزاد دختر ترم ۶ هفته به دلیل امفالوسل بزرگ همراه با توده ضربان‌دار در بالای آن به بیمارستان شهیدمدنی خرم آباد ارجاع شد. نوزاد فرزند اول و والدین غیرمنسوب بودند. سیر بارداری بدون عارضه و سابقه پلی‌هیدرامنیوس<sup>۳</sup> در مادر منفی بود. سابقه تماس مادر با مواد شیمیایی، سموم، آفات نباتی و عوامل محیطی منفی بود.

در معاینه رفلکس‌های نوزادی مختصر کاهش داشت. در سر و گردن سیانوز لب و مخاط مشاهده می‌شد. نوزاد تاکی پنه<sup>۴</sup> و ناله داشت. امفالوسل بزرگ به ابعاد ۲۰×۲۰ سانتی‌متر در قسمت بالای شکم و پایین قفسه سینه با غشاء نازک دیده می‌شد. در بالای امفالوسل، ضربان قلب قابل رویت بود. داخل امفالوسل احشاء شکمی قابل رویت بودند. قلب در بالا، کبد در راست و وسط، طحال در سمت چپ و روده باریک و روده بزرگ در قسمت پایین توده دیده می‌شد.

نوزاد در بخش مراقبت ویژه بستری شد محل امفالوسل با گاز استریل پوشانده شد و اقدامات کلینیکی و پاراکلینیکی انجام گردید. الکترولیت‌ها و بیوشیمی نرمال بودند در آزمایش

گازخون شریانی اسیدوز متابولیک و اسیدوز تنفسی وجود داشت.

در گزارش تصویری قفسه سینه و شکم امفالوسل بزرگ در خط وسط همراه با بالا رفتن سایه کبد و فقدان هوای معده و ادم بافت ریه سمت چپ گزارش شد. در گزارش اکوکاردیوگرافی نقص دیواره بین‌بطنی، جابه‌جایی آئورت و تنگی پولمونر (تترالوژی فالو)<sup>۵</sup> گزارش شد.<sup>۱</sup>

در گزارش سونوگرافی امفالوسل بزرگ در خط وسط با جابه‌جایی عروق بند ناف به سمت بالا و توده‌ای حاوی لوب چپ و قسمت‌هایی از لوب راست کبد، قلب به طور کامل در بالا، قسمت اعظم طحال در سمت چپ، قسمت‌هایی از روده باریک و روده بزرگ درون امفالوسل وجود داشت. کلیه‌ها و مجاری ادراری و مثانه در محل طبیعی با سایز و اکوی نرمال گزارش شد.

در سیر بستری نوزاد به دلیل نارسایی تنفسی نیاز به لوله گذاری و تهویه مکانیکی پیدا کرد. مشاوره جراحی انجام شد بدلیل حال عمومی نامساعد و وسعت ضایعه بیمار غیر قابل جراحی تشخیص داده شد. نوزاد پس از ۲۴ ساعت بدلیل ایست قلبی تنفسی فوت شد. متأسفانه والدین رضایت به انجام اتوپسی ندادند.

1. Pentalogy of Cantrell
2. Omphalocele
3. Polyhydramnios
4. Takypnea
5. Tetralogy of follot

دید شده است. شیوع پنتالوژی کانترل ۱ مورد به ازای ۱۰۰۰۰۰ تولد زنده (۷) و نسبت ابتدا پسر به دختر ۲ به ۱ است (۷). نحوه وراثت وابسته به کروموزوم X و منطقه درگیری در Xq25-26 شناسایی شده است (۸). تا کنون کمتر از ۱۷۰ بیمار با پنتالوژی کانترل در مقالات گزارش شده است (۹). در سال ۱۹۹۸ جیمenez<sup>۲</sup> و همکاران ۱۵۳ مورد مبتلا به پنتالوژی کانترل را گزارش کردند که ۸۳٪ نواقص قلبی، ۷۴/۵٪ نقص دیواره شکم، ۶۰٪ نقص جناغ سینه و ۵۷٪ نقص دیافراگم داشتند (۱۰).

مشکلات قلبی به صورت نقص دیواره بین دهلیزی در ۵۳٪، تترالوژی فالو در ۲۰٪ و دیورتیکل بطنی در ۲۰٪ وجود داشت (۱). آنومالی های همراه شامل پا چنبری<sup>۳</sup> (۴)، شکاف کام و لب (۶)، شکاف ستون فقرات، مننگوسل و هیدروسفالی (۷) است. پاتوژن بیماری ناشناخته است ولی نقص تکاملی لایه مزودرم در روزهای ۱۸-۱۴ زمان رویانی منجر به عدم تشکیل دیواره افقی دیافراگم و مهاجرت احشاء مزودرمی بالای شکم به سمت قفسه سینه و تشکیل ناقص جناغ سینه و جدار شکم و وارد شدن احشاء بالای دیافراگم شامل قلب و قسمت هایی از پریکارد به داخل حفره ایجاد شده مطرح است (۱).

فشار مکانیکی وارده از خارج به جنین (۱۱) تراتوژن های خارجی شامل باند آمیونی که منجر به پاره شدن کیسه زرده در روزهای ۱۸-۱۴ رویانی شود (۱۲)، مصرف الکل (۱۳) و مصرف کاربامازپین (۱۴) در زمان بارداری مادر از علل احتمالی دخیل در پاتوژن این ناهنجاری مطرح شده است.



نوزاد مبتلا به Pentalogy of Cantrell با امفالوسل و قلب در بالای آن



نمای جانبی در نوزاد مبتلا به Pentalogy of Cantrell

## بحث و نتیجه گیری

در سال ۱۹۵۸ اولین بار کانترل<sup>۱</sup> و همکاران ۵ نوزاد با نواقص شدید قفسه سینه و شکم شامل بیرون زدگی احشاء از محل بندناف، نقص قسمت پایینی جناغ سینه، نقص پریکارد، نقص دیافراگم و ناهنجاری قلبی گزارش و آن را پنتالوژی کانترل نامگذاری کردند (۱). تظاهرات پنتالوژی کانترل از فرم ناکامل تا شدید متفاوت است و ممکن است با درگیری اعضاء دیگر بدن همراه باشد (۲).

بروز پنتالوژی کانترل در اغلب موارد به صورت تک گیر (۲) و به ندرت فامیلیال (۳) گزارش شده است. تکرار در بارداری قبلی (۴)، همراهی باتری زومی ۱۸ (۵) و تری پلوئیدی (۶)

1. Cantrell
2. Jimenez
3. Clubfoot

پیش آگهی این بیماری بسته به شدت ضایعات قلبی و آنومالی های همراه متفاوت است . مرگ و میر به دنبال جراحی در موارد همراه با ناهنجاری قلبی تا ۵۰٪ موارد گزارش شده است (۲). در تمام موارد ابتلا به امفالوسل بررسی از نظر وجود پنتالوژی کانترل و آنومالی همراه توصیه می شود.

### تشکر و قدردانی

بدین وسیله از زحمات آقای دکتر کیانوش قنادی فلوشیپ محترم رادیولوژی به جهت راهنمایی های ارزنده ایشان قدردانی می شود.

## References

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gyn Obs.* 1958; 107:602-614.
2. Gao Z, Duan Q, Zhang Z, Ying L, Ma L. Pentalogy of Cantrell associated with thoracoabdominal ectopia cordis. *Circ.* 2009; 119:483-485.
3. Martin RA, Cunniff C, Erickson L, Jones KL. Pentalogy of Cantrell and ectopia cordis, a familial developmental field complex. *Am J Med Genet.* 1992; 42:839-841.
4. Polat I, Gül A, Aslan H, Cebeci A, Ozseker B, Caglar B. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell in three cases, two with craniorachischisis. *J Clin Ultras.* 2005; 33(6):308-311.
5. Bick D, Markowitz RI, Horwich A. Trisomy 18 associated with ectopia cordis and occipital meningocele. *Am J Med Gen.* 1988; 30:805-810.
6. Sepulveda W, Weiner E, Bower S. Ectopia cordis in a triploid fetus: first trimester diagnosis using transvaginal color Doppler ultrasonography and chorionic villous sampling. *J Clin Ultras.* 1994; 22:573-575.
7. Dane C, Dane B, Yayla M, Certin A. Prenatal diagnosis of a case of pentalogy of Cantrell with spina bifida. *J PGM.* 2007; 53(2):146-148.
8. Parvari R, Weinstein Y, Ehrlich S, Steinitz M, Carmi R. Linkage location of the Thoraco-abdominal syndrome (TAS) gene to Xq25-26. *Am J Med Genet.* 1994; 15:49(4):431-434.
9. Jimenez D, Mainwaring R. Pentalogy of Cantrell: A rare congenital abnormality. *JAAPA.* 2007; 11:26-27.
10. Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg.* 1998; 65:1178-1185.
11. Correa-Rivas MS, Matos-Llovet I, Garcia-Fragoso L. Pentalogy of Cantrell: a case report with pathologic findings. *Ped Dev Path.* 2004; 7:649-652.
12. Groner JL. Ectopia cordis and sterna defects. *Operative Ped Sur.* In: Ziegler MM, Azizkhan RG, Weber TR, editors. *New York: McGraw-Hill Inc;* 2003. p. 279-293.
13. Bhat Y, Rao A. Cantrell syndrome in one of a set of monozygotic twins. *Singapore Med J.* 2006; 47(12):1087-1088.
14. Shabanian R, Kadivar M, Kiani R, Navabi M, Mirzaaghayan M, Kocharian A. A Newborn Infant with a Pulsatile Substernal Structure in a Midline Defect; Cantrell's Syndrome. *JMS.* 2007; 32:48-50.