امفالوسل و قلب بیرون از قفسه سینه درنوزاد با پنتالوژی کانترل

نادره طائی[1]، مژگان فرجی گودرزی[1]، مجید فیروزی[1]
۱- گروه کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی لرستان، خرم‌آباد، 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 می‌شود. پاتوژنز این ناهنجاری ناشناخته است . نقایص تکاملی لایه مزدرمی رویان در روزهای ۱۸-۱۴ پس از لقاح را عامل مؤثر در بروز این ناهنجاری می‌دانند.

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

* **بحث و نتیجه‌گیری:** در تمام موارد ابتلا به امفالوسل بررسی از نظر وجود پنتالوژی کانترل و آنومالی همراه توصیه می‌شود.

* **واژه‌های کلیدی:** پنتالوژی کانترل، امفالوسل، قلب بیرون از قفسه سینه،خرم آباد.

آدرس مکاتبه: خرم آباد، بیمارستان شهید مدنی
پست الکترونیک: taee_n47@yahoo.com

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-01]

مقدمه

پنتالوژی کانترل[1] اختلال مادرزادی بسیار نادری است که با نواقص شدید قفسه سینه و شکم شامل بیرون زدگی احشاء از محل بند ناف (امفالوسل)[2] ،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 می دهد (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 ساعته 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 پلی‌هیدرآمینوس[3] 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[4] 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.

درگزارش 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. درگزارش اکوکاردیوگرافی نقص دیواره بین‌بطنی، جابه جایی آئورت و تنگی پولمونر (تترالوژی فالو)[5] گزارش شد. [1]

در گزارش سونوگرافی امفالوسل بزرگ در خط وسط با جابه جایی 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، قسمت هایی از روده باریک و روده بزرگ درون امفالوسل وجود داشت. کلیه ها 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. Takypenia
5. Tetralogy of follot

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-01]

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

نمای جانبی در نوزاد مبتلا به Pentalogy of Cantrell

بحث و نتیجه‌گیری

در سال ۱۹۵۸ اولین‌بار کانترل[1] 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).

بروزپنتالوژی کانترل در اغلب موارد به صورت تک‌گیر (۲) و به ندرت فامیلیال (۳) گزارش شده است. تکرار در بارداری قبلی(۴)، همراهی باتری زومی ۱۸ (۵) و تری پلوئیدی (۶) دیده 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 کروموزومX 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 جیمنز[2] 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[3] (۴)، شکاف کام و لب(۶)، شکاف ستون فقرات، مننگوسل و هیدروسفالی (۷) است. پاتوژنز 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 قسمت‌هایی از پریکارد به داخل حفره ایجاد شده مطرح است (۱).

فشار مکانیکی وارده از خارج به جنین (۱۱) تراتوژن‌های خارجی شامل باند آمنیونی 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 درپاتوژنز این ناهنجاری مطرح شده است.

1. Cantrell
2. Jimenez
3. Clubfoot

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-01]

پیش آگهی این بیماری بسته به شـدت ضـایعات قلبـی و آنومالی های همراه متفاوت است . مرگ و میر به دنبال جراحی در موارد همراه با ناهنجاری قلبی تا ۵۰٪ مـوارد گـزارش شـده است (۲). در تمام موارد ابتلا به امفالوسل بررسی از نظر وجـود پنتالوژی کانترل و آنومالی همراه توصیه می‌شود.

تشکر و قدردانی

بدین وسیله از زحمات آقای دکتر کیانوش قنادی فلوشیپ محترم رادیولوژی به جهت راهنمایی‌های ارزنده ایشان قـدردانی می‌شود.

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-01]

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, Ehrlish S, Steinitz M, Carmi R. Linkage location of the Thoraco-abdominal syndrome (TAS) gene toXq25-26. 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:McGrow-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. ShabanianR, Kadivar M, Kiani R, NavabiM, MirzaaghayanM, Kocharian A. A Newborn Infant with a Pulsatile Substernal Structure in a Midline Defect; Cantrell's Syndrome. JMS. 2007;32-48-50.

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-01]