

***Ectopia cordis* - ektopia serca.**

Diagnostyka prenatalna,

zasady postępowania

Sylwia Machnicka¹, Monika Komorowska²,

M. Respondek-Liberska³

- 1 I 2. Studia II stopnia, stacjonarne, Rok I, Wydział Nauk o Zdrowiu, Oddział Pielęgniarstwa i Położnictwa, Kierunek Pielęgniarstwo**
- 3. Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych, kierownik Zakładu:
Prof. M. Respondek-Liberska**

6 kwietnia 2011, Łódź

Spis treści:

1. Definicja wady.....	3
2. Patogeneza.....	5
3. Ektopia cordis a inne wady	4
4. Diagnostyka prenatalna	6
5. Zasady postępowania u płodu z ektopią serca w ZDiPWW ICZMP w Łodzi:	
6. Sposób i termin porodu.....	8
7. Leczenie kardiochirurgiczne.....	10
8. Ciekawe przypadki.....	13
9. Bibliografia.....	17
10. Spis rysunków.....	18



1. Definicja i podział wady

Ectopia cordis jest rzadką wadą wrodzoną w której serce zlokalizowane jest częściowo lub całkowicie poza klatką piersiową. Występuje jako wada izolowana oraz współtowarzysząca innym wadom zewnątrz - i wewnątrzsercowym (ubytek przegrody międzykomorowej — VSD-*ventricular septal defect*; ubytek przegrody międzyprzedsionkowej — ASD-*atrial septal defect*; uchyłek komory; ubytki ściany jamy brzusznej). Uniemożliwia to życie zewnątrzmaciczne, ale płód w czasie trwania ciąży może rozwijać się prawidłowo. Wada ta występuje raz na 5,5- 7,9 miliona żywych urodzeń, częściej u dziewczynek, a znacznie częściej u płodów poronionych [1]

Stosując podział kliniczny ektopię serca dzieli się na cztery typy, w zależności od lokalizacji przemieszczonego serca:

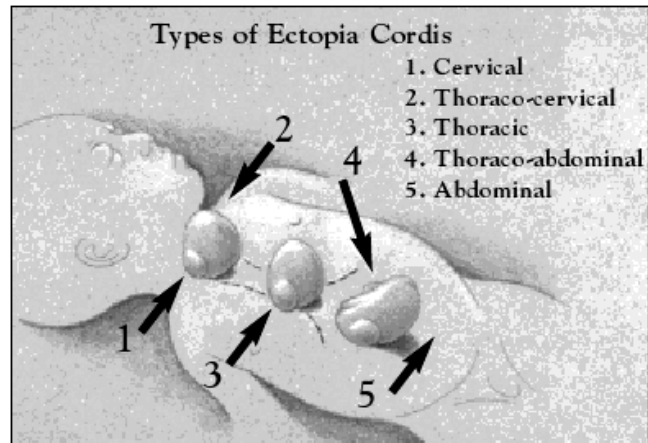
1. szyjny- serce znajduje się w obrębie szyi, a mostek jest nienaruszony ~ 3%;
2. piersiowy- serce na wysokości klatki piersiowej, przemieszczone częściowo lub całkowicie poza śródpiersie; mostek rozszczepiony ~60%;
3. piersiowo-brzuszy- serce znajduje się częściowo w obydwu jamach ciała ~ 30%;

4. brzuszny- serce w całości przemieszczone do jamy otrzewnowej przez ubytek w przeponie ~ 6%

Najczęściej spotykanymi typami jest postać piersiowa i piersiowo- brzuszna. [1]

Niektóre źródła podają jako piąty typ szyjno-piersiowy (~ 1%) [2]

Ryc. 1 Typy ektopii serca



Five types of ectopia cordis may occur. The cervical and abdominal types are usually covered by skin.

(Internet)

2. Patogeneza

Wada ta powstaje w 3 tygodniu embriogenezy. Związana jest z zaburzeniem dojrzewania składników mezodermalnych linii środkowej ciała klatki piersiowej i brzucha, co prowadzi do niecałkowitego zamknięcia powłok. Etiologia i embriologia ektopii serca nie jest dobrze znana.

W niektórych przypadkach za przyczynę powstania tej wady podejrzewa się teorię zatoru naczyniowego lub zespół taśm owodniowych.

Ryzyko obarczenia kolejnego płodu tą samą anomalią nie jest zwiększone w przypadku kolejnej ciąży, jeżeli zostanie stwierdzona prawidłowa budowa serca płodu. W przypadku wady serca płodu kolejna ciąża jest obciążona większym ryzykiem wystąpienia wady serca w stosunku do ryzyka populacyjnego [1].

3. Ectopia cordis, a inne wady

Ektopia serca może występować z prawidłową budową serca lub z wadą serca. Często połączona jest z innymi wrodzonymi defektami włączając wady wielonarządowe. Najczęstsze wady to: ubytek przegrody międzykomorowej (VSD), tetralogia Fallota, dwuuściowa prawa komora (DORV), przłożenie wielkich pni tętniczych (d- TGA) i przepuklina pępowinowa. Wraz z wyraźnymi wadami serca u noworodka z ectopia cordis mogą występować: rozszczep wargi i podniebienia, wady kręgosłupa, takie jak krzywizna w odcinku piersiowym, jak również kifozy, wady płuc. Wadzie tej może towarzyszyć prawidłowy lub nieprawidłowy kariotyp: trisomia 13, 18 i zespół Turnera [2,3,4].

Ectopia cordis wraz z połączeniem piersiowo- brzuszny, przepukliną pępowinową, przednią przepukliną przeponową, defektem dolnej części mostka, oraz strukturalnymi wadami wewnątrzsercowymi (ubytek przegrody międzykomorowej lub uchyłek lewej komory) składają się na pentalogię Cantrella [5,6,7]. Wada ta powstaje między 14, a 18 dniem życia zarodkowego.[6]

4. Diagnostyka prenatalna

Większość przypadków ektopii serca zdiagnozowana jest między 11 a 12 tygodniem ciąży za pomocą rutynowego położniczego badania ultrasonograficznego.[1] Polega na stwierdzeniu obrazu serca płodu poza klatką piersiową. Wykrycie ektopii serca przez położnika stanowi wskazanie do weryfikacji rozpoznania w ośrodku referencyjnym, także w przypadku kiedy ciężarna decyduje się na przerwanie ciąży. Dokładna diagnostyka kardiologiczna u płodu w każdej ciąży z ektopią serca ma ogromne znaczenie dla dalszych planów prokreacyjnych danej rodziny [2,8].

W czasie badania echokardiograficznego w ośrodku referencyjnym (badania takie trwa dla pacjenta około 60 min. , następnie kolejne 60 min. trwa opracowanie takiego badania) lekarz przy wykorzystaniu wszystkich dostępnych technik ultrasonograficzno-echokardiograficznych (badanie 2D, 2DD, 2DD + KD, M-mode, Power angio, STIC, TUI, 3D, 4D) dokonuje rejestracji badania wraz z dokumentacją. Opracowuje raport z badania wraz z graficzną prezentacją stwierdzanej anomalii. Ocenia stan wydolności układu krążenia płodu.[8]



Ryc. 2 Ectopia cordis w technice 3D. (WWW.sonoworld.com)



Ryc. 3 Serce umiejscowione poza obrębem klatki piersiowej, typ brzuszny ektopii serca w 1 trymestrze, obraz 2D (WWW.ultrasound-images)

5. Zasady postępowania u płodu z ektopią serca w ZDiPWW

ICZMP w Łodzi:

1. Zalecamy jak najszybsze skierowanie ciężarnej do ośrodka referencyjnego kardiologii prenatalnej typu C (np. ICZMP) lub B celem weryfikacji diagnozy, ustalenia szczegółów dotyczących budowy serca, określenia stanu wydolności układu krążenia, zarejestrowanie płodu w www.orpkp.pl
2. Rozważenie diagnostyki cytogenetycznej
3. W I połowie ciąży ciężarna może podjąć decyzję o zakończeniu ciąży, co jest zgodne z polskim i europejskim prawodawstwem .
4. W przypadku decyzji ciężarnej o kontynuacji ciąży monitorowanie stanu płodu za pomocą echokardiografii (co tydzień, co 4 – 6 – 10 tygodni – w zależności od stwierdzonego problemu);
5. Po 34 tyg ciąży konsultacja w Klinice Kardiologiczno-Kardiochirurgicznej celem uwzględnienia umieszczenia dodatkowego pacjenta w planie operacyjnym w kolejnym miesiącu
 6. Po 37 tyg. ciąży w przypadku ustalenia możliwości co do podjęcia próby terapii u noworodka, przygotowanie zespołu położniczo-neonatologiczno-

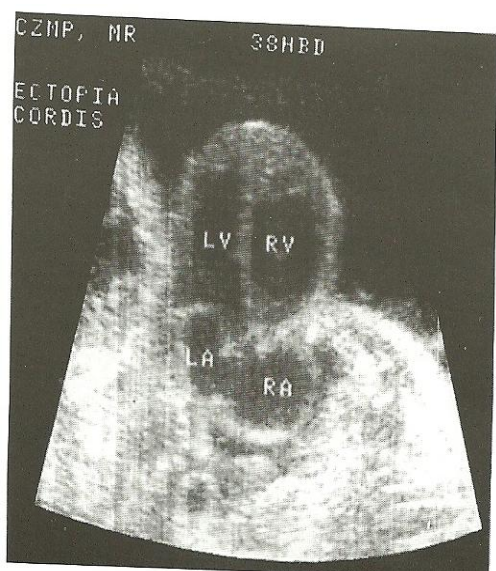
kardiologiczno-kardiochirurgicznego do procedury typu IMPACT : *immediately postdelivery cardiac treatment*

7. Opcje i zasady postępowania w danym przypadku przedstawione są w postaci konsultacji pisemnej tak, aby informacje były czytelne zarówno dla ciężarnej i jej męża, jak i prowadzącego ciążę położnika [8].

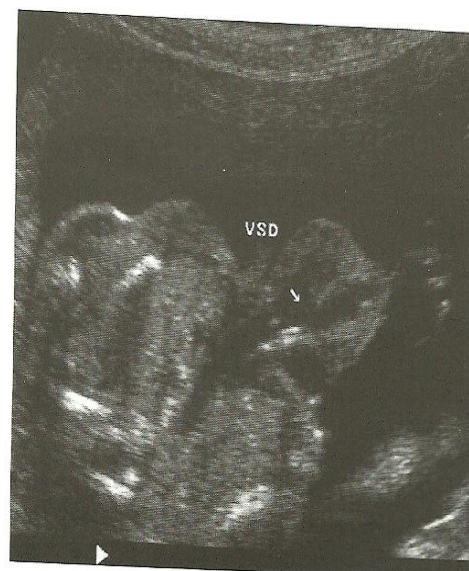
6. Termin porodu i sposób porodu:

W przypadku porodu noworodka < 34 tyg ciąży jego szanse na przeżycie są niewielkie. Znacznie większe szanse ma noworodek urodzony o czasie, z prawidłową masą ciała.

W przypadku ustalenia procedury typu IMPACT rozwiązanie ciąży planowane jest drogą cięcia cesarskiego. W przypadku ustalenia złego rokowania dla noworodka poród odbywa się siłami i drogami natury.



Ryc.4



Ryc.5

Ryc.4 Ektopia serca z prawidłową budową, przedsionki serca w obrębie klatki piersiowej, komory serca poza klatką piersiową (typ piersiowy EC), u płodu w 38 tyg. ciąży (ze zbiorów Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP & Uniw Med.)

Ryc.5 Ektopia serca z wadą w postaci ubytku w przegrodzie międzykomorowej oraz wspólny pień tętniczy (typ piersiowy EC)- 20 tydzień ciąży ze zbiorów Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP & Uniw Med.)



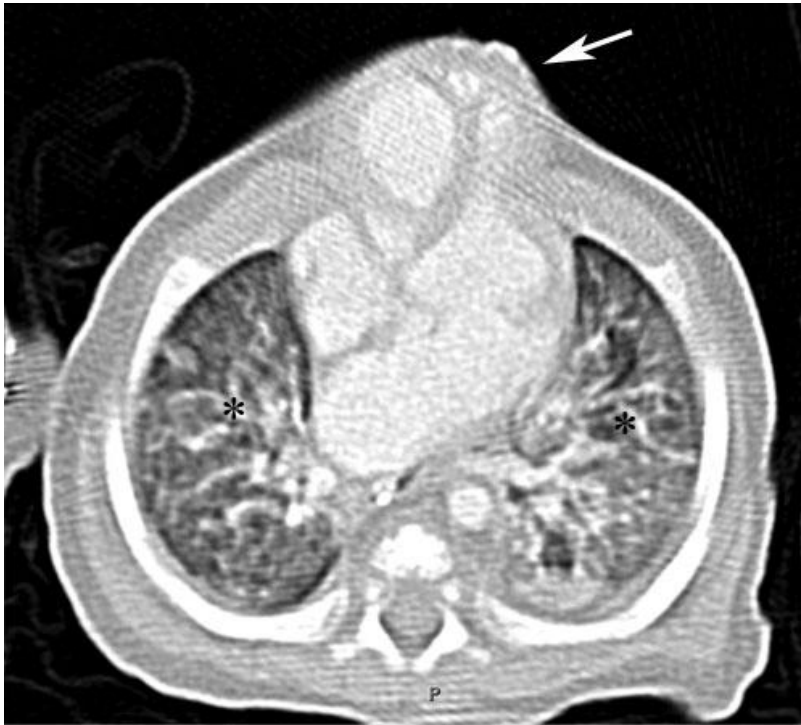
Ryc.6 Noworodek po cięciu cesarskim z ektopią serca typu piersiowego (Internet).



Ryc.7 Inny noworodek z ektopią serca typu piersiowego (WWW.sonoworld).



Ryc.8 Noworodek z ektopią serca – typ piersiowo-brzusznym



Ryc. 9 Pentagonia Cantrella, obraz CT u noworodka

7. Leczenie kardiochirurgiczne

O tym, czy noworodek z ektopią serca ma szanse na przeżycie, decyduje wiele czynników. Ustalenie rokowania jest możliwe na podstawie szczegółowej oceny w badaniu echokardiograficznym przed i po porodzie.

Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki jest jedyną w Polsce placówką medyczną, która ma zaplecze kardiologiczno-kardiochirurgiczne dla noworodków bezpośrednio po porodzie: z Sali porodowej na noworodka może czekać zespół kardiochirurgów na sali operacyjnej w sąsiednim budynku. [8]

Ze względu na rzadki charakter wady i różnorodność jej wariantów nie ma jednolitego algorytmu postępowania chirurgicznego. W leczeniu operacyjnym stosuje się opcje jedno- i wieloetapowe. Wybór techniki leczenia jest podyktowany charakterem wady, współistnieniem wad serca i innych narządów. Wyniki terapii są różne.

Leczenie zależy od stopnia ektopii oraz współistnienia innych wad. Źle rokują: piersiowy typ ektopii, dogłowowa orientacja koniuszka serca w połączeniu z wadami serca i/lub innymi pozasercowymi anomaliami. Największe szanse powodzenia dotyczą przypadków izolowanej

ektopii serca z prawidłowym sercem lub sercem 4 jamowym i dobrze wykształconymi zastawkami półksiężycowatymi.[9, 10]

Według kardiochirurga Dr Amato, chirurgiczna korekta ectopia cordis zawiera cztery podstawowe kroki:

1. pokrycie skórą lub syntetycznym materiałem (błony z politetrafluoroetyleny) odkrytego serca tak szybko jak to jest tylko możliwe, w celu uniknięcia infekcji- opcja jednoetapowa.
2. częściowa lub całościowa naprawa głównych defektów serca
3. umiejscowienie serca wewnątrz klatki piersiowej
4. rekonstrukcja żeber, mostka oraz ścian klatki piersiowej celem osłonięcia serca.[2]

Istotną rolę w tym procesie spełnia autoprzeszczep (pochodzący z tego samego ustroju), gdzie przeszczep ten „rośnie” razem z małym pacjentem i jest bardziej odporny na infekcje.[10]

Podkreśla się, aby podczas rekonstrukcji ściany klatki piersiowej należy unikać ucisku na serce i płuca w celu zapobiegania rozwojowi niewydolności krążenia czy hipoplazji płuc. Warunkiem koniecznym bezpiecznego sprowadzenia serca jest stabilność hemodynamiczna oraz brak kwasicy metabolicznej w badaniu gazometrycznym krwi u operowanego noworodka.

Operacja dwuetapowa polega na zamknięciu ubytku ściany klatki piersiowej skórą (etap I) oraz wykonaniu rekonstrukcji powłok (etap II), gdy stan pacjenta się ustabilizuje i jama klatki piersiowej powiększy swoją objętość. Morales i wsp. zalecają wykonanie II etapu w 2. roku życia dziecka.[cyt za 9].

Interwencja chirurgiczna jest konieczna, gdyż szanse przeżycia noworodka bez operacji są prawie równe zeru ze względu na zwiększone ryzyko infekcji bakteryjnej i śmiertelnych urazów mechanicznych.[11].

Prognoza dotycząca przeżycia noworodka z ektopią serca zależy od stopnia wad serca, lokalizacji serca i wad wielonarządowych. W większości przypadków noworodki umierają w pierwszych godzinach po porodzie.



Rys.10 Noworodek przed i po zabiegu kardiochirurgicznym.

8. Ciekawe przypadki

W historii tej choroby istnieją jednak szczęśliwe zakończenia, a to daje nadzieję na uratowanie kolejnych dzieci z EC. Christopher Wall (Rys. 9) w dwóch pierwszych latach swojego życia został poddany 15 niebezpiecznym procedurom, które miały na celu przemieszczenie jego serca do klatki piersiowej. Chociaż narząd nie do końca jest tam, gdzie być powinien i przez skórę wyraźnie widać bijące serce, Christopher dożył wieku 35 lat i jest rekordzistą Guinnessa jako najstarsza żyjąca osobą z *ektopią serca*. [12]



Rys.11 Zdjęcie po stronie lewej przedstawia Christophera Wall'a w dwóch pierwszych latach swojego życia poddanego licznym operacjom oraz po prawej stronie przedstawiające moment ukończenia szkoły średniej.



Ryc.12 Ectopia cordis u Christophera Walla.



Rys.13 Christopher leczony w Dziecięcym szpitalu w Filadelfii, operowany przez Dr. Victorie Vetter.

W roku 2008 w Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi przeprowadzono pierwszą w Polsce i jedną z niewielu na świecie operacji ektopii serca u noworodka tuż po urodzeniu. Została ona przeprowadzona przez profesora Jacka Molla. Wadę taką wykrył w Poznaniu położnik, który wykonywał u pacjentki w 17 tygodniu ciąży przesiewowe badanie USG. Serce dziecka znajdowało się w miejscu mostka i częściowo przemieszczone było poza klatkę piersiową. Lekarz skierował ciężarną na konsultacyjne badanie do Akademii Medycznej w Poznaniu, a stamtąd do warszawskiego ośrodka kardiologii prenatalnej. Konsultacja, oprócz ektopii, wykazała małą hipoplastyczną komorę lewą i dominującą komorę prawą przy prawidłowych połączeniach komorowo-tętniczych.

W 20 tygodniu ciąży ciężarną skierowano do łódzkiego Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki, gdzie płód był monitorowany echokardiograficznie do terminu okołoporodowego. W 39 tygodniu ciąży noworodek przyszedł na świat metodą cięcia cesarskiego. Zaraz po narodzinach przeszedł pomyślnie pierwszy etap operacji kardiochirurgicznej i w 5 tyg życia Miłosz został wypisany do domu.

Finalną operację kardiochirurgiczną zaplanowano w późniejszym wieku około roku.

Niestety mimo starań lekarzy, w przebiegu pooperacyjnym w 3 dobie dziecko zmarło.

[13]. Mama Miłosza po 2 latach zaszła ponownie w ciążę i urodziła zdrowego noworodka.

Są także pozytywne doniesienia dotyczące diagnostyki prenatalnej i możliwej ewolucji wady w okresie przedurodzeniowym: w trakcie rozwoju płodu zaobserwowano w kilku przypadkach „chowanie „ się serca w II połowie ciąży do klatki piersiowej i częściową regresję stopnia ektopii. Noworodki te wymagały operacji po urodzeniu i przeżyły zabieg kardiochirurgiczny [14].

Upowszechnienie prenatalnych badań kardiologicznych może zmienić naturalną historię takich przypadków dotychczas uznawanych w większości za wady letalne [15].



Ryc.14 Miłosz w 32 tyg zdjęcie 3D (ze zbiorów Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych ICZMP, kier. Zakładu prof. M. Respondek-Liberska).



Ryc.15 Miłosz ektopia serca 7 dni po 1 zabiegu – 2008 (ze zbiorów Kliniki Kardiochirurgii ICZMP , kierownik Kliniki Prof. Jacek Moll).

9. Bibliografia:

1. Respondek- Liberska M., *Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych*, Wyd. Czelej, Lublin 2006, str. 215-218
2. Verdi J, DiSesa MD, *Rare congenital heart defect treated successfully with team effort at Rush*. *Rush - Cardiovascular surgery update*. Winter/Spring 2001
3. Soper SP, Roe LR, Hoyme HE, Clemmons JJ Trisomy 18 with ectopia cordis, omphalocele and ventricular septal defect: case report. *Pediatr Pathol* 1986, 5(3-4): 481-483
4. Garson A Jr, Hawkins EP, Mullins CE, Edwards SB, Sabiston DC Jr, Cooley DA Thoracoabdominal ectopia cordis with mosaic Turner's syndrome: Report of a case. *Pediatrics* 1978; 62(2): 218-221
5. Cantrell Jr, Haller J., Ravitch M. *A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart.*;107(5):602-14., *Surg Gynecol Obstet*. 1958 Nov
6. Meyer William J., Gauthier Daniel W., Torres Wilfredo, Donald William, Warsof Steven, *Ectopia cordis case report*
<http://www.sonoworld.com/Client/TheFetus/page.aspx?id=45> 24.03.11
7. Ellis-Christensen T., N. Foster, *What is ectopia cordis?* Wise geek.
<http://www.wisegeek.com/what-is-ectopia-cordis.htm> 24.03.11
8. Respondek-Liberska M., *Rola prenatalnego badania kardiologicznego w opiece perinatalnej*
<http://www.zycieiplodnosc.pl/kw-nr-4-2008/185-rola-prenatalnego-badania-kardiologicznego-w-opiece-perinatalnej> 24.03.2011
8. Piaszczyński M, Wojtalik M. *Kardiochirurgiczne aspekty ektopii serc*. *Folia Cardiologica* 13: 436–438 2006
9. Donizete F., Gonçalves; Rotatori Novaes F., Maia M., Assis Barros F., *Thoracic ectopia cordis with anatomically normal heart*. *Rev Bras Cir Cardiovasc* vol.22 no.2 São José do Rio Preto Apr./June 2007
10. Banasik A., *Niebywała wada serca*, www.mamzdrowie.pl, 25.03.11
11. *Boy born with heart outside his body* <http://abcnews.go.com/2020/popup?id=8237861>
24.03.11

12. Wysocka M. *Operacja noworodka z ektopią serca*. Puls medycyny 30.01.2008
http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S010276382007000200015&script=sci_arttext&lng=en 24.03.11
13. Zidere V, Allan LD Changing findings in pentalogy of Cantrell in fetal life *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32(6): 835-7.
14. Repondek-Liberska M, Janiak K, Wloch A Fetal echocardiography in ectopia cordis *Pediatr Cardiol* 2000; 21(3):249–252

10. Spis rysunków

Ryc.1 Typy ektopii serca. Źródło:

http://docs.google.com/viewer?a=v&q=cache:farCG7_wxdUJ:www.rush.edu/cms_docs/CVS_WS01.pdf+ectopia+cordis&hl=en&pid=bl&srcid=ADGEESi7PvMJI7B8yRUTW8H54jvIPcKa4ZVaJA9cB6AFDYCqsrXfKttRIRU93jFYVv8jkIgdpxf8f63pM2KI7nhxFeVhk3ab4jIOrr1ZttMr9ExfNYUPR3tYg-CmPGT7nAlaanJK90UI&sig=AHIEtbRDJAdYh-IsSEcjjLvAK9W8WRFluQ

Ryc.2 Ectopia cordis w technice 3D. Źródło:

<http://www.sonoworld.com/fetus/page.aspx?id=2645>

Rys.2 Dziecko z Ektopią serca. Źródło:

<http://www.smashinglists.com/10-weird-babies-medical-conditions/>

Ryc.3 Serce umiejscowione poza obrębem klatki piersiowej, obraz 2D. Źródło:

<http://www.ultrasound-images.com/fetal-heart.htm>

Ryc.4 Ektopia serca z prawidłową budową, przedsionki serca w obrębie klatki piersiowej, komory serca poza klatką piersiową (typ piersiowy EC). Źródło: Respondek- Liberska M., Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych, Wyd. Czelej, Lublin 2006, str. 215-218

Ryc.5 Ektopia serca z wadą w postaci ubytku w przegrodzie międzykomorowej oraz wspólny pień tętniczy (typ piersiowy EC)- 20 tydzień ciąży. Źródło: Respondek- Liberska M., Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych, Wyd. Czelej, Lublin 2006, str. 215-218

Ryc.6 Przykład dziecka z Ektopią serca. Źródło:

<http://www.smashinglists.com/10-weird-babies-medical-conditions/>

Rys.7 Ectopia cordis. Źródło:

http://www.sonoworld.com/images/FetusItemImages/article-images/cardiovascular/ectopia_cordis_escobar_files/ectopia_cordis_postnatal.jpg

Ryc.9. Pentalogia Cantrella, obraz z CT. Źródło:

<http://radiology.casereports.net/index.php/rcr/article/viewArticle/273/597>

Ryc.10 Noworodek przed i po zabiegu kardiochirurgicznym, All India Institute of Medical Sciences (AIIMS). Źródło:

http://news.in.msn.com/national/article.aspx?cp-documentid=3206952&_p=00000133-0000-0000-0000-0000a7f80200#uc2Lst00000133-0000-0000-0000-0000a7f80200

Ryc.11 Christopher Wall. Źródło: <http://abcnews.go.com/2020/popup?id=8237861>

Ryc. 12 Ectopia Cordis u Christophera Wall'a. Źródło:

http://news.in.msn.com/national/article.aspx?cp-documentid=3206952&_p=00000133-0000-0000-0000-0000a7f80200#uc2Lst00000133-0000-0000-0000-0000a7f80200

Ryc.13 Christopher leczony w Dziecięcym szpitalu w Filadelfii, operowany przez Dr. Victorie Vetter. Źródło:

http://a.abcnews.com/images/2020/ht_chris_wall_medical17_090803_ssh.jpg

Rys.14 Miłosz w 32 tyg zdjęcie 3D. Galeria anomalii kardiologicznych. Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Instytutu „Centrum Zdrowia Matki Polki” i Uniwersytetu Medycznego. Źródło:

<http://www.umed.lodz.pl/fetalecho/index.php?img=galeria&mod=content&akcja=show&id=182>

Ryc.15 Miłosz ektopia serca 7 dni po 1 zabiegu – 2008. Galeria anomalii kardiologicznych. Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Instytutu „Centrum Zdrowia Matki Polki” i Uniwersytetu Medycznego. Źródło:

<http://www.umed.lodz.pl/fetalecho/files/Image/galeria/Milosz%20ektopia%20serca%207%20dni%20po%201%20zabiegu%202008.jpg>