

Zespół heterotaksji u pacjenta z wrodzoną anomalią przewodu piersiowego i ubytkiem worka osierdziowego – opis przypadku

Heterotaxy syndrome in a patient with congenital thoracic duct anomaly and pericardial defect – a case report

Ewelina Kwaśniak¹, Jacek Juściński¹, Ireneusz Haponiuk¹, Maciej Chojnicki¹, Radosław Jaworski¹, Mariusz Steffek¹, Irena Zabolska¹, Krzysztof Mozoł², Jacek Zieliński³, Katarzyna Gierat-Haponiuk⁴

¹Oddział Kardiologii Dziecięcej Pomorskiego Centrum Traumatologii im. Mikołaja Kopernika w Gdańsku

²Klinika Kardiologii Instytut-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie

³Katedra i Klinika Chirurgii Onkologicznej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

⁴Klinika Rehabilitacji Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Kardiologia i Torakochirurgia Polska 2011; 8 (2): 209–212

Streszczenie

Przedstawiono przypadek 3-miesięcznego pacjenta z zespołem heterotaksji typu izomeryzmu prawego uszka, z towarzyszącym nieprawidłowym położeniem serca oraz wrodzonym ubytkiem worka osierdziowego leczonego operacyjnie z powodu ubytku w przegrodzie międzykomorowej (ang. *ventricular septal defect* – VSD) typu *malalignment* i częściowego nieprawidłowego spływu żył płucnych (ang. *partial anomalous pulmonary venous connection* – PAPVC). Ubytkowi ściany osierdza w okolicy uszka lewego przedsionka i dodatkowej lewej żyły głównej górnej (ang. *left superior vena cava* – LSVC) towarzyszył nietypowy przebieg przewodu piersiowego. Wypreparowanie LSVC w trakcie przygotowań do kaniulacji serca spowodowało uporczywy, oporny na leczenie zachowawcze chłonek, wymagający rewizji i operacyjnego zaopatrzenia przewodu piersiowego. Współistniejący zespół heterotaksji, w związku z nieprawidłową symetrią i położeniem narządów klatki piersiowej, może stanowić czynnik ryzyka powikłań pooperacyjnych.

Słowa kluczowe: zespół heterotaksji, ubytek w przegrodzie międzykomorowej typu *malalignment*, przewód piersiowy, chłonek, kardiologia dziecięca.

Abstract

The presented case of a patient with heterotaxy syndrome (isomerism of the right atrium) and malalignment ventricular septal defect, partial anomalous pulmonary venous connection, left superior vena cava, and congenital defect of the pericardium shows the difficulties caused by abnormal symmetry and location of organs in the chest. The anatomy of the thoracic duct was not typical. The preparation of the LSVC and cannulation for the CPB caused chylothorax resistant to medical treatment and requiring a thoracotomy. These malformations may pose a significant surgical challenge. The treatment and postoperative management bear a higher risk and the results are worse than those without heterotaxy syndrome.

Key words: heterotaxy syndrome, malalignment ventricular septal defect, thoracic duct, chylothorax, paediatric cardiac surgery.

Wstęp

Zespół heterotaksji występuje w ok. 1 na 10 000 przypadków żywych urodzeń i w ok. 3% wad wrodzonych serca u dzieci. Jest efektem zaburzeń ekspresji genów lateralizacji i linii środkowej, czyli genów odpowiadających za prawidłowy rozwój struktur właściwych dla prawej oraz lewej strony organizmu [1]. Zespół heterotaksji to niejako zdwojenie jed-

nej (prawej lub lewej) ze stron ciała [2], a zaburzenia rozwoju dotyczą najczęściej narządów klatki piersiowej i jamy brzusznej, mogą obejmować układ moczowo-płciowy czy mięśniowo-szkieletowy [2, 3]. Współistniejące nieprawidłowe położenia narządów klatki piersiowej i ich wzajemne relacje mogą utrudniać zabiegi operacyjne. Prezentujemy przypadek dziecka operowanego w krążeniu zewnątrz-

Adres do korespondencji: Ewelina Kwaśniak, Oddział Kardiologii Dziecięcej, Pomorskie Centrum Traumatologii im. Mikołaja Kopernika, ul. Nowe Ogrody 1/6, 80-803 Gdańsk, tel. +48 58 720 42 20, faks +48 58 764 08 27, e-mail: ekwasniak@wp.pl

ustrojowym z powodu wrodzonej wady serca, u którego rozpoznano zespół heterotaksji oraz ubytek worka osierdziowego, a u którego w okresie pooperacyjnym wystąpił chłonek.

Opis przypadku

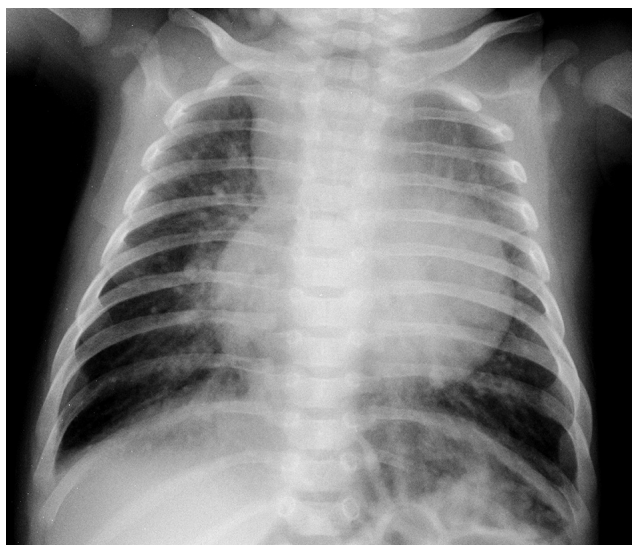
Trzymiesięczny chłopiec (masa ciała 4,5 kg) został przyjęty na Oddział Kardiochirurgii Dziecięcej Pomorskiego Centrum Traumatologii w Gdańsku w celu operacyjnego leczenia wrodzonej wady serca w postaci ubytku w przegrodzie międzykomorowej. W wykonanym rutynowo badaniu rentgenowskim (RTG) klatki piersiowej stwierdzono mierne powiększoną sylwetkę serca z cechami nieprawidłowego położenia jego osi (ryc. 1.).

W przedoperacyjnym badaniu echokardiograficznym (ECHO) stwierdzono ubytek w przegrodzie międzykomorowej (ang. *ventricular septal defect* – VSD) typu *malalignment*, dodatkową żyłę główną górną (ang. *left superior vena cava* – LSVC) oraz częściowy nieprawidłowy spływ żył płucnych (ang. *partial anomalous pulmonary venous connection* – PAPVC), w badaniu ultrasonograficznym (USG) jamy brzusznej – obie nerki po stronie lewej. Po otwarciu worka osierdziowego obserwowano powiększenie serca z jego obróceniem w osi strzałkowej o ok. 30° w prawo, co mylnie sugerowało prawidłową sylwetkę serca w przedoperacyjnym badaniu radiologicznym klatki piersiowej. W spływie żylnym systemowym dominowała LSVC. Do recesywnej żyły głównej górnej prawej spływały żyły płucne górne prawe, natomiast żyła płucna dolna prawa uchodziła niezależnie do prawego przedsionka. Uszko lewego przedsionka (ang. *left atrial appendage* – LAA) miało budowę typową dla uszka prawego. W polu LAA stwierdzono wrodzony ubytek worka osierdziowego o wymiarach 3 × 5 cm, natomiast w polu prawego przedsionka (ang. *right atrial* – RA) liczne zrosty osierdziowe. Skaniulowano naczynia typowo, wy-

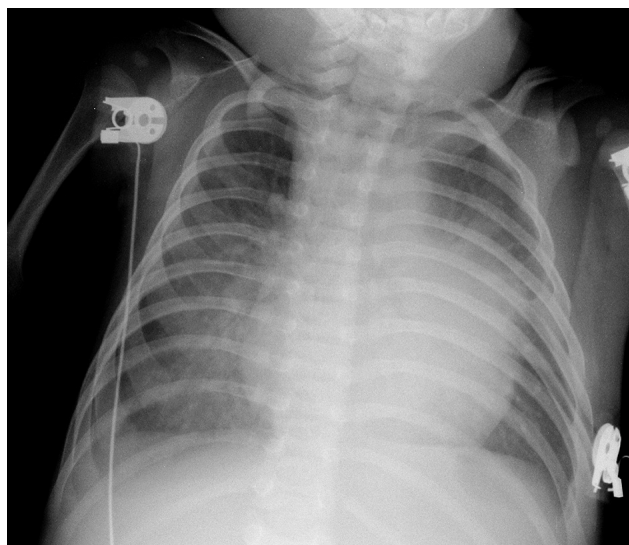
preparowano LSVC w celu jej czasowego zamknięcia i rozpoczęto krążenie zewnątrzustrojowe (ang. *extracorporeal circulation* – ECC) z hipotermią 28°C. Po zatrzymaniu serca i otwarciu RA zidentyfikowano nieprawidłowe spływy żył płucnych prawych bez ubytku w przegrodzie międzyprzedsionkowej, szeroką zatokę wieńcową oraz VSD typu *malalignment* o średnicy ok. 1 cm, z dektopozycją aorty ok. 50%, którą zamknięto łąką dakronową techniką szwu ciągłego. Wykonano plastykę zastawki trójdzielnej, zeszywając komisurę przednio-przegrodową dwoma szwami pojedynczymi. Po otwarciu i wycięciu przegrody międzyprzedsionkowej w obszarze dołu owalnego wszyto łąkę z osierdzia własnego pacjenta, kierującą spływ żył płucnych prawych do lewego przedsionka (ang. *left atrial* – LA) z jednoczesną septacją przedsionków. Po zamknięciu RA i odklewowaniu aorty pacjenta stopniowo wygrzano do normotermii i wykonano kolejne czynności kończące operację.

W 2. dobie pooperacyjnej na podstawie kontrolnych badań RTG stwierdzono minimalną ilość płynu w obu jamach opłucnej (zacinienie kątów przeponowo-żebrowych), która narastała mimo stosowanego leczenia zachowawczego. W 11. dobie konieczne było założenie drenu do jamy opłucnej lewej (ryc. 2.).

Na podstawie oceny wzrokowej oraz badania płynu uzyskanego po założeniu drenażu rozpoznano chłonek (zawartość trójglicerydów – 155 mg/dl, cholesterolu – 48 mg/dl) i rozpoczęto leczenie zachowawcze somatostatyną w dawkach rosnących od 3,5 mcg/kg m.c./godz. do 10 mcg/kg m.c./godz. oraz włączono całkowite żywienie pozajelitowe. Leczenie to kontynuowano bez istotnych efektów terapeutycznych przez 15 dni. Ostatecznie pacjenta zakwalifikowano do torakotomii lewostronnej i rewizji śródpiersia. Pomimo uwidocznienia ubytku worka osierdziowego i LSVC nie określono jednoznacznego miejsca uszkodzenia przewodu piersiowego, dlatego wypreparowano okolice



Ryc. 1. Przedoperacyjne badanie rentgenowskie klatki piersiowej – nieznacznie powiększona sylwetka serca z przesunięciem w obrębie klatki piersiowej, co może sugerować nieprawidłową oś serca



Ryc. 2. Pooperacyjne badanie rentgenowskie klatki piersiowej – płyn w obu jamach opłucnych

jego teoretycznego przebiegu w klatce piersiowej do poziomu przepony. Zaciski naczyniowe założono na domniemane miejsca przebiegu przewodu piersiowego od dolnego bieguna ubytku worka osierdziowego, wzdłuż aorty piersiowej, do poziomu przepony. Po operacji stwierdzono stopniową poprawę stanu dziecka i ustąpienie chłonnokotoku, a następnie powrócono do pełnego żywienia doustnego dziecka.

Kontrolne badanie RTG klatki piersiowej wykonane w 2. oraz 5. miesiącu po operacji wykazało wyższe ustawienie lewej kopuły przepony i niepowiększoną sylwetkę serca (ryc. 3.).

Nie wykazano płynu w jamach opłucnych. W ambulatoryjnym badaniu ECHO wykonanym 2 oraz 5 miesięcy po operacji wady stwierdzono dobry wynik leczenia i prawidłową funkcję serca.

Dyskusja

Powstawanie wad stożka i podwójnego odpływu z prawej komory w izomeryzmie prawego przedsionka [5, 6], jak u przedstawionego pacjenta z ubytkiem VSD *malalignment* (powstającym w wyniku nieprawidłowego rozwoju stożka), PAPVC, LSVC oraz wrodzonym ubytkiem worka osierdziowego i nieprawidłowym przebiegiem struktur krzyżujących przewodów piersiowy, współcześnie tłumaczy się – podobnie jak zespół heterotaksji – złożonymi zaburzeniami ekspresji genów we wczesnym okresie rozwoju zarodka. Często izomeryzm prawego przedsionka związany jest z brakiem śledziony (asplenia), obustronnie oskrzelem głównym prawym i płucem trójpłatowym oraz wadami układu moczowo-płciowego. Zaburzenia lateralizacji mogą jednak przyjmować bardzo różnorodne formy, bez ściśle określonych reguł [5]. U przedstawionego pacjenta LSVC (występująca u 30–50% pacjentów z zespołem heterotaksji, głównie z izomeryzmem prawego przedsionka [2]), prawe górne żyły płucne uchodzące do recesywnej żyły głównej górnej (częstsze w izomeryzmie RA [3]) oraz LAA o budowie typowej dla uszka prawego, jak również nieprawidłowe położenie nerki prawej, wskazywały na izomeryzm RA. W rozwijających się szeregowo komorach serca i dużych pniach tętniczych zaburzenia lateralizacji nie są aż tak widoczne [5].

Dodatkowa anomalia pozycyjna serca i – spowodowana najprawdopodobniej niezależną przyczyną – wrodzony ubytek worka osierdziowego, powodowały utrudniony dostęp do serca i jego nieprawidłowych struktur w trakcie przygotowania do zabiegu w ECC, co mogło wpłynąć na wystąpienie powikłania pooperacyjnego w postaci chłonnokotoku. Stanowi to głos w dyskusji o potencjalnym klinicznym znaczeniu najczęściej niedocenianej anomalii ściany osierdzia, która traktowana bywa jak dodatkowe „znalezisko” śródoperacyjne [7, 8]. W połączeniu z zespołami zaburzeń lateralizacji i związaną z tym nieprawidłową pozycją wielu narządów klatki piersiowej (np. sąsiedztwo przewodu piersiowego i LSVC) może stanowić, jak u prezentowanego pacjenta, istotny czynnik ryzyka wystąpienia powikłań pooperacyjnych, wymagających dodatkowej interwencji i wydłużających czas leczenia. Chłonnokotok, który wystąpił u opisywanego pacjenta, początkowo leczono somatosta-



Ryc. 3. Kontrolne badanie rentgenowskie klatki piersiowej po 5 miesiącach od korekcji wady serca – widoczne klipsy naczyniowe w okolicy ujścia lewej żyły górnej dodatkowej oraz na przebiegu przewodu piersiowego; uniesienie lewej kopuły przepony

tyną oraz całkowitym żywieniem pozajelitowym, a ponieważ nie uzyskano poprawy, dziecko zakwalifikowano do torakotomii. Konieczne było wypreparowanie i założenie zacisków na całej długości przebiegu przewodu piersiowego w klatce piersiowej, aż do poziomu przepony. Takie postępowanie zwiększa szanse zatrzymania wypływu chłonki z dodatkowego przewodu piersiowego bądź z jego gałęzi [9], ponieważ ze względu na zespół heterotaksji można się spodziewać nietypowego przebiegu i anatomii przewodu piersiowego wewnątrz klatki piersiowej.

Dobry końcowy wynik leczenia chirurgicznego opisanego pacjenta, niezależnie od komplikującego wczesny przebieg pooperacyjny chłonnokotoku, poparty również badaniami ECHO oraz RTG klatki piersiowej z widocznym, najprawdopodobniej przejściowym, uniesieniem lewej kopuły przepony w okresie 5 miesięcy od operacji, pozwala spodziewać się pozytywnego wyniku odległego.

Wnioski

Ubytek ściany osierdzia w połączeniu z zespołami zaburzeń lateralizacji i związaną z tym nieprawidłową pozycją wielu narządów klatki piersiowej może stanowić istotny czynnik ryzyka wystąpienia powikłań pooperacyjnych, wymagających dodatkowej interwencji i wydłużających czas leczenia. W przypadku interwencji kardiochirurgicznej u takiego pacjenta każdorazowo należy rozważyć ewentualność kolizji LSVC z układem transportu chłonki.

Piśmiennictwo

1. Kaasinen E, Aittomäki K, Eronen M, Vahteristo P, Karhu A, Mecklin JP, Kajantie E, Aaltonen LA, Lehtonen R. Recessively inherited right atrial isomerism caused by mutations in growth/differentiation factor 1 (GDF1). *Hum Mol Genet* 2010; 19: 2747-2753.
2. Rose V, Izukawa T, Moës CA. Syndromes of asplenia and polysplenia. A review of cardiac and non-cardiac malformations in 60 cases with special reference to diagnosis and prognosis. *Br Heart J* 1975; 37: 840-852.

3. Freedom RM, Jaeggi ET, Lim JS, Anderson RH. Hearts with isomerism of the right atrial appendages - one of the worst forms of disease in 2005. *Cardiol Young* 2005; 15: 554-567.
4. Rimensberger PC, Müller-Schenker B, Kalangos A, Beghetti M. Treatment of a persistent postoperative chylothorax with somatostatin. *Ann Thorac Surg* 1998; 66: 253-254.
5. Wykłady o sercu i kardiologii wad wrodzonych. Karolczak M (red.). Wydawnictwo Czelej, Lublin 2008.
6. Ramsdell AF. Left-right asymmetry and congenital cardiac defects: getting to the heart of the matter in vertebrate left-right axis determination. *Dev Biol* 2005; 288: 1-20.
7. Skalski J, Wites M, Haponiuk I, Przybylski R, Grzybowski A, Zembala M, Religa Z. A congenital defect of the pericardium. *Thorac Cardiovasc Surg* 1999; 47: 401-404.
8. Haponiuk I, Chojnicki M, Jaworski R, Sroka M, Steffek M, Czauderna P. Congenital pericardial defect with Gerbode type septal defect in rotated heart: report of a case. *Kardiochirurgia i Torakochirurgia Polska* 2010; 7: 276-279.
9. Cerfolio RJ, Allen MS, Deschamps C, Trastek VF, Pairolero PC. Postoperative chylothorax. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1996; 11: 1361-1366.