

Received: 23.05.2017

Accepted: 12.10.2017

Published: 29.12.2017

Iwona Klisowska^{1,2}, Anna Dąbek³, Iwona Zborowska³, Jadwiga Staniszevska¹

Pentalogia Cantrella – opis przypadku

Pentalogy of Cantrell – a case report

¹ Zakład Promocji Zdrowia, Katedra Zdrowia Publicznego, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Wrocław, Polska

² Oddział Intensywnej Terapii Dziecięcej i Anestezjologii, Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 1 we Wrocławiu, Wrocław, Polska

³ Zakład Gerontologii, Katedra Zdrowia Publicznego, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Wrocław, Polska

Adres do korespondencji: Anna Dąbek, ul. Bartla 5, 51-618 Wrocław, tel.: +48 604 068 490, e-mail: anna.dabek@umed.wroc.pl

¹ Division of Health Promotion, Department of Public Health, Wrocław Medical University, Wrocław, Poland

² Department of Paediatric Intensive Care and Anaesthesiology, Independent Public Teaching Hospital No. 1, Wrocław, Poland

³ Division of Gerontology, Department of Public Health, Wrocław Medical University, Wrocław, Poland

Correspondence: Anna Dąbek, Bartla 5, 51-618 Wrocław, Poland, tel.: +48 604 068 490, e-mail: anna.dabek@umed.wroc.pl

Streszczenie

Zespół wad wrodzonych pod postacią ubytku powłok brzusznych, przepukliny przeponowej, ubytku przeponowej części osierdza, wady serca i ektopii serca oraz zaburzeń rozwoju mostka nazywany jest pentalogią Cantrella (*pentalogy of Cantrell*). Jest to wada występująca sporadycznie, tworząca się w okresie od około 3. do 14. tygodnia życia płodowego, cechująca się złym rokowaniem. Literatura medyczna odnotowała na świecie mniej niż 200 przypadków tego zespołu z różnym nasileniem zaburzeń w rozwoju płodu. W niniejszej pracy przedstawiono opis przypadku noworodka płci żeńskiej z rozpoznaną pentalogią Cantrella. Pierwszą wadą rozpoznaną w życiu płodowym była przepuklina pępowinowa. Po urodzeniu dziecko zostało zaintubowane ze względu na ciężką niewydolność oddechowo-kръżeniową. Badanie radiologiczne klatki piersiowej uwidoczniło zacinienie prawego płuca i przesunięcie serca na prawą stronę. W toku diagnostyki stwierdzono również tetralogię Fallota, ubytek dolnej części mostka oraz podejrzenie braku przepony w centralnej części. W drugiej dobie życia wykonano zabieg odtworzenia ciągłości przepony i zamknięcia wrót przepukliny. Po zabiegu stan dziecka był krytyczny, lecz ustabilizował się w następnych dobach leczenia. Obecnie dziecko, cechujące się prawidłowym rozwojem psychoruchowym, znajduje się pod stałą opieką specjalistów. Noworodki z tą wadą wymagają wieloletniej, wielokierunkowej, kosztownej i kompleksowej opieki medycznej.

Słowa kluczowe: zespół wad wrodzonych, przepuklina przeponowa, przepuklina pępowinowa, wada serca

Abstract

A very rare syndrome of congenital defects, comprising an abdominal wall defect, diaphragmatic hernia, defect of the diaphragmatic part of the pericardium, heart malformations, ectopia cordis and sternal defects is known as pentalogy of Cantrell. It develops approximately from the 3rd to the 14th week of gestation, and is associated with a poor prognosis. Fewer than 200 cases, presenting with a varied severity of the malformations, have been noted worldwide. In this study, we report a case of a female newborn diagnosed with pentalogy of Cantrell. The first defect identified during foetal life was omphalocele. After birth, the infant was intubated due to severe cardiorespiratory failure. Chest radiography showed opacity of the right lung and displacement of the heart to the right. On further studies, a diagnosis of tetralogy of Fallot and a sternal defect as well as a suspicion of a lack of the central portion of the thoracic diaphragm were also established. In the second day of life, surgery restoring the continuity of the diaphragm and closing the rings of hernia was performed. After the procedure, the baby's condition was critical, but stabilised over the next days of treatment. Currently, the child shows normal psychomotor development and remains under constant care of specialists. Infants with pentalogy of Cantrell require expensive and complex multidisciplinary, medical care for many years.

Keywords: congenital syndrome, diaphragmatic hernia, umbilical hernia, heart defect

WSTĘP

Pentalogia Cantrella jest zespołem rzadkich wad wrodzonych. Po raz pierwszy została opisana przez Cantrella w 1958 roku, który wskazał takie anomalie rozwojowe, jak: szczelina mostka, przepuklina pępkowa, przepuklina przednia przepony, ektopia serca i ubytek przegrody międzykomorowej⁽¹⁾. Częstość występowania tego zaburzenia jest bardzo mała – według różnych autorów zawiera się w przedziale od 1:65 000 do 1:200 000, przy czym schorzenie występuje częściej u chłopców^(2,3). W rozwoju płodu obserwuje się zmienne defekty. Zaburzenie to rozpoznaje się bardzo często za pomocą badania ultrasonograficznego wykonywanego zarówno w okresie prenatalnym, jak i po urodzeniu⁽⁴⁾. Klasyfikacja według Toyama dzieli chorych na trzy grupy, w których: 1) stwierdza się pięć różnych zaburzeń rozwojowych – rozpoznanie zespołu jest pewniejsze; 2) stwierdza się cztery objawy i zaburzenia rozwojowe przedniej ściany brzucha oraz wadę serca – rozpoznanie zespołu jest prawdopodobne; 3) stwierdza się niektóre objawy zespołu, w tym wadę mostka – rozpoznanie zespołu jest niepewne⁽⁵⁾. Patogeneza występowania tych poważnych anomalii jest nieznana. Pod uwagę bierze się czynniki genetyczne, środowiskowe i wady naczyń. Rozpoznanie pentalogii Cantrella w badaniu ultrasonograficznym jest możliwe po 12. tygodniu ciąży. W przypadku złożoności wad proponuje się możliwość zakończenia ciąży. Najlepszym sposobem leczenia pacjentek decydujących się na kontynuację ciąży jest objęcie ich opieką przez specjalistyczny zespół medyczny. Zabiegi chirurgiczne powinny natomiast być wykonywane bezpośrednio po porodzie. Leczenie i pielęgnacja występujących równolegle zaburzeń rozwojowych u noworodków są dużym wyzwaniem dla lekarzy, pielęgniarek i specjalistów wielu dziedzin. W niniejszej pracy przedstawiono opis przypadku noworodka, u którego zespół Cantrella zdiagnozowano po porodzie.

OPIS PRZYPADKU

Noworodek z ciąży II, porodu II, płci żeńskiej, urodzony przez cięcie cesarskie na przełomie 37. i 38. tygodnia ciąży z powodu stanu po cięciu cesarskim i cienkiego dolnego odcinka blizny u matki. Urodzeniowa masa ciała dziecka była niska i wynosiła 2300 g. W skali Apgar noworodek otrzymał kolejno 7 pkt w 1. minucie życia, a następnie 8/8/8 pkt odpowiednio w 3., 5. i 10. minucie życia. Z przeprowadzonego wywiadu uzyskano informacje o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa. Rodzice młodzi i zdrowi, matka w trakcie ciąży była pod opieką ginekologiczną, nie chorowała. Rodzeństwo zdrowe, bez istotnych przebiegłych chorób w wywiadzie. W badaniu ultrasonograficznym w 14. tygodniu ciąży uwidoczono tylko przepuklinę pępowinową. Mimo że metoda ultrasonograficzna pozwala na stwierdzenie wielu wad genetycznych oraz nieprawidłowości w budowie poszczególnych układów, w omawianym przypadku pozostałe wady nie zostały rozpoznane.

INTRODUCTION

Pentalogy of Cantrell is a syndrome characterised by very rare congenital defects. It was reported for the first time by Cantrell in 1958. He described developmental anomalies including sternal cleft, omphalocele, anterior diaphragmatic hernia, ectopia cordis and ventricular septal defects⁽¹⁾. The syndrome's incidence is extremely low and different combinations of anomalies occur during the development of a foetus. According to different authors, the incidence ranges between 1:65,000 and 1:200,000, affecting males more often than females^(2,3). The syndrome is frequently identified with the use of ultrasound analysis either in utero or after birth⁽⁴⁾. According to Toyama's classification, Cantrell's syndrome is classified into three groups: 1) class I presents with five different developmental defects and is a definite diagnosis; 2) class II presents with four symptoms and developmental anomalies of the abdominal wall and heart defects and is a probable diagnosis; 3) class III presents with some symptoms of pentalogy, including breastbone defect and is considered an incomplete diagnosis (expression)⁽⁵⁾. The pathogenesis of the defects is unknown. Genetic and environmental factors as well as vascular defects are considered to play a role. Pentalogy of Cantrell may be diagnosed on ultrasound studies after week 12 of pregnancy. If the defects are very complex, the possibility of terminating pregnancy is offered to the mother. The best way of management for those patients who decide to continue pregnancy is care by a specialist multidisciplinary medical team, and surgery performed immediately after birth. Treatment and care of complex developmental disorders in newborns is a huge challenge for physicians, surgeons, nurses and other specialists from various areas of medicine. We report a case of a newborn diagnosed with pentalogy of Cantrell upon birth.

CASE REPORT

A female neonate by a gravida 2, para 2 mother was delivered at 37–38 weeks through a caesarean section performed due to a previous caesarean section and a thin lower section of the scar. The girl had low birth weight of 2,300 g and Apgar score of 7/1, followed by 8/3, 8/5 and 8/10. Family history (parents, sibling) was nonremarkable. The mother received obstetric care and was healthy throughout the pregnancy. A prenatal ultrasound scan performed at 14 weeks revealed omphalocele as the sole significant finding. Despite the fact that ultrasound facilitates a successful diagnosis of multiple genetic defects and anomalies of various systems in utero, it failed to identify the remaining malformations in this case. Immediately upon birth, the newborn was intubated and transported to an intensive care unit due to severe respiratory and circulatory failure, a diagnosis of omphalocele and a suspicion of diaphragmatic hernia. On admission, the child was ventilated with 100% oxygen, with a maximal saturation of up to 80%. Abnormal, asymmetrical movements of the chest and suppression of the right side of the parasternal

Bezpośrednio po urodzeniu noworodek został zaintubowany i przewieziony na oddział intensywnej terapii z rozpoznaniem ciężkiej niewydolności oddechowej i krążeniowej oraz rozpoznaniem przepukliny pępowinowej i podejrzeniem przepukliny przeponowej. Przy przyjęciu dziecko było wentylowane 100-procentowym tlenem, a saturacja wynosiła maksymalnie 80%. Obserwowano nieprawidłowe, niesymetryczne ruchy klatki piersiowej, a także stłumienie nad prawą stroną przymostkowo. Brzuch dziecka był miękki, nie stwierdzono jednak perystaltyki. Krążenie stabilizowano wlewem dobutaminy ze względu na niskie wartości ciśnienia tętniczego. W pierwszej godzinie pobytu na oddziale intensywnej terapii wykonano zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej z kontrastem, w którym stwierdzono zacinienie prawego płuca, prawidłowo ustawioną przeponę, przesunięty na prawą stronę cień serca i oskrzeli oraz prawidłowo zakontrastowane przełyk i żołądek. Założono dostęp dożylny centralny, a także pobrano posiewy z jamy ustnej, odbytu, drzewa oskrzelowego i krwi. Prowadzono zapis elektrokardiograficzny, kontrolę wysycenia krwi tlenem i pomiar ciśnienia tętniczego. Noworodek został zacewnikowany do pęcherza moczowego w celu oceny diurezy godzinowej. Prowadzono ciągłą wentylację mechaniczną (*continuous mechanical ventilation*, CMV). Włączono żywienie pozajelitowe i antybiotykoterapię. W toku diagnostyki dziecko poddano konsultacji kardiologicznej, genetycznej i radiologicznej, stwierdzając kolejne wady, takie jak dekstropozycja serca z tetralogią Fallota, ubytek dolnej części mostka oraz podejrzenie ubytku przepony w centralnej części, co przemawiało za obrazem pentalogii Cantrella. Mimo ciężkiego stanu dziewczynkę zakwalifikowano do zabiegu i w 2. dobie życia przekazano na blok chirurgii dziecięcej, gdzie wykonano odtworzenie ciągłości przepony i zamknięcie wrót przepukliny. Po zabiegu stan dziecka był krytyczny, krążenie normowano wlewem noradrenaliny i dobutaminy, prowadzono wentylację mechaniczną z dużymi ciśnieniami, intensywne leczenie oraz pielęgnację. Noworodka umieszczono w inkubatorze, zastosowano ciągłe monitorowanie parametrów życiowych, kontrolę diurezy godzinowej i ocenę bólu, wdrożono terapię przeciwbólową. Prowadzono wnikliwą obserwację w kierunku powikłań, ocenę skuteczności wentylacji mechanicznej, toaletę drzewa oskrzelowego oraz kontrolę i pielęgnację wkłucia centralnego. W kolejnych dobach leczenia stan dziecka powoli się stabilizował. Aminy katecholowe stopniowo redukowano, aż do odstawienia w 5. dobie życia. Najtrudniejszym problemem stały się wentylacja mechaniczna i redukcja ciśnień, która była utrudniona przez podparcie przepony po zamknięciu przepukliny. W 7. dobie życia dziecko ekstubowano i podłączono do wentylacji nieinwazyjnej. Od 8. dnia życia rozpoczęto żywienie dojelitowe przez sondę. W 12. dobie życia dziewczynkę w stanie średnim przekazano na oddział noworodkowy w celu dalszego leczenia i nauki jedzenia przez smoczek. Posiewy z krwi i oskrzeli przy wypisie były jałowe. Obecnie dziecko jest pod stałą kontrolą lekarzy specjalistów i psychomotorycznie rozwija się prawidłowo.

intercostal area were observed. The abdomen was normal, however, no peristalsis was detected. Due to low blood pressure, dobutamine infusion was administered to stabilise the circulatory function. Contrast-enhanced chest radiography was performed during the first hour in the intensive care unit, revealing opacity of the right lung, a normally positioned diaphragm, displacement of the heart and bronchi to the right, and a normal picture of the oesophagus and stomach. A central venous catheter (CVC) was placed and oral, anal, bronchial and blood swabs were collected. Electrocardiography was performed, and saturation of oxygen in the blood and blood pressure measured. A bladder catheter was placed to evaluate hourly diuresis. Continuous mechanical ventilation (CMV) was conducted, and parenteral nutrition and antibiotic therapy administered. In the course of the diagnosis, the patient underwent cardiac, genetic and radiological consultation, with further defects identified, including heart dextroposition with tetralogy of Fallot, a defect in the lower part of the sternum and a suspicion of a defect of the central portion of the diaphragm, which supported the recognition of pentalogy of Cantrell. Despite her serious condition, the girl was found eligible for surgery, and in the second day of life she was transferred to the paediatric surgery unit, where the reconstruction of the continuity of the diaphragm and closure of hernia were performed. After surgery, the child's condition was critical. The circulation was stabilised with the infusion of noradrenaline and dobutamine, high-pressure mechanical ventilation was performed and intensive treatment and care were provided. The newborn was placed in an incubator, and her vital signs were continuously monitored, hourly diuresis and pain assessment were performed, and analgesic therapy implemented. The child was monitored for complications, the effectiveness of mechanical ventilation was assessed, bronchial hygiene was carefully maintained, and adequate monitoring and care of the central venous catheter was ensured.

The infant's condition improved slowly over the following days. Catecholamine dose was partially reduced, until it could be discontinued in the fifth day of 5 life. The most significant problems that still occurred were mechanical ventilation and pressure reduction, hampered by the support of the diaphragm after the closing of hernia. The baby was extubated on the 7th day of life, and put on noninvasive ventilation (NIV). On the 8th day of life, enteral nutrition was started. On the 12th day of life the patient was transferred to the neonatal unit in a stable condition, where treatment was continued and bottle training was started. Blood and bronchial cultures were negative on discharge from hospital. Currently, the patient remains under permanent specialist care and is carefully followed up, with her psychomotor development assessed as normal.

DISCUSSION

Cantrell's syndrome belongs to the so-called rare defects group and is associated with a high infant mortality rate,

OMÓWIENIE

Zespół Cantrella należy do tak zwanych rzadkich wad. Jest obarczony dużą śmiertelnością noworodków, głównie w konsekwencji towarzyszących bardzo złożonych wad serca i hipoplazji płuc. Przekłada się to na małą liczbę publikacji poświęconych tej tematyce. Wady związane z zespołem powstają między 3. a 14. tygodniem życia płodowego. Przyczyny rozwoju tych zaburzeń nie są dokładnie znane. Opisywany przypadek obrazuje wady rozpoznane w życiu płodowym i po urodzeniu. Zgodnie z rekomendacjami Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego z 2015 roku, w których zaleca się konieczność wykonywania badania ultrasonograficznego w 11.–14. tygodniu, 18.–22. tygodniu i 28.–32. tygodniu ciąży⁽⁶⁾, w 14. tygodniu ciąży przeprowadzono badanie ultrasonograficzne, w którym stwierdzono przepuklinę pępowinową. Przepuklina pępowinowa to wada powłok jamy brzusznej polegająca na nieprawidłowym zamknięciu się fałdów zarodka, której dodatkowo towarzyszą wady wrodzone: serca, ośrodkowego układu nerwowego, nerek, przewodu pokarmowego, przez co rokowanie jest niepomyślne. Leczenie przebiega jednoetapowo i polega na odprowadzeniu trzewi do jamy brzusznej oraz odtworzeniu ciągłości powłok.

W opisywanym przypadku noworodka w 2. dobie życia zakwalifikowano do zabiegu chirurgicznego, który polegał na odtworzeniu ciągłości przepony, odprowadzeniu zawartości przepukliny oraz na zamknięciu jej wrót z korzystnym rozwiązaniem. Po zabiegu nie obserwowano zaburzeń ze strony przewodu pokarmowego, a w 8. dobie życia wprowadzono żywienie dojelitowe przez sondę. Wada serca, jako najczęstsza składowa zespołu Cantrella, wpływa na rokowanie i czas przeżycia noworodków. Wielu autorów podaje, że tetralogia Fallota występuje u około 20% dzieci z zespołem Cantrella. Powstaje ona między 15. a 32. dniem życia płodowego. Przyczyny jej rozwoju nie są znane. Ta poważna wada serca obejmuje cztery różne wady: ubytek w przegrodzie międzykomorowej, zwężenie ujścia tętnicy płucnej, przerost mięśnia prawej komory serca i przesunięcie aorty w prawo nad otwór w przegrodzie międzykomorowej⁽⁷⁾. W opisywanym przypadku badania prenatalne nie pozwoliły rozpoznać wady w życiu płodowym, diagnoza została postawiona po urodzeniu. Stwierdzenie tetralogii Fallota jest jednoznaczne ze wskazaniem do leczenia operacyjnego. Leczenie chirurgiczne tej wady może być jedno- lub dwuetapowe. Ze względu na fakt, że wada nie zagrażała życiu dziecka, decyzję o postępowaniu chirurgicznym odłożono na późniejszy termin. Dodatkową wadą serca, którą rozpoznano po urodzeniu, była dekstopozycja serca, co oznacza, że serce jest całkowicie przesunięte na prawą stronę, przy czym koniuszek serca zwrócony jest w lewo. Przypuszcza się, że dekstopozycję serca w okresie prenatalnym wywołują inne wady – pozasercowe, a jedną z nich jest przepuklina przeponowa, która przesuwając prawidłowo zbudowane serce na prawą stronę klatki piersiowej. Doniesienia z literatury medycznej pokrywają się z opisywanym przypadkiem,

mostly due to complex heart defects and pulmonary hypoplasia. As a result, few publications regarding this subject are available in the literature. Defects that comprise pentalogy of Cantrell arise between the 3rd and 14th week after conception. Their exact aetiology remains unclear.

In the case described above, the defects were only partially identified in utero, with most of them revealed after the baby's birth. In the 14th week of gestational life, omphalocele was found on an ultrasound study. According to the recommendations of the Polish Gynaecological Society from 2015, a minimum of three ultrasound examinations is indicated during nine months of pregnancy. First one, between week 11 and 14 of gestational life, second – between week 18 and 22, and the final one – between week 28 and 32⁽⁶⁾. Omphalocele is a defect of the abdominal wall involving incomplete fusion of embryonic folds, additionally accompanied by other congenital anomalies, such as heart defects, malformations of the central nervous system, kidneys and digestive tract. Taking into account all those problems, the prognosis is mostly unfavourable. Treatment is performed in a single step and involves the placement of the viscera in the abdominal cavity and restoring the continuity of the abdominal wall.

In the case we are reporting, in the 2nd day of her life, the newborn was found eligible for surgery restoring the continuity of the abdominal wall, draining the contents of hernia and closing its walls. After the operation, no digestive tract disorders were noticed, thus in the 8th day of the infant's life, the enteral feeding through a probe was introduced. The heart defect, as the most frequent component of Cantrell's syndrome, has a significant influence on the prognosis and survival time. According to most authors, tetralogy of Fallot occurs in approximately 20% of children with Cantrell's syndrome. Tetralogy of Fallot arises between the 15th and 32nd day of the embryo's life. Its aetiology remains unknown. This serious heart disease consists of four different defects, namely ventricular septal defect (VSD), pulmonary valve stenosis, right ventricular hypertrophy and displacement of the aorta to the right above the hole in the interventricular septum (an overriding aorta)⁽⁷⁾.

In this case, prenatal tests failed to identify the defects during pregnancy, hence the diagnosis was made after delivery. The recognition of tetralogy of Fallot is a clear indication for surgery, that could be one- or two-stage. As the defect was not life-threatening, surgical treatment was deferred. An additional heart defect that was detected upon baby's birth was dextroposition of the heart, i.e. the heart's displacement to the right, with the apex of the heart turned to the left. Dextroposition of the heart is assumed to be a result of other, non-cardiac defects, with diaphragmatic hernia among them, likely pushing a properly formed heart to the right side of the chest. The existing reports available in the literature are consistent with the case we are describing, where the diagnosed diaphragmatic hernia could have had an influence on the heart's migration to the right⁽⁸⁾. A very serious defect, which is a part of pentalogy

w którym rozpoznana przepuklina przeponowa mogła mieć wpływ na przesunięcie serca w prawą stronę⁽⁸⁾. Bardzo poważną wadą serca, która wchodzi w skład pentalogii Cantrella, jest ektopia serca, polegająca na częściowej lub całkowitej lokalizacji serca poza klatką piersiową. Występuje ona raz na 5,5 do 7,9 miliona żywych urodzeń, częściej u płci żeńskiej⁽⁹⁾. W omawianym przypadku ektopia serca nie występowała, co według klasyfikacji Toyama może wskazywać na prawdopodobieństwo pentalogii Cantrella. U opisywanego noworodka rozpoznano także przepuklinę przeponową, która należy do ciężkich wad wrodzonych, obarczonych dużym wskaźnikiem śmiertelności. Można ją wykryć w prenatalnym badaniu ultrasonograficznym, co udaje się w 2/3 przypadków⁽¹⁰⁾. Przepuklina przeponowa tworzy się w I trymestrze ciąży, gdy błona opłucnowo-otrzewnowa łączy się z innymi częściami przepony. Powstały otwór stanowi drogę przemieszczenia się trzewi do klatki piersiowej^(11,12). W rezultacie dochodzi do niedorozwoju płuc oraz nieprawidłowości rozwojowych naczyń płucnych. To z kolei przekłada się na niewydolność oddechową i nadciśnienie płucne po porodzie. W przypadku rozpoznania przepukliny przeponowej w życiu prenatalnym stosuje się małoinwazyjną metodę, określaną jako fetoskopowa okluzja tchawicy balonem, która zwiększa szanse przeżycia płodu. Natomiast po urodzeniu dziecka leczeniem z wyboru jest postępowanie chirurgiczne. Niestety, nie u wszystkich noworodków z tą wadą udaje się ustabilizować stan ogólny, co stanowi warunek podjęcia zabiegu operacyjnego. Jest to związane z występującym nadciśnieniem płucnym i hipoplazją płuc. Leczenie przedoperacyjne polega na objęciu dziecka specjalistyczną opieką na oddziale intensywnej terapii, często na włączeniu wentylacji oscylacyjnej oraz podaży tlenu azotu, co ma zapewnić właściwą wymianę gazową. Częstotliwość oddechów podawanych noworodkowi przez respirator wynosi wówczas 8–12 Hz, czyli 480–720 oddechów na minutę, a tlenek azotu rozszerza dodatkowo naczynia płucne. Czasami przed zabiegiem lub po zabiegu operacyjnym stosuje się pozaustrojową oksygenację membranową (*extracorporeal membrane oxygenation*, EMCO) jako metodę pozaustrojowego natlenowania krwi, co nie było jednak konieczne w przypadku opisywanym w niniejszej pracy. Mimo ogromnego postępu chirurgii oraz leczenia śmiertelność wśród noworodków dotkniętych tą wadą nadal jest wysoka i wynosi 40–70%. Przyczyny powstawania przepukliny przeponowej są nieznane. Podaje się, że na jej rozwój może wpływać przyjmowanie przez kobietę w okresie ciąży niektórych leków, np. przeciwpadaczkowych. W badaniach eksperymentalnych dotyczących powstawania tej wady podkreśla się dużą rolę niedoboru witaminy A⁽¹³⁾. Ze względu na fakt, że wrodzona przepuklina przeponowa rzadko jest wadą izolowaną, w jej powstaniu można się dopatrywać udziału innych czynników, które mają wpływ na rozwój wad współistniejących. Podaje się, że znaczenie mogą tu mieć infekcje wirusowe przebyte w pierwszych miesiącach ciąży, cukrzyca, ekspozycja na promieniowanie rentgenowskie i środki

of Cantrell, is ectopia cordis, which involves partial or full heart location outside the chest. It occurs once in every 5.5 to 7.9 million live births, with a predilection for females⁽⁹⁾. In our patient, however, ectopia cordis was not present, thus the case fell into class II, or probable pentalogy of Cantrell according to Toyama's classification.

Diaphragmatic hernia was also recognised in the case described, a serious birth defect associated with a high mortality rate. It may be detected on prenatal ultrasound examination in 2/3 of all cases⁽¹⁰⁾. Diaphragmatic hernia forms in the first trimester of pregnancy, when the pleural-peritoneal membrane connects with the other parts of the diaphragm. The resulting hole allows the viscera to migrate into the chest^(11,12). As a result, pulmonary hypoplasia and pulmonary vascular abnormalities develop. This, in turn, leads to respiratory failure and pulmonary hypertension after birth. If diaphragmatic hernia is identified in utero, a minimally invasive method called fetoscopic tracheal occlusion with a balloon is used to improve the chances of survival. After the birth of the child, surgical correction is the treatment of choice. Unfortunately, it is not always possible to achieve a stable condition in all infants with this defect, allowing for surgical treatment. This is associated with the occurring pulmonary hypertension and pulmonary hypoplasia. Preoperative management consists of specialist care in the intensive care unit, often involving oscillatory ventilation and supply of nitric oxide to ensure adequate gas exchange. The frequency of breaths given by the ventilator to a newborn is 8–12 Hz, which is 480–720 breaths per minute, and nitric oxide additionally widens the pulmonary vasculature. Sometimes, before or after surgery extracorporeal membrane oxygenation (EMCO) is applied as a method of extracorporeal oxygenation of blood, which, however, was not necessary in the case described above. Despite the enormous surgical and therapeutic advancements mortality among newborns affected by this defect is still high, ranging from 40% to 70%. The underlying causes of the defect are unknown. It has been suggested that certain drugs, e.g. antiepileptics (AEDs), taken by the woman during pregnancy may contribute to the development of the anomaly. Also, experimental studies have pointed to vitamin A deficiency as playing an important role in the occurrence of hernia⁽¹³⁾. As congenital diaphragmatic hernia is seldom an isolated defect, other factors may be suspected to play a role in its formation, also contributing to concomitant defects. Also, a history of viral infections in the first months of pregnancy, diabetes, exposure to X-rays or chemicals as well as alcoholism and systemic lupus erythematosus (SLE) have all been suggested as potential factors⁽¹⁴⁾. In the case of our patient, however, the mother's medical history was negative in respect of all the above.

Planning and taking action consistent with the current state of knowledge brings tangible benefits. It is best for the child and the mother when a defect/defects are detected in the prenatal period. Advanced prenatal diagnosis permits the identification of malformations and monitoring of foetal

chemiczne oraz alkoholizm i toczén rumieniowaty układowy⁽¹⁴⁾. W omawianym przypadku żadne z wyżej wymienionych czynników nie zostały potwierdzone przez matkę w wywiadzie.

Planowanie i podejmowanie działań zgodnych z aktualną wiedzą przynosi wymierne korzyści. Dla dziecka i matki najkorzystniejsza jest sytuacja, gdy wada lub wady zostają zdiagnozowane w okresie prenatalnym. Rozwinięta diagnostyka prenatalna pozwala na rozpoznanie i monitorowanie rozwoju płodu, na podjęcie decyzji o terminacji ciąży lub jej kontynuacji, a następnie ustalenie terminu i sposobu porodu. Umożliwia to powzięcie decyzji dotyczącej wyboru ośrodka, w którym odbędzie się poród i zostanie przeprowadzone specjalistyczne leczenie dziecka bez konieczności narażania noworodka na transport lub brak specjalistycznego sprzętu. Dzięki przyjętym algorytmom i schematowi postępowania znacznemu skróceniu ulega czas oczekiwania na zabieg chirurgiczny, a prawidłowe przygotowanie do operacji pozwala na jej przeprowadzenie jednoetapowo, co miało miejsce w omawianym przypadku^(15,16).

Pentalogię Cantrell'a można zaliczyć do największych wyzwań medycyny prenatalnej i chirurgii. Wada ta cechuje się indywidualnym rokowaniem i w znacznej mierze zależy od stopnia i rodzaju towarzyszących anomalii. Jest obarczona dużą śmiertelnością, a także – w wyniku rozpoznania prenatalnego – prawdopodobieństwem wczesnej terminacji ciąży. Przekłada się to na małą liczbę opisywanych przypadków i ograniczoną liczbę publikacji.

Konflikt interesów

Autorzy nie zgłaszają żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.

Piśmiennictwo / References

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM: A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet* 1958; 107: 602–614.
2. van Hoorn JH, Moonen RR, Huysentruyt CJ 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 DD et al.: Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. *Ann Thorac Med* 2008; 3: 152–153.
4. Siles C, Boyd PA, Manning N et al.: Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for the pentalogy of Cantrell or its variants. *Obstet Gynecol* 1996; 87: 840–842.
5. Toyama WM: 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. <http://www.ptgin.pl/index.php/lekarze/rekomendacje2/rekomendacje> [cited: 31 January 2017].

development, facilitating an informed decision about termination or continuation of pregnancy, and then optimum timing and method of delivery. It also allows to refer the mother to a medical centre where delivery can be best managed and specialist treatment of the child promptly undertaken, without compromising the newborn's condition by transport or a lack of specialist equipment. Thanks to approved algorithms and protocols, the waiting time for surgery can be shortened significantly, with proper preoperative management allowing to carry it out in one step, as was the case here^(15,16).

In fact, pentalogy of Cantrell is one of the greatest challenges of contemporary prenatal medicine and surgery. The prognosis is individual and largely depends on the extent, severity and type of the anomalies present. It is associated with a high mortality rate, and in cases of prenatal diagnosis, with a likelihood of early termination of pregnancy as well. This accounts for the small number of reports and other publications available on the subject.

Conflict of interest

The authors do not report any financial or personal links to other persons or organisations that might adversely affect the content of this publication or claim rights thereto.

7. Niszczota CS, Kolesnik A: Różne postaci zespołu Fallota – aspekty morfologiczne diagnostyki i terapii wady. *Pediatr Pol* 2012; 87: 392–403.
8. Szymkiewicz-Dangel J: Fizjologia płodowego układu krążenia. In: Szymkiewicz-Dangel J: *Kardiologia płodu. Zasady diagnostyki i terapii*. Ośrodek Wydawnictw Naukowych, Poznań 2007: 29–32.
9. Respondek-Liberska M: Kardiologia prenatalna dla położników i kardiologów dziecięcych. Czelej, Lublin 2006: 215–218.
10. Deprest J, Nicolaides K, Done E et al.: Technical aspects of fetal endoscopic tracheal occlusion for congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2011; 46: 22–32.
11. Szaflik K: Postępy w diagnostyce i terapii płodu. *Przew Lek* 2009; 12: 179–186.
12. Tovar JA: Congenital diaphragmatic hernia. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7: 1.
13. Sfakianaki AK: Wrodzona przepuklina przeponowa. *Ginekol Dypł* 2012; (6): 11–16.
14. Kawalec W, Kubicka K: Choroby układu krążenia. In: Pawlacyk B (ed.): *Zarys pediatrii. Podręcznik dla studiów medycznych*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2005: 258.
15. Arensman RM, Bambini DA, Chiu B: Congenital diaphragmatic hernia and eventration. In: Ashcraft KW, Holcomb GW III, Murphy JP (eds.): *Pediatric Surgery*. 4th ed., Elsevier/Saunders, Philadelphia 2005: 304–323.
16. Baird R, MacNab YC, Skarsgard ED: Canadian Pediatric Surgery Network: Mortality prediction in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2008; 43: 783–787.