

## Göğüs Duvarının Konjenital Pektus Dışı Deformiteleri

*Dr. Öğr. Üy. Osman Yakşı, Op. Dr. Mehmet Ünal*

Bolu İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Cerrahisi AD, Bolu

### ÖZET

Pektus ekskavatum ve karinatum, göğüs duvarının en sık görülen deformiteleridir. Sternum defektleri, kosta ve yumuşak doku anomalileri, diffüz iskelet bozuklukarı daha nadir görülen deformitelerdir. Özellikle göğüs ön duvarında basit sternum defektinden total göğüs duvarı yokluğuna kadar giden geniş bir defekt spektrumu izlenebilmekte. Cerrahi tedavi daha çok sternal kleft ve poland sendromu için ön plana çıkmakla birlikte diğer deformiteler için de sınırlı cerrahi teknikler uygulanabilmektedir.

**Anahtar Kelime:** göğüs duvarı, deformite, konjenital

### ABSTRACT

Pectus excavatum and carinatum are the most common deformities of the chest wall. Sternum defects, rib and soft tissue anomalies and diffuse skeletal disorders are rare deformities. Especially in the anterior chest wall, a wide spectrum of defects ranging from simple sternum defect to total absence of chest wall can be observed. Although surgical treatment is more prominent for sternal cleft and poland syndrome, limited surgical techniques can be applied for other deformities.

**Keywords:** chest wall, deformity, congenital

### 1. Sternum Defektleri

Sternal defekler basit sternal yarık olarak görülebilmekle birlikte total sternum ve göğüs duvarı yokluğuna kadar giden ağır deformiteler izlenebilmekte. Sternum defektleri 'Sternal cleft, torasik ektopia kordis, torakoabdominal ektopia kordis ve servikal ektopia kordis' adı altında dört alt grupta incelenmektedir. Sternal cleft dışındaki deformitelerde kalp genelde yer değiştirmiş olarak izlenir.

**1.a. Sternal cleft ;** Deformite, gestasyonun 8. haftasında bitmesi gereken sternum ventral füzyonunun eksik kalmasına bağlı geliştiği düşünülmekte (1). Sternal ayrılma dışında ek patoloji nadiren görülür (1) Sternal ayrılma olmasına karşın

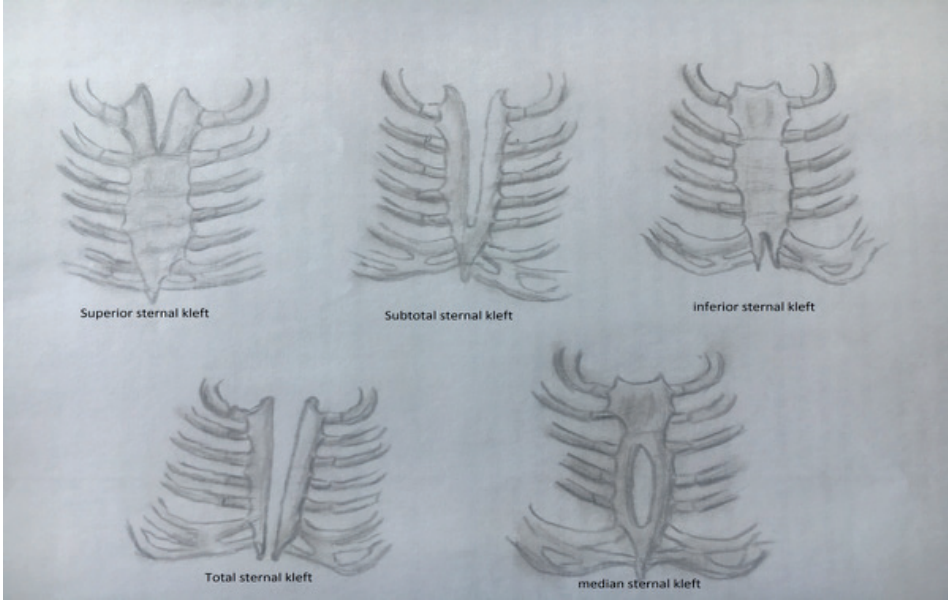
normal deri örtüsü mevcuttur. Perikard sağlamdır ve diyafragma normaldir. Sternal yarık genelde sternumun üst kısmında izlenir ve çocuklarda eforla sternumun üst kısmında bombeleşme görülür. Cleft sternumu olan bir bebekte, sternumda tam veya kısmi bir ayrılma vardır; fakat kalp intratorasik pozisyonunda ve normal yerleşimlidir.

Sternum yarıklarıyla sternumda görülen diğer defektlerin başka bir farkı da yarık sternumlu çocuklarda konjenital kalp hastalıklarının nadir bulunmasıdır. Yarık sternum ile servikofasiyal hemanjiyomalar birlikte olabilir (16).

Belirgin fonksiyon kaybı genelde izlenmemekle birlikte efor sarfetmede hafif zorlanma tarzında klinik bulgu verebilir (1).

Literatürdeki 51 serinin incelendiği bir çalışmada olguların %62 sinin bayan ve %67 inde sternumun üst kısmının etkilendiği görülmüş (2). Hastaların %74 'nün asemptomatik olduğu ve %72'inde ek defekler izlenmiş (2). Hastaların %73'ü cerrahi prosedür olarak primer kapatılmış, %10 'una kemik grefti, %7 'sine prostetik materyal ve %3 'üne kas flebi kullanılmış (2).

Bir çok cerrah sternum defektinin yenidoğan döneminde kapatılmasını, göğüs duvarının esnekliğinin fazla olması ve sternumu yaklaştırdıktan sonra kardiyak bası semptomlarının da az olmasından dolayı önerir.



Şekil 1: Sternal Kleft

**1.b. Torasik Ektopia kordis;** Torasik ektopia kordis yüksek mortalite oranına sahiptir. Çıplak, atan bir kalp toraksın dışında bulunmaktadır. Fallot tetralojisi başta olmak üzere kardiyak anomali genelde görülür. Torasik ektopia kordisi olan bebeklerin, normalde kalbi çevreleyen orta hat dokularında şiddetli açıklık vardır. Bu hastaların intratorasik volümlerinde azalma vardır. Primer kapatma için yapılan çoğu girişim başarısızlıkla sonuçlanır. Çünkü kalbi örtmek üzere uygun dokuların mobilize edilmesi çok zordur. Ektopia kordiste abdominal duvar defektleri de sık görülmektedir. Daha çok üst abdomen omfaloseli veya diastasis rekti ve nadiren de abdominal organların evantrasyonu görülebilir.

Etyoloji net olarak bilinmemekle birlikte amnion kesesindeki bozukluktan kaynaklandığı ve olasılıkla koryon tabakasının veya yok sac'ın gelişim bozukluğuna bağlı olduğu düşünülmektedir.

**1.c. Torakoabdominal Ektopia Kordis (Cantrell Pentalojisi) ;** Kalp omfalosel benzeri membranla veya ince bir pigmente deriyle örtülüdür. Kalpteki anterior rotasyon torasik ektopia kordisteki kadar şiddetli değildir. Cantrell pentalojisi denmesinin nedeni beş ana özelliğinin olmasıdır;

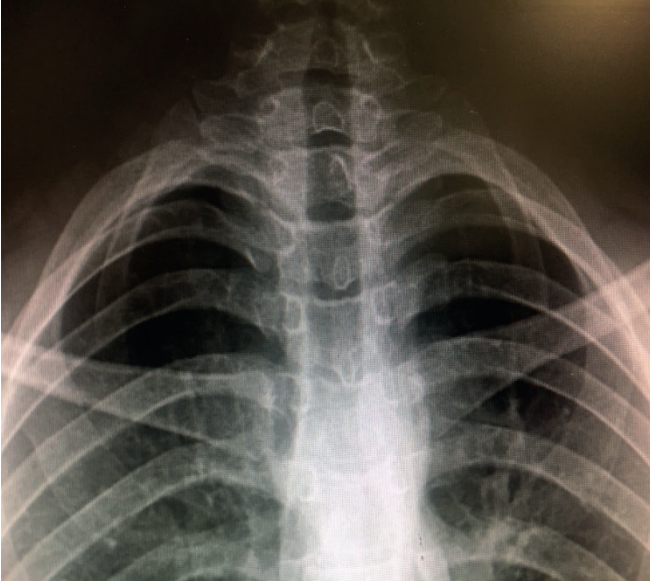
1. Sternum alt kısmında bir yarık
2. Diyaframın ön yüz eksikliği
3. Perikardın diyafragma yüzünün olmayışı
4. Omfalosel
5. İntrinsik kalp anomalisi

Başarılı onarım ve uzun dönemli sürvi torakoabdominal ektopia kordis olgularında torasik ektopia kordisten daha sıktır. Cantrell pentalojisinde bebeklik döneminde başarılı onarım mümkündür. Pulmoner ve kardiyovasküler yetmezliğe yol açmaksızın göğüs duvarının rekonstrüksiyonu başarılıdır. Prognozun intrakardiyak defektlerle değil fakat pentalojiyi oluşturan defektlerle ilgili olduğu bildirilmiştir (17).

### 2. Kosta Anomalileri

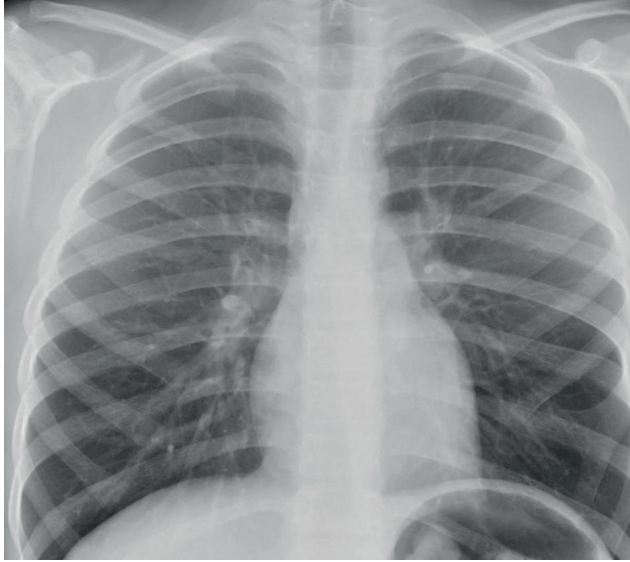
Kosta anomalileri klinikte nadir görülür. İzole kosta anomalileri görülmekle birlikte siatemik hastalık yada sendromlarla birlikte görülebilmekte. Akciğer grafisinde

**2.a. Servikal kosta:** 7. servikal vertebradan kaynaklanan aksesuar ya da fazla kostadır. Servikal kosta genelde 1. Kosta ile anterior kısımda birleşir. Tek taraflı yada bilateral izlenebilen servikal kostanın uzamış 7. servikal vertebranın transvers proçesinden ayırımı iyi yapılmalıdır. Toplumda yaklaşık %0, 2-8 oranında rastlanılmakta. Genelde asemptomatik olmakla birlikte basıya bağlı torasik outlet sendromuna neden olabilir. Semptomatik olduğunda cerrahi, tedavi seçeneği olarak kullanılabilir (3)



Resim 1: Servikal kosta

**2.b. Bifid kosta:** Bifid kosta erkeklerde ve en sık 3 ila 4. kotalarda görülmektedir (4). Bifid kosta çoğu zaman izole ve tesadüfen saptanan bir anomali olarak görülür. Nadir görülen golin sendromun da erken yaşta ciltte malignite ( bazal hücreli karsinom).ve aynı taraflı çok sayıda bifid kosta görülebilir (5).



**Resim 2:** Bifid Kosta

**2.c. Kosta Füzyonu:** Sıklıkla 1. ve 2. kosta nın anterior ya da posteriorunda izlenmekle birlikte diğer kotsalar arasında füzyon geliştiği bildirilmiştir. Nadir rastlanan (%0.3) kosta füzyonları, vertebra anomalilerine eşlik edebilir (6).

**2.d. Kosta köprüleşmesi:** Birbirine paralel kostaların kemik dokusunda büyüme sonucu birleşmesi ile oluşur. Görülme sıklığı %0.3 olan kosta köprüleşmesi posttravmatik ya da konjenital olarak ortaya çıkabilmektedir. Birleşme tam yada psödoartikülasyon şeklinde olabilmekte.

**2.e. Kısa kosta:** Cerrahi yada travma öyküsü olmamasına rağmen akciğer grafisinde kostaların orta hatta sonlanması olarak tanımlanır. Genelde sağda 6 ve 7. Kostada görülür (7)

**2.f. Birinci kostanın konjenital psödoartrozu:** 1. Kostanın orta kısmı genelde kemikleşmez ve iyileşmekte olan kırık görüntüsü imajı verir. Ağrı olmaması kırık ile ayırımında tipiktir (8)

**2.g. İntratorasik kosta:** toraks kavitesinin içine doğru protrüzyon gösteren kosta nadir görülür. Genelde sağda görülür.

**2.h. Kosta forameni:** kostalarda foramen nadiren görülür ve klinik olarak önem taşımaz. Grafide kosta içinde radyolüsen görünüm izlenir (8).

**2.i. Kosta sayısı anomalileri:** kosta sayısının fazlalığı genelde patolojik bir olayı göstermese de bazı sendromlara (trizomi21) eşlik edebilir. Toplumda 11 çift kosta görülme oranı %5-8 civarındır. Trizomi 21 li olguların üçte birinde 11 çift kosta görülebilmekte (8, 9)

### 3. Poland Sendromu

Alfred Poland'ın 1842'de kadavradaki anatomik deformiteyi fark edip yayınlaması ile literatüre girmiştir (10). Poland sendromu, pektoralis majör ve minör kaslarının konjenital yokluğu ve üst ekstremitelerde deformiteleri ile birliktelik gösterebilen anomali olarak tanımlanır. Sendromun tek sabit bulgusu "pektoralis majör kasının sternokostal parçasının yokluğu"dur. Bu sabit bulguya aynı tarafta pektoralis minör kasının yokluğu, meme dokusunun gelişmemesi, aksillada alopesi, 2 ve 5 arasındaki kaburgaların olmaması, latissimus dorsi, serratus anterior ve eksternal oblik kaslarının gelişmemiş olması gibi ilave bulgular eşlik edebilir (11).

Poland sendromunun insidansı 1/7000 ile 1/100000 arasında bildirilmektedir (11). Erkeklerde kadınlara kıyasla 2-3 kat daha fazladır. Erkeklerdeki tek taraflı deformite göğüs sağ tarafında sola oranla 2 kat daha sık görülmektedir.

Üst ekstremitelerde anomali görülmesi sıklığı yüksektir ve olguların %13-56'sında değişik ağırlıklarda üst ekstremitelerde anomalileri kas yokluğuna eşlik eder. Üst ekstremitelerde anomalileri brakisindaktili formunda kısa ve yapışık parmaklara ek olarak üst ekstremitenin kısalığı ile de ortaya çıkabilir. Bunlara ek olarak böbrek, ve omurga anomalileri olabileceği kaydedilmektedir (12). İlginç olarak, yalnızca sindaktili yakınması ile başvuran hastalarının genel muayeneleri sırasında yaklaşık %10 oranında Poland sendromu yakalanabilmektedir (12, 13). %11-25 olguda aynı taraflı toraks çöküklüğü ve/veya toraksta paradoksal hareket ve %8 oranında akciğer herniasyonu görülebilir.

Etyoloji net olarak bilinmemekle birlikte iki temel hipotez öne sürülmekte. Bunlardan ilki hamileliğin 3-4. haftalarında ortaya çıktığı düşünülen mezodermal plato hasarı veya gelişim yetersizliği (14) diğeri ise hamileliğin 6-7. haftalarında subklavyen ve vertebral sistemlerdeki kan akımının kesintiye uğramasıdır (15).

Torakstaki deformitelerin yarattığı işlevsel sorunlar eğer ağırsa öncelikli olarak ve zaman geçirmeden çözümlenmelidir. İşlevsel sorun yaratmayan estetik sorunlar, hastanın bedensel algısı, mesleki ve sosyal etkinliklerinin yönlendirilmesi ile belirlenir. Bu nedenle hastaya göre çözüm üretilmeli, hastanın estetik ve işlevsel kaygılarına göre cerrahi teknik seçimi yapılmalıdır.

### 4. Diffüz İskelet Bozukluklarıyla Seyreden Göğüs Duvarı Deformiteleri

**4.a. Jeune Sendromu (Asfiksi Yapan Torasik Distrofi) ;** Çan şeklinde dar toraks ve tipik pelvik kemik anomalileri ile karakterize, otozomal resesif kalıtım gösteren bir iskelet displazisidir. Cinsiyet ayrımı göstermeyen bu sendromun ortalama insidansı 1/100-130000'dir.

**4.b. Jarcho-Levin Sendromu (Spondilotorasik Displazi) ;** Sayısal ve yapısal kosta-vertebra anomalilerinin yer aldığı konjenital bir sendromdur. Otozomal resesif kalıtım olduğu bildirilmektedir. Prevalansı 0.25/10000'dir. Kosta deformiteleri nedeniyle göğüs duvarı yengeç benzeri bir görünüm almıştır.

**4.c. Kısa Kosta Polidaktili Sendromu;** İskelet displazilerinin nadir görülen ölümcül bir formudur. Otozomal resesif geçişlidir. Antenatal tanı fetal ultrasonografi ile ikinci trimestir içinde konulabilmektedir. Dar toraks, polidaktili, kısa kostaların varlığı tanı için yardımcıdır. Bu durumda gebeliğin sonlandırılması gerekmektedir.

**4.d. Tanatoforik Displazi;** Nadir görülen, ölümcül bir osteokondrodisplazidir. Sporadik geçiş gösterir. Sıklığı 1/10000' dir. Kemik ve kartilaj dokudaki anormal büyüme ve gelişme ile karakterizedir.

### KAYNAKLAR

1. Günay E, Simşek Z, Güneren G, Celikyay F. A rare case of isolated complete congenital sternal cleft. *Anadolu Kardiyol Derg* 2010; 10: E30
2. Torre M1, Rapuzzi G, Carlucci M, Pio L, Jasonni V. Phenotypic spectrum and management of sternal cleft: literature review and presentation of a new series. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2012 Jan; 41 (1): 4-9. doi: 10.1016/j.ejcts.2011.05.049.
3. Barkhordarian S. First rib resection in thoracic outlet syndrome. *J Hand Surg Am* 2007; 32: 565-570.
4. Osawa T, Sasaki T, Matsumoto Y, et al. Bifid ribs observed in the third and fourth ribs [abstract], *Kaibogaku Zasshi* 1998; 73: 633-5. PMID: 9990200
5. Bitar GJ, Herman CK, Dahman MI, Hoard MA. Basal cell nevus syndrome: guidelines for early detection, *Am Fam Physician* 2002; 65: 2501-4. PMID: 12086239
6. Guttentag AR, Salwen JK. Keep your eyes on the ribs: the spectrum of normal variants and diseases that involve the ribs. *Radiographics* 1999; 19: 1125-1142.
7. Sheflin JR. Short rib (s). *Am J Roentgenol* 1995; 165: 1548-1549
8. Yochum TR, Rowe LJ. *Essentials of skeletal radiology*. 2<sup>nd</sup> ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1996: 239-241.
9. Glass RB, Norton KI, Mitre SA, Kang E. Pediatric ribs: a spectrum of abnormalities. *Radiographics* 2002; 22: 87-104.
10. Poland A. Deficiency of the pectoral muscles. *Guys Hosp Rep* 1841; 6; 191-3.
11. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002; 74: 2218-25. [Crossref]
12. Knoetgen J, Johnson CH, Arnold PG. *Reconstruction of the Chest. Plastic Surgery*. (Stephen J Mathes, ED; Vincent R. Hentz-2<sup>nd</sup> Ed.) Vol VI, Saunders Elsevier 2006, pp: 411-537. 7.
13. Al-Qattan MM. Classification of hand anomalies in Poland's syndrome. *Br J Plast Surg* 2001; 54: 132-6. [Crossref]
14. Bamforth JS, Fabian C, Machin G, Honore L. Poland anomaly with limb body wall disruption defect: case report and review. *Am J Med Genet* 1992; 43: 780-4. [Crossref]
15. Bouvet JP, Leveque D, Bernetieres F, Gros JJ. Vascular origin of Poland's syndrome? A Comparative rheographic study of the vascularization of the arms in eight patients. *Eur J Pediatr* 1978; 128: 17-26. [Crossref]
16. Jabbad H, Shehata R, Al-Ebrahim K. Successful surgical repair of complete sternal cleft in an adult. *Asian Cardiovasc Thorac Ann* 2010; 18: 376-8. [Crossref]
17. van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, van Heurn LW, Offermans JP, Mulder AL. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *European Journal of Pediatrics* 2008; 167: 29-35.