

# ERKEN TANIDA “EKTOPIA KORDİS” YÖNETİMİ

## Management in Early Diagnosis of “Ectopia Cordis”

Ahmet Emin MUTLU<sup>1</sup>

### ÖZET

**Amaç:** Ektopia kordis (EK), 0.5-1/100.000 sıklıkta nadir görülen, kalbin tamamının veya bir kısmının toraks dışında bulunması ile karakterize, bir konjenital anomalidir. Postnatal dönemde prognozları kötü olduğu için bu tür vakaların viabilite öncesi tespit edilmesi ve erken terminasyonu amaçlanmaktadır. Çalışmanın amacı nadir görülen bir konjenital anomali olan EK'in erken prenatal dönemde teşhisinin mümkün olduğunu ve erken terminasyon kararının komplikasyonların önüne geçilebileceğini göstermektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmaya, 2018-2021 yılları arasında kliniğimizde EK tanısı almış 5 hasta dahil edilmiştir. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalarda terminasyon sırasında uygulanan tedaviler, sonuçları ve komplikasyon olup olmadığı incelendi.

**Bulgular:** Beş olguluk seride hastaların genç yaşta olduğu ve genellikle ilk gebelikleri olduğu görüldü. Hastaların hepsinde yapılan obstetrik ultrasonografi inceleme sonucunda kistik higromaya sahip nukal translüsenzi artışı mevcuttu. Mizoprostol uygulanması sonucu 48 saat içinde yanıt alındı ve abortuslar gerçekleşti.

**Sonuç:** Prenatal erken dönemde tanı konulan EK olgularında gebelik sonlandırılması anne sağlığı açısından en uygun yaklaşım olarak görülmektedir. Sonlandırılmayan olgularda ise multidisipliner yaklaşım önem arz etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Ektopia Cordis; Erken Prenatal Tanı; Ultrasonografi; Genetik

### ABSTRACT

**Objective:** Ectopia cordis (EC) is a very rare with a frequency of 0.5-1/100.000 congenital malformation in which the heart is complete or partially to located outside the thorax. Since the prognosis is poor in the postnatal period, it is aimed to detect such cases before viability and to terminate them early. The aim of the study is to show that it is possible to diagnose EC, which is a rare congenital anomaly, in the early prenatal period and that the early termination decision can prevent complications.

**Material and Methods:** The study included 5 patients diagnosed as EC between 2018-2021 in our clinic. In all patients, therapies administered during termination, outcomes and whether there was complication were evaluated.

**Results:** In our case series including 5 patients, it was seen that patients were generally young and had their first pregnancy. In obstetric sonography, it was seen that there was an increased nuchal translucency with cystic hygroma in all patients. All patients responded to misoprostol administration within 48 hours and abortions occurred.

**Conclusion:** In case of EC diagnosed at early prenatal period, the termination of pregnancy seems to be most appropriate approach for maternal health. Multidisciplinary approach is important in cases in which pregnancy isn't terminated.

**Keywords:** Ectopia Cordis; Early Prenatal Diagnosis; Ultrasonography; Genetic

### GİRİŞ

Ektopia kordis (EK), kalbin kısmen veya tamamen toraks boşluğu dışında yerleşmesidir (1). EK, 0,5-1/100.000 sıklıkta görülen nadir bir konjenital anomalidir (2). Kızlarda daha sık görüldüğü bildirilmiştir (3). Beş tiptir: Servikal, servikotorasik, torasik, torakoabdominal ve abdominal. En sık görülenler torakal ve torakoabdominal olanlardır (4, 5).

Torakoabdominal en sık izlenen form olup genellikle Cantrell pentolojisi (CP) ile birliktelik göstermektedir. CP sternum alt uç defekti, diyaframa ön kısmında yarım ay şeklinde defekt, diyaframa defektinde paryetal perikard yokluğu, omfalosel ve eşlik eden kardiyak anomalileri ve torakoabdominal EK ile karakterizedir (6). Etiyolojinin tam olarak bilinmediği EK'da beraberinde diğer organ anomalileri de görülebilmektedir.

<sup>1</sup>Hüma Kadın Hastalıkları ve Doğum Hastanesi,  
Tüp Bebek Ünitesi,  
Kayseri,  
Türkiye

Ahmet Emin MUTLU, Op. Dr.  
(0000-0002-5092-1364)

### İletişim:

Op. Dr. Ahmet Emin MUTLU  
Hüma Kadın Hastalıkları ve Doğum Hastanesi, Tacettin Veli Mah. Seyyid Burhanettin Bulvarı No:58. 38150 Melikgazi/Kayseri/Türkiye

**Geliş tarihi/Received:** 14.10.2021  
**Kabul tarihi/Accepted:** 18.01.2022  
**DOI:** 10.16919/bozoktip.999541

Bozok Tıp Derg 2022;12(2): 45-48  
Bozok Med J 2022;12(2): 45-48

Ventriküler septal defekt (VSD) ve Fallot tetralojisi en sık eşlik eden kardiyak defekt iken omfalosel ise en sık eşlik eden abdominal duvar defektidir (7). EK trizomi 21, trizomi 18 ve Turner Sendromu gibi kromozom anomalileri ile birlikte tanımlanmıştır (7, 8).

Tedavide prognoz kötüdür ve bu sebeple prenatal dönemde tanı alan hastalarda çiftler bilgilendirilerek gebelik sonlandırılması önerilmektedir (7). Makalemizde erken prenatal dönemde tespit edilen EK olguları ve tedavi yönetimi sunulmaktadır. Çalışmadaki amacımız nadir görülen EK olgularının, erken haftada tespit edilerek terminasyon kolaylığı, komplikasyon azlığı ve anne üzerindeki olumlu etkilerini göstermektir.

## GEREÇ VE YÖNTEMLER

Çalışmamıza Sağlık Bakanlığı Kayseri Şehir Hastanesi, Klinik Araştırmalar Etik Kurulu 2021/479 protokol kodu ile etik onay alınmıştır.

Bu çalışmaya, 2018-2021 yılları arasında özel bir hastanede EK tanısı almış 5 hasta dahil edilmiştir. Çalışmamızda bu 5 hastadaki konulan tanılar ve gebelik sonuçları değerlendirilecektir. Tüm hastaların demografik özellikleri, özgeçmiş, soygeçmiş, akrabalık ilişkileri, aldıkları tedaviler, ultrason muayeneleri ve bulgu kayıtları incelendi. Çalışmaya dahil edilen tüm hastalarda terminasyon sırasında uygulanan tedaviler, sonuçları ve komplikasyon olup olmadığı incelendi.

Doğum sonrası prognozu çok kötü olan bu anomalide, aileler gebeliğin terminasyonunu istedi ve bilgilendirilmiş onamları alındı. Hastaların yapılan vajinal muayenesinde serviksin açık olmaması üzerine Mizoprostol (Cytotec 200 mcg 28 Tablet –aris®) tedavisi başlandı. Günde 4 defa oral ve vajinal 200 mikrogram Mizoprostol uygulanması sonucu 48 saat içinde yanıt alındı ve abortuslar gerçekleşti.

## BULGULAR

Beş olguluk seride hastaların genç yaşta (yaş ortalaması 23,4) olduğu ve genellikle ilk gebelikte saptanması dikkat çekici olmuştur. Alınan ayrıntılı öykülerinde; 2 çiftin eşiyle 3. dereceden akrabalığının olduğu, 3 çiftin ise akrabalık ilişkisi olmadığı öğrenildi. Gebelerin hiçbirinin teratojen ilaç kullanmadığı tespit edildi (Tablo 1). Bir hastada gebelik başlangıcında hipertiroidi tanısı konularak Propiltiourasil tedavisi başlanmıştır ancak bu tedaviyi 5 gün kullandığı ve daha sonra bıraktığı öğrenildi. Diğer bir hastanın özgeçmişinde depresyon nedeni ile Sertralin (Lustral 50 mg 28 Tablet - Pfizer®) kullanımı dışında başka bir özellik bulunmamaktaydı. Gebe kalmadan yaklaşık 1 ay önce ilacı bıraktığı tespit edildi. Hastaların rutin gebelik tetkikleri normal saptandı. Hastaların hepsinde yapılan obstetrik ultrasonografi inceleme sonucunda; tek, canlı ve kistik higromaya sahip nukal translusensi artışı mevcuttu. Ayrıca olgularda 3 boyutlu (3D) ultrasonografi eşliğinde kalbin toraks dışında olduğu ve amniyotik sıvı içinde serbest olarak attığı izlendi (Resim 1). Amniyotik sıvı volümü hepsinde normaldi. Umblikal kordun fetüse giriş yeri net olarak gözlemlendi ve patoloji saptanmadı. Ultrasonda EK ile birlikte diğer anomalilerin de tespiti için bütün olgulara fetal MRI önerildi ve tanılar doğrulandı. Abortus sonrası 3 aile fetüsün patolojik incelemesini kabul etti. Fetüslerin makroskopik incelemesinde ortak özelliği kalp ve büyük damarlar, sternal defekten dolayı tamamen toraks dışına çıkmıştı. Üzerlerinde perikard dokusu izlenmedi. Orta hat defekti sternumdan başlayıp, umblikusa kadar devam etmekteydi (Resim 2).

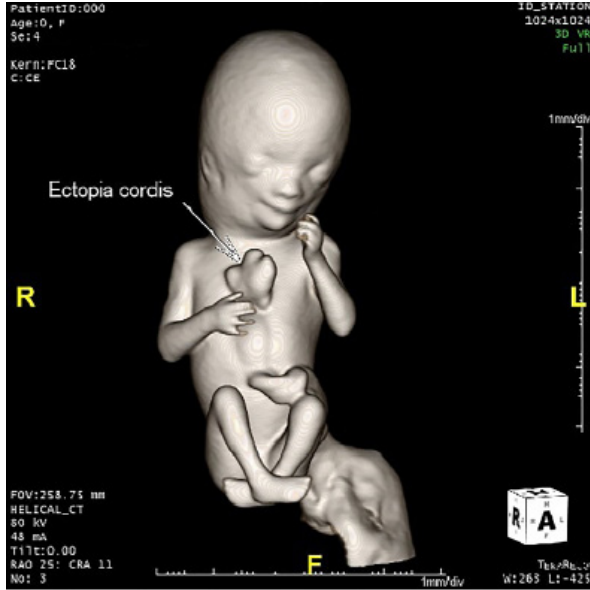
## TARTIŞMA

EK, fetüsün kalbinin tamamı ya da bir bölümünün göğüs kafesi dışında bulunduğu nadir bir konjenital

**Tablo 1.** Ektopia Kordis olgularının demografik özellikleri

	Yaş	Akrabalık	Teratojen Kullanım Öyküsü	Sistemik Hastalık
1. <i>Hasta</i>	25	-	-	+
2. <i>Hasta</i>	23	-	-	-
3. <i>Hasta</i>	21	+ (3.derece)	-	-
4. <i>Hasta</i>	22	-	-	+
5. <i>Hasta</i>	26	+ (3.derece)	-	-

**Resim 1.** Ektopia Kordis tanısı konulan olgunun 3D ultrasonografi görüntüsü.



**Resim 2.** Ektopia Kordis tanısı konulan olgunun abortus sonrası görüntüsü.



anomali olup, olgularımızın tamamında mevcuttu. Bu anomalinin etiolojisi net olarak açıklanamamıştır. Sternum ve göğüs ön duvarının normal embriyolojik gelişim süreçlerindeki duraksamalar sonrası oluştuğu düşünülmektedir (9). Bizim çalışmamızda olgulara çok küçük haftada tanı konulduğu için kardiyak anomaliler açısından net değerlendirme yapılamadı. Omfalosel başta olmak üzere, yarık damak-dudak, hidrosefali, hipoplastik akciğer, diastasis recti, gastroşizis, skolyoz gibi anomaliler bulunabilir (10, 11).

Kromozom anomalileriyle (Turner Sendromu, Trizomi 18) birlikte görülme sıklığı artmaktadır (12). Kromozom anomalisi tespit edilen olgulara genetik danışma önerilmektedir (13). Bizim olgularımızda erken gebelik haftası olması ve buna bağlı alınan kan numunesinin yetersiz olması nedeniyle fetal karyotip tayini yapılamadı.

EK servikal, servikotorasik, torasik ve torakoabdominal bölgelerde bulunabilmektedir. Servikal tipi yaşamla bağdaşmaz(5). Olgularımızda, torasik tip EK görülmüştür.

Torasik tip EK olgularının cerrahi onarımının güçlüğü ve yüksek mortaliteyle yapılabildiği belirtilmektedir (4, 11, 14). Eşlik eden intrakardiyak anomalilerin varlığında cerrahi müdahalenin karmaşıklığıyla paralel olarak

mortalite artabilmektedir (11).

EK'in prenatal dönemde tanısı ultrasonografi ile tespit edilebilmektedir. Bizde çalışmamızda EK tanısını 3D ultrason ile tespit ettik. Üç boyutlu ultrason görüntüsü alınırken fetüsün hareket etmesinden dolayı ilk denemede net görüntü elde edilemedi. Bu nedenle hastaya birden fazla 3D ultrason yapılmak zorunda kalındı. Erken dönemde saptanması durumunda fetüsün durumu hakkında aileye bilgi verilmeli ve geç terminasyonun olası yan etkileri ve komplikasyonları çiftlere anlatılmalıdır. Birinci trimester döneminde ailenin gebelik sonlandırmasını kabul etmesinin anne açısından daha az sıkıntılı olacağı belirtilmelidir. Bu tarz olgularda tanı geciktikçe ilerleyen gebelik haftalarında annede değişik komplikasyonlar, fetüsün mortalitesinin yüksek olmasına rağmen gebeliğin sezaryen doğumla sonlanması ve annede psikolojik olumsuzluklar yaratabileceği düşünülmektedir. Erken tanıda ilk trimesterde yapılan nukal translusensi ölçümünün kromozom anomalilerin yanı sıra kardiyak anomalilerde NT artışının anlamlı olduğu düşünülmektedir (15). Erken tanı konulamayan hastalarda doğum şekli olarak bebek için daha az travmatik olan sezaryenin doğru bir karar olduğu düşünülmektedir (16). Tedavide başarı şansı eşlik eden anomalilerle birlikte azalmaktadır(7).

EK'ya eşlik eden diyaframa hernisi ve konjenital kardiyak hastalık yüksek mortalite ile seyretmektedir (17). Bu çalışma, nadir görülen bir konjenital anomali olan EK'in prenatal dönemde dikkatli bir ultrason muayenesi ile erken teşhis edilebileceğini göstermektedir. Gebeliğin terminasyonu kararı ne kadar erken olursa, abortus sırasında karşılaşılabilecek komplikasyonların azlığı ve şiddetinin minimal seviyede olduğu bu çalışmada kanıtlanmıştır.

## SONUÇ

EK öyküsü olan hastalarda preimplantasyon genetik tarama önerilmemektedir. Yazımızdaki bütün olguların ikinci gebelikleri sağlıklı canlı doğum şeklinde sonlanmıştır. Prenatal dönemde tanı konulan bu tür olgularda gebelik sonlandırılması en uygun yaklaşım olarak görülmektedir. Sonlandırılmayan olgularda ise perinatolog, pediatrik kardiyolog, pediatrik cerrahi, psikiyatri ve genetik bölümü ile birlikte çalışılarak tedavi için en uygun yaklaşım bulunmaya çalışılmalıdır. Ayrıca erken tanı ve tedavide gebelik terminasyonu kolaylığı, komplikasyon azlığı ve anne üzerindeki özellikle psikojenik olumlu etkiler açısından daha geniş çalışmalara ihtiyaç vardır.

## TASDİK VE TEŞEKKÜR

Yazar çalışma için herhangi bir finansal destek almamıştır.

## KAYNAKLAR

1. Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE. Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defects. *Circulation*. 1996;94:32-7.
2. Chelli D, Dimassi K, Jallouli-Bouzuenda S, Ebdellah E, Hermi F, Zouaoui B, et al. Prenatal diagnosis of ectopia cordis: case report. *Tunis Med*. 2008;86:171-3.
3. Khoury MJ, Cordero JF, Rasmussen S. Ectopia cordis, midline defects and chromosome abnormalities: An epidemiologic perspective. *Am J Med Genet*. 1988;30:811-7.
4. Amato JJ, Zelen J, Talwalkar NG. Single-stage repair of thoracic ectopia cordis. *Ann Thorac Surg*. 1995;59:518-20.
5. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg*. 2000;70:111-4.
6. 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. *Eur J*

*Pediatr* 2008;167:29-35.

7. Yıldırım G, Aslan H, Güngördük K, Gül A, Ünlü E. Prenatal diagnosis of ectopia cordis. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2008;47:346-7.
8. Önderoğlu L, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy: a case report. *Turk J Pediatr*. 2003;45:357-8.
9. Singal AK, Balamourougan P, Bhatnagar V. Primary closure of thoracoabdominal ectopia cordis. *J Indian Assoc Pediatric Surgeons*. 2006;11:250-2.
10. Alphonso N, Venugopal PS, Deshpande R, Anderson D. Complete thoracic ectopia cordis. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2003;23:426-8.
11. Kabbani MS, Rasheed K, Mallick MS, Abu-Hassan H, Al-Yousef S. Thoracoabdominal ectopia cordis: case report. *Ann of Saudi Med*. 2002;22:366-8.
12. Garson A, Hawkins EP, Mullins CE, Edwards SB, Sabiston DC, Cooley DA. Thoracoabdominal ectopia cordis with mosaic Turner's syndrome: Report of a case. *Pediatrics*. 1978;62:218-21.
13. Çalışkan E, Öztürk N, Kaplan M, Haberal A. Cantrell Pentolojisi: Olgu Sunumu. *Türkiye Klinikleri Jinekoloj Obst*. 2003;13:325-8.
14. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*. 1958;107:602-14.
15. Staboulidou I, Wüstemann M, Schmidt P, Günter HH, Scharf A. Increased fetal nuchal translucency as a predictor of Cantrell's pentalogy: case report. *Z Geburtshilfe Neonatol*. 2005;209:231-4.
16. Şimşek Y, Kaymak O, Yılmaz Ş. Prenatal Diagnosis Of A Rare Congenital Anomaly, Isolated Ectopia Cordis: A Case Report. *Türkiye Klinikleri J Gynecol Obst*. 2008;18:277-9.
17. Falkensammer CB, Ayres NA, Altman CA, Ge S, Bezold LI, Eidem BW, et al. Fetal cardiac malposition: incidence and outcome of associated cardiac and extracardiac malformations. *Am J Perinatol*. 2008;25:277-81.