

15. Diğer (Nadir) Konjenital Göğüs Duvarı Deformiteleri

Doç. Dr. Rıza Serdar EVMAN

SBÜ, Süreyyapaşa Göğüs Hastalıkları ve Göğüs Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göğüs Cerrahisi Kliniği, İstanbul

ÖZET

Konjenital göğüs duvarı deformiteleri, embriyonal dönemde gelişen bazı mutasyonlara veya kromozomal bozukluklara bağlı ortaya çıkan doğumsal hastalık grubunu tanımlar. Kozmetik bozukluk yarattıkları gibi, eş zamanlı olarak bir sendromun da komponenti olarak karşımıza çıkabilirler. Şu ana kadar adı geçen pektus deformiteleri, konjenital göğüs duvarı deformiteleri içinde en sık olarak gözlenenlerdir. Kitabın bu bölümünde, çok daha nadir, ancak sporadik vakalar olarak göğüs cerrahisi kliniklerinde rastlanılan Poland Sendromu, Sternal Kleftler ve Jeune Sendromu (Asfiksik Torasik Distrofi) konuları patogeneze, klinik bulgular ve tedavi yöntemleri yönünden ele alınacaklardır.

POLAND SENDROMU

Tanım ve Sıklık

Poland Sendromu, ilk kez 1841 yılında, Guy's Hospital'da 19 yaşında bir tıp fakültesi öğrencisi olan Alfred Poland tarafından tanımlanan, doğuştan gelen nadir bir göğüs duvarı deformitesidir (1). Sıklığı yaklaşık olarak 30.000 doğumda bir görülür ve erkeklerde kadınlara göre üç kat daha fazla rastlanır. Poland Sendromu'nun kesin nedeni bilinmemektedir. Embriyonik gelişimin erken evrelerinde (altı-sekizinci haftalar) subklavian arter veya dallarındaki kan akımı azalmasının, pektoralis majör kasının ve diğer toraks yapılarının gelişimini bozduğu düşünülmektedir.

Klinik Bulgular ve Tanı

Poland Sendromu'nun başlıca belirtileri şunlardır (1-5):

- **Pektoral kas anomalileri:** Literatürde bildirilmiş sporadik vakalar haricinde, genellikle tek taraflı deformite olarak ortaya çıkar (2). Etkilenen tarafta pektoralis majör ve minör kaslarının yokluğu veya hipoplazisi (Resim 1).

- **Meme anomalileri:** Meme başının yokluğu (athelia) veya hipoplazisi; meme dokusunun az gelişmiş olması (amasti).
- **Kaburga ve kıkırdak anomalileri:** Aynı taraftaki 2. ila 5. kaburgaların ve kıkırdaklarının agenezi, disgenezi veya hipoplazisi.
- **El ve parmak anomalileri:** Parmaklarda perde (sindaktili), kısalık (brakidaktili) veya yapışıklık gibi deformiteler.
- **Diğer Belirtiler:** Subkutan yağ dokusunun azlığı, aksiller kıllanmanın olmaması gibi özellikler.

Tedavi

Tedavi, hastanın yaşına, semptomların şiddetine ve bireysel ihtiyaçlara göre planlanır. Yaklaşımlar şunları içerebilir:

- **Cerrahi tedavi:** Göğüs duvarı ve meme rekonstrüksiyonu için cerrahi işlemler.
- **Fiziksel terapi:** Kas gücünü artırmak ve fonksiyonu iyileştirmek için egzersiz programları.

Resim 1.

- **Psikoterapi:** Fiziksel görünümle (kozmetik) ilgili psikolojik destek ve danışmanlık hizmetleri.

Operatif endikasyonlar: Aşağıdaki nedenlerle cerrahi müdahale gerekebilir:

1. Göğüs duvarının tek taraflı çökmesi ve ilerleme olasılığı,
2. Kalp ve akciğerin yeterli şekilde korunmaması,
3. Göğüs duvarının paradoksal hareketi,
4. Kadın memesinin hipoplazisi veya aplazisi; ve
5. Erkek hastalarda pektoralis majör kası ve aksiller kıvrım eksikliğinden kaynaklanan kozmetik defekt (Resim 2).

Cerrahi tedavi: Poland sendromunun tedavisi için cerrahi strateji, deformitenin derecesine, hastanın yaşına ve cinsiyetine göre yönlendirilmelidir. Onarım

bir veya iki aşamada yapılabilir. Kaburgaların şiddetli aplazisi ve göğüs duvarının belirgin çökmesi olan çocuklarda düzeltme iki aşamada yapılmalıdır. Başlangıçta kaburga defekti onarılmalı, ardından ergenlikten sonra kas flebi transpozisyonu yapılmalıdır. İkincisi kadın hastalarda mamoplasti ile birleştirilebilir.

Hafif Poland sendromu formları olan çocuklarda, pektoralis kaslarının yokluğu ve meme hipoplazisi ile sınırlı olanlarda, kozmetik operasyon ergenlikten sonraya ertelenmelidir. O zaman, kadın hastalarda meme büyütme ile birlikte kas flebi transpozisyonu yapılabilir. Yetişkinlerde, göğüs duvarının eş zamanlı kas transpozisyonu ile tek aşamalı stabilizasyonu ve rekonstrüksiyonu önerilir. Yine, kadınlarda, bu prosedüre eş zamanlı büyütme mamoplastisi eklenebilir.

Kaburgalarda büyük bir defekt ve akciğer herniasyonu olduğunda, göğüs duvarı, etkilenmemiş taraftan subperiostial olarak alınan bölünmüş kaburga greftleri, diğer kemikli allo- veya otogreftler, ağ-yama veya yukarıdakilerin birkaçının bir kombinasyonu kullanılarak stabilize edilmelidir. Kemik greftleri kullanılsa, greftlerin medial ucu sternumun yan tarafına, çelik tel veya plak-vidalar ile sabitlenmesi gerekir. Kaburga ve kırkırdakların yeniden yapılandırılması sadece defektin kozmetik olarak düzeltilmesine izin vermekle kalmaz, aynı zamanda paradoksal solunumu önler ve bir kas flebi veya protez implant için sağlam bir alt destek sağlar. Eğer bir sentetik mesh kullanılsa, gergin bir şekilde defektin kenarlarına dikilmedir. Etkilenen tarafta kas ve deri altı doku eksikliği hala belirgin olabilir. Mesh üzerine latissimus dorsi kasının transferi ve silikon meme protezi implantasyonu gerekli düzeltmeyi sağlayabilir (1,3-5).

STERNAL KLEFTLER

Tanım ve Sıklık

Sternal kleft (sternum yarığı), yaklaşık 100.000 canlı doğumda bir ortaya çıkan, çok nadir bir konjenital göğüs duvarı malformasyonudur ve sternumun orta hatta yarık şekilde tam kaynaşmamış ve açık şekilde bulunması olarak tanımlanır. Embriyonik gelişim sırasında sternum, gebeliğin altıncı haftasında iki paralel mezodermal tabakanın ventral yönde ilerlemesiyle oluşmaya başlar. Bu tabakalar yedinci haftada kranioyokaudal yönde birleşerek sternumun ve manubriumun kırkırdak öncüllerini oluşturur ve tam birleşme 10. haftada tamamlanır. Bu süreçteki herhangi bir aksama, sternal kleftin gelişimine yol açabilir. Bu durum, göğüs kafesinin ortasında bir açıklık oluşturarak kalp, akciğerler ve diğer mediastinal ya-

Resim 2.

pıları koruma işlevini bozar. Sternal kleft, genellikle doğumda tanı alır ve erken cerrahi müdahale gerektirir (6-9).

Sternal Kleftin Sınıflandırılması

Sternal kleft, gelişimsel eksikliğin derecesine göre üç ana tipe ayrılır:

- 1. Superior (Üst) Sternal Kleft:** Sternumun üst kısmındaki parsiyel (en sık tip),
- 2. Inferior (Alt) Sternal Kleft:** Sternumun alt kısmındaki parsiyel,
- 3. Komple (Tam) Sternal Kleft:** Sternumun tamamında birleşmeme sonucu ortaya çıkar.

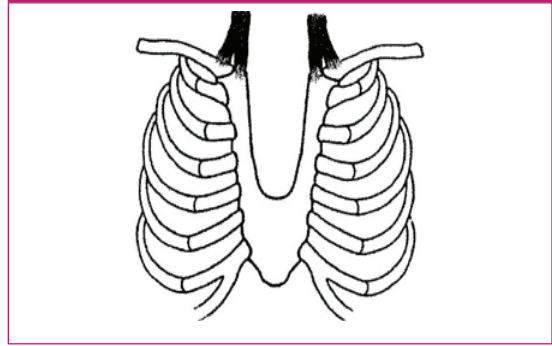
Klinik Bulgular ve Tanı

Parsiyel izole kleftler genellikle asemptomatiktir ve insidental olarak ileri yaşlarda tespit edilebilir. Ancak daha geniş alanı etkileyen sternal kleftin en belirgin bulgusu, doğumda görülen paradoksal solunum hareketleridir. Ayrıca, göğüs duvarında kalbin atışlarının gözlemlenmesi de mümkündür. Bu hastalarda kesin tanı, doğum sonrası fizik muayene ve görüntüleme yöntemleriyle konur. Ultrasonografi, doğum öncesi tanı için kullanılırken, doğum sonrası bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) daha ayrıntılı değerlendirme sağlar.

Bu malformasyonlar, tek başına (izole) veya diğer konjenital anomalilerle birlikte görülebilir. Özellikle inferior sternal kleft, kalp ve diyafram gibi hayati organların yer değiştirmesiyle (servikal, torakal veya torakoabdominal ektopia cordis) ilişkili daha ciddi durumlarla birlikte olabilir.

Üst yarıkların (Şekil 1) izole olma olasılığı daha yüksekken, alt yarıklar daha sıklıkla bir sendromun

Şekil 1. Üst parsiyel sternal kleft.

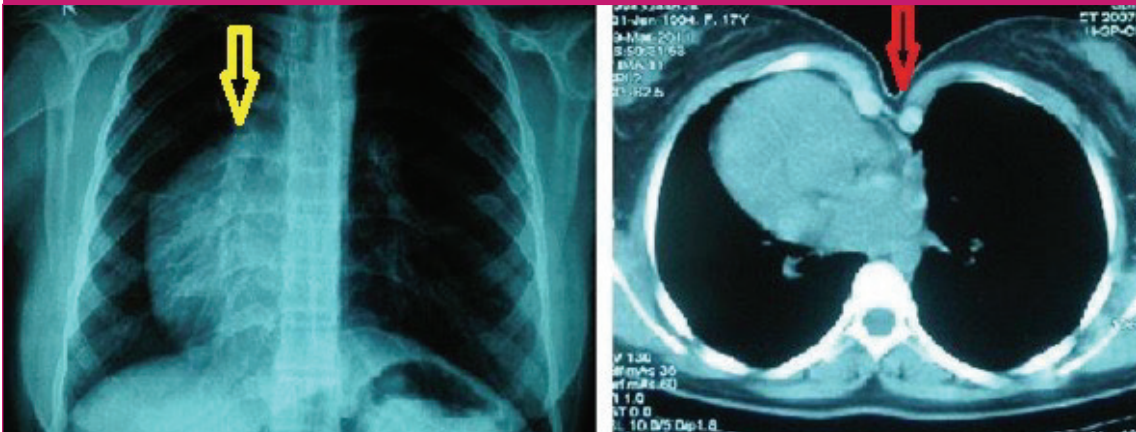


parçası olarak görülür. Literatürde, vaka sunumu şeklinde yapılan yayınlarda en sık görülen eşlik eden anomaliler kalp defektleri (%22), kutanöz hemanjiyomlar (%10), supraumbilikal herniler (%8) ve aort ark malformasyonları (%5) olarak bildirilmiştir. Genel olarak hastaların ~%10'unda bilinen bir sendrom (PHACES -posterior fossa anormallikleri, hemanjiyom, arteriyel anomaliler, kalp defektleri, göz anomalileri, sternal defekt sendromu; %4) veya Cantrell pentalojisi (%3,5) tespit edilmiştir (Resim 3). Daha nadir olarak VACTERL veya Dandy-Walker sendromlarının bir komponenti olarak da gözlenebilir (6,7,9).

Tedavi

Sternal kleftin tedavisinde, torakal rijiditeyi sağlamak için cerrahi müdahale esastır. Tedavi yöntemi, hastanın yaşına, malformasyonun tipine ve diğer eşlik eden anomalilere bağlı olarak belirlenir. Eş zamanlı sendrom/sistem anomalileri akılda tutulmalı, cerrahi müdahale öncesinde detaylı bir sistemik değerlendirme yapılmalıdır. Özellikle kalp, akciğer ve diyafram gibi hayati organların durumu gözden geçirilmelidir. Cerrahi sonrası dönemde, hastaların

Resim 3. Tam (komple) sternal kleft (kırmızı ok) ve eşlik eden dekstrokardi (sarı ok).



büyüme ve gelişimleri izlenmeli; pektus ekskavatum gibi diğer göğüs duvarı deformiteleri açısından takip edilmelidir.

Adı geçen teknikler tek başına veya kombine şekilde kullanılabilirler:

1. Primer Kapama

Yeni doğan dönemi, göğüs duvarının esnekliği nedeniyle birincil kapanış için en uygun zamandır. Bu dönemde, sternumun iki yarısı doğrudan birleştirilebilir (Şekil 2). Özellikle süperior sternal kleftlerde başarılı sonuçlar elde edilmiştir.

2. Osteokondroplasti ve Perikondriyal Flap Kullanımı

Daha büyük veya "V" şeklindeki sternal kleftlerde, sternumun iki yarısını birleştirmek için osteokondroplasti (kıkırdak ve kemik dokusunun şekillendirilmesi) ve perikondriyal flaplar kullanılabilir. Bu teknik, sternumun daha sağlam bir şekilde kapanmasını sağlar.

3. Otojen Greftler ve Prostetik Malzemeler

Daha ileri yaşlardaki hastalarda veya büyük defektlerde, otojen greftler (kaburga, kıkırdak) veya prostetik malzemeler (titanyum, Teflon, Marlex meşler veya plak-vidalar) kullanılabilir. Bu yöntemler, sternumun yapısal bütünlüğünü yeniden sağlamada etkilidir.

4. Kas Flebi Kullanımı

Pektoral kas flebi gibi kas dokusu kullanımı, özellikle büyük defektlerde ve diğer yöntemlerin yetersiz olduğu durumlarda tercih edilebilir. Bu yöntem, hem estetik hem de fonksiyonel açıdan avantajlar sunar.

Sonuç olarak sternal kleft, doğumsal nadir bir malformasyon olup, erken tanı ve uygun cerrahi müdahale ile başarılı bir şekilde tedavi edilebilir. Tedavi yöntemi, hastanın yaşına, malformasyonun tipine ve diğer eşlik eden anomalilere bağlı olarak belirlen-

melidir. Erken dönemde yapılan cerrahi müdahaleler, daha iyi fonksiyonel ve estetik sonuçlar sağlar (7-9).

ASFİKSİK TORASİK DİSTROFİ (JEUNE SENDROMU)

Tanım ve Sıklık

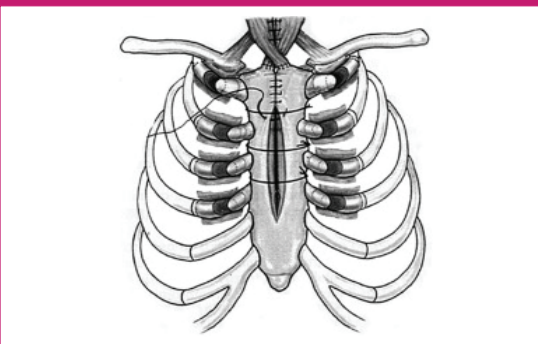
Asfiksik torasik displazi (ATD) olarak da bilinen Jeune Sendromu (JS), öncelikli olarak torasik bölgeyi etkileyen nadir bir kalıtsal kemik büyüme bozukluğudur (otozomal resesif iskelet displazisi) ve ilk olarak 1955 yılında, Fransız çocuk doktoru Mathis Jeune tarafından tanımlanmıştır (9-11). Genellikle iki taşıyıcı ebeveynin çocuklarında görülür. Yaygın semptomlar arasında fenotipik dar şekilli göğüs kafesi görülmesi (Resim 4), kısa ve/veya geniş kaburgalar, kol ve bacaklarda kısa kemikler, kısa boy ve el/ayakta polidaktili yer alabilir. Bu bozukluğun neden olduğu akciğerlerin restriktif büyümemesi ve genişleyememesi, yaşamı tehdit eden solunum güçlüklerine yol açar; Amerika Birleşik Devletleri'nde her 100.000-130.000 canlı doğumdan 1'inde görülür.

Bu bozukluktan etkilenen kişiler, erken çocukluk veya puberte döneminde, göğüs kafesi restriksiyonuna bağlı akciğer disgenезisi ve asfiksi sebebiyle kaybedilirler (10). Hafif/orta vakalar çocukluktan sonrasına kadar yaşarlarsa, solunum sorunları yaşla birlikte düzelebilir, ancak ciddi böbrek veya kalp sorunları geliş-

Resim 4.



Şekil 2. Primer kapama.



tirme olasılığı da vardır. IFT80, DYNC2H1, WDR19, IFT140 ve TTC21B gibi farklı genlerdeki çeşitli mutasyonlar, bu duruma sahip bazı ailelerde hastalığın olası nedenleri olarak tanımlanmıştır. Tedavi, her kişide mevcut olan belirti ve semptomlara dayanmaktadır (9,12).

Tanı ve Klinik

JS nadir görülen bir otozomal resesif nadir bir konjenital kemik-kıkırdak gelişim bozukluğu ve eş zamanlı görünen siliya proteinlerindeki mutasyon ile ortaya çıkan bir silyopatidir. Çocuk doğmadan önce başlar ve öncelikle çocuğun göğüs kafesini, pelvisini, kollarını ve bacaklarını etkiler. Genellikle, göğüs kafesiyle ilgili sorunlar Jeune sendromlu çocuklarda en ciddi sağlık sorunlarına neden olur. Toraks normalden daha küçük ve dardır, bu da çocuğun akciğerlerinin tam olarak gelişmesini veya nefes aldıklarında genişlemesini engeller. Çocuk hızlı ve sık nefes alabilir. Zatürre gibi üst veya alt solunum yolu enfeksiyonu geçirdiklerinde nefes almada zorluk çekebilirler. Nefes alma sorunu hafiften şiddetliye kadar değişebilir. Bazı çocuklarda takipne dışında fark edilmez; ancak diğerlerinde solunum sorunları ölümcül olabilir. Bu rahatsızlığa sahip çocukların yaklaşık %60 ila %70'i bebekken veya küçük çocukken solunum yetmezliğinden kaybedilir. Hayatta kalan Jeune sendromlu çocuklar genellikle böbrekleriyle ilgili sorunlar geliştirir ve zamanla böbrek yetmezliği yaşayabilirler. Sonuç olarak, Jeune sendromlu çocukların çok azı ergenlik yıllarına kadar yaşar. Jeune sendromlu çocuklarda bir tür cücelik vardır. Ekstremiteler çoğu insandan daha kısadır (10-15).

Genellikle çocukluk döneminde tanı alır. Bu tanı, torasik yetmezlik sendromu (TIS) adı verilen diğer göğüs sorunlarıyla birlikte gruplandırılır. JS tanısı, ultrasonda belirti ve semptomlar belirginse doğumdan önce bile konulabilir; ancak doğumdan sonra tanı genellikle fenotipik görünüm, radyolojik ve genetik testler yoluyla yapılır.

Tedavi

Tedavi, semptomlara yönelik destekleyici yaklaşımları içerir:

1. Solunum desteği: Gerekli durumlarda mekanik ventilasyon veya oksijen tedavisi. Solunum sıkıntısını hafifletmeye yardımcı olmak için, çoğu şiddetli vakada mekanik ventilasyon gerekir; daha az şiddetli vakalarda ise solunum yetmezliğine yol açma eğiliminde olan akciğer enfeksiyonları meydana gelir. Bu enfeksiyonları tedavi etmek için uygun antibiyotik,

endotrakeal aspirasyon veya postural drenaj önerilebilir (9,10,14).

2. Fiziksel terapi: Ekstremit fonksiyonlarını artırmak için rehabilitasyon programları.

3. Cerrahi müdahale: Ameliyat sadece şiddetli vakalarda endikedir, bu vakalarda müdahale edilmemesi ilerleyici pulmoner hasara ve sonunda ölüme yol açacaktır (11-14).

Lateral Torasik Genişletme

Literatürde en sık tercih edilen cerrahi metoddur. JS'de lateral torasik genişleme prosedürü tanımlanmıştır. Göğüs duvarı, kostaların lateral bölgelerinden osteotomiler yapıp aralara plak-vida veya ayarlanabilir protezler takılarak kademeli bir şekilde genişletilir, böylece toraks hacmi arttırılmaya çalışılır. Birçok çalışma, bu cerrahinin JS için güvenli bir prosedür olduğu görüşünü desteklemiş ve bunun klinik iyileşmeye ve hastalar için daha iyi bir sağkalım oranına yol açabileceğini belirtmiştir. Hastaların çoğunda solunum yolu enfeksiyonu oranlarında ve ventilasyon ihtiyaçlarında azalmaya eşlik eden yaklaşık %88'lik bir total akciğer kapasitesi artışı tespit edilmiştir (11,15). Genellikle, ardışık şekilde iki ayrı seansta yapılması önerilen bu ameliyatın tek seansta bilateral şekilde de etkili ve güvenli şekilde uygulanabileceği yapılan çalışmalarda gösterilmiştir (16).

Dikey Genişletilebilir Protez Titanyum Kaburga (VEPTR) Metodu

Torasik yetmezlik sendromu olan çocukların tedavisi için bir diğer güvenli cerrahi seçenektir. Yaşamın ilk bir yılında ortaya çıkan karbondioksit retansiyonunu ve ventilatör bağımlılığını azaltma için tercih edilen bu metod ile, boyu ayarlanabilen bir titanyum protezin dikey olarak lateral göğüs duvarında kotlara fiske edilip aşamalı olarak genişletilmesi prensibi ile toraks hacminin arttırılması sağlanabilir (17). Benzer mekanizma ile, median sternotomi yapıp her iki tarafına ayarlanabilir bir eksternal fiksator takılarak toraks hacmi genişlemesi sağlanan bir teknik de ülkemizden literatüre kazandırılmıştır (13).

Distraksiyon Osteogenezi

Sternotomi ile bilateral kostal osteotomiler yapıldıktan sonra osteotomi segmentlerinin arasına plak-vida, kemik/kartilaj grefti veya metilmetakrilat gibi protezler konularak torakal genişleme sağlayan bu cerrahi prosedür de popülerliğini kaybetmekle birlikte hala semptomatik JS hastalarının tedavisinde,

diğer yöntemlerle yanıt alınamayan hastalarda başarı ile kullanılabilmektedir (17).

SONUÇ

Poland Sendromu, Sternal kleftler ve Jeune Sendromu, konjenital ve çok nadir görülen genetik hastalıklardır. Bu deformiteler bireylerin fiziksel gelişimini etkileyerek çeşitli klinik bulgulara, hatta mortaliteye yol açar. Erken tanı ve multidisipliner tedavi yaklaşımları, hastaların yaşam kalitesini artırmada ve komplikasyonları önlemede kritik öneme sahiptir. Gelecekteki araştırmalar, bu sendromların patogenezinin daha iyi anlaşılması ve tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi için önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Poland A. 1841. Deficiency of the pectoral muscles. *Guy's Hospital Reports*. VI: 191-193.
2. Karnak I, Tanyel FC, Tunçbilek E, et al. Bilateral Poland anomaly. *Am J Med Genet*. 1998;75:505-7.
3. Ravitch MM. 1977. Poland Syndrome. Ravitch MM (ed.), *Congenital deformities of the chest wall and their operative correction içinde (s.233-271)*. Philadelphia: WB Saunders.
4. Haller JA Jr, Colombani PM, Miller D, et al. Early reconstruction of Poland's syndrome using autologous rib grafts combined with a latissimus muscle flap. *J Pediatr Surg*. 1984;19(4):423-9. doi: 10.1016/s0022-3468(84)80267-5.
5. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. *Chest Surg Clin N Am*. 2000;10(2):393-403.
6. Sürmeli Onay Ö, Moueminoğlu N, Haliloğlu M, et al. An Unusual Entity: Asymptomatic Isolated Superior Sternal Cleft: Case Report. *Türkiye Klinikleri J Pediatr*. 2012;21(2):133-6.
7. Bostanci K, Stamenovic D. Repair of Sternal Cleft in Children. *Curr Surg Rep* 2018;6:1-5.
8. de Macedo JPC, de Araujo PHXN, de Campos JRM, et al. Sternal cleft: new options for reconstruction. *J Thorac Dis* 2024;16(2):1724-1729. doi:10.21037/jtd-23-645.
9. Zamfir C, Zamfirescu A, Tanase C, et al. Sternal cleft - A rare congenital malformation. *J Ped Surg Case Rep*. 2014;2:97-100. doi:10.1016/j.epsc.2014.01.012.
10. Jeune M, Beraud C, Carron R. Asphyxiating thoracic dystrophy with familial characteristics. *Arch Fr Pediatr* 1955;12:886-91.
11. Muthialu N, Mussa S, Owens ZM, et al. One-stage sequential bilateral thoracic expansion for asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome). *Eur J Cardio-Thor Surg*. 2014;46(4):643-647. doi:10.1093/ejcts/ezu074
12. Conroy E, Eustace N, McCormack D. Sternotomy and Rib Distraction in Neonatal Jeune Syndrome. *J Pediatr Ortho*. 2010;30(6):527-530. doi:10.1097/BPO.0b013e3181e03a08.
13. Temel U, Akgül Gül A. A new technique for neonatal Jeune syndrome: External thoracic expansion. *Türk Gogus Kalp Dama*. 2021;29:279-282
14. Prasad PL, Prasad AN. Jeune Syndrome. *Med J Armed Forces India*. 2006;62(3):293-4. doi:10.1016/S0377-1237(06)80028-6.
15. Lena F, Piro L, Forlini V, et al. Lateral Thoracic Expansion for Jeune's Syndrome, Surgical Approach, and Technical Details. *Eur J Pediatr Surg*. 2023;33(1):85-9.
16. Muthialu N, Mussa S, Owens CM, et al. One-stage sequential bilateral thoracic expansion for asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune syndrome). *Eur J Cardiothorac Surg*. 2014;46(4):643-7.
17. O'Brien A, Roth MK, Athreya H, et al. Management of Thoracic Insufficiency Syndrome in Patients With Jeune Syndrome Using the 70 mm Radius Vertical Expandable Prosthetic Titanium Rib. *J Pediatr Orthop*. 2015;35(8):783-97.