

Olgu Sunumu

Cantrell Pentalojisi: Olgu sunumu

İbrahim Alanbay*, Hakan Çoksuer*, Mutlu Ercan*, Emre Karaşahin*, Rıza Efendi Karaca*, Ulaş Fidan*, Aşkın Evren Güler*, Murat Dede*, Ali Ergün*

Özet

Cantrell pentalojisi; orta hat supra-umbilikal karın ön yüzü defekti, sternum alt ucu defekti, perikardın diafragma yüzünün olmayışı, diafragma ön yüz eksikliği ve çeşitli intrakardiyak anomaliler ile tanımlanmıştır. 28 yaşında G1P0 olan hastada gebeliğinin 16. haftasında yapılan obstetrik ultrasonografide batın ve toraks ön duvarı izlenmemiştir, kalp ve karaciğerin orta hat defektinden protrüze olduğu tespit edilmiştir. Ayrıca vertebral kolonda ileri derecede şekil bozukluğu ve bilateral ‘club foot’ görülmüştür, sol üst ekstremité izlenmemiştir. Cantrell’s sendromu’nun etiyojisi kesin olarak bilinmemekle birlikte bu sendromun komponentlerinin, embriyolojik dönemde mezodermal defektlere sekonder olarak geliştiği düşünülmektedir.

Anahtar kelimeler: *Cantrell sendromu, kardiyak malformasyon, lordokifoskolyoz, omfalosel*

Cantrell sendromu- pentalojisi nadir torako-abdominal gelişim bozukluğu olup, ilk olarak 1958 yılında Cantrell (1) ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır ve abdominal duvar, diafragma, perikardium, sternum ve kalp defektlerini içerir. Sendrom; orta hat supra-umbilikal karın ön yüzü defekti, sternum alt ucu defekti, perikardın diafragma yüzünün olmayışı, diafragma ön yüz eksikliği ve çeşitli intrakardiyak anomaliler ile tanımlanmıştır (1, 2). Sendromda tanımlanan anomalilerde farklılıklar olabildiği gibi literatürde sendroma eşlik eden değişik anomalilerde bildirilmiştir. Sternum alt ucu ile göbek üstü orta hat batın duvarı defektleri, bunlara eşlik eden diafragma ve perikard ön yüz defektleri sendroma özgün anomaliler grubu olarak tanımlanmaktadır (2). Ayırıcı tanıda ektopia kordis, basit omfalosel, amniotik bant sendromu ve limb body wall (LBW) defekti düşünülmelidir (3).

Cantrell sendromu oldukça nadir görülmektedir, prevalansı 1/65.000-1/200.000 doğumda olarak

bildirilmiştir (4). Antenatal sonografide ektopia kordis’in gösterilmesiyle erken tanıya imkan verebilir, fakat minor defektlerde bu tanı detaylı incelemeyi gerektirebilir (2). Bu olgu sunumunda, 16. gebelik haftada ultrasonografik olarak Cantrell sendromu tanısı konan olgunun literatür eşliğinde sunulması amaçlanmıştır.

Olgu Sunumu

28 yaşında, 5 yıllık evli olan hasta G1P0’ dır. Son adet tarihine göre 16 haftalık gebe olan hastanın yapılan obstetrik ultrasonografisinde, fetusta batın ve toraks ön duvarı izlenmemiştir, kalp ve karaciğerin orta hat defektin’den geniş supraumbilikal omfaloselden dışarı çıktığı, vertebral kolonda ileri derecede şekil bozukluğu (torako-lumbar) ve bilateral ‘club foot’ izlenmiştir. Sol üst ekstremité ise izlenmemiştir (Resim- 1A, 1B, 2). Ultrasonografik bulgular Cantrell pentalojisini desteklemekteydi. Aileye genetik ve obstetrik danışma verildi. Aile belirsiz prognoz ve düşük survi nedeniyle gebelik terminasyonu istedi. Terminasyon planlanarak kliniğe yatırılan hastaya amniosentez yapıldı ve 200 mcg misoprostol/6 saat vaginal uygulamayla indüksiyona başlandı. Hasta indüksiyon başlangıcından 16 saat sonra müdahaleli geç abort etti. Abort sonrası fetusta yapılan gross incelemede supraumbilikal batın ön duvarı ve toraks ön duvarını içine alan orta hat defekti kalp ve batın içi organların bu defekten dışarı protrüze olduğu, bilateral yarık dudak-yarık damak deformitesi, bilateral alt ve üst ekstremitéde şekil

*Gülhane Askeri Tıp Akademisi, Kadın Hastalıkları ve

Doğum AD., Etlik, Ankara

Yazışma Adresi: Dr. İbrahim Alanbay

GATA Kadın Hastalıkları ve Doğum AD.

06018 Etlik / Ankara

Tel: 0 312 3045815

E-posta: ialanbay@gmail.com

Makale Geliş Tarihi: 14.03.2011

Makale Kabul Tarihi: 29.03.2011

bozukluğu izlenmiştir (Resim-2). Amniosentez materyalinden yapılan kromozom analizi 46 XX olarak rapor edilmiştir. Abortus sonrası takiplerinde anormal bulgu tespit edilmeyen hasta taburcu edilmiştir.



Resim 1A. Olgunun ultrasonografik görüntüsü: Batın ve toraks ön duvarı defekti, umbilikal kordu (yönü aşağı ok) içine alan geniş omfalosel (yıldız işareti), omfalosel içinde karaciğer (iki yıldız) ve kalp (yönü sağa ok) dışarıda izlenmektedir.



Resim 1B. Olgudaki vertebral anomalinin ultrasonografik görüntüsü; torako- lumbar bölgede lordokifoscoliosis (ok işareti) izlenmektedir.

Tartışma

Toyama ve ark.'ı 1972 yılında Cantrell pentalojisini 3 sınıfa ayırmıştır: Grup 1; tüm defektlerin bir arada olması, grup 2; sadece 4 defektin görülmesi, grup 3 ise defektlerin çeşitli kombinasyonlarda inkomplet olarak görülmesi olarak tanımlanmıştır (5). Bizim olgumuzda sendrom için özgün olan beş anomali ve malformasyonun tamamı saptanmıştır.

Cantrell sendromunun gerçek etyolojisi tam olarak bilinmemekle beraber, patogenezinde

embriyonik hayatın 14. ve 18. günlerinde intra embriyonik mesoderm ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlik sonucu olduğu düşünülmektedir. Bu nedenle saptanan orta hat, sternum ve diafragma defektleri mesoderm migrasyonunun yetersizliği sonucu oluşmaktadır (6). Abdominal duvar ve sternum gelişimindeki defekt ise mezoderm gelişimindeki bozulma ile oluşur ve farklı bir mekanizma sonucu mezoderm ventral migrasyonunun başarısızlığından kaynaklanır. Bildirilen olguların çoğu sporadik olmakla beraber, ventral midline gelişim bozukluğunun X kromozomunda lokalize genlerdeki mutasyondan kaynaklandığı şüphelenilmekte ve bazı ailesel olgularda X-geçişli kalıttan şüphelenilmektedir (7).



Resim 2. Olgunun abortus sonrası fotoğrafı; Olgudaki sol üst ekstremité hipoplazisi (yıldız işareti), torako-abdominalventral defekti ile birlikte sternum alt ucu defekti, geniş omfalosel içinde kalp karaciğer, bağırsaklar (ok işareti), sol ayakta club foot (iki yıldız işareti) görülmektedir.

Bizim olgumuz sporadik bir olgu olup, ailesel hikaye bulunmamaktadır. Sendroma ait anomali kompleksi içinde başlangıç ya da temel malformasyon omfaloseldir. Omfalosel patogenezinde gebeliğin 3. haftasından itibaren başlayan mezoderm migrasyonunun sefalik, kaudal ve/veya lateral konumda yetersiz oluşunun rol oynadığı bilinmektedir. Sefalik kısım füzyonunun yetersizliği sonucu dudak, damak, sternum yarıkları ve epigastriumda omfalosel oluşmaktadır. Omfalosel %45-55 oranında tek başına görülmekte olup, %15 kalp anomalileri ile birlikte ve %30 oranında otozomal trizomiler ile beraber görülür. Omfaloselin Cantrell pentalojisi ile birlikteliğinin %10 oranında olduğu saptanmıştır. Gebeliğin ikinci trimesterinde saptanan omfalosel özellikle kalp anomalileri, otozomal trizomi ve Cantrell sendromu

bakımından uyarıcı bir bulgu olma niteliğindedir (8).

Kalp anomalileri açısından sendrom çeşitlilik göstermekle beraber, sendromun değişmez özelliklerindendir ve prognoz üzerinde oldukça etkilidir. Ventriküler septal defect (VSD) (Fallot tetralojisi olan/ olmayan) atrial septal defect (ASD), pulmoner arter hipoplazisi, büyük damarlarda transpozisyon ve sol ventrikül divertikülü gibi kalp anomalilerinin daha sık görüldüğü bildirmektedir. Terme ulaşan gebeliklerde olguların çoğu ağır kardiyak anomaliler nedeniyle kaybedilmektedir (9). Bizim olgumuzda da torako-abdominal tip ektopia kordis saptanmıştır. Fetusun küçük olması ve ileri derecede defekt olması nedeniyle fetal eko yapılmamıştır.

Omfalosele ile her zaman birlikte olan Cantrell pentalojisine değişik organ ve sistem anomalileri eşlik edebilmektedir ve bu nedenle bu olgularda detaylı sonografik inceleme gereklidir. Yayınlanmış vakalar incelendiğinde eşlik eden anomaliler; yarık damak ve /veya dudak, ensefalosele gibi orta hat defektleridir (10). Diğer bildirilen anomaliler hidrosefali, vertebral anomaliler, parmak anomalileri, mikroftalmi, pulmoner hipoplazi, sol akciğer yokluğu ve kloakal ekstrofidir (5, 11). Ayrıca vertebral anomaliler nadir olarak dorsolumbar kifoskoliozis olarak rapor edilmiştir (12). Başka bir olgu sunumunda da club foot ve vertebral anomali lordoskoliozis bildirilmiştir (13). Chen tarafından bildirilen bir olgu sunumunda da sağ üst ekstremité hipoplazisi ile birlikte Cantrell olgusu bildirilmiştir (14). Bizim olgumuzda da Cantrell pentalojisi literatürde oldukça nadir olarak bildirilen ekstremité anomalileri; sol üst ekstremité hipoplazisi, club foot (resim-2) ve ileri derecede vertebral anomali (resim-1B) saptanmıştır.

Olguların büyük çoğunluğunda anöploidi, özellikle trizomi 18 bildirildiğinden kromozomal analiz yapılması özellikle önerilmektedir (15). Bizim olgumuzda yapılan fetal karyotipleme normal olarak bulunmuştur. Son yıllarda ultrasonografideki gelişmeler nedeniyle birçok anomalinin tanısını erken koyabilmek mümkündür. Literatürde nuchal kalınlık (NT) artışı, omfalosele ve ektopia kordis gibi bulgulara dayanılarak 1.trimesterde Cantrell sendromu tanısı konduğu görülmektedir. Cantrell sendromunun ilk trimester erken tanısı ultrasonografide supraumbilikal omfalosele ve içinde karaciğer, ince bağırsak, kolon ve nadiren mide görülmesiyle konulabilir (2). İlk trimesterde fizyolojik herni ile ayırıcı tanısı, içinde karaciğer olmaması ile kolayca konabilir. Yine artmış

nuchal kalınlık veya kistik higroma ayrıca bu olgularda rapor edilmiştir. Bu nedenle kistik higroma ve NT kalınlığı tespit edilen vakalarda kromozomal anomali ile birlikte Cantrell sendromunda düşünülmelidir. Bizim olgumuz bu dönemde önerilen kontrolüne gelmediği için NT hakkında bilgi edinilememiştir. Olgumuzda da 16 gebelik haftasında spesifik bulgulara dayanarak tanı konmuştur. Sendromun tanı koydurucu bir unsuru da kardiyak anomaliler ve ektopia kordistir. Omfalosele ile ilişkili ektopia kordisin gösterilmesi tanı için kritik önem taşımaktadır. Ektopia kordis bu sendromda diafragma ve sternum alt uç defekti ile birlikte olup genelde torako-abdominal konumdadır (16). Ciddi olgularda torasik kavite dışında fetal kardiyak aktivite sonografik olarak kolayca gösterilebilir. Bu çok erken tanıya olanak sağlanmaktadır (2).

Omfalosele ile olan transient perikardial effüzyon bu sendromun erken tanısındaki bir diğer ip ucudur. Bunun omfalosele olan fetuslarda birlikte bulunan diafragmatik perikardial defekt ve anterior diafragmatik herni için bir gösterge olduğu belirtilmektedir (17).

Sonuç olarak, Cantrell sendromu nadir görülen bir sendromdur. Pentaloji içerisinde doğum sonrası yüksek mortaliteyle seyreden anomaliler barındırması nedeniyle gelişen ultrasonografik değerlendirme imkanlarıyla özellikle omfalosele ve ektopia kordis varlığında erken gebelik haftalarında tespit edilerek yaşama ihtimali düşük fetusların tahliye edilmesiyle aile önemli sıkıntılardan kurtulmuş olacaktır.

Cantrell's Pentalogy : a Case Report

Abstract

Cantrell pentalogy can be defined as, the midline supra umbilical abdominal anterior wall defect, sternal cleft, lack of diaphragmatic surface of pericardium, diaphragm anterior wall defect and various intracardiac defects. A 28-year-old, gravida 1, para 0 patient was referred to our unit for a routine prenatal care on her 16th gestational week. The ultrasonography revealed an abdominal and thoracic visceral eventration (liver and heart), spinal dysmorphism, bilateral clubfoot deformity without an appearance of left upper extremity. Although the etiology of Cantrell syndrome is unclear, the components of this syndrome may be secondary to the mesodermal defects in embryonic period.

Key words: Cantrell syndrome, cardiac malformation, lordokyphoscoliosis, omphalocele

Kaynaklar

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. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound* 2007; 35:216-220.
3. Güven MA, Ceylaner G, Ceylaner S, Coşkun A, Bayazıt H. Prenatal tanısı konmuş Cantrell pentalojisi olgusu: Ensefaloselin eşlik ettiği nadir bir varyant. *Türk Jinekoloji ve Obstetrik Derneği Dergisi* 2009; 6:123-127.
4. Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S, Keutel J, Nishigaki K, Huegel W, et al. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg* 1998; 65:1178-1185.
5. Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of syndrome. *Pediatrics*, 1972; 50:778-792.
6. Uludağ S, Barbaros ZM, Aksoy F, Erdoğan E, Madazlı R. Cantrell Sendromu. *Perinatoloji Dergisi* 1999; 7:324-327.
7. Parvari R, Carmi R, Weissenbach J, Pilia G, Mumm S, Weinstein Y. Refined genetic mapping of X-linked thoracoabdominal syndrome. *Am J Med Genet* 1996; 61:401-402.
8. Denath FM, Romano W, Solcz M, Donnelly D. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell: case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound* 1994; 22:351-354.
9. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988; 7:567-572.
10. Bognoni V, Quartuccio A, Quartuccio A. First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. *J Clin Ultrasound* 1999; 27:276-278.
11. 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.
12. Nanda S, Nanda S, Agarwal U, Sen J, Sangwan K. Cantrell's syndrome - report of two cases with one atypical variant. *Arch Gynecol Obstet* 2003; 268:331-332.
13. Gun I, Kurdoglu M, Mungen E, Muhcu M, Babacan A, Atay V. Prenatal Diagnosis of Vertebral Deformities Associated with Pentalogy of Cantrell: The Role of Three-Dimensional Sonography? *J Clin Ultrasound* 2009; 38:446-449.
14. Chen CP, Hsu CY, Tzen CY, Chern SR, Wang W. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell associated with hypoplasia of the right upper limb and ectrodactyly. *Prenat Diagn* 2007; 27:86-87.
15. Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R. Trisomy 18 with Cantrell's pentalogy in a still born infant. *Am J Med Genet* 1988; 31:391-394.
16. Liang RI, Hang SE, Chang FM. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two and three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10:137-139.
17. Siles C, Boyd PA, Manning N, Tsang T, Chamberlain P. Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for the pentalogy of Cantrell or its variants. *Obstet Gynecol* 1996; 87:840-842.