



OLGU SUNUMU / CASE REPORT

Balıkesir Sağlık Bilimleri Dergisi / BAUN Sağ Bil Derg
Balıkesir Health Sciences Journal / BAUN Health Sci J
ISSN: 2146-9601- e ISSN: 2147-2238
Doi: <https://doi.org/10.53424/balikesirsbd.1055769>



İnkomplet Cantrell Pentolojisi Tanı Olgu Sunumu

Mahmut Serkan SARIKAYA ¹, Orkun ÇETİN ¹, İpek DOKUREL ÇETİN ²,
Tümerkan CENK ¹

¹ Balıkesir Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı
² Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Pediatrik Nöroloji

Geliş Tarihi / Received: 10.01.2022, Kabul Tarihi / Accepted: 22.07.2022

ÖZ

Cantrell pentolojisi, birden fazla doğumsal defektin yer aldığı nadir bir konjenital hastalıktır. Pentolojinin içinde sternal, perikardiyal, diafragmatik ,kardiyak ve karın ön duvarı patolojileri bulunmaktadır. 1958 yılında Cantrell ve arkadaşlarının tanımladığı pentolojinin prevalansı yaklaşık olarak 1/65000 ile 1/200000 arasındadır. Birinci trimesterde tanı alan olgumuzda literatür bilgileri eşliğinde medikal yaklaşımı değerlendirdik.

Anahtar Kelimeler: Cantrell, İnkomplet, Prognoz.

Incomplete Cantrell Pentalogy Diagnosis Case Report

ABSTRACT

Pentalogy of Cantrell is a rare congenital disease with more than one congenital defect. Pentalogy includes sternal, pericardial, diaphragmatic, cardiac and anterior abdominal wall pathologies. The prevalence of pentalogy, defined by Cantrell et al. in 1958, is approximately between 1/65000 and 1/200000. We evaluated our medical approach in the light of literature information in our case diagnosed in the first trimester.

Keywords: Cantrell, Incomplete, Prognosis.

Sorumlu Yazar / Corresponding Author: Mahmut Serkan SARIKAYA, Balıkesir Üniversitesi, Tıp Fakültesi Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı 10145 Çağış, Balıkesir, Türkiye.

E-mail: drserkansarikaya@gmail.com

Bu makaleye atf yapmak için / Cite this article: Sarıkaya, M, S., Çetin, O., Dokurel Çetin, İ., & Cenk, T. (2023). İnkomplet cantrell pentolojisi tanı olgu sunumu. *BAUN Health Sci J*, 12(2), 441-444. <https://doi.org/10.53424/balikesirsbd.1055769>



BAUN Health Sci J, OPEN ACCESS <https://dergipark.org.tr/tr/pub/balikesirsbd>
This work is licensed under a Creative Commons Attribution-NonCommercial 4.0 International License

GİRİŞ

Cantrell Pentalojisi, intrauterin ve fetal hayatta birden fazla doğumsal defektin yer aldığı nadir bir konjenital hastalıktır. Pentalojide sternal, perikardiyal, diafragmatik, kardiyak ve karın ön duvarı patolojileri bulunmaktadır. Tutulan sistem veya organların ciddiyetine göre hastalığın şiddeti değişmektedir. Yukarıda yazılan tüm organ veya sistemlerin tutulup tutulmamasına göre pentaloji, Komplet Cantrell Pentalojisi veya İnkomplet Cantrell pentalojisi olarak isimlendirilmektedir. Etyolojisinin net olarak tespit edilememesine rağmen hastalığın sporadik olduğu ve lateral mesodermin migrasyonunda defekt olduğu düşünülmektedir (Cantrell ve ark., 1958). Cantrell pentalojisinin prevalansı 1/65.000-1/200.000 arasında olup 1958 yılında Cantrell ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Pentalojinin tanımlanmasının ardından Toyama ve arkadaşları da Cantrell' in tanımladığı kriterleri üç farklı tanımlama ile genişletmiştir (Toyama, ve W. M., 1972).

Buna göre sınıf 1, kesin tanı, beş ölçüt de mevcut; sınıf 2. muhtemel tanı, intrakardiyak ve ventral abdominal defekt ile birlikte dört ölçüt de mevcut; sınıf 3. tam olmayan ekspresyon ve sternal anormalliklerle birlikte çeşitli defektlerin birlikte bulunması olarak bildirilmiştir (Toyama, ve W.M., 1972). Olgumuzda birinci trimesterde prenatal tanısı konulan Cantrell pentalojisi olgusunu literatür bilgileri ışığında inceledik.

OLGU

19 yaşında ilk gebeliği olan hasta, on ikinci gebelik haftasında birinci trimester tarama testlerinin yapılması için kliniğimize yönlendirildi. Hastanın alınan anamnezinde, herhangi bir akrabalık öyküsü ve ek hastalığı mevcut değildi. Trans abdominal ultrason muayenesinde, CRL: 60 mm 12 hafta 4 gün ile uyumlu fetüs görüldü. Fetal muayenede geniş karın ön duvarı defekti ile beraber omfalosel kesesi gözlemlendi (Fotoğraf 1). Omfalosel kesesi içinde fetal karaciğer ve barsak ansları izlendi (Fotoğraf 2). Fetal kalbin toraks dışında olduğu (Ektopia kordis) saptandı. Santral sinir sistemi muayenesinde, bilateral ventrikülomegali izlendi (Fotoğraf 3). Fetal medulla spinalis incelemesinde herhangi bir patoloji gözlenmedi. Ekstremitelerde herhangi bir anormallik izlenmedi. On ikinci gebelik haftasında Ektopia Kordis, omfalosel, supraumbilikal orta hat defekti, bilateral ventrikülomegali ve sternal defekti gözlenen olguya prenatal Cantrell pentalojisi sınıf 2 tanısı konuldu. Aileye fetüsün post-natal prognozu hakkında bilgi verildi. Aile gebeliğin sonlandırılması yönünde kararını bildirdi. Bunun üzerine gebeliğin sonlandırılması ve fetüsün tahliyesi işlemi yapıldı.

Postmortem incelemede ektopia kordis, omfalosel, omfalosel kesesi içinde fetal karaciğer ve barsaklar gözlenmesi üzerine prenatal konulan Cantrell pentalojisi sınıf 2 tanısı doğrulandı.

Araştırmanın etik yönü

Olgu sunumu için hastadan yazılı ve sözlü aydınlatılmış onam alınmıştır.



Şekil 1. Karın ön duvar defekti



Şekil 2. Fetal karaciğer

TARTIŞMA

Cantrell pentalojisi her vakada farklı bulgularla ve farklı şiddette karşımıza çıkmaktadır. Her ne kadar Cantrell Pentalojisinin nedeni tam olarak bilinmese de sporadik bir nedenden kaynaklandığı düşünülmektedir. Cantrell pentalojisi nadir bir sendrom olmakla birlikte ortalama insidansı 1.000.000 doğumda 5,5 olarak belirtilmiştir (Carmi ve Boughman, 1992). Bir teoriye göre on dört ile on sekizinci fetal günde lateral mezodermin migrasyonunda defektin bulgulara neden olabildiği öngörülmektedir (Cantrell ve ark., 1958). Mallula ve

arkadaşlarının 2013 yılında yapmış olduğu beş olgunun kromozom analizinin dahil edildiği bir çalışmada normal kromozomal analiz bulguları görülmüştür (Mallula ve ark., 2013). Çakıroğluları ve arkadaşlarının 2014 yılındaki çalışmasında da ikiz gebelikte gözlenen Cantrell pentolojisi olgusunda iki fetüste de normal karyotip sonucu bulunmuştur (Çakıroğlu ve ark., 2014). Olgumuzda da yapılan fetal karyotip incelemesinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı.



Şekil 3. Fetal aks, ventrikülomegali

Cantrell pentolojisi, hayatı tehdit eden bulgular ile karşımıza çıkabildiği gibi daha hafif bulgularla da tanı alabilmektedir (Toyama, ve W. M., 1972). Diyafragmanın transverse septumundan kaynaklanan defekt nedeniyle iç organların oluşan bu potansiyel alandan dışarı protrude olması sonucu diyafragmanın komşuluğundaki organlar pentolojinin tipik ultrasonografi bulgusuna neden olmaktadır. Kardiyolojik ve sindirim sisteminde multipl anomalilere neden olan bu pentolojinin literatürde prezentasyonları arasında kardiyak defektler VSD 100%, ASD 53%, fallot tetralojisi 20%, ve ventricular divertikulum 20% oranında görülmektedir (Carmi ve ark., 1992). Atrial ve/veya ventrüler septal defektlerin yanı sıra dektrokardi, Fallot tetralojisi de bu olgularda görülebilen kardiyak anormalliklerdendir. Olgumuzda ektopia kordis dışında postmortem incelemede ventriküler septal defekt gözlenmiştir. Cantrell pentolojisinin, birden fazla komponentinin olması nedeniyle diğer sendromlardan ayrımı yapılmalıdır. Diğer sistemleri etkilemekte ve çok çeşitli bulgular ile karşımıza çıkmaktadır. Merkezi sinir sisteminde hidrosefali ve ensefalosel bunlardan sadece bazılarıdır (Uygun ve ark., 2004). Olgumuzda bilateral ventrikülomegali gözlemlendi. İskelet sistemi anomalileri arasında da pes ekinovarus, hipodaktili, fibula ve tibia yokluğu da bunlardan bazılarıdır (Morales ve ark., 2000).

Erken ultrasonografik inceleme ile tanısının konması önemlidir. (Polat ve ark., 2005) Omfalosel bulgusu ise kimi bildirilen vakalarda barsak anslarını içerebildiği gibi bizim olgumuzdaki gibi karaciğer gibi solid organları da içerebilmektedir.

Kardiyak bulgular sadece ektopia kordis değildir. Genellikle konjenital kalp defektleri de eşlik edebilmektedir. Amniyotik bant sendromu ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken bir patolojidir. Amniyotik bant sendromunda da abdominal organların veya fetal kalbin toraks dışında olduğu olgular bildirilmiştir. Bu tip olgularda, ultrasonografinin yanında MR görüntülemesi de faydalı bilgiler verebilmektedir. Olgumuzda, ultrasonografik fetal değerlendirme ile prenatal tanı konulduğundan, fetal MR incelemesi işlemine gerek görülmemiştir.

Fetal gelişimin ileri haftalarında kardiyak ve abdominal defektlerin de etkisiyle akciğerde gelişim bozuklukları, pulmoner emboli ve doğum gerçekleşirse çok farklı derecelerde akciğer enfeksiyonları izlenebilmektedir. Tedavisi bulguların şiddetine bağlı olmakla beraber genellikle doğumun hemen sonrasında inkompel veya kompel Cantrell olmasına bağlı tutulan sistemlerin cerrahisidir. Bazı olgularda tutulan sistemlerin cerrahi düzeltmesi mümkün olmamakla beraber, cerrahinin uygulanması sonrası takibinde silyer aktivite bozuklukları ve kardiyolojik mortalite nedeniyle de hasta kaybedilebilmektedir. Amniyotik bandın izlendiği olgularda meydana gelecek ampütasyon durumlarında protez tedavileri de uygulanabilmektedir.

SONUÇ

Cantrell pentolojisinde erken ve doğru zamanda yapılan ultrasonografi ile tanının erken konulması, aileye gerekli danışmanlığın erken verilmesine ve eğer isteniyorsa erken gebelik haftasında gebelik sonlandırma işleminin yapılmasına olanak verir. Bu sayede annenin bebeğine bağlanma süreci de kısaltılacağından işlem sonrası oluşabilecek majör depresyon ve yas durumu da en alt seviyeye indirilebilecektir. Aynı zamanda geç tanı konulan olgularda, geç gebelik sonlandırmasının oluşturabileceği komplikasyonlarla anne karşı karşıya kalabilmektedir. Gebelik sonlandırma işleminin kabul edilmediği durumlarda ise fetüsün gerekli donanım ve ekipmana sahip merkezlerde takibinin yapılması ve doğum zamanının planlanması uygundur. Doğum sonu takibin pediatrik cerrahi, pediatrik kardiyoloji, pediatrik nöroloji, pediatrik gastroenteroloji, yeni doğan yoğun bakım ve ilgili diğer branşlar tarafından multidisipliner şekilde yürütülmesi uygun tedavi yaklaşımı olacaktır.

Çıkar Çatışması

Yazarlar, bu makalenin araştırılması, yazarlığı ve/veya yayınlanması ile ilgili olarak herhangi bir potansiyel çıkar çatışması beyan etmemiştir.

Yazar Katkıları

Plan, tasarım: MSS, OÇ; Gereç, yöntem ve veri toplama: TC; Analiz ve yorum: MSS, İDÇ; Yazım ve eleştirel değerlendirme: MSS, OÇ.

KAYNAKLAR

- Cantrell, J. R., Haller, J. A., ve Ravitch, M. M. (1958). A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*, 107(5), 602-614. <https://doi.org/10.1259/0007-1285-48-565-52>
- Toyama, W. M. (1972). Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics*, 50(5), 778-792. <https://doi.org/10.1542/peds.50.5.778>
- Mallula, K. K., Sosnowski, C., ve Awad, S. (2013). Spectrum of Cantrell's pentalogy: case series from a single tertiary care center and review of the literature. *Pediatric cardiology*, 34(7), 1703-1710. <https://doi.org/10.1007/s00246-013-0706-4>
- Cakiroglu, Y., Doger, E., Yildirim Kopuk, S., Babaoglu, K., Caliskan, E., ve Yucesoy, G. (2014). Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy associated with agenesis of left limb in a twin pregnancy. *Case reports in obstetrics and gynecology*, 2014. <https://doi.org/10.1155/2014/314284>
- Carmi, R., ve Boughman, J. A. (1992). Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *American journal of medical genetics*, 42(1), 90-95. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320420118>
- Pivnick, E. K., Kaufman, R. A., Velagaleti, G. V. N., Gunther, W. M., ve Abramovici, D. (1998). Infant with midline thoracoabdominal schisis and limb defects. *Teratology*, 58(5), 205-208. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)10969926\(199811\)58:5<205::AID-TERA7>3.0.CO;2-X](https://doi.org/10.1002/(SICI)10969926(199811)58:5<205::AID-TERA7>3.0.CO;2-X)
- Uygur, D., Ks, S., Sener, E., Günçe, S., ve Semerci, N. (2004). An infant with pentalogy of Cantrell and limb defects diagnosed prenatally. *Clinical dysmorphology*, 13(1), 57-58.
- Correa-Rivas, M. S., Matos-Llovet, I., ve Garcia-Fragoso, L. (2004). Pentalogy of Cantrell: a case report with pathologic findings. *Pediatric and Developmental Pathology*, 7(6), 649-652. <https://doi.org/10.1007/s10024-004-9104>
- Morales, J. M., Patel, S. G., Duff, J. A., Villareal, R. L., ve Simpson, J. W. (2000). Ectopia cordis and other midline defects. *The Annals of thoracic surgery*, 70(1), 111-114. [https://doi.org/10.1016/S0003-4975\(00\)01388-6](https://doi.org/10.1016/S0003-4975(00)01388-6)
- Polat, I., Gül, A., Aslan, H., Cebeci, A., Ozseker, B., Caglar, B., ve Ceylan, Y. (2005). Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell in three cases, two with craniorachischisis. *Journal of Clinical Ultrasound*, 33(6), 308-311. <https://doi.org/10.1002/jcu.20134>
- Liang, R. I., Huang, S. E., ve Chang, F. M. (1997). Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 10(2), 137-139. <https://doi.org/10.1002/jcu.20134>
- Carmi, R., ve Boughman, J. A. (1992). Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *European journal of pediatrics*, 167(1), 29-35. DOI : 10.1007/s00431-007-0578-9
- Daltro, P., Fricke, B. L., Kline-Fath, B. M., Werner, H., Rodrigues, L., Fazecas, T., ... ve Donnelly, L. F. (2005). Prenatal MRI of congenital abdominal and chest wall defects. *American Journal of Roentgenology*, 184(3), 1010-1016.
- Bognoni, V., Quartuccio, A., ve Quartuccio, A. (1999). First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. *Journal of clinical ultrasound*, 27(5), 276-278. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0096\(199906\)27:5<276::AID-JCU7>3.0.CO;2-S](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0096(199906)27:5<276::AID-JCU7>3.0.CO;2-S)
- Schüppler, U., Weisner, D., Schollmeyer, T., Grillo, M., ve Franz, W. (1994). Combination of Cantrell pentalogy and amniotic band syndrome: a case report. *Zentralblatt fur Gynakologie*, 116(2), 115-119.
- Atis, A., Demirayak, G., Saglam, B., Aksoy, F., ve Sen, C. (2011). Craniorachischisis with a variant of pentalogy of Cantrell, with lung extrophy. *Fetal and pediatric pathology*, 30(6), 431-436.
- Suehiro, K., Okutani, R., Ogawa, S., Nakada, K., Shimaoka, H., Ueda, M., ve Shigemoto, T. (2009). Perioperative management of a neonate with Cantrell syndrome. *Journal of anesthesia*, 23(4), 572-575.