

Cantrell pentalojisi: Olgu sunumu

PENTALOGY OF CANTRELL: A CASE REPORT

Ali Cenk ÖZAY¹, Özlen EMEKÇİ ÖZAY¹, Erkan ÇAĞLIYAN², Sabahattin ALTUNYURT²

¹ Yakın Doğu Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kıbrıs

² Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, İzmir

ÖZ

Cantrell pentolojisi; 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. Bu olgu sunumunda 20. gebelik haftasında prenatal olarak tanımlanmış bir Cantrell sendromlu olgu sunularak, Cantrell sendromunun literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır. Cantrell sendromunun sebebi kesin olarak bilinmemekle birlikte, patogenezinde intraembriyonik mezodermin ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlik sonucu oluştuğu düşünülmektedir. Beş farklı ektopia kordis tipinden biri olan torakoabdominal tip ektopia kordis durumu Cantrell pentalojisinin de bileşenleri içerisinde sıklıkla yer almaktadır.

Anahtar Kelimeler: Cantrell pentalojisi, ektopia kordis, ventriküler septal defekt

ABSTRACT

Pentalogy of Cantrell is a congenital malformation syndrome characterized by midline thoracoabdominal wall defect, intracardiac anomalies, sternum lower end defect, and absence of pericardium on diaphragma side and diaphragma defects.

In this article, we report a case of prenatal diagnosed Cantrell Pentalogy in 20th gestational weeks. The ethiology of Cantrell syndrome is not certain yet, but probably the syndrome occurs due to the insufficient migration of intraembryonic mesoderm to ventromedialis. Thoracoabdominal type ectopia cordis, one of five different ectopia cordis types, is frequently found in the components of Cantrell pentalogy.

Keywords: Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, ventricular septal defect

Ali Cenk ÖZAY

Yakın Doğu Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim
Dalı, Kıbrıs

 orcid.org/0000-0003-1756-979X

Cantrell pentolojisi-sendromu; torakoabdominal gelişim bozukluğu olup, ilk olarak 1958 yılında Cantrell ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (1). Abdominal duvar, anterior diafragma, perikardiyum, 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. Cantrell pentalojisi çok nadir görülen bir durum olup prevalans 1/65000-1/200000 doğum olarak bildirilmiştir (2). Ayırıcı tanıda omfalosel, limb body wall, izole ektopia kordis ve amniotik band sendromu düşünülmelidir (3). Bu

olgu sunumunda 20. gebelik haftasında prenatal olarak tanımlanmış bir Cantrell sendromlu olgu sunularak, Cantrell sendromunun literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır. Bu olgu için hastadan onam alınmıştır.

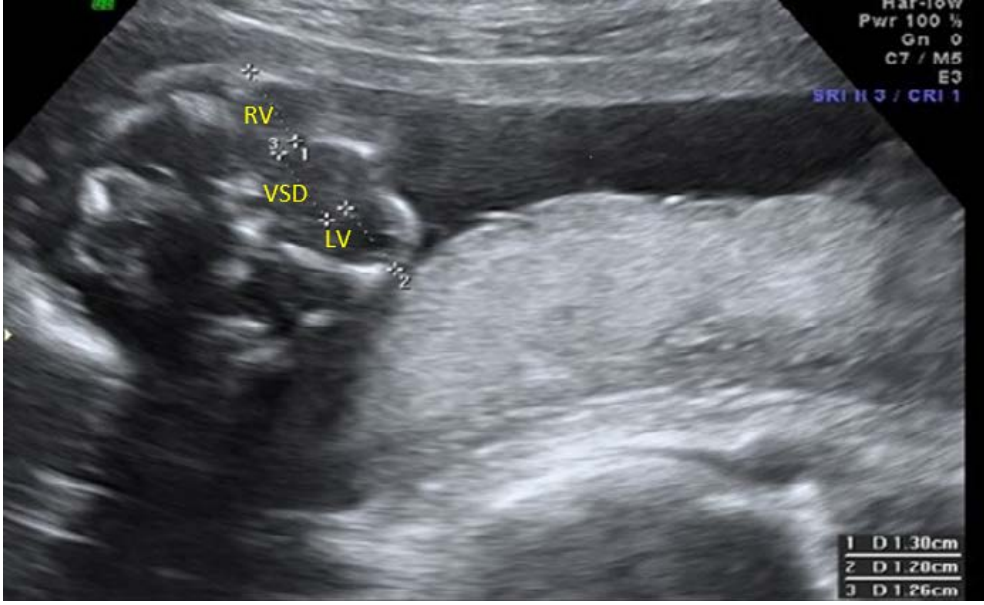
OLGU

22 yaşında gravida 1, parite 0 olan hastada ilk kez gebeliğin 20. haftasında yapılan obstetrik ultrasonografide toraks ön duvarı izlenmemiştir, kalbin orta hat defektinden protrüde olduğu tespit edilmiş ve ektopia kordis olarak tanımlanmıştır (Resim 1). Hasta 20. gebelik haftasından önce takibe gelmediği için ilk trimester anöploidi taraması yapılamamıştır ve bu döneme ait herhangi bir ultrasonografik muayene verisi yoktur. Kalpte geniş ventriküler septal defekt (VSD) görülürken, aort ve pulmoner arter çaprazlanması izlenmemiştir (Resim 2). Ayrıca hipertelorizm ve sağ tarafta unilateral yarı dudak ve damak görülmüştür. Olgumuz, sternum alt ucunun olmayışı, supraumbilikal karın ön duvar defekti,

diyafagma ön yüz defekti, perikard olmayışı ve ventriküler septal defektin olması nedeniyle pentalojinin tüm bileşenlerini içermektedir. Aileye genetik ve obstetrik danışmanlık verilmesi sonrası hasta amniosentez yapılmasını istememiştir. Perinatoloji konseyinde değerlendirilen hastaya terminasyon seçeneği anlatılmıştır ve hasta terminasyonu kabul etmediği için gebeliğin devamına karar vermiştir. Otuz dokuzuncu gebelik haftasında 4057 gram Cantrell Pentalojisine sahip erkek bebek sezaryen ile doğurtulmuştur. Hasta doğum sonrası takiplerinde anormal bulgu olmaması üzerine taburcu edilmiştir. Cantrell pentalojisine sahip bu olgu, çocuk hastalıkları, çocuk cerrahisi, plastik cerrahi ve kalp damar cerrahisi tarafından halen takip edilmektedir (Resim 3). Olgunun yarı dudak ameliyatı postpartum 3. ayda plastik cerrahi tarafından yapılmış olup, kalp damar cerrahisi tarafından kardiyak defektler açısından operasyonu planlanmaktadır. Hastaya ailenin izni olmadığından dolayı karyotip analizi yapılamamıştır.



Resim 1: Fetusun kalbinin toraksın dışında olduğu görülmektedir.



Resim 2: Geniş ventriküler septal defekt görüntüsü.

RV: Sağ ventrikül, LV: Sol ventrikül, VSD: Ventriküler septal defekt



Resim 3: Postpartum görüntü- kalbin torakalabdominal defektten dışarı çıkmış olduğu görülmektedir.

TARTIŞMA

Cantrell sendromunun sebebi kesin olarak bilinmemekle birlikte, patogenezinde embriyonik dönemin 14. ve 18. günlerinde intraembriyonik mezodermin ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlik sonucu oluştuğu görüşü savunulmaktadır (4). Bu nedenle saptanan orta hat, abdominal duvar, sternum ve diafragma defektleri, mezoderm migrasyonun yetersizliği sonucu oluşmaktadır (4). Bildirilen olguların çoğu sporadik olmakla beraber, ventral orta hat gelişim bozukluğunun X kromozomunda lokalize genlerdeki mutasyondan kaynaklandığı düşünülmektedir ve bazı ailesel olgularda X geçişli kalıttan şüphelenilmektedir (5). Bizim olgumuz sporadik geçişli olup ailesel özellik bulundurmamaktadır. Ayrıca olgumuzda aile izini vermediği için kromozom analizi yapılmamıştır.

Pentalojinin ağır formları olabildiği gibi daha hafif formları da bulunmaktadır. Cantrell pentalojisi olarak adlandırılan bu sendromda olguların tümünde 5 bileşenin tamamı bulunmayabilir. 1972 yılında Toyama ve arkadaşları pentalojinin ekspresyon derecesine göre olguları üçe ayırmışlardır (6). Tip 1'de tüm 5 defekt de tanılabilir. Tip 2'de ise kardiyak defekte ek olarak 3 defekt bulunması, tip 3'de ise değişen derecelerde defektlerin değişik kombinasyonlarda inkomplet ekspresyonu vardır (6). Olgumuz bu sınıflandırmaya göre tip 1 olarak değerlendirilmiştir.

Cantrell pentalojisi tanısı ilk trimester ve ikinci trimesterde yapılan ayrıntılı ultrasonografi ile konulabilmektedir. Ek olarak fetal manyetik rezonans görüntüleme ve 3 boyutlu ultrasonografi gibi işlemler tanı koymada yardımcıdır. Bizim olgumuzda, ikinci basamakta ektopia kordis ve toraks duvar defekti saptanarak referans edilen hastada, Cantrell pentalojisi tanısından şüphelenilmiş, ardından diğer kardiyak malformasyonlar saptanarak pentalojinin tanısı ultrasonografik olarak konulmuştur.

Kalp anomalileri olgudan olguya değişmekle birlikte sendromun değişmeyen bir parçasıdır ve özellikle prognoz üzerindeki en önemli faktördür (7). Literatürde 1987 ve 2008 tarihleri arasında bildirilmiş toplam 58 Cantrell Pentalojisi olgusunun 51'i kardiyak anomalilere bağlı olarak hayatını kaybetmiştir (8). Anomaliler arasında

ventriküler septal defekt, atriyal septal defekt (ASD), pulmoner arter hipoplazisi, büyük damarlarda transpozisyon ve sol ventrikül divertikülü gibi kalp anomalilerinin daha sık olduğu bildirilmiştir (8). Terme yaklaşan bebeklerin çoğu ağır kardiyak anomaliler nedeniyle kaybedilmektedir (8). Bizim olgumuzdaki bebekte sadece geniş VSD saptanmıştır ve takiplere devam etmektedir. Cantrell pentalojisinin prognozunu etkileyen en önemli bileşen kardiyak defektlerdir.

Ektopia kordis için; servikal, servikotorakal, torakal, torakoabdominal ve abdominal olmak üzere beş farklı tip bildirilmiştir (9). Cantrell Sendromu'nun da üç farklı tipinin tanımlanmış olması ve bu tiplerin farklı defektlerin kombinasyonlarını içerebilmesi nedeniyle torakoabdominal tip ektopia kordis, Cantrell sendromu olarak tanımlanabilir (1, 6, 9). Torakoabdominal tip ektopia kordislerde; yenidoğan, bebeklik ve çocukluk döneminde bildirilen yüksek mortalite oranlarına rağmen düzeltici yada palyatif girişimler bildirilmiştir (10, 11). Torakoabdominal defektlerde sağkalım, kardiyak defekt varlığı, şiddeti ve eşlik eden konjenital anomalilere bağlı olarak %50 ve üzeri olarak bildirilmektedir (10, 11). Torakoabdominal tip ektopia kordisi bulunan olgumuza kalp damar cerrahisi tarafından operasyon planlanmaktadır.

Literatürde Cantrell pentalojisi bulunan olgularda birçok anomali bildirilmiştir. Bu bulgular; yarı damak ve dudak, hidrocefali, vertebral anomaliler, parmak anomalileri, mikroftalmi, pulmoner hipoplazi, sol akciğer yokluğu ve kloakal ekstrofidir (6, 8). Bizim olgumuzda da pentalojinin bileşenleri dışında hipertelorizm ile yarı damak ve dudak saptanmıştır.

Sonuç olarak; ektopia kordis saptanan hastalarda, nadir görülen bir durum da olsa Cantrell pentalojisi göz önünde bulundurulmalıdır. Gelişen ultrasonografi imkanlarıyla birlikte erken haftalarda tanı koymak, aileye istemesi durumunda terminasyon seçeneğini sunma imkanı vermektedir. Kromozom analizi ve eşlik eden malformasyonların saptanması prognoz açısından önemlidir.

KAYNAKLAR

1-Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum,

diaphragm, pericardium, and heart. *SurgGynecolObstet.* 1958;107:602-614.

2-Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S, Keutel J, Nishigaki K, Huegel W, et al. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *AnnThoracSurg.* 1998; 65:1178-1185.

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-Uludağ S, Barbaros ZM, Aksoy F, Erdoğan E, Madazlı R. Cantrell Sendromu. *Perinatoloji Dergisi.* 1999; 7:324-327

5-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.

6-Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics.* 1972; 50: 778-92.

7- Paidas M, Crombleholme TM, Robertson FM. Prenatal diagnosis and management of the fetus with an abdominal wall defect. *Sem Perinatol.* 1994;18: 196- 214.

8-Jeroen HL, Moonen R, Clement J, Huysentruyt R, offermans PM, Mulder A. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr.* 2008; 167:29-35.

9. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg* 2000;70(1):111-4.

10-Abdallah HI, Marks LA, Balsara RK, et al. Staged repair of pentalogy of Cantrell with tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg.* 1993;56:979-80.

11- Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, et al. Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defects. *Circulation.* 1996;94:II32-7 (suppl).