

## Cantrell Pentalojisi Prenatal Tanısı: Olgu Sunumu

### Prenatal Diagnosis of Pentalogy of Cantrell: Case report

Şenol Şentürk<sup>1</sup>, Işık Üstüner<sup>2</sup>, Mehmet Kağıtçı<sup>1</sup>, Çiğdem Can Bayrak<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD Rize/ Türkiye

<sup>2</sup>Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD İstanbul / Türkiye

#### Sorumlu Yazar:

Mehmet Kağıtçı

**Adres:** Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi  
Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum  
AD Rize/ Türkiye

**Tel:** 0505 316 28 90

**E-mail:** mehmetkagitci1@hotmail.com

**Anahtar Kelimeler:** Abort, Çoğul gebelik,  
Gebelik, İkiz gebelik, Preterm

**Başvuru Tarihi:**24.12.2022

**Kabul Tarihi:**08.08.2023

#### Özet

Cantrell Pentaloji, nadir görülen ve omfalosel ilişkili ektopik cordis ve çeşitli intrakardiyak anomalilerin prognozda önemli rol oynadığı bir sendromdur. Bu sendromun spektrumuna beş anomali dahil olmakla beraber bütün anomalilerin birlikte görüldüğü komplet Cantrell Pentaloji görülme sıklığı çok düşüktür ve vakalar halinde bildirilmiştir. Komplet tipinin prognozunun inkomplet vakalara kıyasla daha kötü olduğu bilinir. Sporadik vakalar halinde rastlanan Cantrell Pentalojisinin etiyolojisi bilinmemektedir. Gebelikte, perinatal ve neonatal dönemde prognozun kötü olması nedeniyle multidisipliner yaklaşım önerilir. Biz de bu vaka takdiminde komplet Cantrell Pentalogy vakamızı literatür ışığında tartıştık.

#### Giriş

Cantrell pentalojisi (CP), ilk olarak 1958 yılında tanımlanmıştır. Nadir görülen ve genellikle lethal anomalilerle seyreden CP spektrumu beş anomali içerir. Anterior diafragmanın eksikliği, orta hat supraumbilical abdominal duvar defektleri, diafragmatik perikardiumda defektler, sternumun düşüklüğü ve çeşitli konjenital intrakardiyak anomaliler bu spektrumu oluşturur. Ancak; bu defektlerin tümünün bir arada görüldüğü komplet CP vakaları çok nadir bildirilmiştir (1). Genellikle sporadik vakalar halinde bildirilen CP'nin etiyolojisi bilinmemektedir (2). Konsepsiyondan yaklaşık 14-18 gün sonra, intraembriyonik mezodermin differansiyasyonundaki anormallikler; CP'de görülen defektlerin gelişmesine neden olarak

gösterilmiştir. Özellikle; sternum ve abdominal duvar defektlerinin mesodermal strüktürlerin migrasyonundaki bozukluklarla ilişkili olabileceği düşünülmektedir (3).

## Vaka Sunumu

36 yaşında nullipar kadın ve 40 yaşındaki eşi 5 yıllık infertilite sonrası spontan gelişen ve son adet tarihine göre 20. gestasyonel haftasında olan ikiz gebelikte erken doğum eyleminin başlaması üzerine kliniğe hospitalize edildi.

Öz geçmişinde; 5 yıl önce gebeliğin 10. Haftasında tedaviyle geçirilmiş abortus imminens ve 1 yıl önce histeroskopik polipektomi öyküsü mevcuttu. Bilinen hipertansiyon, diyabetes mellitus tanısı ve sürekli ilaç kullanımı mevcut değildi. Aile anamnezinde diyabetes mellitus tanısı ve ikiz gebelik olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde TA:110/60 mm/Hg, kalp tepe atımı:85/dk ve nabız:85/dk saptandı. Acil olarak bakılan parmak ucu kan şekeri 75 mg/dl olarak bulundu. Yapılan obstetrik ultrasonografisinde her ikisi de 20. gebelik haftası ile uyumlu dikoryonik diamniotik ikiz gebelik mevcuttu. Amniotik kese tek taraflı olarak ileri derecede azalmıştı. Diğer amniotik kesenin amniotik sıvı indeksi normal idi. Vajinal muayenede aktif amniotik sıvı akışı izlendi. Serviks retropeze idi. Karında kontraksiyonları mevcut idi.

Hastanın takibinde bakteriyel vajinozis ve idrar yolu enfeksiyon varlığını tespit edebilmek amacıyla tam idrar tahlili ve idrar kültürü testlerinin de dahil edildiği tüm laboratuvar testleri yapıldı ve laboratuvar testlerinde herhangi bir patolojik bulguya rastlanmadı. Ailenin tercihi ve ısrarlı olması üzerine doğum eylemini durdurmak amacıyla antibiyoterapi ve nifedipin ile tokoliz tedavisine başlandı. Ancak uterin kontraksiyonlarda gerileme olmadı ve kliniğe hospitalizasyonunun 5. saatinde fetüsün vajinal yolla doğumu gerçekleşti. Doğumdan sonra tek taraflı plasentası çıkarıldı. Hastanın genel durumunun iyi olması, takibinde vajinal kanama saptanmaması ve vital bulguların stabil seyretmesi üzerine hasta yoğun bakım servisinden çıkartılarak klinikte takibine devam edildi. Postpartum kanama sorunu yaşanmayan ve vital bulguları stabil sereden hastanın kendisinin ve ailesinin isteği üzerine onam formu alınarak kalan fetüste gebeliğin devamı için tedaviye başlandı. Klinikte, 10 gün yakın takip edilen hastaya antibiyoterapi olarak intravenöz seftriakson 1 gr 2x1gr ve metronidazol ampul 2x1gr ile kombine antibiyotik tedavisine başlandı. 10 gün hastanede takip edilen hastada hiçbir komplikasyon bulgusu (enfeksiyon, kanama vb.) izlenmemesi üzerine oral antibiyoterapi saptanmazken; 24. gebelik haftasında erken doğum eylemi başlaması üzerine kliniğe hospitalize edildi. Nifedipin verilerek tokolize başlanmasına rağmen vaginal doğum gerçekleşti. 550 gr bebek baş geliş ile doğdu. Bebek yoğun bakıma alınmasına rağmen

doğumundan 12 saat sonra ex oldu. Takibimizde maternal komplikasyon gelişmedi. Hasta postpartum 3. Gün şifa ile taburcu edildi. Hastadan aydınlatılmış gönüllü onam formu alınmıştır.verilerek taburcu edildi. Haftada bir kontrole gelen hastada, maternal ve fetal herhangi bir patolojik bulgu

## Tartışma

İkiz gebeliklere rastlanma oranının 1/250 oranında olabileceği ve ikiz gebeliklerin 2/3'ünün üreme teknikleri kullanılmasıyla meydana gelebileceği bildirilmiştir. Çoğul gebelik gelişiminde; siyah ırk, maternal obesite, ileri yaş, Afrika gibi coğrafik bölgelerde yaşama gibi pek çok faktör etkili olabilmektedir.

Dizigotik ikiz görülme oranı monozigot ikiz görülme oranından fazladır ve monozigot ikizlerde konjenital malformasyonların daha sık olduğu gösterilmiştir. İkiz gebeliklerde; Preterm doğum, intrauterin gelişme geriliği görülmesi dışında üriner sistem anomalileri, kardiyak patolojiler, spinal anomaliler abdominal duvar defektleri, santral sinir sistemi patolojileri, fasial defektler, torasik duvar defektleri sıklığının arttığı görülmüştür. Yapılan farklı çalışmalar sonucunda ırk, coğrafik bölge, maternal özellikler etkilemiş olsa da; 32-34. gebelik haftalarında doğumun gerçekleştiği birçok ikiz gebelikte efüzyon ve hidrops gibi komplikasyonların varlığının esas neden olabileceği bildirilmiştir. Konjenital anomalilerin oranı her ırk, coğrafik bölgeye göre farklılık göstermiştir (6). İkiz gebeliklerde, konjenital anomalilerin gelişmesinde maternal genetiğin 13-20% oranında; fetal genetiğin 11-35% oranında rol oynaması dışında çevresel faktörlerin etkili olması neden olarak gösterilmiştir (7).

İkiz gebeliklerde fetal anomali ve perinatal morbidite ve mortalitenin artmış olması nedeniyle ultrasonografi yapılmasına erken başlanması ve sık aralarla yapılması önerilmektedir. Bazı çalışma sonuçlarında, ilk trimesterde ultrasonografi yapılmaya başlanmasının ve 16- 20. gebelik haftası gibi sık aralıklarla ultrasonografi uygulanmasının önemli olduğu bildirilmiştir. Ultrasonografi yaparak fetal davranışların izlenmesinin, gelişebilecek bazı konjenital anomalilerle ilişkili olabileceğini gösteren çalışmalar vardır. Fetal davranış genetiği ile ilgili araştırmalarda fetüsün nörobiyolojik gelişiminin değerlendirilmesinde ve preterm doğumun tahmin edilmesinde; interfetal büyüme bozukluklarının gösterilmesinin önemli olduğu belirtilmektedir. Örneğin; fetal anormal kalp hızının saptanması fetal distresin göstergesi olabilir. Anormal fetal hareketlerin varlığı ile fetüs beyin disfonksiyonları arasındaki ilişki gösterilmiştir ( 8,9).

Üreme tekniklerinin uygulanması ile çoğul gebeliklerin artması transvaginal multifetal pregnancy reduction (MFPR) gibi yöntemleri önemli hale getirmiştir. Dikoryonik diamniotik ikiz gebeliklerde yapılan bir çalışmada; fetüsün birinin redüksiyon yapılarak diğer fetüsün gelişimi ve fetüste gelişen komplikasyonlar takip edilmiş ve çalışmanın sonucunda; redüksiyon yapılan çalışma grup olgularında; redüksiyon yapılmayan dikoryonik diamniotik ikiz gebeliklere kıyasla prematur doğum riskinin ve intrauterin gelişme geriliğinin artmadığı ancak maternal hipertansiyon oranının arttığı görülmüştür. Hatta bazı çalışmalarda; MFPR uygulanmasıyla prematüre riskinin azalabileceği gösterilmiştir (10). Bu konuda yapılan birçok çalışmalar sonucunda; ikiz gebeliklerde ve multipl gebeliklerde fetal redüksiyon işleminin erken dönemde özellikle 6. gün ile 7. ve 8. gebelik haftası arasında yapılmasıyla kalan fetüste komplikasyon gelişmediği fakat 2. ve 3. trimesterde yapılan fetüs redüksiyonu ile kalan fetüste komplikasyon oranının arttığı ve kalan fetüste mortalitenin %1- 2 oranında olabileceği görülmüştür (11). İkiz gebeliklerde, spontan olarak bir fetüsün redüksiyonuna rastlanma oranı 20 yıl öncesine kıyasla daha fazla görülür hale gelmiştir. Retrospektif yapılan ve 972 ikiz gebeliğin dahil edildiği çalışmada; ikiz gebeliklerde spontan olarak uterus kontraksiyon başlaması ve ardından membran rüptürü gelişimiyle fetüsün kaybının gebeliğin 20. Haftasından sonra gelişme oranının 3,3% olduğu bulunmuştur (12).

İkiz gebeliklerde; bir fetüsün spontan redüksiyonu sonrası kalan fetüste preterm doğum oranını araştıran bir çalışmada; preterm doğum oranları 37 gebelik haftası için 81,3% ve 32. gebelik haftası için 41,6% olarak saptanmış ve spontan redüksiyon olmayan her iki fetüsün doğduğu ikiz gebeliklerle karşılaştırıldığında preterm doğum oranının artmadığı izlenmiştir. Perinatal mortalite ise 31,3% olarak bulunmuştur. Farklı çalışma gruplarının sonuçlarında da; ikiz gebeliklerde spontan gelişen fetal redüksiyon oranı genel olarak 3,3-3,8 % olarak bildirilmiştir. Genel görüş; ikiz gebeliklerde spontan fetal redüksiyon sonrası kalan fetüste prognozu enfeksiyon gelişiminin belirlediğidir (13).

Bu nedenle tek fetüs kaybından sonra kalan fetüste doğumu geciktirebilmek amacıyla tokolitik tedavi ve antibiyoterapi uygulanır. Yapılan birçok çalışmalarda; ikiz gebeliklerde özellikle dikoryonik diamniotik ikiz gebeliklerde doğumu geciktirmek amacıyla serklaj ve/veya progesteron uygulanmasının plasebo ve yatak istirahatine kıyasla üstünlüğü olmadığı sonucuna varılmıştır (14). Günümüzde, ikiz gebeliklerde spontan redüksiyon sonrası kalan fetüste komplikasyon ve mortalite oranının azalmasına rağmen bizim olgumuzda kalan fetüsü kaybetmemiz redukte olan fetüsün gebelik haftası ile açıklanabilir. Çalışmalar sonucunda; fetal redüksiyonda gebelik haftası arttıkça kalan fetüste komplikasyon ve mortalite oranının arttığı

saptanmıştır. Fetal redüksiyonun 6. gün ile 7.- 8. gebelik haftalarında gerçekleşmesi durumunda kalan fetüste perinatal morbidite ve mortalitede en iyi sonuçların alınabileceği bildirilmiştir (11).

Özetle; bizim olgumuzda kalan gebeliğin devamını sağlayabilmek amacıyla tokolitik tedavi ve antibiyoterapi uyguladık ve laboratuvar sonuçlarıyla enfeksiyon varlığını dışladık. Sonrasında yatak istirahatine alıp yakın takip ettiğimiz vakamızda kalan fetüsün mortalitesinin kaybolan fetüsün gestasyonel yaşı ile ilişkili olabileceğini düşünüyoruz. Günümüzde yapılan pek çok çalışmalar sonucunda da multipl gebeliklerde gerek transvajinal fetal redüksiyon gerekse spontan fetal redüksiyon sonrası kalan fetüste perinatal ve neonatal morbidite ve mortalitede prognozu belirlemede enfeksiyon varlığından sonra kaybolan fetüsün gestasyonel yaşının önemli olduğu bildirilmiştir.

## **Sonuç**

Multipl gebeliklerin artışı beraberinde fetal ve maternal komplikasyonların artışına neden olarak toplumu etkileyen önemli bir sağlık sorunu haline gelmiştir. Bu nedenle MFPR ve fetüsün davranışlarını inceleyen nörobiyolojik davranış genetiğinde yapılan geniş çaplı araştırmalar ile fetüs kaybolma riskinin ve gelişebilecek komplikasyonların önceden belirlenmesi ile gebeliğin erken döneminde tedavi ve önlemler alınmasının toplum sağlığını ve ekonomisini olumlu yönde etkileyeceği kanısındayız.

## **Kaynaklar**

- 1-Martin JA, Hamilton BE, Sutton PD, Ventura SJ, Menacker F, Munson ML. Births final data for 2002. Vital Stat Rep 2003; 52(10), 54.
- 2- Revenis ME, Johnson-Robbins LA, Avery GB, Fletcher MA, MacDonald MG ed. Neonatology pathophysiology & management of the newborn. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 1999; 473-82.
- 3- Devine PC, Malone FD, Athanassiou A, Harvey-Wilkes K, D'Alton ME. Maternal and neonatal outcome of 100 consecutive triplet pregnancies. Am J Perinatol 2001; 18:225-35.
- 4- Jones HW, Schnorr JA. Multipl pregnancies: a call for action Fertil Steril 2001,75:11-13.
- 5- Stirrup OT, Khalil A, D'Antonio F, Thilaganathan B. Southwest Thames Obstetric Research Collaborative (STORK). Fetal growth reference ranges in twin pregnancy: analysis of the Southwest Thames Obstetric Research Collaborative (STORK) multiple pregnancy cohort. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015; Mar;45(3).



- 6- Kang HJ, Liao AW, Brizot ML, Francisco RP, Krebs VL, Zugaib M. Prediction of intrauterine death and severe preterm delivery in twin pregnancies discordant for major fetal abnormality. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2014; Apr;175:115-8.
- 7- York TP, Eaves LJ, Neale MC, Strauss JF 3rd. The contribution of genetic and environmental factors to the duration of pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2014; May;210(5):398-405.
- 8- Tendais I, Visser GH, Figueiredo B, Montenegro N, Mulder EJ. Fetal behavior and heart rate in twin pregnancy: a review. *Twin Res Hum Genet.* 2013;16(2):619-628.
- 9- Mulder EJH, Derks JB, de Laat MWM, Visser GHA. Fetal behavior in normal dichorionic twin pregnancy. *Early Human Development.* 2012; 88, 129–134.
- 10- Haas J, Hourvitz A, Dor J, Elizur S, Yoav Y, Barzilay E, Shulman A. Perinatal outcome of twin pregnancies after early transvaginal multifetal pregnancy reduction. *Fertil Steril.* 2014; May;101(5):1344-8.
- 11- Sentilhes L, Audibert F, Dommergues M, Descamps P, Frydman R, Mahieu-Caputo D. [Multifetal pregnancy reduction: indications, technical aspects and psychological impact]. *Tresse Med.* 2008; Feb;37(2 Pt 2):295-306.
- 12- Aslan H, Gul A, Cebeci A, Polat I, Ceylan Y. The outcome of twin pregnancies complicated by single fetal death after 20 weeks of gestation. *Twin Res.* 2004; Feb;7(1):1-4.
- 13- Abboud P, Gallais A, Janky E. Intentional delayed delivery in twin pregnancy. Two additional cases and literature review. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 1997; Dec;75(2):139-43
- 14- Rouse DJ, Caritis SN, Peaceman AM, Sciscione A, Thom EA, Spong CY, et al. A trial of 17 alpha-hydroxyprogesterone caproate to prevent prematurity in twins. *N Engl J Med.* 2007 Aug 2;357(5):454-61.