

Prenatal olarak tanısı konmuş Cantrell pentalojisi olgusu

A prenatally diagnosed pentalogy of Cantrell case

Mert Küçük*, Selda Demircan Sezer**, Hasan Yüksel**, Ali Rıza Odabaşı**

*Çine Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Aydın

**Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Aydın

Özet

Cantrell pentalojisi oldukça nadir görülen ve ektopia kordisin tam veya parsiyel formu ile birlikte omfalosel, konjenital kalp hastalıkları ve perikardiyumda, sternum alt kesiminde ve anterior diyaframda defektler ile karakterize bir sendromdur. Bu yazıda prenatal olarak tanımlanmış Cantrell sendromlu bir olgu sunulurken, Cantrell sendromunun literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

Pam Tıp Derg 2010;3(3):161-163

Anahtar sözcükler: Cantrell, pentaloji, ektopia kordis

Abstract

Pentalogy of Cantrell is a rare congenital syndrome; characterized by partial or complete ectopia cordis, omphalocele, congenital heart defects and defects in the lower sternum, pericardium, and anterior diaphragm. In this article a prenatally diagnosed case of pentalogy of Cantrell is presented and discussed with the review of the literature.

Pam Med J 2010;3(3):161-163

Key words: Cantrell, pentalogy, ectopia cordis

Giriş

Cantrell pentalojisi ektopia kordisin tam veya parsiyel formu ile birlikte omfalosel, konjenital kalp hastalıkları ve perikardiyumun, sternum alt kesiminin ve anterior diyaframın defektleri ile karakterize bir sendromdur. Cantrell sendromu ilk olarak Cantrell, Haller ve Ravitch tarafından 5 vakalılık bir seride 1958 yılında bildirilmiştir [1]. Cantrell pentalojisi 1/65.000-1/200.000 doğumda görülen nadir bir sendromdur. Erkek/kız oranı 1/1'dir [2].

Bu yazıda prenatal olarak tanımlanmış bir Cantrell sendromlu olgu sunulurken, Cantrell sendromunun literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu

Son adet tarihini bilmeyen 33 yaşındaki hasta 19 hafta gebelik ve fetal anomali şüphesi ile kliniğimize sevk edildi. Dördüncü derece akraba evliliği olan hastanın bu 3. gebeliği olup 2 kez abortus öyküsü (2.5 aylık ve 3 aylık abortus) mevcuttu. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın hiperemesis gravidarum nedeni ile folik

asid kullanmadığı belirlendi. Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı ve Radyoloji Anabilim Dalı'nda ayrı ayrı yapılan obstetrik ultrasonografi incelemelerinde 18 hafta 5 günlük intrauterin tek canlı gebelik saptandı. Fetal karın ön duvarında geniş bir defektin bulunduğu, karaciğer, mide ve kalbin büyük bir kısmının bu defekt düzeyinde ekstrakorporal yerleşimli olduğu (Resim 1a ve 1b), defektin zarla çevrili olup umbilikal kordun bu kese içinde olduğu izlendi. Hastada fetal omfalosel ve ektopia kordis bulguları ile Cantrell pentalojisi düşünüldü. Hastaya fetal ekokardiyografi yapılması önerildi. Pediatrik Kardiyoloji Anabilim Dalı'nda yapılan fetal ekokardiyografi sonucunda, fetal kalpte yapısal anomali saptanmadığı, ancak ektopik yerleşimli olup omfalosel içinde izlendiği rapor edildi.

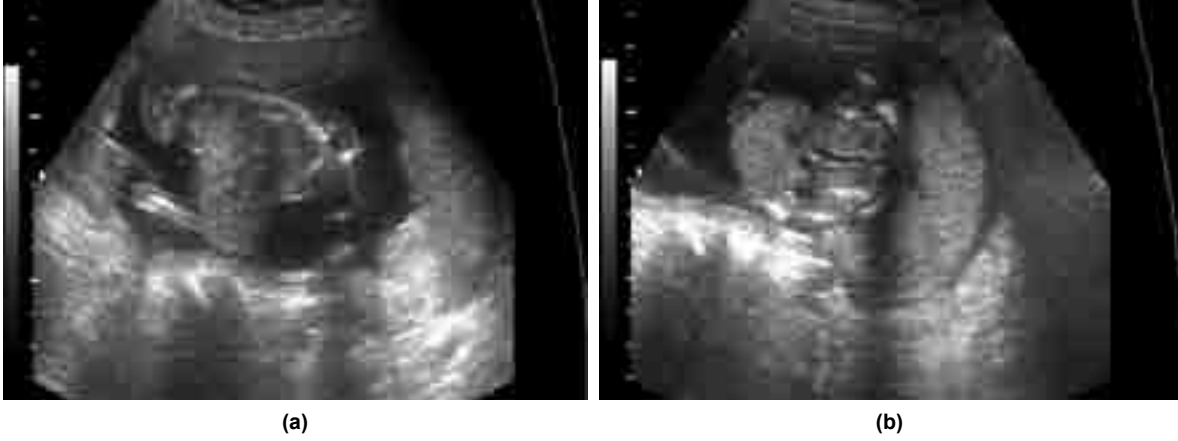
Hasta, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Neonatoloji ve Çocuk Cerrahisi Anabilim Dallarından oluşan Perinatoloji konseyinde tartışıldı. Konsey kararı, hasta ve yakınlarının isteği ve onayı ile hastaya tıbbi tahliye uygulandı. Fetustan genetik inceleme için cilt biyopsisi ve intrakardiyak kan örneği alındı. Genetik inceleme sonucu 46, XY normal karyotip olarak bulundu.

Hasan Yüksel

Yazışma Adresi: Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Aydın
e-mail: hyuksel@gmail.com

Yazının dergiyeye gönderilme tarihi: 25.06.2010

Yazının basıma kabul tarihi: 19.09.2010



Resim 1. Fetal omfalosel ve içerisinde ektopik olarak yerleşen kalbin (ektopia kordis) ultrasonografi görüntüsü.

Tartışma

Cantrell pentalojisi Cantrell-Haller-Ravitch sendromu olarak da bilinir [3]. Cantrell sendromunun konsepsiyondan 14-18 gün sonra segmental mezodermin oluşmasındaki bir sorundan kaynaklandığı düşünülmektedir [1,3]. Sonuçta diyaframda transverse septum gelişmez ve mezodermal kıvrıntılarının üst abdomene ventromedial migrasyonunda sorun yaşanır. Bu model Barrow ve arkadaşları [4] tarafından ratlarda denenmiş ve deneysel olarak ratlarda ektopia kordis ve gastroşizis geliştirilebilmiştir

Sorunun daha çok splanknik ve paryetal mezodermilerin henüz diferansiye olmadığı, gestasyonun 14-15. günlerinde meydana geldiği düşünülmektedir. Splanjik mezoderme olan etki ile kalp ve perikardiyumdaki defektler meydana gelirken, paryetal mezoderme olan etki ile abdominal duvar ve diyaframdaki defektler meydana gelmektedir [4].

Cantrell'in bildirdiği ilk vakadan bu yana sınırlı sayıda vaka bildirilmiştir ve tam pentaloji sıklığı daha da nadirdir [5]. Pentalojinin ağır formları olabildiği gibi daha hafif formları da olabilir. Cantrell pentalojisi olarak adlandırılan bu sendromda olguların tümünde 5 bileşenin tamamı bulunmayabilir. 1972 yılında Toyoma ve arkadaşları [6] pentalojinin ekspresyon derecesine göre olguları 3'e ayırmışlardır. Tip 1'de tüm 5 defekt de tanısız olarak mevcuttur. Tip 2'de ise tahmini bir tanı ile birlikte 4 veya 5 tane defekt vardır. Tip 3'de değişen derecelerde defektlerin değişik kombinasyonlarda inkomplet ekspresyonu vardır [6,7]. Sunduğumuz olguda konjenital kalp defekti olmadığı için, olgu tip 3 Cantrell pentalojisi olarak düşünüldü.

Cantrell pentalojisi genellikle sporadik olarak ortaya çıkmasına rağmen kimi yayınlarda

genetik bir bileşenin varlığı iddia edilmiştir. Nadir de olsa literatürde kromozomal anomali ile Cantrell pentalojisi birlikteliği tanımlanmış olup, bir olgu sunumunda Cantrell pentalojisi görülen monozygotik ikizlerde trizomi 18 saptandığı bildirilmiştir [5]. Aynı zamanda Cantrell pentalojili bir triploidili vaka da bildirilmiştir [8]. Ayrıca literatürde bir ailenin iki erkek çocuğunda da Cantrell sendromu saptandığı bildirilmiş olup, bu da hastalığın ailesel bir yönünün de olabileceğini düşündürmektedir [9]. Olgumuzun karyotip analizi birçok Cantrell pentalojisi olgusunda olduğu gibi normal karyotip olarak bulundu.

Cantrell sendromu ile birlikteliği bildirilen bazı konjenital anomaliler şöyle sıralanabilir: Hidrosefali, "craniorachischisis", ensefalosel, yarı dudak ve damak, vertebral anomaliler, kloakal ekstrofi ve pulmoner hipoplazi [3,6,7,10]. Olgularda konjenital kardiyak bozukluklar olarak en çok ventriküler septal defekt olmak üzere, atrial septal defekt, sol ventriküler divertikül, fallot tetralojisi, çift damar çıkışlı sağ ventrikül ve pulmoner stenoza rastlanabilmektedir [11].

Cantrell sendromu tanısı ultrasonografi ve fetal manyetik rezonans görüntüleme ile prenatal olarak yapılabilir. Fetal 3-boyutlu ultrasonografi incelemesi tanıyı kolaylaştırmaktadır [12]. Omfalosel varlığında pentalojinin diğer unsurları açısından fetüs taranmalıdır. Omfalosele eşlik eden perikardiyal efüzyon durumlarında Cantrell sendromundan şüphelenilmeli ve tarama derinleştirilmelidir [13]. Ultrasonografik incelemede tespit edilen bulgu ektopia kordis ile birlikte, içerisinde karaciğer ve kalın barsakların olduğu geniş bir omfaloseldir [10]. Ayırıcı tanıda ektopia kordisle ilişkili amniyotik band sendromu, izole ektopia kordis ve vücut sapı anomalisi akla gelmelidir

[14]. Cantrell sendromu tanısı konulan olgularda gebeliğin devamı veya tahliyesi konusunda gebeye ve ailesine neonatalog, pediatrik cerrah, perinatalog ve gerektiğinde kalp damar cerrahı ve genetik uzmanının da içinde bulunduğu multidisipliner bir ekip tarafından danışmanlık verilmelidir [15]. Cantrell pentalojisi genelde sporadik olarak ortaya çıkmasına rağmen çok az vakada bildirilen trizomi 18 ve diğer anomaliler nedeni ile aileye genetik danışma verilmelidir [5].

Ultrasonografi taraması sırasında Cantrell sendromuna eşlik edebilecek diğer bulgular hastalığın prognozu ile yakından ilişkili olduğu için ayrıntılı olarak taranmalıdır [5].

Gebelik tahliyesi olmayan olgularda Cantrell sendromlu bebeklerin doğumdan sonraki prognozu genellikle çok kötü olmakla birlikte, temelde prognozu belirleyen kardiyak anomalilerin ve eşlik eden ekstra kardiyak anomalilerin şiddetidir. Düzeltici cerrahiden sonra sağ kalan az sayıda vaka vardır [5]. Hastalara yapılan düzeltici cerrahide, intratorasik ve intraabdominal aşırı basınç artışından kaçınılmalıdır [16].

Sonuç olarak ultrasonografik olarak omfalosel saptanan olgularda bir ihtimal olarak Cantrell pentalojisi akla gelmeli ve ultrasonografik tarama derinleştirilmelidir. Tanıda 3 boyutlu ultrasonografi ve fetal manyetik rezonans görüntüleme katkı sağlayabilmektedir. Ultrasonografik olarak eşlik eden ek anomalilerin varlığının saptanması ve olgunun kromozom analizinin yapılması prognozu belirlemek açısından önemlidir.

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: 602-14.
2. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound* 2007; 35: 216-20.
3. Bianchi DW, Crombleholme TM, D'Alton ME. Pentalogy of Cantrell. In: *Fetology: Diagnosis and Management of the Fetal Patient*. Columbus, OH: McGraw-Hill; 2000: 493-8.
4. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988; 7: 567-72.
5. Correa-Rivas MS, Matos-Llovet I, García-Fragoso L. Pentalogy of Cantrell: a case report with pathologic findings. *Pediatr Dev Pathol* 2004; 7: 649-52.
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. Van Hoorn JHL, Moonen RMJ, Huysentruyt CJR, van Heurn LWE, Offermans JPM, Mulder ALMT. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr* 2008; 167: 29-35.
8. Sepulveda W, Weiner E, Bower S et al. Ectopia cordis in a triploid fetus: first trimester diagnosis using transvaginal color Doppler ultrasonography and chorionic villous sampling. *J Clin Ultrasonogr* 1994; 22: 573-5.
9. Martin RA, Cunniff C, Erickson L, Jones KL. Pentalogy of Cantrell and ectopia cordis, a familial developmental field complex. *Am J Med Genet* 1992; 42: 838-41.
10. Doganay S, Kantarci M, Tanriverdi EC. Pentalogy of cantrell with craniorachischisis: MRI and ultrasonography findings. *Ultraschall Med* 2008; 5: 278-80.
11. Çalışkan E, Öztürk N, Kaplan M, Haberal A. Pentalogy of Cantrell: Case report. *T Klin J Gynecol Obst* 2003; 13: 325-8.
12. Peixoto-Filho FM, Do Cima LC, Nakamura-Pereira M. Prenatal diagnosis of Pentalogy of Cantrell in the first trimester: is 3-dimensional sonography needed? *J Clin Ultrasound* 2009; 37: 112-4.
13. Desselle C, Philippe H, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound* 2007; 35: 216-20.
14. Alper B, Koloğlu MB, Ulu HÖ, Yağmurlu A, Gökçora İH. A Severe Form of Cantrell's Pentalogy with Complete Ectopia Cordis. *Ank Üni Tıp Fak Mecm* 2007; 60: 139-42.
15. Meeker TM. Pentalogy of Cantrell: reviewing the syndrome with a case report and nursing implications. *J Perinat Neonatal Nurs* 2009; 23: 186-94.
16. Korver AMH, Haas F, Freund MW, Strengers JLM. Pentalogy of Cantrell: successful early correction. *Pediatr Cardiol* 2008; 29: 146-9.