

## Cantrell pentalojisi

Tuncay Yüce, Seda Şahin Aker, Erkan Kalafat, F. Acar Koç

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Ankara

Cantrell pentalojisi nadir görülen bir sendromdur. Gelişen teknoloji ile birlikte son yıllarda erken haftalarda tanı konabilmektedir. Tanı konulan hastalarda gebeliğin sonlandırılması önerilmekte ve bir çok hastada terminasyon uygulanmaktadır. Ancak nadiren de olsa aile terminasyon seçeneğini kabul etmediğinden dolayı terme ulaşan fetuslar görülmektedir. Bizim vakamız da terme kadar ulaşan ve doğum esnasında kaybedilen bir Cantrell pentalojisi vakasıdır.

**Anahtar kelimeler:** Cantrell pentalojisi, prenatal tanı, ektopia kordis

### Cantrell pentalogy

Pentalogy of Cantrell is a rare congenital malformation. The condition is usually diagnosed prenatally with ultrasound and families are informed about prognosis. Although many families opt for termination of pregnancies, there are cases of live births. We present a case of Pentalogy of Cantrell, delivered with cesarean section at full term.

**Key words:** Cantrell pentalogy, prenatal diagnosis, ectopia cordis

### Giriş

Cantrell pentalojisi 1958 yılında Cantrell ve ark. tarafından tanımlanmıştır. Cantrell-Haller-Rayitsch Sendromu olarak da adlandırılmaktadır (1). Pentalojiyi supraumbilikal karın ön yüzü defekti, kardiyak anomaliler, sternum alt uç defekti, diafragmanın anterior kısmında yetmezlik ve diafragmatik perikard yokluğu oluşturur (1). Cantrell sendromu oldukça nadir görülür. 1/65000-1/200000 doğumda bir rastlanır ve kız/erkek oranı eşittir (2).

Konsepsiyonun 14-18. günlerinde intraembriyonik mezodermin ventromedial migrasyonunda yetersizlik patogenezi rol oynamaktadır (1). Özellikle gestasyonun 14-15. günlerinde paryetal ve splenik mezodermin diferansiyasyonunda patoloji olduğu düşünülmektedir. Paryetal mezodermdaki problemler diyafram ve abdominal defektlere, splanknik mezodermdaki ise kalp ve perikardda defektlere neden olur (3). Bu olguda düzenli takip olmayan ve ikinci trimesterin başında Cantrell pentalojisi tanısı konan ve aile tarafından sonlandırma istenmeyen bu

#### Yazışma Adresi:

Tuncay Yüce  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum  
Anabilim Dalı, Ankara

E-posta: drtuncayyuce@gmail.com

gebeliğin takiplerinde ve doğumdan sonra görülen problemleri paylaşmak amaçlandı.

### Olgu

Yirmi beş yaşında ve ilk gebeliği olan hasta kliniğimize 25. gebelik haftasında başvurdu. Öyküsünde astım hastalığı olan hastanın eşi ile akrabalığı yoktu. Dış merkezde yapılan ultrasonografide kalbin tamamen toraks dışında olduğu ve geniş bir omfaloseli olduğu görülmüş ileri değerlendirme için refere edilmiştir. Tarama testleri ve prenatal tanı testleri hastanın hastaneye müracaat etmemesi nedeniyle yapılmamıştır. Yaptığımız ultrasonografik değerlendirmede fetusun sternum alt ucu ve supra umbilikal orta hatta karın ön duvar defekti izlendi. Defekt içerisinde karaciğer, mide, mesane, barsaklar, dalak ve kalp olduğu, ayrıca şiddetli bir kifoskolyoz ve polihidroamniyoz (Amniyon sıvı indeksi 33 cm) olduğu görüldü (Resim 1). Bu dönemde prenatal tanı için kordosentez işlemi önerilen aile bunu da kabul etmeyerek gebeliğin devam etmesine karar verdi. 371/7 haftaya kadar sorunsuz olarak izlenen hastanın bu haftada spontan membran rüptürü gerçekleşti. Fetusun mevcut durumunun yaşama bağdaşmadığı konusunda bilgilendirilen ailenin beklentilerinin yüksek olması ve sezaryen ile dış kısımdaki organların daha az zarar göreceği olması nedeniyle hastaya sezaryen yapıldı. 1. dakika APGAR skoru 2, 5. dakika APGAR skoru 0

olan 2770 gram kız fetus doğurtuldu. Fetusun postpartum değerlendirmesinde, ultrasonografide görüldüğü gibi organları dışarıda olduğu, umbilikal kordun çok kısa olduğu görüldü (Resim 2).

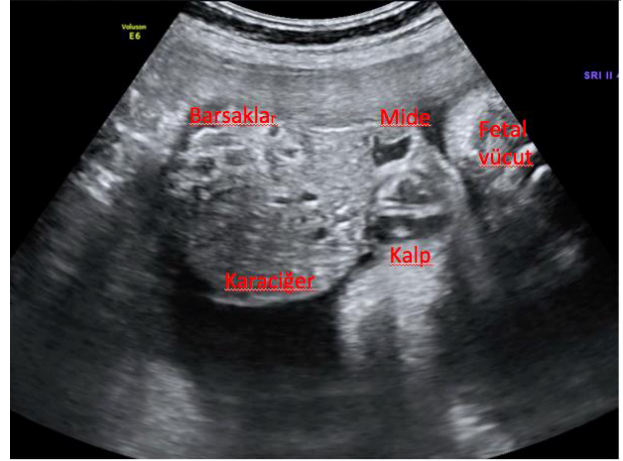
## Tartışma

Cantrell pentalojisi nadir görülen ağır bir konjenital anomalidir. Baltimore-Washington Infant Study raporlarına göre prevalansı 5,5/1 milyon canlı doğumdur (4). Tüm dünyada yaklaşık olarak 115 vaka bildirilmiştir. Bu fetusların prognozu ise ön duvar defekt genişliği, sternal ve kardiyak defektlerle ilişkilidir. Toyama ve ark. 1972 yılında 3 gruba ayırmıştır. Grup 1'de tüm defektler bir arada, grup 2 sadece 4 defekt mevcutsa, grup 3 ise defektlerin farklı kombinasyonlarda inkomplet olarak görülmesi şeklindedir (5). Bizim olgumuz grup 1 ile uyumludur. Cantrell pentalojisinde olgular çoğu zaman sporadik olmakla birlikte ventral orta hat gelişim bozukluklarında X geçişli kalıttan bahsedilmektedir ve bazı vakalar trizomi 18 ile ilişkilendirilmiştir (6). Orta hat defektlerinde SHH, BAPX1, BMP2, MID1 ve MID2 genlerinde anormallik olabilir (7). Ayrıca Matthew BS ve ark. bir vakada 15q21.3 kromozomda mikrodüplikasyon olduğunu göstermişlerdir (8). Bizim olgumuz aile hikayesinin olmaması ve belirgin bir sebep bulunamaması üzerine sporadik olarak değerlendirildi. Cantrell Pentalojisinin ayrıcı tanısında amniyotik bant sendromu, vücut ekstremitte duvar defekti, izole ekstrophia kordis, basit omfalosel akıld tutulmalıdır.

Cantrell Pentalojisinde major defektler ekstrophia kordis ve omfaloseldir. Kalp yerleşimine bakıldığında %60 torakal, %30 abdominal, %7 torakoabdominal ve %3 servikal düzeyde bulunur (9). İlişkili olduğu kardiyak anomalilere bakıldığında; ventriküler septal defekt %100, atrial septal defekt %53, Fallot Tetralojisi %20, pulmoner stenoz %33, sol ventriküler divertikül %20 bildirilmiştir (1). Vasquez-Jimenez ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada ventriküler septal defekt %72 olguda rastlanmıştır (10). Bizim olgumuz da ise kardiyak anomali görülmemiştir. Bu yönüyle diğer vakalardan farklılık oluşturmaktadır.

Diğer major bulgu omfaloseldir. Omfalosel %45-55 oranında tek başına görülürken, %30 oranında trizomiler ile birlikte görülür. Cantrell Pentalojisi ile omfaloselin birlikteliği ise %10 oranındadır. Bizim vakamızda da geniş bir omfalosel mevcuttu.

*Cantrell pentalojisi - Yüce ve ark.*



**Resim 1:** Ultrasonografide fetal barsaklar, karaciğer, mide ve fetal kalp fetal gövdenin dışında

Cantrell Pentalojisine eşlik eden diğer anomaliler ise yarık damak, yarık dudak, ensefalosel, hidrosefali, frontal displazi, eksensefali, imperfore anüs, kistik higroma, kraniorashisis, club foot, tibia ve radius agenezisi, hipodaktili, fokomeli, mesane agenezisi ve polisplenidir (11-13). Bizim olgumuzda ise bu bulgular mevcut değildi ancak kifoskolyoz mevcuttu.

Cantrell Pentalojisinin prenatal tanısı artık ilk trimesterde bile konabilmektedir. Özellikle transvajinal ultrasonografi ile tanı daha da kolaylaşmaktadır (14). Bu dönemde görülen ekstrophia kordis ve omfalosel birlikteliği, Cantrell Pentalojisini akla getirmelidir. Tanı durumunda, aileye prognoz ile ilgili bilgi verme ve terminasyon seçeneğini konuşmak yönetimin belirlenmesinde önemli rol oynar. Bizim hastamızda olduğu gibi terminasyonu kabul etmeyen hastalar da ise karyotip analizi için prenatal tanı test-



**Resim 2:** Postpartum izlemde fetal kalp, barsaklar, karaciğer ve mide fetal gövdenin dışında, ayrıca kısa kord ve plasenta görülmekte

leri sunulmalıdır. Anomalilerin detaylı tespiti için, fetal EKO, üç boyutlu ultrasonografi, ileri hafta gebeliklerde ise MRG ile fetus detaylı olarak değerlendirilmelidir. Özellikle üç boyutlu ultrasonografisi karışık malformasyonları göstermede daha hassasdır (15).

Cantrell Pentalojisi'nin prognozu genel olarak kötüdür. Yaşam oranları ise cerrahi müdahale sonrası %40'ın altındadır (13). Bizim olgumuzda doğuma kadar kalp atışları ve hareketleri normal olan fetüsün doğumdan sonra belirgin fetal hareketi izlenmedi. Kalp atım hızı bradikardik seyreden ve solunum eforu bulunmayan fetüste doğumdan kısa süre sonra kardiyak arrest gerçekleşti.

Sonuç olarak, Cantrell Pentalojisi nadir görülen bir sendromdur. Erken tanı ilk trimesterde ektopia kordis ve omfalosel olması ile konabilmektedir. Eşlik eden anomaliler hastalığın prognozunu belirlemekte ve kromozom anomalileri de eşlik edebilmektedir. Mortalite oranı çok yüksek olan bu anomali tespit edildiğinde aileye detaylı bilgilendirme yapıp terminasyon seçeneği sunulmalıdır.

## 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, et al. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound* 2007;35:216-20.
3. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988;7:567-72.
4. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet* 1992;42:90-5.
5. 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.
6. Parvari R, Carmi R, Weissenbach J, et al. Refined genetic mapping of X-linked thoracoabdominal syndrome. *Am J Med Genet* 1996;61:401-2.
7. Varras M, Anastasiadis A, Akrivis C, Gialelis J. Pentalogy of Cantrell in the human foetuses: A rare congenital malformation. *OA Case Reports* 2013;15:143.
8. Steiner MB, Vengoechea J, Collins RT, 2nd. Duplication of the ALDH1A2 gene in association with pentalogy of Cantrell: a case report. *J Med Case Rep* 2013;7:287.
9. Yang TY, Tsai PY, Cheng YC, Chang FM, Chang CH. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell using three-dimensional ultrasound. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2013;52:131-2.
10. Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S, et al. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg* 1998;65:1178-85.
11. Jagtap SV, Shukla DB, Jain A, Jagtap SS. Complete Pentalogy of Cantrell (POC) with phocomelia and other associated rare anomalies. *J Clin Diagn Res* 2014;8:FD04-5.
12. Bittmann S, Ulus H, Springer A. Combined pentalogy of Cantrell with tetralogy of Fallot, gallbladder agenesis, and polysplenia: a case report. *J Pediatr Surg* 2004;39:107-9.
13. O'Gorman CS, Tortoriello TA, McMahon CJ. Outcome of children with Pentalogy of Cantrell following cardiac surgery. *Pediatr Cardiol* 2009;30:426-30.
14. Turkcapar AF, Sargin Oruc A, Oksuzoglu A, Danisman N. Diagnosis of pentalogy of cantrell in the first trimester using transvaginal sonography and color Doppler. *Case Rep Obstet Gynecol* 2015;2015:179298.
15. Yang TY, Tsai PY, Cheng YC, Chang FM, Chang CH. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell using three-dimensional ultrasound. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2013;52:131-2.