

**Nadir Bir Sendrom, Cantrell Pentalojisi: Olgu Sunumu**

## A Rare Syndrome, Pentalogy of Cantrell: Case Report

Atilla KARATEKE<sup>1</sup>, Raziye Keskin KURT<sup>2</sup>, Çetin ÇELİK<sup>1</sup><sup>1</sup>Hatay Antakya Doğumevi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Hatay, Türkiye<sup>2</sup>Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Antakya, Türkiye**ÖZ**

Cantrell pentalojisi, omfalosel ve torako-abdominal ön duvar defektiyle birlikte ektopia kordisin beraber görüldüğü nadir bir sendromdur. Etiyopatogenezi net olarak bilinmeyen bu sendromlu fetusların prognozu kötüdür. Gebeliğin 25.haftasında kliniğe başvuran olgunun yapılan ultrasonografik muayenesinde Cantrell pentalojisinin tüm özellikleri saptanmıştır. Bu yazıda Cantrell pentalojisi güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Cantrell pentalojisi, omfalosel

**ABSTRACT**

Pentalogy of Cantrell is a rare syndrome; characterized by ectopia cordis with omphalocele and anterior wall defect of thoraco-abdominal. Prognosis of fetuses with this syndrome which etiopathogenesis is unknown, is poor. The patient who admitted to our clinic at 25<sup>th</sup> week of gestation, had all signs of pentalogy of Cantrell in ultrasonography. In this article, we discussed the pentalogy of Cantrell with review of the literature.

**Keywords:** Pentalogy of Cantrell, omphalocele.

**Giriş**

Cantrell pentalojisi, orta hat gelişimsel bozukluklarının nadir bir birlikteliği olup ilk kez 1958 yılında Cantrell ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır (1). Bu sendrom pentaloji sendromu, Cantrell-Haller-Ravitch Sendromu, torako-abdominal ektopia kordis ve peritoneo perikardial diafram hernisi isimleriyle de anılır (2). Cantrell pentalojisinde ektopia kordisin tam veya parsiyal formu ile birlikte konjenital kalp hastalıkları, omfalosel ve perikardiyumun, sternum alt kesiminin ve anterior diyaframın defektleri yer alır (3). Bu sendromda kalp anomalileri prognozu belirlemede önemli derecede etkilidir. Ektopia kordis, Cantrell pentalojisinin en önemli bileşenidir ve mortaliteyi etkileyen en önemli unsurdur (4). Cantrell pentalojisinde bütün anomalilerin birlikte görülmesi nadirdir ve bu tür olgular doğumdan hemen sonra saatler içerisinde kaybedilir (5).

Bu yazıda prenatal tanısı konmuş ve Cantrell pentalojisinin bütün bileşenlerini içeren bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu**

28 yaşında G5P3A1Y3 olan ve son adet tarihini bilmeyen yaklaşık 25 haftalık gebeliği bulunan takipsiz hasta vajinal kanama şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu ve ailesinde konjenital anomali öyküsü bulunmuyordu. Hastanın tansiyon arteryel (TA) 90/60 mmHg ve nabız 118 atım/dk idi. Aktif masif vajinal kanaması olan hastanın ultrasonografisinde (USG) 25 hafta ile uyumlu olan fetusun toraks ve karın ön duvarı izlenememiştir. Bu defekten karaciğer, mide, barsaklar ve kalbin büyük bir kısmının dışarı çıktığı izlenmiştir (Resim 1). Fetal kalp atımının olmadığı izlendi. Vertebral kolonda düzensizlik dikkati çekmiştir. Ayrıca plasenta previa tespit edilmiştir. Cantrell pentalojisi düşünülen ve plasenta previaya bağlı olarak aktif masif kanaması olan hasta acil sezeryana alındı. Ex fetusun yapılan makroskopik incelemesinde toraks ve batin ön duvarının tamamen açık olduğu ve bu defekten iç organların protrüze olduğu gözlenmiştir (Resim 2). Ayrıca vertebral füzyon bozukluğu dikkat çekmiştir. Otopsi ailesi tarafından reddedilen ex fetusun kromozom incelemesi yapılamadı. Takiplerinde komplikasyon gelişmeyen hasta postoperatif 4. günde taburcu edildi.

Yazışma Adresi/ Correspondence Address:

Atilla KARATEKE

Hatay Antakya Doğumevi Kadın Hastalıkları ve Doğum

Kliniği, 31000 Hatay, Türkiye

Tel/ Phone: 0326 214 61 70

E-mail: drkarateke@gmail.com

Geliş Tarihi/ Received: 13/08/2014

Kabul Tarihi/ Accepted: 16/12/2015

**Resim 1:** Ultrasonografide toraks ve karın ön duvarı yokluğu**Resim 2:** Ex fetusun makroskopik görüntüsü

## Tartışma

Cantrell pentalojisi, Toyama ver ark. tarafından 1972 yılında 3 gruba ayrılmıştır. 1. grupta tüm defektler yer alır. 2. grupta sadece 4 defektin görülmesi mevcutken, 3. grupta ise defektlerin çeşitli kombinasyonları ile inkomplet olarak görülmesi yer alır (6).

Cantrell sendromunun sıklığı 1/65.000 civarında iken erkek fetuslarda daha sık görülür (7,8). Bu sendromun etyolojisi net olarak bilinmemekle beraber patogenezinde embriyonik yaşamın 3. Haftasında intraembriyonik mesoderm ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlikten dolayı ortaya çıktığı düşünülmektedir. Bundan dolayı da tespit edilen orta hat, sternum ve diafragma defektleri mesoderm migrasyonunun yetersizliği sonucu oluşmaktadır (9). Abdomendeki defektlerin gelişmesi ise farklı bir mekanizma sonucunda mezoderm ventral migrasyonu yetersizliği nedeniyle oluşur. Bu tür olgular genellikle sporadiktir ve çoğu X kromozomunun lokal genlerindeki mutasyonlarından dolayı geliştiği düşünülmektedir (10). Bizim olgumuzun ailesel hikayesi bulunmama ile birlikte sporadiktir. Postpartum dönemde ailesi tarafından karyotip analizine izin verilmediğinden, ex fetusun kromozom yapısı tespit edilememiştir.

Omfalosele bu sendromun anomali kompleksi içerisindeki temel bileşendir. Embriyonik yaşamın 3. haftasından itibaren mezoderm migrasyonunun sefalik ve kaudal kısmında yetersizliği omfaloselin patogenezindeki temel mekanizmadır. Füzyon yetersizliği sefalik kısımda olursa dudak ve damak yarıkları, sternum defektleri ve omfalosel gelişir (11). Omfalosel tespit edildiğinde kalp anomalileri ve Cantrell pentalojisi yönünden dikkatli olmak gerekir.

Cantrell pentalojisinde prognozu belirleyen en önemli etken kalp anomalileridir. Ventriküler septal defekt (VSD), atrial septal defekt (ASD), büyük damarların transpozisyonu, pulmoner arter hipoplazisi gibi anomaliler daha sık görülen kardiyak patolojilerdir (12). Kendi olgumuzda torako-abdominal tip ektopia kordis saptanmıştır. Ön duvar defektinin büyük olması fetusun yaşam ihtimalini azaltır. Bizim olgumuz intrauterin mort fetus olarak tespit edilmiştir.

Cantrell pentalojisinde birçok değişik anomaliler görülmektedir. En çok yarık damak ve dudak, vertebral anomaliler, pulmoner hipoplazi, ensefalosel ve club foot anomalileri bildirilmiştir (13-15).

Prenatal dönemde Cantrell sendromu tanısı USG veya magnetik rezonans (MR) ile çok rahat konulabilmektedir. Özellikle son yıllarda teknolojinin gelişmesiyle birlikte bu sendrom ilk trimesterde de rahatça tespit edilebilmektedir. Birinci trimester taramasında artmış ense kalınlığı ve kistik higroma akla Cantrell sendromunu getirmelidir. Bizim olgumuz takipsiz olduğundan birinci trimester taraması yapılamamıştır. USG'de omfalosel tespit edilmesi durumunda Cantrell pentalojisinden şüphelenilmelidir. Ektopia kordisin gösterilmesi tanı için kritiktir. Omfalosel ile birlikte ektopia kordis genellikle torako-abdominal ön duvardan birlikte protrüze olmaktadır (16).

Prenatal dönemde Cantrell pentalojisi tespit edilen olgular için aileye ayrıntılı bilgi verilmelidir. Gebeliğin devamına karar verilen olgularda doğum öncesinde pediatrik cerrah hazırda tutulmalıdır.

Sonuç olarak fetusta omfalosel tespit edilmesi durumunda ultrasonografik muayene ayrıntılı yapılmalıdır ve akla Cantrell pentalojisi getirilmelidir. Cantrell pentalojisi tanısı konan olgular tersiyer merkezde takip edilmelidir.

## Kaynaklar

1. Puvabanditsin S, Di Stefano V, Garrow E, Wong R, Eng J, Balbin J. Ectopia cordis. Hong Kong medical journal = Xianggang yi xue za zhi / Hong Kong Academy of Medicine. 2013;19:447-50.
2. Singh N, Bera ML, Sachdev MS, Aggarwal N, Joshi R, Kohli V. Pentalogy of Cantrell with left ventricular diverticulum: a case report and review of literature. Congenital Heart Disease. 2010;5:454-7.
3. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. J Clin Ultrasound : JCU. 2007;35:216-20.
4. 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 : JCU. 2009;37:112-4.
5. Kumar B, Sharma C, Sinha DD, Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. Ann Thorac Med. 2008;3:152-3.
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. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. Am J Med Gen. 1992;42:90-5.
8. Korver AM, Haas F, Freund MW, Strengers JL. Pentalogy of Cantrell : successful early correction. Ped Cardiol. 2008;29:146-9.
9. Manieri S, Adurno G, Iorio F, Tomasco B, Vairo U. Cantrell's Syndrome with left ventricular diverticulum: a case report. Miner Pediatr. 2013;65:93-6.
10. Parvari R, Carmi R, Weissenbach J, Pilia G, Mumm S, Weinstein Y. Refined genetic mapping of X-linked thoracoabdominal syndrome. Am J Med Gen. 1996;61:401-2.
11. Kachare MB, Patki VK, Saboo SS, Saboo SH, Ahlawat K. Pentalogy of Cantrell associated with exencephaly and spinal dysraphism: antenatal ultrasonographic diagnosis. Case report. Med Ultrason. 2013;15:237-9.
12. Yang TY, Tsai PY, Cheng YC, Chang FM, Chang CH. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell using three-dimensional ultrasound. Taiwanese J Obstet & Gynecol. 2013;52:131-2.
13. Bognoni V, Quartuccio A. First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. J Clin Ultrasound : JCU. 1999;27:276-8.
14. Gun I, Kurdoglu M, Mungen E, Muhcu M, Babacan A, Atay V. Prenatal diagnosis of vertebral deformities associated with pentalogy of Cantrell: the role of three-dimensional sonography? J Clin Ultrasound : JCU. 2010;38:446-9.
15. van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, van Heurn LW, Offermans JP, Mulder AL. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr. 2008;16:29-35.
16. Doganay S, Kantarci M, Tanriverdi EC. Pentalogy of cantrell with craniorachischisis: MRI and ultrasonography findings. Ultraschall Med. 2008;29; 5:278-80.