

Cantrell Pentalojisi: Olgu Sunumu

PENTALOGY OF CANTRELL : CASE REPORT

Eray ÇALIŞKAN*, Nilgün ÖZTÜRK**, Metin KAPLAN***, Ali HABERAL****

* Uz.Dr., SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi,
** Asis.Dr., SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi,
*** Dr., SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi,
**** Doç.Dr., SSK Ankara Doğumevi ve Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi, ANKARA

Özet

Amaç: Cantrell pentalojili bir olgunun ultrasonografik olarak tespit edilmesi.

Olgu sunumu: Cantrell pentalojisi peritoneoperikardiyal diafram hernisidir. Sternum ve abdominal duvardaki defekt primordial mesodermal yapıların yanlış gelişmesi sonucunda ortaya çıkmaktadır. Bu makalede, 17. gestasyonel haftada, geniş omfalosel, abdominal ektopia kordis ve kongenital kardiyak anomali tespiti ile Cantrell Pentalojisinden kuşku-landığımız ve terminasyonundan sonra bunun patolojik inceleme ile doğrulandığı, kranioraşisizis gibi bir nöral tüp defektinin eşlik ettiği bir olgu sunulmaktadır.

Sonuç: Dikkatli erken ultrasonografik inceleme ile Cantrell pentalojisi teşhis edilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Cantrell pentalojisi, Ektopia kordis, Omfalosel

T Klin Jinekoloj Obst 2003, 13:325-328

Summary

Aim: To investigate a case of pentalogy of Cantrell by ultrasound.

Case report: Pentalogy of Cantrell is a disease characterized by diaphragmatic hernia. It occurs because of the defective development of primordial sternal and abdominal wall. We report a case of pentalogy of Cantrell, diagnosed at 17th gestational age by a large omphalocele, abdominal ectopia cordis and congenital heart anomaly and accompanied by a neural defect as craniorachisis; diagnosis of which is verified by pathologic analysis after termination.

Conclusion: Pentalogy of Cantrell can be diagnosed by early attentive ultrasonographic investigation.

Key Words: Pentalogy of Cantrell, Ectopia cordis, Omphalocele

T Klin J Gynecol Obst 2003, 13:325-328

Cantrell pentalojisi, Cantrell-Haller-Ravitsch Sendromu olarak da adlandırılan peritoneoperikardiyal diafram hernisidir. İlk olarak 1958 yılında Cantrell ve arkadaşları tarafından, 5 olguluk bir seride; abdominal duvar, sternum, diafram, perikard ve kalpde anormal bulgular ile tanımlanmıştır (1). Pentalojiyi meydana getiren patolojiler:

i) Supra-umbilikal abdominal duvarda orta hat defekti,

ii). Diafragma anterior parçasında yetmezlik,

iii). Sternum alt ucunda defekt ,

iv). Diafragmatik perikardiyumun yokluğu,

v). Konjenital kalp bozukluklarıdır.

Prevalans konusunda yeterli bilgi yoktur. Mevcut olgularda erkek kız oranı 1:1'dir. Sternum ve abdominal duvardaki defekt primordial mesodermal yapıların yanlış gelişmesi sonucunda ortaya çıkmaktadır. Diafragmatik ve perikardiyal defekt, transvers septumun gelişmesindeki parsiyel ve total kapanma bozukluğu nedeniyledir. Buna

karşın, kardiyak anomaliler epimyokardiyumun yanlış gelişmesinin sonucudur (2). Vücudun kapanması, vücut sapı hariç, 6. gestasyonel haftada sonlanmaktadır. Vücut sapında ise umbilikal damarlar, allantois, ekstraembriyonik çölem, omfalomezenterik kanal bulunmaktadır. Ektomezodermik vücut kıvrımları (2 lateral, 1 kranial ve 1 kaudal) tam olarak gelişip birleşmemektedir. Lateral kıvrımların gelişmemesi sonucunda 5-6. gestasyonel haftada izole omfaloseller oluşurken, kranial kıvrımın gelişmemesi sonucunda ise pentalojiyi oluşturan diğer patolojiler oluşmaktadır (3). Patolojiyi başlatan etkenin, gebeliğin 28 ile 32. günleri arasında diaframın transvers septumunun oluşmaması nedeniyle, çift lateral abdominal mezoderm kıvrımlarının ventromediale göçünün gerçekleşmemesi olduğu sanılmaktadır. Bu embriyolojik defektler sonrasında pentaloji meydana gelmektedir (4).

Bu makalede, 17. gestasyonel haftada, geniş omfalosel, abdominal ektopia kordis ve kongenital kardiyak anomali tespiti ile Cantrell Pentalojisinden kuşku-landığımız ve terminasyonundan sonra bunun

patolojik inceleme ile doğrulandığı, kranioraşisizis gibi bir nöral tüp defektinin eşlik ettiği bir olgu sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Aile anamnezinde herhangi bir özellik bulunmayan 26 yaşında, 4 yıllık evli; 7 gravida, 1 parite ve 5 abortusu olan; son adet tarihi bilinmeyen bu gebeliğinde anensefali tanısı ile merkezimize refere edilen anne, araştırılmak üzere kliniğimize kabul edildi. Yaşayan çocuğu olmayan ve eşiyle akrabalığı bulunmayan hastanın ilk gebeliği 28. gestasyonel haftada nöral tüp defekti nedeniyle termine edilmiş, daha sonraki iki gebeliği ise 12. ve 14. gestasyonel haftalarda spontan abortusla sonuçlanmıştır. Takip eden gebelikleri ise sırasıyla 16., 16. ve 18. gestasyonel haftalarda tespit edilen fakat tanıları belirlenemeyen fetal anomali nedeniyle tıbbi tahliye ile sonlandırılmıştır. Hastanın kliniğimizde yapılan rutin biyokimya tetkikleri normal sonuçlandı. Kan sayımında hemoglobin düzeyi 10 gr/dL bulunarak normalin altında olduğu görüldü. Annenin kan grubu B Rh (+), eşinin kan grubu da AB Rh (+) olarak tespit edildi. Rubella IgM (-), CMV IgM (-) bulundu. Anne ve babanın yapılan kromozom analizlerinde sırasıyla 46XX ve 46XY kromozom yapılarıyla normal G-band yapıları saptanarak genetik olarak normal oldukları görüldü.

Yapılan ultrasonografik incelemede plasenta posterior duvarda, grade 1 ve amnion sıvısı normal olarak tespit edildi. Nöral tüpün kranial bölümünün, 25. embriyolojik günde kapanmaması sonucunda, telensefalonun ve kafatası kemiklerinin gelişmemesine bağlı olarak oluşan anensefali

ve nöral tüpün kaudal kısmının 27. günde kapanmamasının en ağır formu olan raşisizis'in bir arada olduğu kranioraşisizis patolojisinin mevcut olduğu ilk tespit edilen gözlemdi. Kranial kemik çatı, serebral hemisferler, diensefalon yapıları, orta hat oluşumları, beyin sapı ve diğer intrakranial yapılar izlenmedi. Sadece yüz ve frontal kemiklerinin oluşturduğu anensefaliye özgü gözlük şeklindeki orbita çukurları belirgin olarak izlendi. Kolumna vertebralisin uzunluğu vertebra sayısındaki azalmaya bağlı olarak kısalmıştı ve tüm uzunluğu boyunca açık olarak izlenmekteydi. Sadece servikodorsal vertebralar hizasında anjiomatöz stroma ve bir miktar da nöral dokudan ibaret olabilecek, herhangi bir zarla çevrili olmayan yumuşak doku kitlesi izlendi (Şekil 1a). Patolojik incelemede nöral dokuya rastlanmadığı rapor edildi.

Fetal batının incelenmesinde; karaciğer sağ ve sol loblarının, fetal bağırsakların ve abdominal boşluk yerleşimli ektopia kordisin, batın içi damarlarla beraber amniyoperitoneal bir membran ile kaplı olarak karın ön duvardan dışarıya doğru protrüde olduğu görüldü (Şekil 1b). Bu oluşumların aralarında, omentum ince bir band halinde izlendi. Amniyoperitoneal membran ile kaplı olan omfalosel kesesi, bir taraftan da umbilikal kord ile devam etmekteydi. Umbilikal kordun tek umbilikal arter içerdiği gözlemlendi (Şekil 1c). Geniş olan omfalosel kesesinin içerisinde; yer değiştirmiş kalbin de gözlenmesi; omfaloselin, abdominal ektopia kordis ile beraberliğini gösterdi. Ektopik kalbin değerlendirilmesinde, dört kadrant görüntüsünün olmadığı tespit edildi. Tek ventrikül ile beraber diğer anormal kardiyak bulguların eşlik ettiği



a
Kolumna vertebralis açıklığı

b
Ektopia kordis ve omfalosel

c
Omfalosel ve tek umbilikal arter



Şekil 2a. Cantrell pentalojili olgunun anterior görünümü



Şekil 2b. Cantrell pentalojili olgunun posterior görünümü

düşünüldü; fakat gebelik haftasının küçük olması ve karın boşluğunda karaciğere yakın komşuluk halindeki kalbin ana damarlarındaki rotasyonlar nedeniyle, mevcut patoloji ultrasonografik olarak tanımlanamadı.

Üst ekstremiteler ve bir alt ekstremitte distal uçlarına kadar normaldi. Bir taraf alt ekstremitede talipes equinovarus mevcuttu. Amniotik bant sendromu için karakteristik olabilecek herhangi bir destrüktif lezyona rastlanmadı.

Biparietal çap (BPD) ölçümü gerçekleştirilemedi, fetal miad tayininde femur uzunluğu (FL) ölçümü (24mm) yapılarak fetüsün 17 hafta 1 günlük olduğu tespit edildi. Geniş omfalosel, abdominal ektopia kordis ve konjenital kardiak anomali nedeniyle, olgunun nöral tüp defekti ile kombine olmuş Cantrell Pentalojisi olabileceği düşünüldü. Aile bilgilendirilip onay alındıktan sonra gebeliğin terminasyona karar verildi. Terminasyondan sonraki makroskopik bulgular (Şekil 2a,2b) ve yapılan fetal patolojik değerlendirme sonografik bulguları desteklemektedir.

Olguların prognozu anomalilerin şiddetine bağlı olacaktır. Doğum sırasında organ rüptürü, konjestif kalp yetmezliği, kardiorespiratuar zorluk ve kardiak kompresyon gibi komplikasyonlar beklenmelidir. Çoğu hastada basit bir omfalosel gibi görünen lezyonun cerrahi düzeltilmesine gidildiğinde, sonradan bu vakalarda Cantrell pentalojisi olduğu bulunmuştur (6). Toyama'nın 1972 yılında yaptığı literatür taramasında (beş defektin tümünün de mevcut olduğu) Cantrell pentalojili 36 hasta araştırılmış; hastaların 21'inin (%58) doğumda veya yaşamın ilk ayı içerisinde öldükleri görülmüştür. Bu 21 bebeğin 9'unda (%43) yarı dudak, yarı damak, pes ekinovarus, kolonun malrotasyonu, hidrosefali, anensefali ve tanımlanamayan baş ve yüz anomalileri izlenmiştir. Kalan 15 bebekten sadece 2'si (%14) neonatal periyotta

sağ kalabilmişlerdir (7).

Cantrell pentalojisinde mevcut olan intrinsek nedenlerin muhtemelen heterojen olmasının yanı sıra kromozomal anomalilerinde etiyolojide rol aldıkları düşünülmektedir. Normal kromozom yapısına sahip olgular rapor edilmişse de, pek çok Cantrell pentalojisi olgusunda 46XX-17q+, 45X/46XX, Trizomi 18 ve Trizomi 13 gibi farklı kromozom anomalilerinin mevcudiyeti görülmüştür. En sık rastlanan ise, Trizomi 13 ve Trizomi 18'dir. Bu olgularda genetik danışma önemlidir. Normal kromozom yapısına sahip Cantrell pentalojisi sporadiktir ve gözardı edilebilecek rekürrens riskine sahiptir. Buna karşın pentaloji ile beraber olabilen bazı kromozom anomalilerinin rekürrensi yapılarında vardır ve dikkate alınmasını gerektirecek kadar yüksektir (8). Biz, olgumuzda fetal karyotip tayinini, teknik nedenlerle gerçekleştiremedik.

Cantrell pentalojisi, prenatal dönemde ultrasonografik olarak, karın ön duvarı defektinin neden olduğu torakoabdominal organların evantrasyonunu içeren geniş omfalosel ile ektopia kordisin birlikteliği halinde düşünülmelidir. Omfalosel kesesi; karaciğer, bağırsaklar ve büyük damarları içine almaktadır. Abdominal veya torakal ektopia kordis, olguların ikinci majör bulgusudur. Bunun tespiti için, basit omfalosel olduğu düşünülen olgularda; kalbin yeri, pozisyonu ve intra-kardiak defektler mutlaka detaylı olarak araştırılmalıdır. Bu esnada pentalojinin özelliklerinden olan kongenital kardiak defektler de tanınabilir. Pentalojinin kongenital kardiak bozuklukları başlığı altında; ventriküler septal defekt (%100), atrial septal defekt (%53), fallot tetralojisi (%20) ve sol ventriküler divertikül (%20) bulunmaktadır. Çift damar çıkışlı sağ ventrikül, pulmoner stenozis, çift taraflı vena cava superior gibi kardiak patolojilere de rastlanmaktadır (2). Kardiak patolojilerin farklı kombinasyonlarının hepsinde de ventriküler septal defekt mutlaka vardır (4).

Sonografi ile batın orta hat defektinin supra-umbilikal yerleşimi ayırt edilemez. Diafragma, sternum ve perikardiyal ilgilendiren patolojiler ise ultrasonografik olarak direkt tespit edilemezler, ancak bu defektlerin sonucunda gelişen torakoabdominal ektopia kordis tanınabilir. Pentalojiye tek umbilikal arter, plevral ve perikardiyal efüzyon gibi patolojiler de eşlik edebilir (9).

Toyama, Ghidini ve arkadaşları (5,7) yaptıkları literatür taramasında, Cantrell pentalojisi olduğu teyid edilen 58 olgunun 5'inde santral sinir sistemi veya craniofasial malformasyonların birlikteliğinin rapor edildiğini görmüşlerdir. Bu malformasyonlar anensefali, meningoşel, sefalosel, hidrosefali ve tanımlanamayan baş ve yüz anomalileridir. Bir olguda da eksanensefali rapor edilmiştir (5,7).

Ultrasonografik incelemede tespit edilen patoloji, Cantrell pentalojisinin kriterlerinden olan; içerisinde karaciğerin, ince ve kalın barsakların mevcut olduğu geniş bir omfalosel ve ektopia kordisin birlikteliğidir. Ektopia kordis; sternum alt uç defektinin, anterior diafragma parçasının ve diafragmatik perikardiyal olmaması sonucunda gelişen anatomik lokalizasyonunu kaybetmiş olarak izlenen kalbin oluşturduğu sonografik bir bulgudur. Geniş torakoabdominal kanal boyunca kalp değişik seviyelerde izlenebilir. Ektopik kalp tamamen göğüs kafesi dışında, karaciğer komşuluğunda izlenebileceği gibi, sadece sternumdaki defekt nedeniyle olan açıklıktan dışarıya doğru çıkıntı yapmış şekilde de izlenebilir. Kalbin apeksi yarı şeffaf bir zar ile örtülmüştür. Tanısı en erken 17. gestasyonel haftada yapılmıştır (6) ancak daha da erken yapılması mümkündür.

Ayrıntılı tanıda göz önüne alınması gereken patolojiler, izole torasik ektopia kordis veya ektopia kordis ile assosiyasyon olan amniotik band sendromu ve vücut sapı anomalisi sendromudur. Amniotik band sendromu için tipik olan destrüktif edici defektlerin pentalojide olmaması ve abdominal organlarla, ektopik kalbin içinde olduğu kesenin; vücut sapının (umbilikal kordun) içine doğru deplase olması Cantrell pentalojisinin diğer iki sendromdan ayırd edilmesinde yararlı bir bulgudur (10).

1993 yılında pediatrik cerrahların 18 aylık döneme

kadar yaşattıkları Fallot tetralojisiyle beraber olan bir Cantrell pentalojisi olgusu yayınlanmıştır (4). Aynı yayında, her 10 aileden 5'inde mevcut patolojinin bilinen ölümcül yapısı nedeniyle terminasyon kararı verildiği söylenmektedir.

Başarılı onarımı olan olgular literatürdeki sayısının artması, multiple gebelik kayıpları olan kıymetli bebek konumundaki Cantrell pentalojili fetusların daha olumlu koşullarda pediatrik cerrahlara teslim edilmesini sağlayabilir.

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. Siles C, Boyd PA, Manning N, Tsang T, Chamberlain P. Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for pentalogy of Cantrell or its variants. *Obstet Gynecol* 1996;87(5/2):840-2.
3. Aydın K. Prenatal Tanı ve Tedavi 1992;15-154.
4. Abdallah HI, Marks LA, Blasara RK, Davis DA, Russo PA. Staged repair of pentalogy of Cantrell with tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1993;56(4):979-80.
5. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988;7(10):567-572.
6. *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*, edited by Callen PW, 3rd ed. 1997:432-433.
7. 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(2):778-792.
8. Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R. Trisomy 18 with Cantrell in a stillborn infant. *Am J of Med Genet* 1988;31(2):391-4.
9. Finberg HJ. Case of the day: Pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1993;12(4):247.
10. Fareed MD. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell. *J Clin Ultrasound* 1994;22:351-4.

Geliş Tarihi: 07.10.2002

Yazışma Adresi: Dr. Nilgün ÖZTÜRK
SSK Ankara Doğumevi ve
Kadın Hastalıkları Eğitim Hastanesi, ANKARA
nilgunvebelgin@superonline.com