

## Olgu Sunumu

# Cantrell Sendromu

Seyfettin ULUDAĞ, Z.Merve BARBAROS, Figen AKSOY, Ergun ERDOĞAN, Rıza MADAZLI  
İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Ana Bilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı - İSTANBUL

### ÖZET

#### CANTRELL SENDROMU

Cantrell Sendromu beş adet belirgin anomali ile özellenen bir pentaloji olarak tarif edilmiştir. Bu sendrom için özgün anomaliler sırasıyla; Orta hat supraumbilikal abdominal defekt, sternum alt uç defekti, diafragma ön kısmında defekt, perikardın diafragma yüzünün eksikliği ve intrakardiyak anomalilerden oluşmaktadırlar. Gebeliğinin 36. haftasında baş vuran olguda sendromun belirgin anomalileri ultrasonografik olarak tanımlanmıştır. Normal karyotipe sahip olan fetus terimde vaginal yoldan doğurtulmuştur. Doğum sonrası yapılan karın defekti düzeltme ameliyatında ve postmortem incelemelerde Cantrell pentalojisi için özgün olan anomaliler saptanmıştır. Az görülen bir anomaliler grubu olması nedeniyle ilgili literatür gözden geçirilerek olgumuza ait özellikler sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Omfalosel, Ektopia kordis, Kardiyak malformasyon (Cantrell Sendromu)

### SUMMARY

#### PENTALOGY OF CANTRELL

**Background.** Cantrell's pentalogy is a rare syndrome. It's composed of defects of lower sternum, anterior diaphragm, midline supraumbilical abdominal wall, diaphragmatic pericardium with ectopia cordis. This syndrome causes high mortality and morbidity according to the severity of including and associated anomalies.

**Observation:** We present a case of complete Cantrell's pentalogy in which the diagnosis was made at 36th. week of gestation with the typical view of the fetal ultrasonography, fetal and neonatal echocardiography and intraoperative and postmortem autopsy findings. One month after the vaginal delivery, omphalocele correction surgery was done and in post operative period the newborn died because of cardiopulmonary arrest.

**Conclusion:** In this article we discussed Cantrell's pentalogy with the literature findings.

**Key Words:** Omphalocele, Ectopia cordis, Cardiac malformations (Cantrell's syndrome)

Cantrell Pentalojisi beş anomali ile özellenen bir sendromdur. Cantrell-Haller-Ravitch Sendromu, pentaloji sendromu, peritoneo perikardiyal diafram hernisi ve torako-abdominal ektopia kordis isimleriyle de anılan sendrom Cantrell ve arkadaşları tarafından 1958 yılında tanımlanmıştır. Sendrom orta hat supra-umbilikal karın ön yüzü defekti, sternum alt ucu defekti, perikardın diafragma yüzünün olamayışı, diafragma ön yüz eksikliği ve çeşitli intrakardiyak anomaliler ile tanımlanmıştır (1).

Sendroma özgü olan anomalilerde farklılıklar olabildiği gibi, bazı olgularda beş grup anomali dışında cantrell pentaloji sine eşlik eden değişik anomaliler de literatürde bildirilmiştir (2-6). Sternum alt ucu ile göbek üstü orta hat karın duvarı defektleri, bunlara eşlik eden diafragma ve perikard ön yüz defektleri sendromun özgün anomaliler grubu olarak kabul edilmektedir. Pentaloji içinde yer alan kalp anomalileri prognoz üzerinde önemli ölçüde

etkilidirler ve çok çeşitlilikler göstermektedirler. Literatürde sunulan olgularda kalp anomalileri arasında atriyal septal defekt (ASD), ventriküler septal defekt (VSD) ve Fallot tetralojisinin daha sık görüldüğü bildirilmektedir (7).

Literatürde sendrom için özgün olan bu beş defektin tamamını gösteren az sayıda olgu rapor edilmiştir. Olguların çoğunluğu doğumu takiben tamamen kardiyak malformasyonların ağırlığı ile yakından ilgili olarak kaybedilmektedirler. Yazımızda antenatal dönemde tanısı konmuş Cantrell Pentalojisinin tipik beş malformasyonunu taşıyan bir olgu, yaşamsal önemi olan sendroma dikkat çekmek amacıyla, mevcut literatür verileri incelenerek sunulmuştur.

### OLGU

Olgumuz 28 yaşında olup daha önce sağlıklı bir çocuk doğurmuş. Bayan F.T. kliniğimize 2. gebeliğinin 36. haftasında izleyen doktoru tarafından tanımlanmamış anormal fetal ultrasonografik bulgular nedeniyle kliniğimize gönderilmiştir.

Yapılan ultrasonografide fetusta; sternum alt ucu ve göbek üstü orta hatta karın ön duvarında yukardan aşağı uzunluğu 2 cm, ve genişliği 3 cm olan defekt saptandı. Orta hat defektinden kısmen karaciğer ile birlikte kalp ventrikülünün dışarı çıkarmakta olduğu, ön tarafta parsiyal diafragma defektinin olduğu görüldü. Toraks içinin kısmi boşalması sonucu toraks boşluğunun küçülmüş olduğu belirlendi. Büyük damarlara bakıldığında da pulmoner arterin aorta göre hipoplastik görünümde olduğu gözlemlendi. Parsiyel ektopia kordis ve omfalosel ön tanısı koyuldu. Bu anomaliler dışında ilave başka anomali saptanmadı.

Takiben yapılan fetal ekokardiografide; omfalosel halkası içinde sol ventrikülün iki boğumlu hale geldiği, pulmoner arterde hipoplazi ve sağ ventrikülde hipoplazi saptanmıştır. Bu bulgular dışında venöz dönüşüm, aort ve pulmoner arter ilişkileri normal bulunmuştur. Sonuç olarak fetal ekokardiografide; parsiyel ektopia kordis, çift çıkışlı sol ventrikül (transpoze tip) pulmoner stenoz tespit edildi.

Kordosentezle yapılan kan örnekleme ile fetal karyotip yapıldı. Fetal karyotip 46 XY olarak bulundu. Göğüs alt ve karın üst orta hat defektlerine kalp malformasyonları da eklenince bu bulgulara dayanarak Cantrell pentalojisi tanısı koyuldu. Olgu neonatoloji ve çocuk kardiyolojisi ile birlikte değerlendirilerek, doğumun obstetrik endikasyonlara bağlı kalınarak yapılmasına karar verildi. Daha sonra gebe doğuma kadar fetal iyilik halini belirleyen testler ile miadına kadar haftalık olarak izlendi. 18.10.1999 da 3000 gr ağırlığında 1. dakika apgar skoru 7 ve 5. dakika apgar skorlaması 9 olan bir erkek bebek normal vaginal doğum ile doğurtuldu.

Doğum sonrası yoğun bakım ünitesinde izlenen bebeğin ekokardiyografik incelemesinde; ektopia kordis, trikuspit atrezisi, atrial septal defekt, pulmoner stenoz ve bilgisayarlı tomografisinde ise omfalosel kesesi içinde ince bağırsaklar ve ventrikülün bir bölümünün olduğu belirlendi.

Doğumdan bir ay sonra omfalosele müdahale için çocuk cerrahisi bölümünde ameliyata alındı. Operasyonda omfalosel kesesi içerisinde karaciğerin bir kısmı, ince barsakların bir kısmı ve kalbin mevcut olan tek ventrikülünden divertiküle olan anevrizmal kısım gözlemlendi. Sternum alt ucunda küçük bir yarık ve diafragma ön kısmında minimal bir defekt izlendi. Omfalosel onarımı yapılan bebek operasyon sonrası çocuk cerrahisi yoğun bakım ünitesinde kardiyopulmoner arrest neticesi eksitus olmuştur.

Postmortem otopsi incelemesinde klinik olarak saptanan Cantrell pentalojisi tanısını desteklenmiştir. Otopside kalpte ASD, hipoplazik sağ ventrikül, pulmoner arter hipoplazisi ve tek koroner arter çı-

kışı bulunmuştur.

## TARTIŞMA

Cantrell ve arkadaşlarının tariflemiş oldukları bu nadir sendromun etiyolojisi bilinmemektedir. Patogenezinde embriyonik hayatın 14. ve 18. günlerinde intra embriyonik mesodermin ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlik sonucu olduğu düşünülmektedir (1). Bu yüzden saptanan orta hat, sternum ve diafragma defektleri mezoderm migrasyonun yetersizliği ölçüsünde oluşmaktadır. Cantrell pentalojisinin oluşumunda tamamen tesadüfi faktörlerin rol oynadığı kabul edilmektedir.

Sendroma ait anomali kompleksi içinde başlangıç yada temel malformasyon omfaloseldir. Omfalosel patogenezinde gebeliğin 3. haftasından itibaren başlayan mezoderm migrasyonunun sefalik, kaudal, ve/veya lateral konumda yetersiz oluşunun rol oynadığı bilinmektedir. Sefalik kısım füzyonunun yetersizlik derecesi ölçüsünde dudak, damak, sternum yarıkları ve epigastirumda omfalosel oluşmaktadır. Omfalosel %45-55 oranında tek başına görülmekte olup, kalp anomalileri ile %15 ve otozomal trizomiler ile %30 oranında beraberlik içindedir. Omfaloselin Cantrell pentalojisi ile birlikteliğinin %10 oranında olduğu saptanmıştır. Gebeliğin ikinci trimesterinde saptanan omfalosel özellikle kalp anomalileri, otozomal trizomi ve Cantrell sendromu bakımından uyarıcı bir bulgu olma niteliğindedir. Omfalosel ile her zaman birlikte olan Cantrell pentalojisine değişik organ ve sistem anomalileri eşlik edebilmektedir. Yayınlanmış vakalar incelendiğinde eşlik eden anomalilerin frontonasal displazi, eksensefali, yarık damak ve dudak, nöral tüp defekti, imperfore anüs ve kistik higroma olduğu görülmektedir (2-6). Bizim olgumuzda pentaloji anomali unsurları dışında ilave ek anomaliye rastlanmamıştır. Aynı zamanda fetal karyotip de normal bulunmuştur.

Cantrell pentalojisinin 5 anomalisinin 4'ünü tam olarak tarifleyip, kalp malformasyonu olmayan veya intakt diaframı olan, inkomplet olgular da literatürde yer almaktadır (8-11). Bizim olgumuzda sendrom için özgün olan beş anomali ve malformasyonun tamamı saptanmıştır.

Ultrasonografideki gelişmeler sayesinde, birinci trimesterde birçok anomalinin tanısını koyabilmek son yıllarda imkan dahiline girmiştir. Literatür incelendiğinde tüm unsurları olmasa bile özellikle ektopia kordis ve omfalosel tanısına dayanarak 1. trimesterde Cantrell sendromu tanısına gidildiği görülmektedir. Bu iki majör ultrasonografik bulguya dayalı olarak erken 12. gebelik haftasında Cantrell pentalojisi tanısı koyulmuştur. Ancak bu olguda intarkardiyak defekt tam olarak gösterilememiştir (5).



Resim 1: Diafragma hizasından yapılan transvers kesitte, sternum alt ucu, diafragma ön yüzü defekti ve bu defektden dışarı çıkan iki boğumlu hale gelmiş kalp ventrikülü ve kalp boşluklarının anormal görünümü



Resim 2: Karında göbek üstü ile sternum alt ucu defekti sonucu oluşmuş omfalosel kesesi içinde kalp ventrikülü ile karaciğerin birlikteliği

Majör konjenital kalp hastalıkları ile 10-14 gebelik haftası nukal translusensi kalınlığının 2.5 mm üzerinde oluşu ve kistik higroma birlikteliği arasında yakın bir ilişkinin olduğu yapılan çalışmalarda gösterilmiştir (12). Birinci trimesterde kistik higroma tespit edilen 2 olguda daha sonra Cantrell sendromunu diğer usurlarıda saptanmıştır. Yazar bu olguları göz önüne alarak birinci trimesterde saptanan kistik higromanın, Cantrell sendromuna eşlik eden, dikkat çekmesi gereken, erken bir bulgu olabileceğini bildirmektedir (5). Aynı şekilde nukal translusensinin (NT) 2.5-3 mm'nin üzerinde olması durumunda, kromozom anomalileri ve kalp anomalileri ile birlikte Cantrell pentalojisi de düşünülmelidir. Birinci trimestir NT kalınlığındaki artış, sözü edilen anomalilerin erken bulgusu olarak değerlendirilmelidir. Bizim olgumuz gebeliğin 36. haftasında kliniğimize başvurduğundan gebeliğin erken dönemleri hakkında bilgi edinilememiştir.

Sendromun diğer bir önemli unsuru ektopia kordis ve kardiak malformasyonlardır. Ektopia kordis servikal, torakal, torako-abdominal ve abdominal bölgelerde oluşabilmektedir. Cantrell sendromunda görülen ektopia kordis kısmi sternum alt uç ve diafragma defekti ile birlikte olup torako-abdominal konumdadır. Diğer taraftan kalp anomalilerinde de çeşitlilik görülmektedir. Literatürde yayınlanmış olguların çoğunluğunu toplayarak inceleyen Toyama, ASD, VSD, Fallot tetralojisi, pulmoner arter hipoplazisi, büyük damarlarda transpozisyon ve sol ventrikül divertikülü gibi kalp anomalilerinin daha sıklıkla görüldüğünü belirtmektedir (13). Bizim olgumuzda saptanan ektopia kordis, Cantrell sendromunda görülen torako-abdominal bölgededir. Diğer taraftan kalp malformasyonlarına bakıldığında sık görülen anomaliler bizim olgu-

muzda da saptanmıştır. Ancak olgumuzda saptanan tek koroner arter çıkışı anomalisi bu vakaya özgü bir anomali olarak değerlendirilmiştir.

Cantrell pentalojisi antenatal tanısında izole ektopia kordis ve amniotik band sendromu arasında ayırıcı tanıya gidilmelidir. Olgumuzda omfalosel ve diafram alt ucu defekti, ve buradan dışarıya kalp ventrikülünün karaciğer ile dışarıya çıkmış olması bizi Cantrell sendromu tanısına götürmüştür.

Literatürde özellikle ektopia kordis olgularında sezeryan doğum ile normal doğum arasında prognoz açısından fark olmadığı bildirilmektedir (14). Biz de bu görüşe katılarak olgumuz için doğum şeklini belirlerken tamamen obstetrik endikasyonlara bağlı kaldık. Fetusun iyilik halini belirleyen testlerle gebelik terme kadar izlenerek vajinal doğum yapıldı.

Böyle olgularda prognoz daha çok kalp anomalilerinin ağırlığı ya da düzeltilebilir oluşu ile yakından ilgi olmaktadır. Toyama'nın 1972'de derlediği vaka serisinde Cantrell pentalojisinin çok hafif formlarını veya inkomplet formlarını da dahil ederek sağ kalım oranının %20 olduğunu bildirmekte-



Resim 3: Doğum sonrası defekti gösteren resim.

dir (13). Bir başka yayında 59 tam Cantrell pentalojisi olgusu incelenmiş, bu olgulardan sadece 5 olgunun yaşadığı, prenatal teşhis konulmuş olgular arasında yaşayanın olmadığı belirtilmiştir (3). Bizim olgumuzda prenatal teşhis konmuş, doğum sonrası yapılan değerlendirmede karın duvarı defektinin kapatılması, kalp patolojisinin düzeltilmesinin daha sonraya bırakılması düşünülmüştür. Bebek omfalo-sel için opere edilmiş, postoperatuar dönemde ek-situs olmuştur.

Sonuç olarak; Cantrell pentalojisi nadir görülen bir sendromdur. Oluştığı zaman fetus için doğum sonrası yaşamı zorlayan malformasyonlar içermektedir. Gebeliğin erken dönemlerinde bile rahatlıkla saptanabilen omfalo-sel ve ektopia kordis gibi iki önemli majör anomalinin oluşması erken tanıyı kolaylaştırmaktadır. Erken tanıda gebeliğin 10-14 haftalarında birinci trimester tarama testi olarak yapılan NT ölçümü kromozom anomalilerinin taranmasında olduğu kadar kalp anomalileri ve dolayısı ile Cantrell sendromu tanısı için de uyarıcı bir bulgu niteliğindedir. Bu hususlara dikkat edildiğinde diğer anomalilerde olduğu gibi, gebeliğin 20. haftasından önce Cantrell sendromu tanısının da yapılma imkanı önemli ölçüde artmaktadır. Böylece yaşama olanağı azalmış fetuslar için gebeliğin tahliye edilmesi yolu açılarak aile önemli sıkıntılardan kurtarılacaktır.

#### KAYNAKLAR

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Sur. Gynecol Obstet*, 1958; 107:602-604.
2. Carmi R, Boughmann JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field *Am J Med Genet*, 1992; 42:90-95.
3. Fernandes MS, Lopez A. Cantrell's pentalogy. Report of four cases and their management. *Pediatr Surg Int*, 1997; 12:428-431.
4. Fareed M, Beneath, Romano Walter. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell: Case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound*, 1994; 22:351-354.
5. Hsieh YY, Lee CC. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *Journal of Clin Ultrasound*, 1998; 26:409-412.
6. Bognoni V, Quartuccio A. First trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. *Journal of Clin Ultrasound*, 1999; 27:276-278.
7. Gonçalves LF, Philippe Jeanty BD. Ultrasonographic diagnosis of fetal abdominal wall defects. *Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology* Ed. Peter W. Callen. third Edition, Philadelphia, 1997; 432-433.
8. Reese HE, Stracener CE. Congenital defects of the abdominal wall, sternum, diaphragm, and pericardium. *Ann Surg*, 1996; 163:391-393.
9. Ravitch MM., Synder WH. *Pediatric surgery* Chicago, Year Book Publishers, 1969, 317.
10. Prendergast HJ. Ectopia cordis. *Minn Med*, 1943; 26:182-183.
11. Crenil ES. An unusual ectopia cordis in a human stillborn infant. *Yale J Biol Med*, 1957; 30:38-39.
12. Snijders RJM, Pandya P, Brizot ML, Nicolaides KH. First trimester fetal nuchal translucency. In Snijders RJM, Nicolaides KH (eds) *Ultrasound Markers for Fetal Chromosomal Defects*. The Parthenon Publishing Group, London, 1996; 121-153.
13. Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of syndrome. *Pediatrics*, 1972; 50:778-780.
14. Carpenter MW, Curci MR, Dibbins AW, et al. Perinatal management of ventral wall defects. *Obstet Gynecol*, 1984; 64:646 -651.