

# İlk Trimesterde Tanısı Koyulan Cantrell Pentalojisi: Olgu Sunumu

Ömer Yavuz Şimşek<sup>1</sup>, Abdullah Karaer<sup>2</sup>, Uğur Turhan<sup>2</sup>, Önder Çelik<sup>2</sup>

<sup>1</sup>İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Perinatoloji Bilim Dalı, Malatya, Türkiye

<sup>2</sup>İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Malatya, Türkiye

## Özet

**Amaç:** Cantrell pentalojisi torakal ve abdominal defektlere eşlik eden, intratorasik-intraabdominal organ evisserasyonları ile karakterize, son derece nadir görülen bir anomali kompleksidir.

**Olgu:** Bu vaka sunumunda 23 yaşında primigravid, 12. gebelik haftasında ultrasonografi aracılığıyla Cantrell pentalojisi tanısı konulan bir olgu tanımlanmaktadır. Obstetrik ultrasonografisinde fetusta geniş omfalosel, ektopia kordis ve pes ekinovarus anomalileri saptanmıştır. Ailenin onayı ile gebelik terminasyonu uygulanmıştır.

**Sonuç:** Neonatal cerrahi sonuçları genelde kötüdür ve erken gebelik haftalarında tanı alan olgulara gebelik sonlandırması önerilmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Cantrell pentalojisi, ektopia kordis, ilk trimester.

## First trimester diagnosis of Pentalogy of Cantrell: a case report

**Objective:** Pentalogy of Cantrell is a very rare congenital malformation complex, in which the intrathoracic and intraabdominal organs are completely or partially located outside the body secondary to the thoracoabdominal body wall defects.

**Case:** In this report, a 23 yearold primigravid woman who admitted to our perinatology clinic in the 12th week of her pregnancy was presented. Following the first trimester scanning, the fetus was diagnosed as having a large abdominal defect, an ectopia cordis and club foot. Informed consent was obtained and termination of pregnancy was performed.

**Conclusion:** Neonatal prognosis of the fetuses with Cantrell pentalogy is generally poor and termination of pregnancy should be offered in cases prenatally diagnosed at early weeks.

**Keywords:** Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, first trimester.

## Giriş

İlk defa 1958 yılında Cantrell tarafından tanımlanan *Cantrell pentalojisi* ya da *torakoabdominal ektopia kordis*; toraks dışında yerleşmiş kalple birlikte sternal, anterior diafragmatik, perikardial ve supraumbilikal abdominal defektler ile karakterize bir anomali kompleksidir.<sup>[1]</sup> İnsidansı 100,000 gebelikte 0.5-0.7 olup kesin etiyo-lojisi bilinmemektedir.<sup>[2]</sup>

Prenatal tanısı kolay olmakla beraber, çoğu olgu ikinci trimesterde tanı alabilmektedir. Sen-

droma atrial septal defekt, ventriküler septal defekt ve Fallot tetralojisi gibi kardiyak anomaliler sıklıkla eşlik etmektedir ve prognozu belirleyen en önemli faktör intrakardiyak anomalilerin şiddetidir.<sup>[3]</sup> Literatürde neonatal dönemde yapılan düzeltici cerrahi ile yaşayabilen nadir olgular bildirilmektedir.<sup>[4,5]</sup>

Bu olgu sunumunda, 12. gebelik haftasında ultrasonografi ile Cantrell Pentalojisi tanısı koyulan bir olgu ve yönetimi, mevcut literatür bilgileri eşliğinde tartışılmaktadır.

## Olgu

22 yaşında Gravida 1 Parite 0 olan hasta kliniğimize rutin takip amacıyla 12. gebelik haftasında başvurdu. Hastanın obstetrik özgeçmişinde ve soygeçmişinde dikkat çeken bir bulgu yoktu. Yapılan obstetrik ultrasonografide tek, canlı, tepe-makat uzunluğu (CRL) 58 mm olan 12 hafta ile uyumlu fetus saptandı. Fetusun ultrasonografik incelemesinde sternal defekt, ektopik kordis ve batın ön duvarı defekti saptandı (Şekil 1).

Batın ön duvarındaki defekten karaciğer ve intestinal yapıların herniye oldukları görüldü. Renkli dopler sonografisinde duktus venozusta akım normal olarak değerlendirildi. Mevcut bulgular ışığında Cantrell pentalojisi tanısı konulan fetusun ense kalınlığı (NT) değeri 2.7 mm (95. persentilden büyük) ölçüldü. Fetal ekstremitelede major bir anomali saptanmamakla birlikte her iki alt ekstremitede pes ekinovarus deformitesi izlendi. Üç boyutlu ultrasonografi ile değerlendirme yapılamadı. Mevcut bulgular ve hastalığın prognozu aileye anlatıldı. Bilgilendirilmiş onamları alındıktan sonra toplamda 800 mikrogram vajinal misoprostol uygulaması ile 9 saat içinde gebelik sonlandırıldı. 34 gram ağırlığındaki dişi fetusun makroskopik incelemesinde batın ön duvarını ve toraksı içeren geniş bir

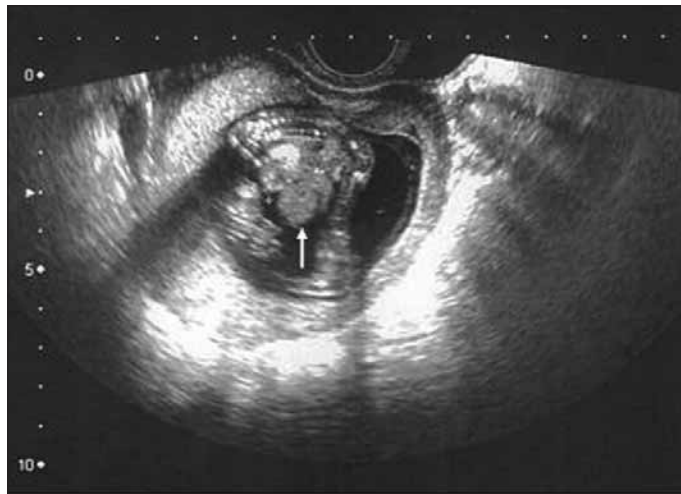
median defekt ile bu defekten herniye olmuş batın içi organlar ve ektopik yerleşimli kalp izlendi (Şekil 2).

Fetustan genetik inceleme için cilt biyopsisi alındı. Genetik inceleme sonucu 46,XX normal karyotip olarak bulundu. Patolojik incelemede fetusta sternum defekti ile birlikte torakal ektopia kordis, batın ön duvarı defekti ve intraabdominal organların herniasyonu rapor edildi.

## Tartışma

Cantrell pentalojisi; torakal ve abdominal defektlere eşlik eden intratorasik-intraabdominal organların evisserasyonlarının bulunduğu son derece nadir görülen bir anomalidir. Sendromun tüm komponentleri nadiren bir arada olur. Toyoma ve ark.'nın<sup>[6]</sup> 61 olguyu içeren serilerinde pentalojiyi oluşturan komponentlerin bulunup bulunmamasına göre üç gruba sınıflandırılmıştır. Tip 1'de tüm beş defekt de tanısal olarak mevcuttur. Tip 2'de ise tahmini bir tanı ile birlikte 4 ya da 5 defekt bir aradadır. Tip 3'de ise değişen derecelerde defektlerin inkomplet ekspresyonu vardır.<sup>[6]</sup>

Sendromun patogenezi tam olarak bilinmemektedir. Torasik ve abdominal duvar gelişimi embriyonik hayatın 9. haftasında tamamlanır. Bu dönemde genetik ya da eksternal nedenler



**Şekil 1.** Birinci trimesterde karaciğer dokusu içeren batın ön duvarı defekti (beyaz ok) ve ektopik yerleşimli kalbin (+ işareti) görünümü.



**Şekil 2.** Ektopik kordis (+ işareti), herniye olmuş karaciğer ve intestinal segmentler (beyaz ok) ve pes ekinovarusu (PE) olan Cantrell pentolojili 12 haftalık fetusun görünümü .

le embriyonik lateral mezodermilerin orta hatta füzyonunda bir defekt meydana gelirse defektin yerine ve şiddetine göre izole ektopia kordis tablosundan komplet ventral evisserasyona kadar değişen klinik tablolar oluşabileceği literatürde bildirilmiştir.<sup>[6,7]</sup> Bazı araştırmacılar ise koryonik ya da yolk kesesi rüptürünün yol açtığı 'mekanik teratojenite' etkisi ile Cantrell pentolojisinin oluşabileceğini bildirmiştir.<sup>[8]</sup>

Komplet olgularda sendromun tanısı 10. gebelik haftasından itibaren rahatlıkla koyulabilir, ancak özellikle sunduğumuz fetustaki gibi inkomplet defektlerin veya izole ektopia kordisli olguların %60'ında tanı 2. trimesterde koyulabilmektedir.<sup>[9]</sup> Erken tanısının koyulabilmesi açısından olgumuz özellik göstermektedir. Ultrasonografik incelemede kalbin toraks dışında olması ile birlikte batın ön duvarı defektinden evisere olmuş karaciğer ve barsak segmentlerinin varlığı tanı koydurucudur.<sup>[7-10]</sup> Tanıda şüphe de kalınan ilk trimester olgularında; 3 boyutlu ultrasonografi (3D-USG) ya da fetal magnetik rezonans incelemesi (MRI) hastalık ile ilgili daha fazla bilgi sağlayabilir.<sup>[10,11]</sup> Özellikle 2. ve 3. trimesterde şüphelenilen olgularda 3D-USG'nin ayırıcı tanıda katkı sağladığı bildirilmektedir.<sup>[10]</sup> Üç boyutlu ultrasonografik incelemenin bir diğer avantajı Cantrell pentolojisine eşlik eden iskelet malformasyonların, vertebral anormalliklerin ve intrinsek kardiyak defektlerin ayırtedilmesine yardımcı olmasıdır.<sup>[12]</sup> Böylelikle Cantrell pentolojisi ile ayırıcı tanısı yapılması gereken ektopia kordisle ilişkili amniyotik band

sendromu, izole ektopia kordis ve body stalk anomalileri daha rahat ekarte edilebilir.<sup>[13]</sup>

Cantrell pentolojisi sporadik bir malformasyon grubu olarak kabul edilmekle birlikte sendroma hidrosefali, ensefalosel, kloakal ekstrofi ve intrinsek kardiyak defektler eşlik edebilir.<sup>[4,6]</sup> Olgumuzda da pentolojiye ek olarak bilateral club foot deformitesi saptanmıştır. Pentoloji ile ilişkili en sık tanımlanan kromozomal anomali ise, olguların %5-10'unda bulunabilen trizomi 18'dir.<sup>[1-4]</sup> Sunduğumuz olgunun kromozom inceleme sonucu 46, XX normal karyotip olarak bulunmuştur. Prognoz konusunda danışmanlık vermeden önce, mevcut bulgularla tahliye seçeneğini istemeyen çiftlere mutlaka prenatal tanı önerilmelidir.

Cantrell pentolojisinde prognoz, eşlik eden diğer anomalilerin ve intrinsek kalp anomalilerinin varlığına göre değişmektedir, ancak genelde sendrom letal olarak kabul edilir.<sup>[6-9]</sup> Erken gebelik haftalarında gebelik terminasyonu uygun yaklaşım olarak bildirilmiştir.<sup>[2-5]</sup> İzole ektopik kalp anomalisine ve normal karyotipe sahip olgularda ise atravmatik bir sezaryen doğum ve takiben düzeltici cerrahi önerilmektedir. Bu olgularda neonatal dönemde uygulanan düzeltici cerrahi ile nadiren olumlu sonuçlar bildirilmiştir.<sup>[4,5]</sup> Kalp ve karaciğer gibi visseral organların kaviterine redüksiyonu ile oluşan büyük damar bükülmelerinin düşük cerrahi başarısına neden olan en önemli faktör olduğu kabul edilmiştir.

## Sonuç

Nadir görülen bir konjenital anomali grubu olan Cantrell pentalojisi, prenatal dönemde saptandığında, uygun bir perinatal değerlendirme planı gerektirmektedir. Fetus eşlik eden diğer anomaliler ve intrinsek kardiyak defektler açısından incelenmelidir. Literatür bilgilerine göre, anomali erken gebelik haftalarında saptandığında ya da eşlik eden kromozomal anomalilerin varlığında terminasyon uygundur. İzole ektopi-a kordisi olan ve 2. trimesterden sonra tanı alan diploid kromozomlu olgularda ise, pediatri ve pediatrik cerrahi ile konsültasyon altında atravmatik sezaryenle doğum uygulanabilir.

## 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. Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE. Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defects. *Circulation* 1996;94:32-7.
4. Korver AM, Haas F, Freund MW, Strengers JL. Pentalogy of Cantrell: successful early correction. *Pediatr Cardiol* 2008;29:146-9.
5. Samir K, Ghez O, Metras D, Kreitmann B. Ectopia cordis, a successful single stage thoracoabdominal repair. *Interact Cardiovasc Thorac Surg* 2003;2:611-3.
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. Önderoğlu L, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy: a case report. *Turk J Pediatr* 2003;45:357-8.
8. Groner JI, Ziegler MM, Azizkhan RG, Weber TR. Operative Pediatric Surgery. New York: McGraw-Hill Inc, 2003;279-93.
9. Repondek-Liberska M, Janiak K, Wloch A. Fetal echocardiography in ectopia cordis. *Pediatr Cardiol* 2000; 21:249-52.
10. 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.
11. McMahon CJ, Taylor MD, Cassady CI, Olutoye OO, Bezold LI. Diagnosis of pentalogy of Cantrell in the fetus using magnetic resonance imaging and ultrasound. *Pediatr Cardiol* 2007;28:172-5.
12. Murata S, Nakata M, Sumie M, Matsuabura M, Sugino N. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell with cranio-rachischisis by three-dimensional ultrasonography in the first trimester. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2009;48: 317-8.
13. Gün I, Kurdoğlu M, Müngen E, Muhcu M, Babacan A, Atay V. Prenatal diagnosis of vertebral deformities associated with pentalogy of cantrell: the role of threedimensional sonography? *J Clin Ultrasound* 2010;38:446-9.