



# Artmış ense kalınlığı ile birlikte ilk trimesterde tanı konulmuş olgu nedeniyle Cantrell sendromunun gözden geçirilmesi

Ahmet Uysal<sup>1</sup>, Fatma Uysal<sup>2</sup>, Meryem Gencer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Çanakkale

<sup>2</sup>Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı, Çanakkale

## Özet

**Amaç:** Bu çalışmada obstetrik kliniğimizde tanı konulan bir Cantrell pentalojisi olgusunun tartışılması amaçlanmaktadır.

**Olgu:** Son adet tarihini bilmeyen 25 yaşındaki gebe birinci trimester anomali taraması için başvurdu. Transabdominal ultrasonografik değerlendirmede CRL ölçümüne göre 11 hafta 5 gün olarak ölçülen fetusta en kalın yerde 6 mm ölçülen septalı kistik higroma ve eşlik eden fetal karın ön duvarında geniş bir defektin bulunduğu görüldü. Karaciğer ve kalbin büyük bir kısmının bu defekt düzeyinde ekstrakorporal yerleşimli olduğu saptandı. Hastada fetal omfalosel ve ektopia kordis bulguları ile Cantrell sendromu düşünüldü.

**Sonuç:** Ultrasonografik olarak birinci trimesterde omfalosel saptanan olgularda Cantrell pentalojisi olasılığı akla gelmeli ve ultrasonografik tarama derinleştirilmeli omfalosel kesesi içerisinde kalp olup olmadığı dikkatlice değerlendirilmelidir.

**Anahtar sözcükler:** Cantrell sendromu, kardiyak malformasyon, omfalosel.

## Cantrell's syndrome revisited: a case with increased nuchal fold diagnosed in the first trimester

**Objective:** Our aim was to evaluate the characteristics of a case of pentalogy of Cantrell diagnosed at our obstetrics department.

**Case:** A 25-year-old pregnant patient, unaware of date of last menstrual period, applied for first trimester anomaly scans. A transabdominal ultrasound evaluation revealed a fetus of 11 weeks, 5 days by CRL measurements. The fetus had a septated cystic hygroma, thickest measurement 6 mm, and accompanying wide defect of the fetal abdominal wall. A large part of the liver and heart were extracorporeal in the area of the defect. The patient was thought to suffer Cantrell's syndrome due to fetal omphalocele and ectopia cordis.

**Conclusion:** In cases of first trimester ultrasonography identifying omphalocele, pentalogy of Cantrell should be kept in mind and ultrasonographic scans should be deepened to carefully determine whether the heart is contained within the omphalocele sac.

**Key words:** Cantrell's syndrome, cardiac malformation, omphalocele.

## Giriş

Cantrell sendromu ya da pentalojisi nadir olarak görülen torakoabdominal gelişim bozukluğu olup ilk olarak 1958 yılında Cantrell ve ark. tarafından tanımlanmıştır.<sup>[1]</sup> Sendrom abdominal duvar, perikardium, diafragma, sternum ve kalp defektlerini içerir. Sternum alt ucu ve batın orta hatta duvar defekti eşlik eden diafrag-

ma ve perikard ön yüz defektleri sendroma özgün anomalilerdir.<sup>[2]</sup> Ayırıcı tanıda ektopia kordis, basit omfalosel, amniotik bant sendromu akılda bulundurulmalıdır.<sup>[3]</sup> Kalp anomalileri prognozu belirleyici olup çeşitli anomaliler içermektedir. Literatürdeki olgularda tanımlanan belli başlı kalp anomalileri atrial septal defekt, ventriküler septal defekt, Fallot tetralojisi sık bildirilmiştir.<sup>[4]</sup> Bildiğimiz kadarıyla erken dönemde tanısı

**Yazışma adresi:** Dr. Ahmet Uysal, Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çanakkale  
e-posta: drahmetuysal@hotmail.com

**Geliş tarihi:** 15 Kasım 2012; **Kabul tarihi:** 21 Aralık 2012

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:  
www.perinataljournal.com/20130211010  
doi:10.2399/prn.13.0211010  
Karekod (Quick Response) Code:



konulmuş Cantrell sendromu az olmakla birlikte ilk trimesterde tanı almış çok az olgu bulunmaktadır.

Bu yazıda prenatal olarak erken dönemde tanı almış Cantrell sendromlu bir olgu sunularak, Cantrell sendromunun literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

### Olgu Sunumu

Son adet tarihini bilmeyen 25 yaşındaki gebe birinci trimester anomali taraması için başvurdu. Üçüncü derece akraba evliliği olan hastanın bu 2. gebeliği olup bir kez abortus öyküsü (2 aylık) mevcuttu. Hastanın hiperemesis gravidarum nedeni ile folik asit kullanamadığı belirlendi.

Transabdominal ultrasonografik değerlendirmede CRL ölçümüne göre 11 hafta 5 gün olarak ölçülen fetusta en kalın yerde 6 mm ölçülen septalı kistik higroma ve eşlik eden fetal karın ön duvarında geniş bir defektin bulunduğu görüldü. Karaciğer ve kalbin büyük bir kısmının bu defekt düzeyinde ekstrakorporal yerleşimli olduğu saptandı (**Şekil 1** ve **2**). Hastada fetal omfalosel ve ektopia kordis bulguları ile Cantrell sendromu düşünüldü. Perinatoloji konseyi kararı, hasta ve eşinin isteği ve onayı ile hastaya tıbbi tahliye uygulandı. Abortus sonrası takiplerinde anormal bulgu tespit edilmeyen hasta taburcu edildi.

### Tartışma

Cantrell pentalojisi ektopia kordisin tam veya parsiyel formu ile birlikte omfalosel, konjenital kalp hastalıkları ve perikardiyumun, sternum alt kesiminin ve anterior diyaframın defektleri ile karakterize bir sendromdur. Cantrell pentalojisi 1/65.000-1/200.000 doğumda görülen nadir bir sendromdur. Erkek/ kız oranı 1/1'dir.<sup>[5]</sup> Patogenezi tam olarak anlaşılmasa da Cantrell pentalojisinin, embriyonik yaşamın ilk haftalarında mezoderm hücrelerinin kusurlu oluşum, farklılaşma ve migrasyonundan kaynaklandığı düşünülmektedir. Herhangi bir ailevi yatkınlık gösterilmemiştir. Trizomi 18 ve trizomi 21 ile bildirilen izole vakalar vardır.<sup>[6]</sup> Literatür incelendiğinde tüm parametreleri olmasa bile özellikle ektopia kordis ve omfalosel tanısına dayanılarak 1. trimesterde Cantrell sendromu tanısına gidilebileceği görülmektedir. Bizim olgumuzda da bu şekilde iki majör ultrasonografik bulguya dayalı olarak tanı konmuştur.

Erken tanıda ilk trimesterde yapılan nukal translüsenzi ölçümünün kromozom anomalilerin yanısıra kardiyak anomalilerde NT artışının anlamlı olduğu düşünülmektedir.<sup>[7]</sup> Birinci trimesterde saptanan kistik higromanın, Cantrell sendromuna eşlik edebileceği, dikkat çekmesi gereken, erken bir bulgu olabileceğini bil-



**Şekil 1.** Transabdominal aksiyel ultrasonografik görüntüde içerisinde kalp ve karaciğer bulunduran omfalosel kesesi.



Şekil 2. Transabdominal sagittal ultrasonografik görüntüde septalı kistik higroma, toraks dışı yerleşen kalp.

dirmektedir. Gebelik tahliyesi olmayan olgularda Cantrell sendromlu bebeklerin doğumdan sonraki prognozu genellikle çok kötü olmakla birlikte, temelde prognozu belirleyen kardiyak anomalilerin ve eşlik eden ekstra kardiyak anomalilerin şiddetidir. Düzeltici cerrahiden sonra sağ kalan az sayıda vaka vardır.<sup>[8]</sup>

## Sonuç

Ultrasonografik olarak birinci trimesterde omfalosel saptanan olgularda Cantrell pentalojisi olasılığı akla gelmeli ve ultrasonografik tarama derinleştirilmeli, omfalosel kesesi içerisinde kalp olup olmadığı dikkatlice değerlendirilmelidir. 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.

**Çıkar Çakışması:** Çıkar çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

## 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;35:216-220.
3. Gonçalves LF, Jeanty P. Ultrasonographic diagnosis of fetal abdominal wall defects. In: Callen PW, editor. *Callen's ultrasonography in obstetrics and gynecology*. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders; 1994. p. 432-433.
4. Vanamo K, Sairanen H, Louhimo I. The spectrum of Cantrell's syndrome. *Pediatr Surg Int* 1991;6:429-33.
5. Vazquez-Jimenes Jf, Muehler EG, Daebritz S, et al. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg* 1998;65:1178-85.
6. Staboulidou I, Wüstemann M, Schmidt P, Günter HH, Scharf A. Increased fetal nuchal translucency as a predictor of Cantrell's pentalogy: case report. *Z Geburtshilfe Neonatol* 2005;209:231-4.
7. Correa-Rivas MS, Matos-Llovet I, García-Fragoso L. Pentalogy of Cantrell: a case report with pathologic findings. *Pediatr Dev Pathol* 2004;7:649-52.