



İlk trimesterde tanısı konulan Cantrell pentalojisi: Nöral tüp defektinin eşlik ettiği nadir bir olgu

Bülent Çakmak, Zeki Özsoy, Mehmet Can Nacar, Fazlı Demirtürk

Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Tokat

Özet

Amaç: Bu çalışmanın amacı gebeliğin 12. haftasında tanısı konulan nöral tüp defektinin eşlik ettiği Cantrell pentalojisi olgusunu literatür eşliğinde tartışmaktır.

Olgu: Yirmi sekiz yaşında, bir yaşayanı olan gebenin ilk trimester ultrasonografi taraması esnasında fetusta ektopia kordis, omfaloseleli içeren geniş torakoabdominal defekt ve akrani izlendi. Aileye gebelik prognozu hakkında bilgi verildi. Ailenin terminasyon yönünde karar vermesi nedeniyle yazılı onam alındıktan sonra gebelik termine edildi. Postmortem patolojik inceleme sonucu prenatal tanı doğrulandı.

Sonuç: İlk trimester prenatal ultrasonografi taramasında batın ön duvarı defekti ile birlikte ektopia kordis varlığında Cantrell pentalojisi akla gelmelidir. Nöral tüp defektleri bu olgularda oldukça nadir görülmektedir.

Anahtar sözcükler: Cantrell pentalojisi, ektopia kordis, omfalosele, nöral tüp defekti.

First trimester diagnosis of pentalogy of Cantrell: a rare case associated with neural tube defect

Objective: The aim of this paper is to discuss a case of pentalogy of Cantrell with neural tube defect diagnosed at the 12th week of pregnancy.

Case: Ectopia cordis, omphalocele with large thoracoabdominal defect and acrania were detected in a fetus during the first trimester ultrasound scan of a 28-year-old, G2, P1 pregnant. The family was informed about the prognosis of pregnancy. After obtaining written informed consent due to the family's decision of termination, the pregnancy was terminated. As a result of post-mortem pathological examination, the prenatal diagnosis has been confirmed.

Conclusion: Pentalogy of Cantrell should be considered in the presence of anterior abdominal wall defect and ectopia cordis in the first trimester prenatal ultrasound screening. Neural tube defects are extremely rare in these cases.

Key words: Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, omphalocele, neural tube defects.

Giriş

Cantrell pentalojisi, ilk olarak 1958 yılında Cantrell ve ark. tarafından tanımlanan karın duvarı, sternum, diyafram, perikard ve kalp defektlerini içeren bir sendromdur.^[1] Bu sendrom; orta hat supra-umbilikal karın ön yüzü defekti, sternum alt ucu defekti, perikardın diyafram yüzünün olmaması, ön diyafram eksikliği ve çeşitli kardiyak anomalileri içeren beş defektten oluşmaktadır.^[2] Cantrell sendromu oldukça nadir olup insidansı yaklaşık olarak 1/100.000 olarak bildirilmiştir.^[3]

Komplet pentaloji oldukça nadir olup mevcut sendromu oluşturan komponentlerin bir veya daha fazlasının bir arada olduğu inkomplet vakalar daha sık görülmektedir. Erkeklerde 2:1 oranında daha sık görülmektedir.^[3] Ensefalosel, meningomiyelosel, anensefali, spina bifida ve kraniyoraşışizis gibi nöral tüp defektleri Cantrell pentalojisi ile birlikte görülebilmektedir.^[4,5] Bu çalışmada 12. gebelik haftasında ultrasonografik olarak akraninin eşlik ettiği Cantrell pentalojisi tanısı konulan olgunun literatür eşliğinde sunulması amaçlanmıştır.

Yazışma adresi: Dr. Bülent Çakmak,
Yeşilirmak Mah. Bosna Cad. 6. Sok. No: 4/9, Tokat.
e-posta: drbulentcakmak@hotmail.com

Geliş tarihi: 9 Ocak 2013; **Kabul tarihi:** 30 Ocak 2013

Bu yazının çevrimiçi İngilizce sürümü:
www.perinataljournal.com/20130211017
doi:10.2399/prn.13.0211017
Karekod (Quick Response) Code:



Olgu Sunumu

Yirmi sekiz yaşında, bir sağlıklı yaşayarı olan gebe polikliniğe 12 hafta 3 günlük gebeliği varken rutin ilk trimester tarama testi için başvurdu. Hastanın obstetrik özgeçmişinde ilk gebeliğinin 32 haftalık intrauterin exitus nedeni sonlandırıldığı öğrenildi. Yapılan obstetrik ultrasonografi değerlendirmesinde intrauterin, tek, canlı ve tepe-makat uzunluğu 60 mm olan 12 hafta ile uyumlu fetus saptandı. Ultrasonografik incelemede akrani, sternal defekt ve ektopia kordis izlendi (Şekil 1). Bununla birlikte, karın ön duvarı defekti ve bu defekten dışarı protrüze olmuş barsak ansları izlendi. Mevcut bulgular varlığı ile olguya Cantrell pentalojisi tanısı konuldu. Kardiyak değerlendirmede dört odacık görüntüsü net olarak izlenemedi. Ekstremitelerinde her iki alt ekstremitede pes ekinovarus saptandı. Aileye mevcut bulgular ve gebelik prognozu hakkında ayrıntılı bilgi verildi.

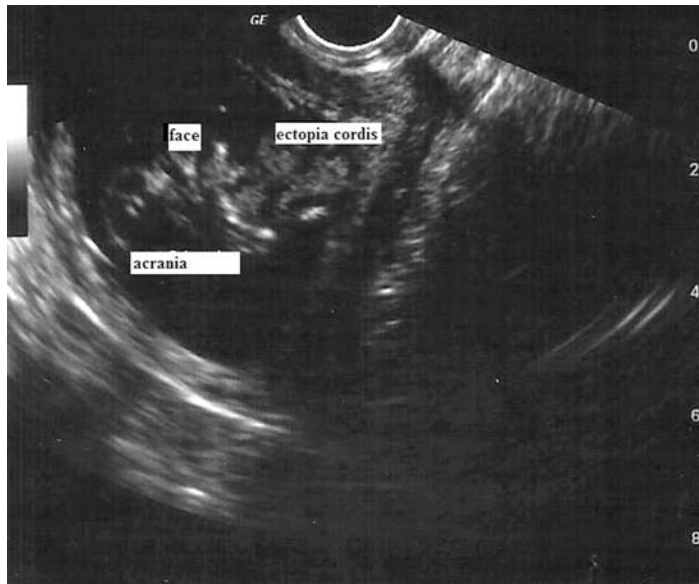
Ailenin gebelik terminasyonu yönünde karar vermeleri nedeniyle yazılı onamları alınarak 400 mikrogram vajinal misoprostol uygulaması ile 12 saat sonra abortus gerçekleştirildi. Abortus sonrası herhangi bir sorunu olmayan hasta ertesi gün taburcu edildi. Abortus sonrası fetusun makroskopik incelemesinde torakal ve abdominal duvarda defekt, akrani ve nöral tüp defekti izlendi. Barsak ansları batın dışında, kalp toraks dışında (ektopia kordis) izlendi (Şekil 2 ve 3). Patolojik

inceleme sonucu torakal defekt ile ektopia kordis, batın ön duvar defekti ile barsak anslarının herniasyonu, akrani ve nöral tüp defekti olduğu rapor edildi.

Tartışma

Cantrell pentalojisi nadir bir sendrom olup tanı koymada ilk dikkat çeken özellikler batın ön duvar defektine bağlı omfalosel ve sternal defekte bağlı ektopia kordis ile kalp anomalisinin birlikte bulunmasıdır. Komplet ve büyük defektlerin olduğu, özellikle ektopia kordis ve büyük omfalosel varlığında olgulara tanı ilk trimesterde konulabilmekle birlikte; defektlerin küçük olduğu ve inkomplet olgularda tanının ikinci trimestere kayması söz konusudur.^[6] Bizim olgumuzda büyük batın ön duvar defekti ve ektopia kordis birlikteliği tanının ilk trimesterde konulmasında etkili olmuştur. Pentalojinin tüm komponentleri her olguda olmayabilir. Toyoma ve ark.^[3] pentalojiyi oluşturan komponentlerin bulunmalarına göre üç grupta sınıflama yapmıştır. Buna göre Tip I'de tüm komponentler mevcut iken Tip II'de dört defekt ve Tip III'de defektlerin çeşitli kombinasyonları inkomplet olarak bulunmaktadır. Bu olguda tüm komponentler mevcut olup olgu Tip I olarak değerlendirilmiştir.

Sendromun etyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, erken embriyonik hayatta mezodermin orta hatta ventromedial yönde migrasyonundaki yetersizlik sonu-



Şekil 1. Fetusün ultrasonografik görüntüsü.



Şekil 2. Kalbin toraks dışında ve barsakların karın boşluğu dışında izlendiği fetus görüntüsü. [Bu şekil, derginin www.perinataldergi.com adresindeki çevrimiçi sürümünde renkli görülebilir]



Şekil 3. Akrani ve nöral tüp defektinin izlendiği fetus görüntüsü. [Bu şekil, derginin www.perinataldergi.com adresindeki çevrimiçi sürümünde renkli görülebilir]

cu oluştuğu düşünülmektedir.^[7] Bunun dışında koryonik veya yolk kesesi rüptürüne bağlı mekanik teratojenite etkisi ile de oluşabileceği belirtilmiştir.^[8] Etiyolojiye yönelik genetik çalışmalarda, DNA analizlerinde torakoabdominal sendrom geninin Xq22-Xq27 bölgesi veya Xq25-Xq26 bölgesi ile ilişkili olduğu bildirilmiştir.^[9,10] Bununla birlikte bazı ailesel olgularda X kromozomunda lokalize genlerdeki mutasyonlar nedeniyle X geçişli kalıttan söz edilmektedir.^[11] Ancak bugüne kadar etyolojiyi açıklayacak spesifik genetik bozukluk tam olarak ortaya konulamamıştır. Çoğu olgu bizim sunduğumuz olguda olduğu gibi ailesel yatkınlık öyküsünün olmadığı sporadik vakalardır.

Cantrell pentalojisinde prognoz, kalp anomalisinin derecesi ile eşlik eden diğer anomalilerin varlığı ve şiddetine bağlı olmaktadır, ancak sendrom genel olarak letal kabul edilir. Sendroma bazen diğer sistemleri ilgilendiren anomaliler de eşlik edebilmektedir. Bazı vakalarda vertebral anomaliler bildirilmişken,^[12] bazı vakalarda ise vertebral anomaliler ile pes ekinovarus birlikteliği bildirilmiştir.^[6] Alanbay ve ark. 16 haftalık bir gebelikte pentaloji ile birlikte yarık damak-dudak, üst ekstremité hipoplazisi, pes ekinovarus ve vertebral anomali varlığını bildirmişlerdir.^[13] Pentaloji ile birlikte bildirilen diğer anomaliler ise nöral tüp defekti ile ilişkili anomalilerdir.^[14] Polat ve ark. prenatal tanısı konulmuş üç pentaloji vakasının ikisinde birlikte kranioraşişizis varlığını bildirmişlerdir.^[15] Başka bir olgu sunumunda ilk trimesterde prenatal tanısı konulmuş Cantrell pentalojisinde en-

sefalosel saptanmıştır.^[16] Bizim sunduğumuz olguda da pentaloji ile birlikte akrani, nöral tüp defekti ve pes ekinovarus saptanmıştır. Bu olguda özellikle akrani varlığı fetal prognoz üzerine belirgin olumsuz etkisi olacağından aileye verilen ayrıntılı bilgi sonucu aile gebelik terminasyonu yönünde karar vermiştir.

Sonuç

Sonuç olarak; karın ön duvarı defekti ile birlikte kalp anomali ve/veya ektopia kordis saptanan olgularda Cantrell pentalojisi olasılığı akılda tutulmalıdır. Cantrell pentalojisi saptanan olgularda diğer sistem anomalilerinin de olaya eşlik edebileceği unutulmamalı ve bu yönde de detaylı ultrasonografik değerlendirme yapılmalıdır.

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;35:216-20.
3. 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.

4. Dane C, Dane B, Yayla M, Cetin A. Prenatal diagnosis of a case of pentalogy of Cantrell with spina bifida. *J Postgrad Med* 2007;53:146-8.
5. Ranganath P, Pradhan M. Complete pentalogy of Cantrell with craniorachischisis: a case report. *J Prenat Med* 2012;6:10-2.
6. Gün I, Kurdođlu M, Müngen 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* 2010;38:446-9.
7. Uludađ S, Barbaros ZM, Aksoy F, Erdođan E, Madazlı R. Cantrell sendromu. *Perinatoloji Dergisi* 1999;7:324-7.
8. Groner JL. Ectopia cordis and sternal defects. In: Ziegler MM, Azizkhan RG, Weber TR, editors. *Operative Pediatric Surgery*. New York: McGraw-Hill Inc.; 2003. p. 279-93.
9. Carmi R, Barbash A, Mares AJ. The thoracoabdominal syndrome (TAS): a new X-linked dominant disorder. *Am J Med Genet* 1990;36:109-14.
10. Parvari R, Weinstein Y, Ehrlich S, Steinitz M, Carmi R. Linkage localization of the thoraco-abdominal syndrome (TAS) gene to Xq25-26. *Am J Med Genet* 1994;49:431-4.
11. Parvari R, Carmi R, Weissenbach J, Pilia G, Mumm S, Weinstein Y. Refined genetic mapping of X-linked thoracoabdominal syndrome. *Am J Med Genet* 1996;61:401-2.
12. Nanda S, Nanda S, Agarwal U, Sen J, Sangwan K. Cantrell's syndrome - report of two cases with one atypical variant. *Arch Gynecol Obstet* 2003;268:331-2.
13. Alanbay İ, Çoksuer H, Ercan M, Karaşahin E, Karaca RE, Fidan U. Cantrell pentalojisi: Olgu sunumu. *Van Tıp Dergisi* 2012;19:133-6.
14. Loureiro T, Oliveira C, Aroso J, Ferreira MJ, Vieira J. Prenatal sonographic diagnosis of a rare Cantrell's pentalogy variant with associated open neural tube defect - a case report. *Fetal Diagn Ther* 2007;22:172-4.
15. Polat I, Gul A, Aslan H, Cebeci A, Ozseker B, Caglar B, Ceylan Y. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell in three cases, two with craniorachischisis. *J Clin Ultrasound* 2005;33:308-11.
16. Güven MA, Ceylaner G, Ceylaner S, Coşkun A, Bayazıt H. Prenatal tanısı konmuş Cantrell pentalojisi olgusu: Ensefaloselin eşilik ettiđi nadir bir varyant. *TJOD Dergisi* 2009;6:123-7.