

Cantrell Pentalojisi Prenatal Tanısı: Olgu Sunumu

Prenatal Diagnosis of Pentalogy of Cantrell: Case report

Şenol Şentürk<sup>1</sup>, Işık Üstüner<sup>2</sup>, Mehmet Kağıtçı<sup>1</sup>, Çiğdem Can Bayrak<sup>1</sup>

<sup>1</sup>: Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD  
Rize/Türkiye

<sup>2</sup>: Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD İstanbul / Türkiye

Doç. Dr. Şenol Şentürk: [dr.senturk@hotmail.com](mailto:dr.senturk@hotmail.com)

Prof Dr Işık Üstüner: [kustuner@hotmail.com](mailto:kustuner@hotmail.com)

Dr. Öğr. Üyesi Mehmet Kağıtçı: [mehmetkagitci1@hotmail.com](mailto:mehmetkagitci1@hotmail.com)

Arş. Görevlisi: Çiğdem Can Bayrak: [cigdemmcann@hotmail.com](mailto:cigdemmcann@hotmail.com)

## ÖZ

Cantrell Pentaloji, nadir görülen ve omfalosel ilişkili ektopik cordis ve çeşitli intrakardiak anomalilerin prognozda önemli rol oynadığı bir sendromdur. Bu sendromun spektrumuna beş anomali dahil olmakla beraber bütün anomalilerin birlikte görüldüğü komplet Cantrell Pentaloji görülme sıklığı çok düşüktür ve vakalar halinde bildirilmiştir. Komplet tipinin prognozunun inkomplet vakalara kıyasla daha kötü olduğu bilinir. Sporadik vakalar halinde rastlanan Cantrell Pentalojisinin etiyojisi bilinmemektedir. Gebelikte, perinatal ve neonatal dönemde prognozun kötü olması nedeniyle multidisipliner yaklaşım önerilir. Biz de bu vaka takdiminde komplet Cantrell Pentalogy vakamızı literatür ışığında tartıştık.

Anahtar Kelimeler: Cantrell pentaloji, omfalosel, Ektopia cordis

## ABSTRACT

Cantrell pentalogy is a rare syndrome and omphalocel related ectopic cordis and multiple intracardiac anomalies play important roles in prognosis. The spectrum of this syndrome includes five anomalies but complete cantrell pentalogy with all anomalies seen s extremely rare and reported as cases. It is known that prognosis of the complete type is worst than incomplete cases. Cantrell pentalogy seen as sporadic cases and etiology is unknown. Multidisciplinary approach is recommended because of bad prognosis in pregnancy, perinatal and neonatal period. In this case report, we discussed our Cantrell pentalogy case in the light of the literature.

Key Words. Cantrell pentalogy, omphalocele, Ectopia cordis

## Giriş

Cantrell pentalojisi (CP), ilk olarak 1958 yılında tanımlanmıştır. Nadir görülen ve genellikle lethal anomalilerle seyreden CP spektrumu beş anomali içerir. Anterior diafragmanın eksikliği, orta hat supraumbilical abdominal duvar defektleri, diafragmatik perikardiumda defektler, sternumun düşüklüğü ve çeşitli konjenital intrakardiyak anomaliler bu spektrumu oluşturur. Ancak; bu defektlerin tümünün bir arada görüldüğü komplet CP vakaları çok nadir bildirilmiştir (1).

Genellikle sporadik vakalar halinde bildirilen CP'nin etiyolojisi bilinmemektedir (2). Konsepsiyondan yaklaşık 14-18 gün sonra, intraembriyonik mezodermin differansiyasyonundaki anormallikler; CP'de görülen defektlerin gelişmesine neden olarak gösterilmiştir. Özellikle; sternum ve abdominal duvar defektlerinin mesodermal strüktürlerin migrasyonundaki bozukluklarla ilişkili olabileceği düşünülmektedir (3).

CP'nin erkek fetüslerde görülme oranının daha yüksek oranda olduğu ve erkek fetüs ile kız fetüste oranın 2.7:1 olduğu rapor edilmiştir. Çalışmalar sonucu elde edilen veriler farklılık göstermekle beraber CP Sendromunun yeni doğanda insidansının milyonda 5,5 ile 7,9 arasında değişebileceği bildirilmiştir (4). Neonatal dönemde acil cerrahi girişim gerektiren bu sendromda, acil girişim yapılmasına rağmen morbidite ve mortalite oranlarının yüksek olduğu izlenmiştir.

Günümüzdeki çalışmalardan elde edilen veriler, CP Sendromunda, Ebstein's anomalisi, Fallot's tetralojisi ve tek atrium gibi intrakardiyak anomalilerin yüksek oranda tespit edilebileceğini desteklemiş ve vakaların çoğunda perikardiyumun olmadığı gözlenmiştir. Ancak; daha önceleri kabul edilen kardiyak defektlerin prognozu belirlemedeki önemi günümüzdeki çalışma sonuçları ile desteklenmemiştir (5-6). Günümüzde; kardiyak defektlerin prognozu belirlemediği ancak survi üzerinde etkili olabileceği kabul edilmiştir (7). CP'de görülen diğer konjenital anomalilerin başlıcaları; kraniofasial anomaliler, hidrosefali gibi santral sinir sistemi anomalileri, tibia ve radius yokluğu gibi iskelet sistemi malformasyonları, polispleni, safra kesesinin yokluğu ve diğer ekstrakardiyak anomaliler olarak izlenmiştir. Genel olarak; bifid sternum dahil sternal defektler 26%, xiphoid yokluğu 10%, omphalosele daha sık olmakla beraber anterior abdominal defektlerin 63% sıklıkta izlenebildiği tespit edilmiştir. Ayrıca; vakaların 91 %'inde diafragmanın ventral retrosternal defektlerine rastlanmıştır (7,8). CP'nin prenatal tanısı gebeliğin erken döneminde genellikle gebeliğin 10. haftasında konulabilmekte ve tanı koymada prenatal ultrasonografi yapılması yeterli olmakla beraber CP tanısı sonrası optimal değerlendirme amacıyla magnetik rezonans ve prenatal fetal ekokardiyografi yapılmasının gerekli olduğu desteklenmiştir (9)

Biz de; kliniğimizde erken dönemde prenatal ultrasonografi ile nadir görülen komplet CP tanısı koyduğumuz vakanın özelliklerini bildirmeyi amaçladık.

## Olgu Sunumu

26 yaşında primigravida gebe, son menstruel siklusunun tarihine göre 13+0 gebelik haftasında yapılan rutin muayenesi esnasında anatomik görüntüleme amacıyla ultrasonografi yapıldı. Sonografik muayene için Elegra, 3.5MHz convex transducer; Siemens Medical Solutions USA, Inc. Malvern, Pa, USA cihazı kullanıldı. Ultrasonografik muayenede; tek fetüs saptandı ve fetüste batın ve toraks ön duvarı izlenmedi, kalp ve karaciğerin orta hat defektinden geniş supraumbilikal omfaloselden dışarı çıktığı ve kistik higroma, vertebral kolonda thoraco- lumbal ileri derecede şekil bozukluğu olduğu görüldü. (Resim 1, 2, 3). Fetüsün ultrasonografik muayenesinde; alt göğüs ve üst abdominal duvar defektleri, sternumda anterior diafragma ve fetal spin defektleri saptanması nedeniyle bulguların komplet CP ile uyumlu olabileceği düşünüldü. Obstetri hekimi ve pediatrik cerrahi tarafından, aileye gebeliğin prognozu ve neonatal dönemde acil cerrahi girişim gerekliliği olacağı buna rağmen yeni doğan morbidite ve mortalite riskinin yüksekliği hakkında bilgi verildi. Aile gebelik ve yeni doğanın kötü prognoz ve düşük survisi nedeniyle gebeliğin terminasyonunu istedi. Hastadan aydınlatılmış onam formu alındı. Terminasyon planlanarak kliniğe yatırılan hastaya tek doz intravajinal misoprostol uygulanarak indüksiyona başlandı. Hastaya indüksiyon terapisi başladıktan 12 saat sonra abortus gerçekleşti. Abortus sonrası fetüste yapılan incelemede supraumbilikal batın ön duvarı ve toraks ön duvarını içine alan orta hat defekti saptandı. Kalp ve batın içi organların bu defekten dışarı protrüze olduğu saptandı (Resim 4). Dermal biopsi ile fetal karyotip analizi yapıldı ve 46,XY olduğu tespit edildi. Abort sonrası fetüste dermal biyopsi ile histopatolojik inceleme yapıldı ve kromozomal anomali varlığı araştırıldı. CP Sendromunda sıklığı artan Turner sendromu ve trizomi varlığını bizim

vakamızda izlenmedi ve 46 XY olduğu tespit edildi. Abortus sonrası takip edilen hastada genel durumun iyi olması, kanama bulgularının saptanmaması ve vital bulguların stabil seyretmesi üzerine taburcu edildi.

### Tartışma

CP Sendromu, nadir görülen kongenital anomalilerin izlendiği kompleks bir sendromdur. Genellikle gebeliğin ilk trimestrinde tanı konulabilen bu sendromun çeşitli fenotipleri tanımlanmıştır.

CP genelde üç alt sınıfa ayrılmaktadır. Class 1 CP sendromu; beş defektin bir arada olduğu komplet formdur. Class 1, CP Sendromunda prognozu en kötü gidişli olan ve çok nadir saptanan fenotipidir. Class 2 CP Sendromu; intrakardiak ve ventral duvar anormalliklerinin dahil olduğu teşhiste muhtemelen dört defektin bulunduğu fenotip olarak tanımlanmıştır. Class 3 CP Sendromu; sternal anormalliklerin dahil olduğu, çeşitli defektlerin kombinasyonunun bir arada bulunduğu inkomplet tip olarak tanımlanmıştır (10,11). Günümüzde; genel görüş daha çok ectopic cordis ile ilişkili defektlerin kötü prognozla ilişkili olabileceği yönündedir. CP Sendromunda; mortalite riski yüksektir ve survi oranının 40%'dan düşük olduğu bildirilmiştir (12).

Prenatal ultrasonografi ile gebeliğin 10. haftası gibi erken dönemde CP Sendromu tanısının konulabileceği ve bu nedenle perinatal ultrasonografik muayenenin ilk trimesterde önemli yeri olduğu kabul edilmiştir. CP Sendromu tanısı konulduktan sonra fetal kromozomal anomali varlığının incelenmesi önerilmektedir. CP Sendromu saptanan vakalarda trizomiler ve Turner sendromu görülme riskinin yüksek olduğu ve bu nedenle kromozomal analizlerin yapılması gerektiği rapor edilmiştir (7). CP Sendromlu vakalarda, doğumdan sonra acil olarak omphaloselin operasyonla onarılması gerektiği ve mümkünse eş zamanlı olarak sternal,

diafragmatik ve perikardiyal defektlerin düzeltilmesi önerilmiştir. Ancak; cerrahi operasyonların torako-abdominal kavitenin hipoplazisi nedeniyle zor olabileceği ve infantların pulmoner hipoplaziye bağlı respiratuvar yetmezlikten etkilenebileceği izlenmiştir (8). Bir çalışmanın cerrahi sonuçlarında; dört torasik defektli ve dokuz torako-abdominal defektli infantta üç vakanın cerrahi girişim öncesi ekstrakardiyak defekten dolayı öldüğünü ve cerrahi girişim yapılan diğer vakalarda survinin 3,5-9,5 yıl arasında olduğunu gösterilmiştir (13).

Bizim, vakamızda da; komplet CP Sendromu varlığını saptadık. Perinatal ve neonatal prognoz ve survinin en kötü seyrettiği ve çok nadir bildirilen komplet CP sendromu ile ilgili aileye bilgi verilerek ve ailenin isteği üzerine gebeliğe son verdik. Abort sonrası fetüste histopatolojik inceleme yaptık ve kromozomal anomali varlığını araştırdık. CP Sendromunda sıklığı artan Turner sendromu ve trizomi varlığını bizim vakamızda izlemedik. Nadir görülen CP Sendromunda survinin ve prognozunu kötü seyrettiği ve bu nedenle multidisipliner yaklaşımın önemli olduğu görüşüne biz de katılıyoruz. CP Sendromlu vakaların perinatal ve neonatal dönemde obstetrisyen, pediatrist ve pediatrik cerrahi tarafından izlenip bu vakalarda genetik analiz yapmanın gerekli olduğu kanaatindeyiz. Bu hastalarda olası subkromozomal anomaliler açısından da moleküler karyotipleme gibi ileri genetik analizler yapılması önerilmektedir.

Komplet CP sendromu vakalar halinde bildirilmiştir. Prognoz ve survinin kötü seyirli olduğu bu sendromda, gebeliğin 10. haftası gibi erken dönemde tanı koymak mümkün olabilmektedir. Konjenital anomalilerin saptanması, morbidite ve mortalitenin tahmin

edilebilmesi için gebeliğin ilk trimesterde yapılan perinatal ultrasonografinin önemli ve gerekli olduğuna inanıyoruz.

#### Conflict of Interests

Yazarlar bu eserde herhangi bir çıkar çatışması olmadığını beyan etmektedir.

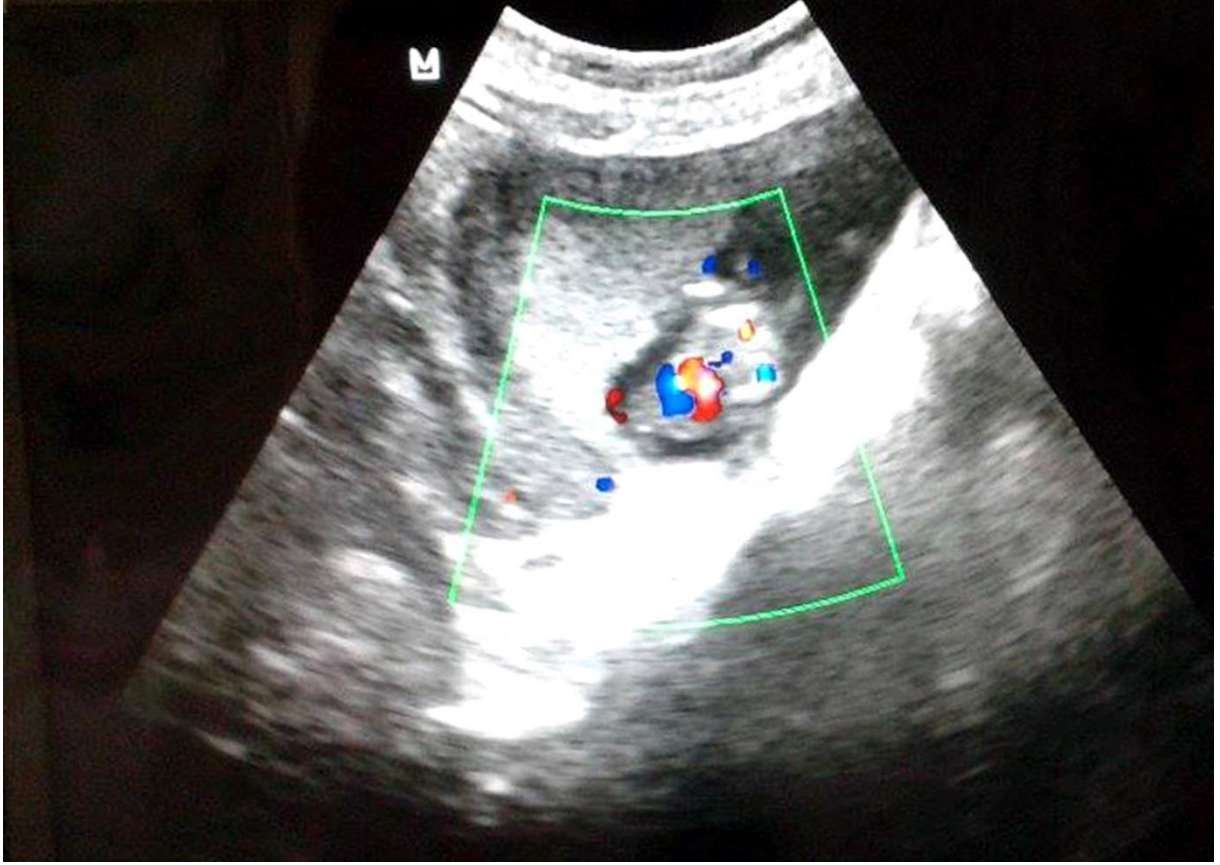
#### Kaynaklar:

- 1- Suresh Chandran and Dinesh Ari Pentalogy of Cantrell: An Extremely Rare Congenital Anomaly. J Clin Neonatol. 2013 Apr-Jun; 2(2): 95–7.
- 2- Fazea, M., Alhameli, M., Ahmed, F., Askarpour, M. R., Murshed, W., Jarwsh, A., & Alkbous, A. Pentalogy of Cantrell Associated with Ectopia Cordis: A Case Report. Pediatric health, medicine and therapeutics. 2022; 13, 283–7.
- 3- Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. Ann Thorac Surg. 2000;70:111–4.
- 4- Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: A possible ventral midline developmental field. Am J Med Genet. 1992;42:90–5.
- 5- Engum SA<sup>1</sup>. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy.Semin Pediatr Surg. 2008 Aug;17(3):154-60.
- 6- Jeroen H. L. van Hoorn & Rob M. J. Moonen ,Clément J. R. Huysentruyt , L. W. Ernest van Heurn ,Jos P. M. Offermans, A. L. M. Twan Mulder. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr (2008) 167:29–35
- 7- Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. Ann Thorac Surg. 2000;70:111–4.

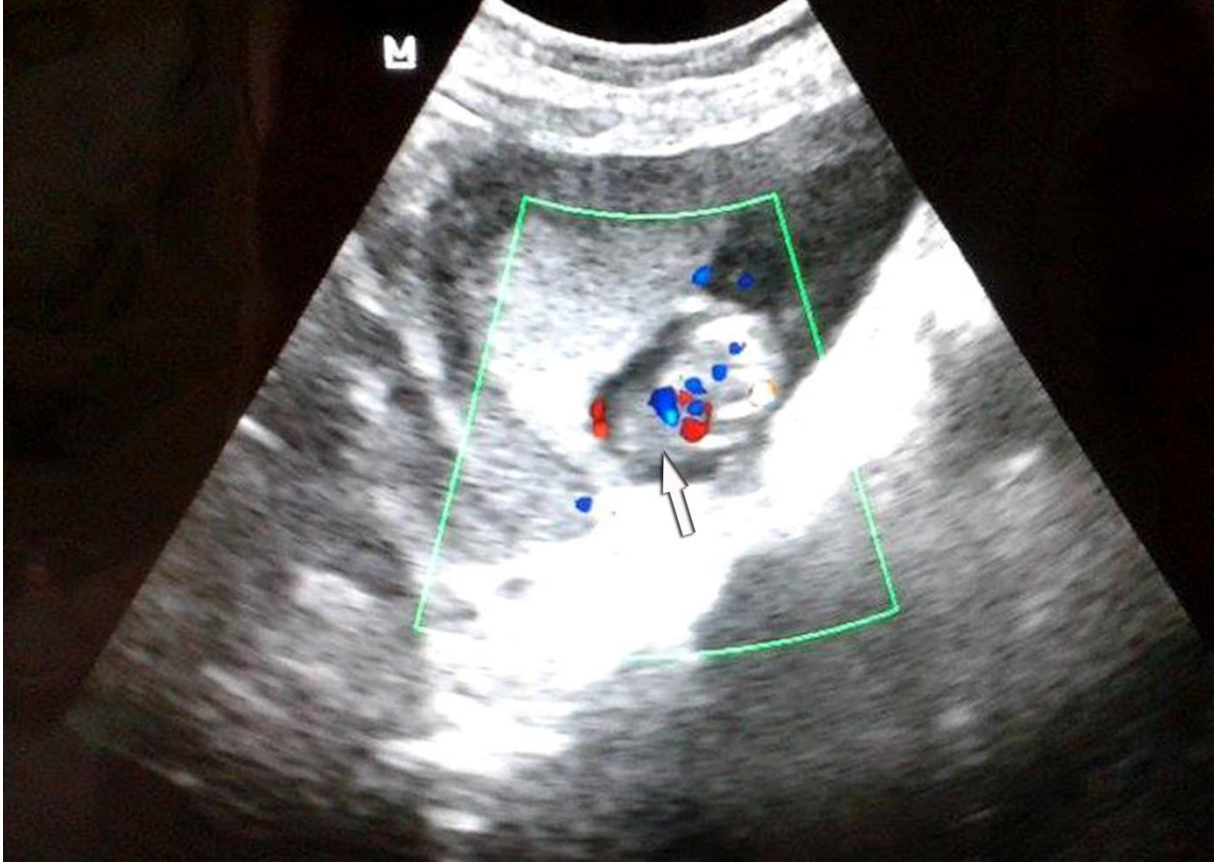
- 8- Norma BS, Alfredo VA, Erika SS, Begona SS, Luis AA, Lorenzo RC, et al. Pentalogy of Cantrell. Forty- two years of Experience in the Hospital Infantil de Mexico Federico Gomez. *World J Pediatr Congenital Heart Surg.* 2011;2:211–8.
- 9- Rodgers EB, Monteagudo A, Santos R, Greco A, Timor-Tritsch IE. Diagnosis of pentalogy of Cantrell using 2- and 3-dimensional sonography. *J Ultrasound Med.* 2010;29:1825–8.
- 10- J. H. van Hoorn, R.M.Moonen, C. J. Huysentruyt, L. W. Van Heurn, J. P. Offermans, and A. L. M. Mulder, “Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach,” *European Journal of Pediatrics*, vol. 167, no. 1, pp. 29–35, 2008. *Case Reports in Obstetrics and Gynecology* 3
- 11- E. J. Grethel, L. K. Hornberger, and D. L. Farmer, “Prenatal and postnatal management of a patient with pentalogy of Cantrell and left ventricular aneurysm,” *Fetal Diagnosis and Therapy*, vol. 22, no. 4, pp. 269–73, 2007.
- 12- Manohar B. Kachare, Vinayak K. Patki, Sonali S. Saboo, Suresh H. Saboo, Kulbir Ahlawat, Sachin S. Saboo. Pentalogy of Cantrell associated with exencephaly and spinal dysraphism: antenatal ultrasonographic diagnosis. Case report. *Med Ultrason* 2013, Vol. 15, no. 3, 237-239.
- 13- Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE., Jr Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defects. *Circulation.* 1996;94:32–7.



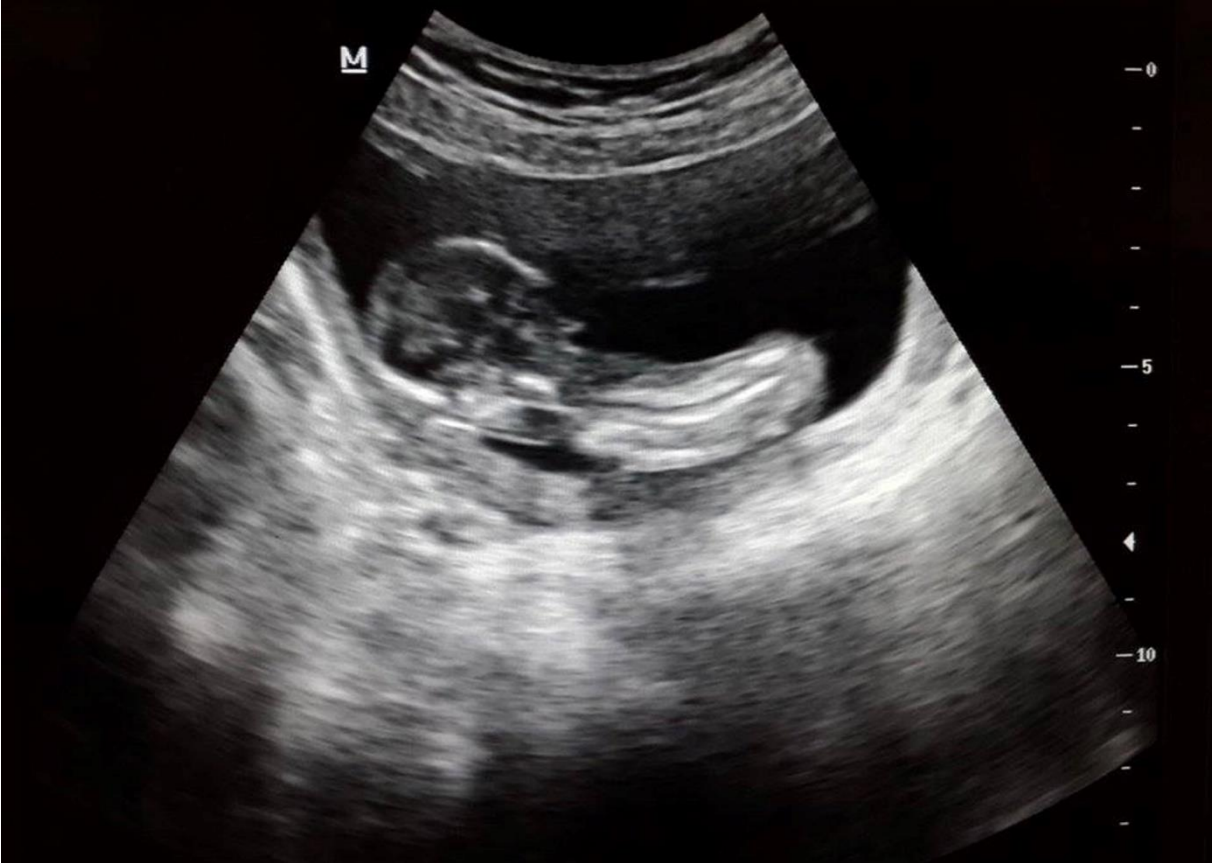
Resim 1: Renkli doppler ultrasonografide izlenen geniş omfalosel ve ectopia cordis.



Resim 2: Kistik higromanın sonografik görünümü



Resim 3: Lumbar lordoskolyozun sonografik görünümü



Resim 4: Gastrointestinal organların eviserasyonu ile birlikte geniş omfalosel ve sternum ve göğüs kafesi yokluđu izlenen vakanın postmortem görünümü.

