

OLGU YAZISI / CASE REPORT

## CANTRELL PENTALOJİSİ: OLGU SUNUMU

### CANTRELL'S PENTALOGY: A CASE REPORT

Efser ÖZTAŞ<sup>1</sup>, Sibel ÖZLER<sup>2</sup>, Aykan YÜCEL<sup>3</sup>, Dilek UYGUR<sup>4</sup>, Nuri DANIŞMAN<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi

<sup>2</sup>Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

<sup>3</sup>Sağlık Bakanlığı SBÜ Etlik Zübeyde Hanım Sağlık Uygulama Araştırma Merkezi

<sup>4</sup>Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi

<sup>5</sup>Acıbadem Sağlık Grubu

#### ÖZ

Cantrell pentalojisi; supraumbilikal torako-abdominal duvar defekti, diyafram ön kısmının olmaması, perikardın diyaframla ilişkili parçasının olmaması, sternum alt bölgesinde defekt ve kalp anomalileri ile tanımlanan, nadir görülen ve postnatal dönemde mortalite oranı yüksek seyreden bir doğumsal malformasyondur. Etiyopatogenezi tam olarak bilinmesede gebeliğin erken haftalarında lateral mezoderm migrasyonundaki yetersizliğe ya da eksikliğe bağlı olduğu düşünülmektedir. Migrasyon yetersizliğindeki defekte ve olduğu gestasyonel haftadaki değişikliğe bağlı olarak, yukarıda sayılan beş ana fenotipik bulgu her zaman görülmeyebilir. Cantrell pentalojisi, kendi arasında görülen fenotipik özelliklere göre üç sınıfa ayrılır. Bu olgu sunumunda kistik higroma, ektopia kordis, atrioventriküler septal defekt ve omfalosel nedeniyle sevk edilen ve Cantrell pentalojisi tanısı konulan 13 haftalık bir gebelik tarif edilmiştir.

**ANAHTAR KELİMELEER:** Cantrell pentalojisi, ektopia kordis, abdominal duvar defekti, kistik higroma

#### ABSTRACT

Cantrell's pentalogy is a rare congenital malformation which consists of the supraumbilical abdominal wall defect, the defect in the lower sternum, the agenesis of the anterior portion of the diaphragm, the absence of the diaphragmatic part of the pericardium, and the structural cardiac anomaly. This congenital malformation has a high mortality rate of in the postnatal period. Its etiopathogenesis is not yet certain. It is thought to be due to the lack or inadequacy of the migration of lateral mesoderm in the early weeks of pregnancy. Five main phenotypic findings of Cantrell's pentalogy may not always be present in the affected cases because of the alterations in the migration defects. The subjects diagnosed with Cantrell's pentalogy can be examined in three categories based on the phenotypic features. This is a case report of a 13-week-old pregnancy which is diagnosed with Cantrell's pentalogy due to the presence of cystic hygroma, ectopia cordis, omphalocele and atrioventricular septal defect.

**KEYWORDS:** Cantrell's pentalogy, ectopia cordis, abdominal wall defects, cystic hygroma

**Geliş Tarihi / Received:** 08.11.2015

**Kabul Tarihi / Accepted:** 24.12.2015

**Yazışma Adresi / Correspondence:** Dr. Sibel ÖZLER

Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

sibelozler@gmail.com

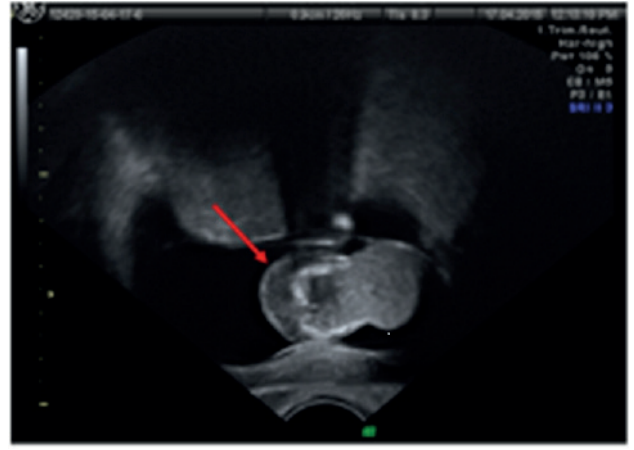
## GİRİŞ

Cantrell pentalojisi nadir görülen bir doğumsal anomalidir; prevalansı 1/65.000-1/200.000 arasında değişmektedir. Bu sendrom, ilk olarak 1958 yılında, orta hatta supraumbilikal torako-abdominal duvar defekti, anterior ve perikardiyal diyafram defekti, sternum alt bölüm defekti ve kalp anomalisi belirlenen olgularda Cantrell ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır. Cantrell pentalojisinin patogenezi ile ilgili olarak birçok hipotez öne sürülmüşse de bu doğumsal anomalinin nasıl ortaya çıktığı kesin olarak aydınlatılamamıştır. Patogenezi ile ilgili hipotezlerden en çok kabul gören, gebeliğin erken evresinde, orta hatta meydana gelen lateral mezoderm migrasyonunun yetersiz olması ya da olmamasıdır (1). Cantrell pentalojisi tanısı koymak için yukarıda sayılan beş ölçütün de bulunması gerekir. Ancak, lateral mezoderm migrasyon defektindeki farklılıklara bağlı olarak Toyama ve arkadaşları tarafından üç veya dört ölçütü içeren olgular da tanımlanmıştır (2). Buna göre; sınıf 1, kesin tanı; beş ölçüt de mevcut; sınıf 2; muhtemel tanı, intrakardiyak ve ventral abdominal defekt ile birlikte dört ölçüt de mevcut; sınıf 3; tam olmayan ekspresyon, sternal anormalliklerle birlikte çeşitli defektlerin birlikte bulunması olarak bildirilmiştir. Bu yazıda, kistik higroma, ektopia kordis, atrioventriküler septal defekt ve omfalosel birlikteliği nedeniyle gebeliğin 13. haftasında tanı konulan bir Cantrell pentalojisi olgusu sunulacaktır.

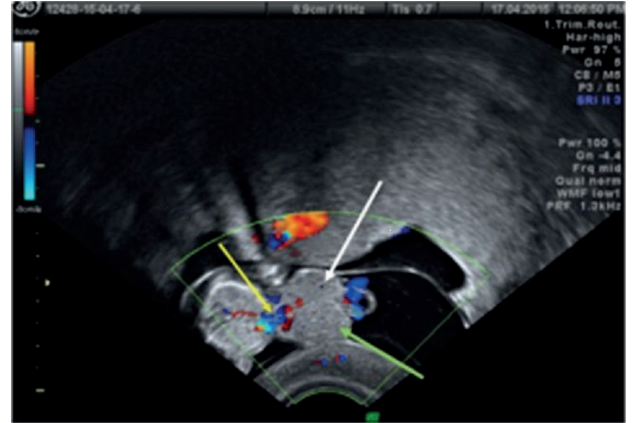
## OLGU

Otuz iki yaşında, gravida 3, para 2 olan ve son adet tarihine göre 13 haftalık gebeliği olan hasta, birden çok sayıdaki doğumsal anomali nedeniyle çalışma merkezine referans edildi. Hastadan alınan anamneze göre; eşler arasında herhangi bir akrabalık ilişkisi bulunmamaktaydı ve eşlerin önceki çocuklarında herhangi sağlık sorunu yoktu.

Hastanın yapılan transabdominal ultrasonda, 13 haftalık ile uyumlu tek canlı fetus görüldü. Fetusta, kistik higroma belirlendi (**Şekil 1**). Ayrıca içerisinde bağırsakların, karaciğerin ve kalbin yer alan geniş bir omfalosel saptandı (**Şekil 2**). Santral sinir sisteminde hidrosefali ile birlikte



**Şekil 1:** Kistik Higroma (kırmızı ok)

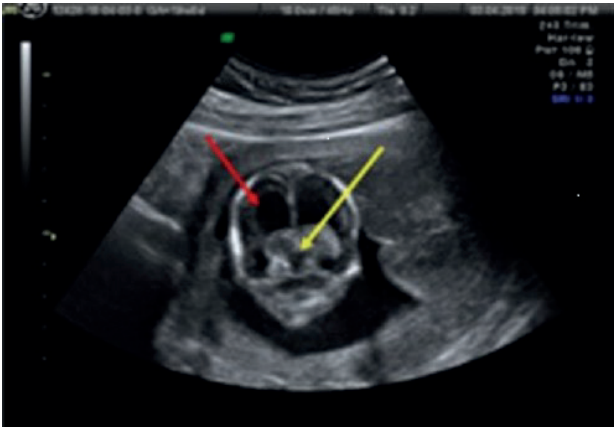


**Şekil 2:** Ektopia kordis (sarı ok), omfalosel içinde karaciğer (yeşil ok) ve bağırsaklar (beyaz ok).

korpus kallozum agenezisi gözlemlendi (**Şekil 3**). Fetusta ektopia kordis yanı sıra kalpte atrioventriküler septal defekt (AVSD) izlendi (**Şekil 4**). Herhangi bir ekstremité defekti ve spinal defekt saptanmadı. Hastaya Cantrell pentalojisi teşhisi konuldu. Aileye bilgi verilerek onam formu alındı ve elektif terminasyon yapıldı. Terminasyon sonrası yapılan sitogenetik inceleme sonucu normal olarak rapor edildi.



**Şekil 3:** Hidrosefali (kırmızı ok), Korpus kallozum agenezisi (sarı ok).



**Şekil 4:** Ektopia kordis ve AVSD (sarı ok).

## TARTIŞMA

Cantrell pentalojisi, beş majör bulgu ile seyreden doğumsal bir anomalidir. Cantrell pentalojisinin beş majör bulgusu; supraumbilikal torako-abdominal duvar defekti, anterior ve perikardiyal diyafram defekti, sternum alt bölüm defekti ve intra-kardiak defekt olarak sıralanmasına rağmen farklı varyasyonlarına da rastlanmaktadır. Cantrell pentalojisi tanısı konulan olgular; farklı fenotipik özelliklerin görünmesine göre üç gruba ayrılmıştır. Bu ayırımın yapılmış olması, etyopatogenezin henüz tam olarak aydınlatılmadığını düşündürmektedir. Sunulan olguda, klasik Cantrell pentalojisinin fenotipik bulgularından olan kardiak anormallikler (ektopia kordis, AVSD), torako-abdominal duvar defekti (omfalosel), perikardial diyafram defekti ve sternum defekti mevcuttur. Bu bulgulara ilave olarak kistik higroma ve santral sinir sistemi anormallikleri (hidrosefali ve korpus kallozum agenezisi) de belirlenmiştir.

Cantrell pentalojisiyle ilgili literatür taraması yapıldığında; beş majör bulguya eşlik eden yarık damak ve/ veya dudak ve ensefalosel gibi orta hat defektleri (3), hidrosefali, vertebral anomaliler (4), parmak anomalileri, mikroftalmi, pulmoner hipoplazi, sol akciğer yokluğu, pes ekinovarus (5) ve kloaka ekstrofisi (2,6) gibi defektlere de rastlanmaktadır.

Kaul ve arkadaşları, Cantrell pentalojisi tanısı alan on olguyu incelemiş; iki olguda tam embriyolojik defekt gözlemlemiş ve sekiz olgunun ise klasik Cantrell pentalojisinin farklı fenotipik özelliklerini gösterdiğini rapor etmiştir. Olguların %40'ında sternal ve perikardiyal defekt oldu-

ğunu ve buna ek olarak pulmoner hipoplazinin, pulmoner arter stenozunun ve kormozomal anomalilerin mevcut olduğunu belirtmişlerdir. Tanımlanan sekiz olgudan beşinin okul öncesi döneme kadar gelebildiği, ancak ciddi sekellerin ortaya çıktığı ve konuşma gibi sosyal beceriler için sürekli rehabilitasyon gereksinimi duydukları bildirilmiştir (7).

Mallula ve arkadaşları, prenatal dönemde Cantrell Pentalojisi tanısı konulan beş olguyu retrospektif olarak incelemiş, tüm olgularda normal karyotip analizi ile birlikte doğumsal kalp hastalığı bulunduğunu belirlemiştir. Bu olguların ortalama doğum zamanı 36 6/7 hafta olarak saptanmıştır. Bahsedilen olguların dördü yaşamın ilk yılında kaybedilmiştir (8). Çakıroğlu ve arkadaşları, gestasyonel yaşı 12 3/7 hafta ile uyumlu ikiz gebelikte, bir fetusta üst ekstremitte yokluğu, kifoskolyoz, ektopia kordis, karaciğeri ve bağırsakları içeren omfalosel ile tanımlanan Cantrell Pentalojisi bulunduğunu ve diğer fetusun ise normal olduğunu rapor etmiştir (9). Cantrell pentalojisi, kalıtsal bazı sendromlar ile birliktelik gösterebilir. Örneğin, X-dominant olarak geçiş gösteren orta hat defektlerinin (torako-abdominal sendrom) bazı özelliklerini taşımaktadır. Torako-abdominal sendrom; Xq25-q26.1 bölgesindeki mutasyona bağlı olarak meydana gelmektedir. Bu sendrom; kistik higroma, doğumsal kalp anomalileri, büyük damar transpozisyonu, ektopia kordis, hidrosefali, anensefali, omfalosel, diafragma hernisi ve sternum füzyon defektleri ile tanımlanmaktadır (10). Robert ve arkadaşları, Cantrell pentalojisi saptanan iki olguda X-linked PORCN mutasyonu belirlemiştir. X-linked PORCN mutasyonu ortaya çıkan klasik Goltz-Gorlin sendromu; seyrek saçlar, anoftalmi, bifid burun, düzensiz vermilion; asimetric ekstremitte anomalileri; kaudal çıkıntı; lineer elastik cilt kusurları ve tek taraflı işitme kaybı ile tanımlanmıştır (11). İlk kez 1988'de, Fox ve arkadaşları (12), Edward sendromu ile birlikte olan Cantrell pentalojisini tanımlamıştır. Sunulan olguda beş majör bulguya ilave olarak santral sinir sistemi anormallikleri bulunmasına rağmen sitogenetik analiz sonucu normal olarak raporlanmıştır.

Cantrell pentalojisi, mortalite ve morbitidesi yüksek seyreden ve prognozu oldukça kötü

olan bir sendromdur. Prognoz, kardiyak defektin şiddeti ve ilişkili anomalilerin varlığına göre değişmektedir. Tedavi kardiyak defektin ve diğer ilişkili anomalilerin düzeltme ameliyatlarından oluşmaktadır (13). Akhtar ve meslektaşları; ektopia kordis, perimembranöz VSD, diafram defekti, alt sternum ve üst abdominal duvar defekti olan olguyu yaşamın 14. ayında başarılı biçimde ameliyat ettiklerini bildirmiştir (14). Zhang ve arkadaşları, torako-abdominal ve kardiyak defekti nedeniyle Cantrell Pentalojisi tanısı konulan sekiz olguda cerrahi düzeltme operasyonu yapmıştır. Bu olgulardan yedisinde tek operasyon ile düzelme sağlanırken bir olguda ise ikinci bir ameliyata gerek duyulmuştur (15). Sonuç olarak, Cantrell pentalojisi nadir görülen ve postnatal dönemde mortalite oranı yüksek yapısal defektler içeren bir sendromdur. Erken prenatal dönemde tanısının konulması ve aileye bu sendromun prognozu, etiolojisinde kromozomal mutasyonların olabileceği ve mutlaka genetik inceleme yapılması konusunda bilgilendirilerek gebeliğin erken dönemde terminasyonu sağlanmalıdır.

## 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. 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: 778-86.
3. Bognoni V, Quartuccio A, Quartuccio A. First trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. *J Clin Ultrasound* 1999; 27: 276-8.
4. Nanda S, Nanda S, Agarwal U, Sen J, et al. Cantrell's syndrome - report of two cases with one atypical variant. *Arch Gynecol Obstet* 2003; 268: 331-2.
5. Gun I, Kurdoglu M, Mungen E, et al. Prenatal diagnosis of vertebral deformities associated with pentalogy of Cantrell: The Role of Three Dimensional Sonography? *J Clin Ultrasound* 2009; 38: 446-9.
6. vanHoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, et al. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr* 2008; 167: 2935.
7. Kaul B, Sheikh F, Zamora IJ, et al. 5, 4, 3, 2, 1: embryologic variants of pentalogy of Cantrell. *J Surg Res* 2015; 199(1): 141-8.
8. Mallula KK, Sosnowski C, Awad S. Spectrum of Cantrell's pentalogy: case series from a single tertiary care center and review of the literature. *Pediatr Cardiol* 2013; 34(7): 1703-10.
9. Cakiroglu Y, Doger E, Yildirim Kopuk S, et al. Prenatal Diagnosis of Cantrell's Pentalogy Associated with Agenesis of Left Limb in a Twin Pregnancy. *Case Rep Obstet Gynecol*. 2014; 2014: 314284.
10. 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.
11. Smigiel R, Jakubiak A, Lombardi MP, et al. Co-occurrence of severe Goltz-Gorlinsyndromeandpentalogy of Cantrell - Case reportandreview of the literature. *Am J Med Genet* 2011; 155A(5): 1102-5.
12. Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R. Trisomy 18 with Cantrell pentalogy in a stillborn infant. *Am J Med Genet* 1988; 31(2): 391-4.
13. Marino AL, Levy RJ, Berger JT, Donofrio MT. Pentalogy of Cantrell with a single-ventricle cardiac defect: collaborative management of a complex disease. *Pediatr Cardiol* 2011; 32: 498-502.
14. Akhtar K, Sultan M, Ahmed W, Ullah M, Sadiq N. Successful surgical repair of pentalogy of cantrell at 14 months of age. *J Coll Physicians Surg Pak* 2014; 24 Suppl 2: S129-31.
15. Zhang X, Xing Q, Sun J, Hou X, Kuang M, Zhang G. Surgical treatment and outcomes of pentalogy of Cantrell in eight patients. *J Pediatr Surg* 2014; 49(8): 1335-40.