A Rare Syndrome, Pentalogy of Cantrell: Case Report

Nadir bir Sendrom, Cantrell Pentalojisi: Olgu Sunumu

Cantrell Pentalojisi ve Prenatal Tanı / Pentalogy of Cantrell and Prenatal Diagnose

Atilla Karateke[1], Raziye Keskin Kurt[2], Çetin Çelik[1]
[1]Hatay Antakya Doğumevi Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği,
[2]Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Kliniği, Hatay, Türkiye

Özet

Cantrell pentalojisi, omfalosel ve torako-abdominal ön duvar defektiyle birlikte ektopia kordisin beraber görüldüğü nadir bir sendromdur. Etyopatogenezi net olarak bilinmeyen bu sendroma sahip fetusların prognozu kötüdür. Gebeliğin 25.haftasında kliniğe başvuran olgunun yapılan ultrasonografik muayenesinde Cantrell pentalojisinin tüm özellikleri saptanmıştır. Bu yazıda Cantrell pentalojisi güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler

Cantrell Pentalojisi; Omfalosel; Ultrasonografi

Abstract

Pentalogy of Cantrell is a rare syndrome; characterized by ectopia cordis with omphalocele and anterior wall defect of thoraco-abdominal. Prognosis of fetuses with this syndrome of which etiopathogenesis is unknown, is poor. The patient who admitted to our clinic at 25.th week of gestation, had all signs of pentalogy of Cantrell in ultrasonography. In this article, we discussed the pentalogy of Cantrell with review of the literature.

Keywords

Pentalogy of Cantrell; Omphalocele; Ultrasonography

DOI: 10.4328/JCAM.2823 Received: 17.09.2014 Accepted: 14.10.2014 Printed: 01.02.2014 J Clin Anal Med 2014;5(suppl 1): 108-10
Corresponding Author: Atilla Karateke, Hatay Antakya Doğumevi, 31000, Hatay, Türkiye.
T.: +90 3262146170 E-Mail: drkarateke@gmail.com

Giriş

Cantrel pentalojisi, orta hat gelişimsel bozukluklarının nadir bir birlikteliği olup ilk kez 1958 yılında Cantrell ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır [1]. Bu sendrom pentaloji sendromu, Cantrell-Haller-Ravitch Sendromu, torako-abdominal ektopia kordis ve peritoneo perikardial diafram hernisi isimleriyle de anılır [2]. Cantrell pentalojisinde ektopia kordisin tam veya parsiyal formu ile birlikte konjenital kalp hastalıkları, omfalosel ve perikardiyumun, sternum alt kesiminin ve anterior diyaframın defektleri yer alır [3]. Bu sendromda kalp anomalileri prognozu belirlemede önemli derecede etkilidir. Ektopia kordis, Cantrell pentalojisinin en önemli bileşenidir ve mortaliteyi etkileyen en önemli unsurdur [4]. Cantrell pentalojisinde bütün anomalilerin birlikte görülmesi nadirdir ve bu tür olgular çoğunlukla doğumdan hemen sonra saatler içerisinde kaybedilir [5].

Bu yazıda prenatal tanı alan ve Cantrell pentalojisinin bütün bileşenlerini içeren bir olgu sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

28 yaşında G5P3A1Y3 olan ve son adet tarihini bilmeyen yaklaşık 25 haftalık gebeliği bulunan takipsiz hasta vajinal kanama şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu ve ailesinde konjenital anomali öyküsü bulunmuyordu. Hastanın tansiyon arteryel (TA) 90/60 mmHg ve nabız 118 atım/dk idi. Aktif masif vajinal kanaması olan hastanın ultrasonografisinde (USG) 25 hafta ile uyumlu olan fetusun toraks ve karın ön duvarı izlenemedi. Bu defektten karaciğer, mide, barsaklar ve kalbin büyük bir kısmının dışarı çıktığı izlendi (şekil 1.)



Şekil 1.

. Fetal kalp atımının olmadığı ve vertebral kolonda düzensizlikler olduğu görüldü. Plasenta previa tespit edildi. Cantrell pentalojisi düşünülen ve plasenta previaya bağlı olarak aktif masif kanaması olan hasta acil sezeryana alındı. Ex fetusun yapılan makroskopik incelemesinde toraks ve batın ön duvarının tamamen açık olduğu ve bu defektten iç organların protrüze olduğu gözlendi (şekil 2.) . Ayrıca vertebral füzyon bozukluğu mevcuttu. Otopsisi ailesi tarafından reddedilen ex fetusun kromozom incelemesi yapılamadı. Takiplerinde komplikasyon gelişmeyen hasta postoperatif 4. günde taburcu edildi.

Tartışma

Cantrell pentalojisi, Toyama ve arkadaşları [6] tarafından 1972



Şekil 2.

yılında 3 gruba ayrılmıştır. Gruplandırma yapılırken ekspresyon derecesine göre ayrılmıştır. 1. grupta pentalojinin tüm defektleri yer alır. 2.grupta ise pentalojiden bir tanesi yer almaz ve genellikle bu grupta yer almayan patoloji kardiak anomalilerdir. 3. grupta ise ekspresyon tam değildir ve 3 ya da 4 defektin çeşitli kombinasyonlarla birlikteliği söz konusudur. Bu olgumuz Cantrell pentalojisinin tüm bulgularına sahip olduğu için 1. gruba girmektedir.

Cantrell sendromunun sıklığı 1/65.000 civarında iken erkek fetuslarda daha sık görülür [7, 8]. Bu sendromun etyolojisi net olarak bilinmemekle beraber patogenezinde embriyonik yaşamın 3.haftasında intraembriyonik mezodermin ventromedial yönde migrasyonunda yetersizlikten dolayı ortaya çıktığı düşünülmektedir. Bundan dolayı da tespit edilen orta hat, sternum ve diafragma defektleri mezoderm migrasyonun yetersizliği sonucu oluşmaktadır [9]. Abdomendeki defektlerin gelişmesi ise farklı bir mekanizma sonucunda mezodermin ventral migrasyonu yetersizliği nedeniyle oluşur. Bu tür olgular genellikle sporadiktir ve çoğu X kromozomunun lokal genlerindeki mutasyonlarından dolayı geliştiği düşünülmektedir [10]. Ayrıca çok nadir de olsa Cantrell sendromunun trizomi18,13 ve 21 sendromlarında görülme ihtimali vardır [11, 12]. Bizim olgumuz ailesel hikayesi olmayan sporadik bir vakaydı. Postpartum dönemde ailesi tarafından karyotip analizine izin verilmediğinden, ex fetusun kromozom yapısı tespit edilememiştir.

Omfalosel bu sendromun anomali kompleksi içerisindeki temel bileşendir. Embriyonik yaşamın 3. haftasından itibaren mezoderm migrasyonunun sefalik ve kaudal kısmında yetersizliği omfaloselin patogenezindeki temel mekanizmadır. Füzyon yetersizliği sefalik kısımda olursa dudak ve damak yarıkları, sternum defektleri ve omfalosel gelişir [13]. Omfalosel ile Cantrell penta-

lojisi birlikteliği oranı yaklaşık %10 civarındadır. Bu yüzden omfalosel tespit edildiğinde kalp anomalileri ve Cantrell pentalojisi yönünden dikkatli olmak gerekir.

Cantrell pentalojisinde prognozu belirleyen en önemli etken kalp anomalileridir. Ventriküler septal defekt (VSD), atrial septal defekt (ASD), büyük damarların transpozisyonu, pulmoner arter hipoplazisi gibi anomaliler daha sık görülen kardiak patolojilerdir [14]. Kendi olgumuzda torako-abdominal tip ektopia kordis saptanmıştır. Ön duvar defektinin büyük olması fetusun yaşam ihtimalini azaltır. Bizim olgumuz intrauterin eksitus fetus olarak tespit edilmiştir.

Cantrell pentalojisinde birçok değişik anomaliler görülmektedir. En çok yarık damak ve dudak, vertebral anomaliler, pulmoner hipoplazi, ensefalosel ve club foot anomalileri bildirilmiştir [15-17].

Prenatal dönemde Cantrell sendromu tanısı USG veya magnetik rezonans (MR) ile çok rahat konulabilmektedir. Özellikle son yıllarda teknolojinin gelişmesiyle birlikte bu sendrom ilk trimesterde de rahatça tespit edilebilmektedir. Birinci trimester taramasında artmış ense kalınlığı ve kistik higroma akla Cantrell sendromunu getirmelidir. Bizim olgumuz takipsiz olduğundan birinci trimester taraması yapılamamıştır. USG'de omfalosel tespit edilmesi durumunda Cantrell pentalojisinden şüphelenilmelidir. Ektopia kordisin gösterilmesi tanı için kritiktir. Omfalosel ile birlikte ektopia kordis genellikle torako-abdominal ön duvardan birlikte protrüze olmaktadır [18].

Prenatal dönemde Cantrell pentalojisi tespit edilen olgular için aileye ayrıntılı bilgi verilmelidir. Gebeliğin sonlandırılmasını isteyen olgular hospitalize edilip indüksiyonla termine edilmelidir. Gebeliğin devamına karar verilen olgularda ise aileye bebeğe yapılacak operasyon ve hastalığın prognozu hakkında detaylı bilgiler verilmelidir. Ayrıca doğum öncesinde pediatrik cerrah hazırda tutulmalıdır.

Hastalığın kompleks ve ciddi olması nedeniyle, çok az hasta erken çocukluk dönemine ulaşmaktadır. Hastalığın tedavisinde kompleks ve çeşitli ameliyat teknikleri kullanılmaktadır ve kimi zaman çok aşamalı operasyon gerekmektedir [19]. Cerrahi operasyonların başarısı için öncelikle görüntüleme yöntemleri ve anjiografi yapılmalıdır. Bu yöntemler sayesinde vaskülarizasyon ve malformasyonların şiddeti hakkında bilgi toplanır ve bu sonuçlara göre de operasyon stratejisi belirlenir. Vazquez-Jimenez ve ark. [20] 153 hastanın sonuçlarını analiz etmiş ve 52% ölüm hızı rapor etmiştir. Neonatal bakım ve pediatrik cerrahi alanında gelişmelerle yaşama şansı 61% lere kadar çıkmıştır. Hastalığın prognozu kalp anomalisinin ciddiyetine bağlıdır [2]. Balderrábano-Saucedo ve ark. [21] 13 total ektopia kordis vakasının 11'nin yapılan tüm operasyon ve müdahalelere rağmen kaybedildiğini belirtmişlerdir. Hastalığın kötü prognozu nedeniyle operasyonlar genelde neonatal ya da infantil dönemde gerçekleştirilmektedir. Operasyon başarısı kardiak malformasyonların düzeltilmesine, aşırı kardiak distorsiyon ve sıkışmayı önleyecek torakoabdominal duvar onarımına bağlıdır [22].

Sonuç olarak fetusta omfalosel tespit edilmesi durumunda ultrasonografik muayene ayrıntılı yapılmalıdır ve olgunun Cantrell pentalojisi olabileceği akılda tutulmalıdır. Ayrıca ek anomaliler varlığında kromozom analizi de yapılmalıdır. Cantrell pentalojisi tanısı konan olgular tersiyer merkezde muldisipliner yaklaşımla takip edilmelidir.

Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

Kaynaklar

1. Puvabanditsin S, Di Stefano V, Garrow E, Wong R, Eng J, Balbin J. Ectopia cordis. Hong Kong Med J 2013;19(5):447-50.
2. Singh N, Bera ML, Sachdev MS, Aggarwal N, Joshi R, Kohli V. Pentalogy of Cantrell with left ventricular diverticulum: a case report and review of literature. Congenit Heart Dis 2010;5(5):454-7.
3. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. J Clin Ultrasound 2007;35(4):216-20.
4. 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(2):112-4.
5. Kumar B, Sharma C, Sinha DD, Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. Ann Thorac Med 2008;3(4):152-3.
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(5):778-92.
7. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. Am J Med Genet 1992;42(1):90-5.
8 Korver AM, Haas F, Freund MW, Strengers JL. Pentalogy of Cantrell : successful early correction. Pediatr Cardiol 2008;29(1):146-9.
9. Manieri S, Adurno G, Iorio F, Tomasco B, Vairo U. Cantrell's Syndrome with left ventricular diverticulum: a case report. Minerva Pediatr 2013;65(1):93-6.
10. 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(4):401-2.
11. Correa-Rivas MS, Matos-Llovet I, Garcia-Fragoso L. Pentalogy of Cantrell: a case report with pathologic findings. Pediatr Dev Pathol 2004;7(6):649-52.
12. Onderoglu L, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy: a case report. Turk J Pediatr 2003;45(4):357-8.
13. Kachare MB, Patki VK, Saboo SS, Saboo SH, Ahlawat K. Pentalogy of Cantrell associated with exencephaly and spinal dysraphism: antenatal ultrasonographic diagnosis. Case report. Med Ultrason 2013;15(3):237-9.
14. Yang TY, Tsai PY, Cheng YC, Chang FM, Chang CH. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell using three-dimensional ultrasound. Taiwan J Obstet Gynecol 2013;52(1):131-2.
15. Bognoni V, Quartuccio A. First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with exencephaly. J Clin Ultrasound 1999;27(5):276-8.
16. Gun I, Kurdoglu M, Mungen 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(8):446-9.
17. Van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, Van Heurn LW, Offermans JP, Mulder AL. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr 2008;167(1):29-35.
18. Doganay S, Kantarci M, Tanriverdi EC. Pentalogy of cantrell with craniorachischisis: MRI and ultrasonography findings. Ultraschall Med 2008;29(5):278-80.
19. Sakasai Y, Thang BQ, Kanemoto S, Takahashi-Igari M, Togashi S, Kato H, et al. Staged repair of pentalogy of Cantrell with ectopia cordis and ventricular septal defect. J Card Surg 2012;27(3):390-2.
20. Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S, Keutel J, Nishigaki K, Huegel W, et al. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. Ann Thorac Surg 1998;65(4):1178-85.
21. Balderrabano-Saucedo N, Vizcaino-Alarcon A, Sandoval-Serrano E, Segura-Stanford B, Arevalo-Salas LA, Dela Cruz LR, et al. Pentalogy of Cantrell: Forty-two Years of Experience in the Hospital Infantil de Mexico Federico Gomez. World J Pediatr Congenit Heart Surg 2011;2(2):211-8.
22. 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.

How to cite this article:
Karateke A, Kurt RK, Çelik Ç. A Rare Syndrome, Pentalogy of Cantrell: Case Report. J Clin Anal Med 2014;5(suppl 1): 108-10.