

## Ensefalosel ve Kistik Higromanın Eşlik Ettiği Cantrell Pentalojisi

### Pentalogy of Cantrell with Encephalocele and Cystic Hygroma

Hidayet ŞAL,<sup>a</sup>  
Erhan Hüseyin CÖMERT,<sup>a</sup>  
Emine Seda GÜVENDAĞ GÜVEN,<sup>a</sup>  
Süleyman GÜVEN<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Kadın Hastalıkları ve Doğum AD,  
Karadeniz Teknik Üniversitesi  
Tıp Fakültesi,  
Trabzon

Geliş Tarihi/Received: 01.08.2017  
Kabul Tarihi/Accepted: 09.09.2017

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Hidayet ŞAL  
Karadeniz Teknik Üniversitesi  
Tıp Fakültesi,  
Kadın Hastalıkları ve Doğum AD, Trabzon,  
TÜRKİYE/TURKEY  
hidayetsal@hotmail.com

Bu çalışma, 25. Avrupa Jinekoloji ve  
Obstetrik Kongresi & 15. Ulusal Jinekoloji  
Obstetrik Kongresi (17-21 Mayıs 2017,  
Antalya)'nde poster olarak sunulmuştur.

**ÖZET** Cantrell pentalojisi, 1958 yılında tanımlanmış olup abdomino-torakal yetersiz füzyon defektidir. Umbilikus üstü karın defekti, sternum alt uç defekti, kardiyak anomali, diyafragma anterior kısmında yetmezlik ve diyafragmatik perikard yokluğunu içeren beş bulguya sahiptir. Cantrell pentalojisi canlı doğumlar arasında milyonda 5,5 ile 7,9 arasında görülmektedir. Otuz dört yaşındaki olgunun, gebeliğinin 12. haftasında yapılan ultrasonografik incelemesinde omfalosele eşlik eden ektopia kordis görülmesi üzerine Cantrell pentalojisi düşünüldü. Aileye obstetrik ve genetik danışmanlık verildi ve prognoz hakkında bilgilendirilme yapılarak, aileye terminasyon seçeneği sunuldu ve aile gebeliği sonlandırma yönünde karar verdi. Ultrasonografik değerlendirmede omfalosel ile eşlik eden ektopia kordis birlikteliği varsa akla ilk olarak Cantrell pentalojisi getirilmelidir. Prenatal dönemde Cantrell pentalojisi tanısı rahatlıkla ilk trimesterde konulabilmektedir. Bu yazıda ensefalosel ve kistik higromanın eşlik ettiği, nadir görülen Cantrell pentalojili bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Cantrell pentalojisi; ensefalosel; lenfanjiyom, kistik

**ABSTRACT** Cantrell pentalogy is described in 1958 and is an abdomino-thoracic inadequate fusion defect. It has five findings that include abdominal wall defect, sternum lower end defect, cardiac anomalies, insufficiency in anterior portion of diaphragm, and absence of diaphragmatic pericardium. Cantrell pentalogy is seen between 5.5 and 7.9 per cent of live births. Thirty four years old women, ectopia cordis accompanied by omphalocele was seen during ultrasonographic examination at 12 week and Cantrell pentalogy was considered. The prognosis was informed by giving obstetric and genetic counseling to the family. The family decided to end the pregnancy. If transvaginal ultrasonography is accompanied by omphalocele and accompanying extrapyramidal cord, Cantrell pentalogy should be introduced first. The prenatal diagnosis of Cantrell pentalogy can be easily established in the first trimester. In this article we report a rare Cantrell pentalo geography with encephalocele and cystic hygroma.

**Keywords:** Pentalogy of Cantrell; encephalocele; lymphangioma, cystic

Cantrell pentalojisi, 1958 yılında tanımlanmış olup abdomino-torakal yetersiz füzyon defektidir. Pentaloji umbilikus üstü karın defektini, sternum alt uç defektini, kardiyak anomalileri, diyafragma anterior kısmında yetmezliği ve diyafragmatik perikard yokluğunu içermektedir.<sup>1</sup> Bu anomali 1/65.000 ile 1/200.000 arasında bir prevalansa sahip, nadir bir konjenital defektir.<sup>2</sup> Etiyolojisinde, intraembriyonik mezodermin 14-18. günler arasında farklılaşmasında anomalilik sonucu diyafragma, perikard ve ön karın duvar defektler olabileceği düşünülmektedir.<sup>3</sup> Cantrell pentalojisi sine birçok anomali eşlik edebilmektedir. Bunlardan bazıları; amniyotik

bant sekansı, perikardiyal efüzyon, ekzensefali, kistik higroma, kloakal defektlerdir.<sup>4,5</sup>

Bu çalışmada, ensefalosel ve kistik higromanın eşlik ettiği, nadir görülen Cantrell pentalojili bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

## OLGU SUNUMU

Otuz dört yaşındaki (Gravida 2 parite 1 yaşayan 1), son âdet tarihine göre 12 hafta üç gün gebeliği olan olgu, dış merkezde omfaloseli tanısı konularak fetal anomali açısından tarafımıza refere edildi. Eşi ile akrabalığı olmayan olgunun tarafımızca yapılan ultrasonografisinde getüs baş-popo uzunluğu: 74 mm olup, 13 hafta dört gün ile uyumlu tek canlı fetüs izlendi. Ense saydamlığı: 7 mm ölçüldü ve kistik higroma olarak değerlendirildi. Kranium frontal bölgede ensefalosel ile uyumlu kistik görünüm, toraka-abdominal duvar defekti ve defektten intra-abdominal organların ve kalbin amniyon sıvı içerisine herniasyonu gözlemlendi ve Cantrell pentalojisi olarak düşünüldü. Aileye obstetrik ve genetik danışmanlık verilerek, kromozom analizi ve terminasyon seçeneği önerildi. Kliniğimize terminasyon

amacıyla yatırılan olgu, genetik incelemeyi kabul etmedi, amniyosentez yapılmadı. Gebelik haftası erken olduğundan fetal eko yapılamadı. Vajinal mizoprostol uygulamasıyla abort edilen fetüste gross incelemede; sternum alt ucundan batın alt bölgesine kadar uzanan, kalbin ve batın organlarının defektten dışarı protrüze olan orta hat füzyon defekti izlendi (Resim 1). Aile patolojik incelemeyi kabul etmedi. Gross incelemede olgunun, ensefalosel ve kistik higromanın eşlik ettiği Cantrell pentalojisi varyantı ile uyumlu olduğu gözlemlendi.

## TARTIŞMA

Cantrell pentalojisi; nadir görülen ağır konjenital, başarısız toraka-abdominal füzyon defektidir. Cantrell pentalojisi canlı doğumlar arasında milyonda 5,5 ila 7,9 arasında görülmektedir.<sup>6</sup> Hastalığın prognozu füzyon defektinin genişliğiyle ilişkilidir. 1972 yılında Toyama ve ark. bu pentalojiyi üçe ayırmış, 1. grupta; defektlerin hepsinin bir arada olması, 2. grupta; sadece dört defektin birlikte olması, 3. grupta ise defektlerin farklı kombinasyonlarda inkomplet görülmesi şeklinde belirtmiştir.<sup>7</sup> Olgu, pa-



**RESİM 1:** Sol resimde kistik higroma artı (+) ile ensefalosel ise kırmızı ok (←) ile gösterilmektedir. Sağ resimde kalp, karaciğer, mide ve barsakların dışarıya protrüzyonu izlenmektedir.

tolojik incelemeye izin vermediğinden Toyama gruplandırmasıyla değerlendirilememiştir. Bu sendromun patogeneğinde embriyonik hayatın 14 ile 18. günler arasında, intraembriyonik mezodermin ventromediyal gelişiminin migrasyonunda yetersizlik sonucu olduğu düşünülmektedir. Çoğu hastada sporadik olduğu düşünülen Cantrell pentalojisinin, orta hat defektlerine neden olan bazı genlerle de ortaya çıkabileceği düşünülmektedir.<sup>8</sup> Yapılan araştırmalarda, Xq25-q26.1 bölgesindeki *TAS* gen mutasyonunun, ön abdomino-torakal füzyon defektine ve Cantrell sendromuyla ilişkili bulgulara yol açtığı gözlenmiştir.<sup>7,6</sup> Buna rağmen Cantrell pentalojisi birçok anomalilerle birlikte olabileceğinden; majör kromozom anomalileri, mekanik teratojenler, majör gen mutasyonları (trizomi 13,18 vb.) gibi pek çok faktör bu sendroma sebep olabilmektedir.<sup>9</sup> Ultrasonografi ile teşhisi konulan hastalarda kromozom analizi önerilmektedir.<sup>10</sup>

Carmi ve ark. olgumuzda olduğu gibi ensefalosel ile bazı vakalar bildirmişlerdir (Resim 2).<sup>6</sup> İntra ve ekstrakardiyak defektlerin derecesi, pulmoner hipoplazi, karın duvar defekti, serebral anomaliler ve diyafragmatik herni varlığı prognozu etkilemektedir. Viyabilite sınırlarına ulaşan hastalarda, doğum sonrası ileri cerrahi ile bile ortalama sağ-kalım oranı 36 saat olarak belirlenmiştir.<sup>11</sup> Ayırıcı tanıda; amniyotik bant sendromu, vücut ektremite duvar defekti, basit omfalosel ve izole ektopia kordis düşünülmelidir.

Cantrell pentalojisinden şüphelenildiğinde; aileye gebeliğin devamı açısından bilgi verilmeli, kromozom analizi önerilmeli ve terminasyon seçeneği belirtilmelidir. Terminasyonu kabul etmeyen hastaların izleminde fetal eko ve üç boyutlu ultrasonografi önerilmektedir. Özellikle kardiyak defektin ve pentalojiyi oluşturan diğer defektlerin derecesi prognozu belirlediğinden, ileri haftalarda fetal manyetik rezonans görüntüleme ile değerlendirme önerilmektedir.<sup>12,13</sup> Olgumuzda, erken gebe-



RESİM 2: Frontal ensefalosel izlenmektedir.

lik haftasından dolayı fetüs, manyetik rezonans görüntüleme ile değerlendirilmemiştir.

Cantrell pentalojisi prenatal tanısı ilk trimesterde rahatlıkla konulabilmektedir. Transvajinal ultrasonografide omfalosel gözlenmesi hâlinde orta hat defektlerine yönelik özelleşmiş sonografi yapılmalı, eşlik eden ektopia kordis birlikteliği varsa akla ilk olarak Cantrell pentalojisi getirilmelidir.

#### Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması veya finansal destek bildirmemiştir.

#### Yazar Katkıları

**Fikir/Kavram:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert, Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Tasarım:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert; **Denetleme/Danışmanlık:** Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert, Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Analiz ve/veya Yorum:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert, Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Kaynak Taraması:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert; **Makalenin Yazımı:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert; **Eleştirel İnceleme:** Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Kaynaklar ve Fon Sağlama:** Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven; **Malzemeler:** Hidayet Şal, Erhan Hüseyin Cömert, Süleyman Güven, Emine Seda Güvendağ Güven.

## 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(5):602-14.
2. 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.
3. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg* 2000;70(1):111-4.
4. Benacerraf BR, Saltzman DH, Estroff JA, Frigoletto FD Jr. Abnormal karyotype of fetuses with omphalocele: prediction based on omphalocele contents. *Obstet Gynecol* 1990;75(3 Pt 1):317-9.
5. Gilbert WM, Nicolaidis KH. Fetal omphalocele: associated malformations and chromosomal defects. *Obstet Gynecol* 1987;70(4):633-5.
6. 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.
7. 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.
8. Grethel EJ, Hornberger LK, Farmer DL. Prenatal and postnatal management of a patient with pentalogy of Cantrell and left ventricular aneurysm. A case report and literature review. *Fetal Diagn Ther* 2007;22(4):269-73.
9. Chen CP. Syndromes and disorders associated with omphalocele (II): OEIS complex and Pentalogy of Cantrell. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007;46(2):103-10.
10. Bittmann S, Ulus H, Springer A. Combined pentalogy of Cantrell with tetralogy of Fallot, gallbladder agenesis, and polysplenia: a case report. *J Pediatr Surg* 2004;39(1):107-9.
11. Forzano F, Daubeney PE, White SM. Midline raphé, sternal cleft, and other midline abnormalities: a new dominant syndrome? *Am J Med Genet A* 2005;135(1):9-12.
12. 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.
13. Oka T, Shiraishi I, Iwasaki N, Itoi T, Hamaoka K. Usefulness of helical CT angiography and MRI in the diagnosis and treatment of pentalogy of Cantrell. *J Pediatr* 2003;142(1):84.