

PRENATAL TANISI KONMUŞ CANTRELL PENTALOJİSİ OLGUSU: ENSEFALOSELİN EŞLİK ETTİĞİ NADİR BİR VARYANT

Melih Atahan GÜVEN¹, Gülay CEYLANER², Serdar CEYLANER², Ayhan COŞKUN¹, Hakan BAYAZIT³

¹ Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı, Kahramanmaraş

² Interjen Genetik Hastalıkları Tanı Merkezi, Ankara

³ Kahramanmaraş Devlet Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Birimi, Kahramanmaraş

ÖZET

Amaç: 20. gebelik haftasında prenatal tanısı konan ve postmortem otopsi ile doğrulanan, nöral tüp defektinin eşlik ettiği Cantrell Pentalojisi olgusunu sunmak.

Olgu: Sternum altı ve anterior diyafragmada defekt ile meydana gelen omfalosel, perikardiyumun yokluğu ve kalp anomalisi ile seyreden bu sendromun prenatal dönemde yapılan ultrasonografisinde; ensefalosel ve kalbi de (tam atrio-ventriküler septal defekt ile) içine alan büyük bir omfalosel izlendi. Gebelik öyküsünde herhangi bir ilaç alımı, akraba evliliği veya toksik maddeye maruz kalma tespit edilmedi. Bu malformasyonun yaşamla bağdaşmaması nedeniyle aileye bilgi verildi. Yazılı bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra gebelik indüklenerek vajinal yoldan termine edildi. Doğumu takiben yapılan postmortem genetik incelemede prenatal tanı doğrulandı.

Sonuç: Ultrasonografi ile omfalosel tanısı kolaylıkla konulabilmekte olup, buna kalp anomalilerinin eşlik ettiği olgularda Cantrell Pentalojisi hatırlanmalıdır. Ensefalosel ve diğer tip nöral tüp defektleri bu hastalığa oldukça nadir eşlik etmekte olup literatürde 20'den az vaka bildirilmiştir.

Anahtar kelimeler: Cantrell pentalojisi, ensefalosel, gebelik, postmortem genetik değerlendirme, prenatal tanı, ultrasonografi

Türk Jinekoloji ve Obstetrik Derneği Dergisi, (TJOD Derg), 2009; Cilt: 6 Sayı: 2 Sayfa: 123- 7

SUMMARY

A PRENATALLY DIAGNOSED PENTALOGY OF CANTRELL CASE WITH ENCEPHALOCE: A RARE VARIANT

Aim: The aim of this study is to present a prenatally diagnosed and postnatally confirmed Pentalogy of Cantrell case also with neural tube defect.

Case: Characteristic features of Cantrell Pentalogy are omphalocele due to the defect of anterior diaphragm and lower sternum, absence of pericardium and cardiac anomaly. We are presenting a case with encephalocele and omphalocele containing the heart anomaly with atrioventricular septal defect detected during prenatal ultrasonography. There is no consanguinity and history of drug usage or toxin exposure during pregnancy. As these malformations cause a very low chance of survival, pregnancy was terminated after an informed consent. Postmortem genetic evaluation of the fetus confirmed the prenatal findings.

Yazışma adresi: Doç. Dr. Melih Atahan Güven. Cinnah cad. no. 50/4 Çankaya, 06690 Ankara

Tel.: (0532) 296 67 88

e-posta: mguven@anatoliatupbebek.com

Alındığı tarih: 13.12.2008, revizyon sonrası alınma: 13.12.2008, kabul tarihi: 25.02.2009

Conclusion: *It is easy to diagnose omphalocele during pregnancy but if it associates with heart anomalies, Cantrell Pentalogy must be remembered. Encephalocele and other types of neural tube defects very rarely associate with this disorder and there were fewer than 20 cases reported in the literature.*

Key words: *encephalocele, evaluation, pentalogy of Cantrell, pregnancy, postmortem genetic, prenatal diagnosis, ultrasonography, Journal of Turkish Society of Obstetrics and Gynecology, (J Turk Soc Obstet Gynecol), 2009; Vol: 6 Issue: 2 Pages: 123- 7*

GİRİŞ

Cantrell Pentalojisi (CP), abdominal duvar defektlerinin sık rastlanmayan bir şekli olup başlıca beş anomaliyi içerir; orta hat epigastrik abdominal duvar defekti, alt sternum defekti ön diafragma defekti, perikardiyal diyafragmadefekti ve kalp anomalisi. □

Bu bulguların varlığı ilk olarak 1958 yılında Cantrell tarafından tanımlanmıştır⁽¹⁾. □

Sendromun sık rastlanılmaması sebebi ile insidansı hakkında yorum yapmak güç olmakla beraber, Carmi ve ark. kardiyovasküler anomalileri taramaya yönelik popülasyon tabanlı yaptıkları çalışmada, her iki cinsiyetin sendromdan aynı oranda etkilendiğini göstermişler ve sıklığını yaklaşık 5.5/1.000.000 olarak bildirmişlerdir⁽²⁾. □

Cantrell bu sendromun 2 gruba ayrılan defektler sonucu meydana geldiğini ifade etmiştir⁽¹⁾. Birinci grup; mezoderme ait yapıların gelişmemesi sebebiyle meydana gelen diyafragma, perikardiyum ve intrakardiyak defektlerden oluşmuştur. Diyafragma defekti transvers septumun gelişmemesi, perikardiyal defekt transvers septuma komşu somatik mezodermin gelişmemesi ve intrakardiyak defektler ise epimyokardiyuma ait anormal gelişim sonucu oluşmuştur. İkinci grup ise periprimordiyal yapıların ventral migrasyonunda eksiklik sonucu meydana gelen sternal defekt ve epigastrik omfaloselden oluşur. □

CP'de sıklıkla en görünür patoloji omfalosel olurken bazen de rektus diastazi ile sınırlı kalabilir. Ön diyafragma defekti ve perikardiyal defektleri prenatal tespit edebilmek mümkün olmakla beraber, epigastrik omfalosel, alt sternal defekt ve intrakardiyak defektleri tespit edebilmek daha kolaydır⁽³⁾. □

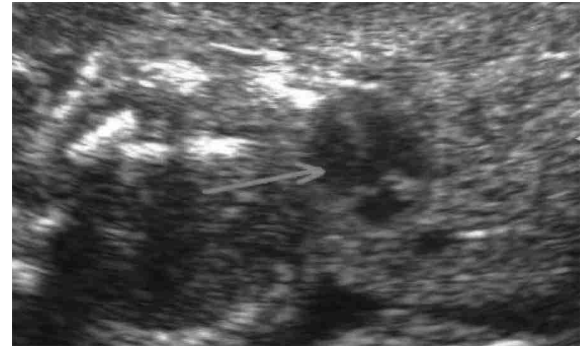
Bir başka bulgu izlenirse dahi epigastrik omfalosel ile prezente olan fetüslerde, özellikle kardiyak anomalilerin eşlik ettiği olgularda CP yönünden araştırma yapılmalıdır. Omfalosel, karaciğer, mide ve fetal kalbin bazı bölümlerini içine alabileceği kadar büyük olabileceği gibi, sadece rektus kası defektinin eşlik ettiği ventral herni şeklinde sınırlı olabilir. □

Nöral tüp defekti bu sendromla birlikte nadirde olsa rapor edilmiştir. Literatürdeki olgu sayısı 20'nin altındadır^(3,9-11). □

Amacımız, abdominal duvar defektlerinin sık rastlanılmayan bu formuna ait vaka sunumunu prenatal ve postnatal bulgular ile literatür eşliğinde tartışmaktır.

OLGU

22 yaşında, G1 P0 ve gebeliğin 20. haftasında anensefali ön tanısı ile antenatal kliniğine referans edilen olgunun yapılan obstetrik ultrasonografisinde (ALOKA 4000 Prosound, Aloka Co., Ltd., Tokyo, 3-7 MHz); fetüse ait biometrik ölçümler haftası ile uyumluydu. Batın ve toraksın değerlendirilmesinde; mide, karaciğer, bağırsak anslarının ve kalbin eşlik ettiği büyük bir karın ön duvar defekti izlendi (Resim 1). Fetal ekokardiyografide; situs solitus, atriyo-ventriküler ve ventrikülo-arteriyel bağlantının konkordant yapıda olduğu, mitral ve triküspit kapakların normal morfolojik yapıda olmakla beraber büyük bir atriyo-ventriküler septal defektin (AVSD) varlığı izlendi (Resim 2). Kranial yapıların değerlendirilmesi sırasında posterior ensefalosel tespit edildi. Öyküde ilaç alımı, toksik ajan maruziyeti veya akraba evliliği gibi etyolojide etkili olabilecek bulgu tespit edilemedi.



Resim 1: Omfalosel kesesi içinde yer alan kalpte izlenen atriyoventriküler septal defekt (okla gösterilmiş).



Resim 2: Karaciğer ve kalbin izlendiği omfalosel kesesi (kırmızı ok) ve kalbin sistolü sırasında ventriküler septal defektin gözlenmesi (mavi ok). □

Tüm bu patolojik komponentlerin bir araya getirilmesi ile Cantrell Pentalojisi (CP) tanısı kondu. Aile CP bulgularına ek olarak yaşam şansını etkileyen ensefalosel bulgusu nedeni ile karyotip tayini için girişimsel müdahaleye izin vermedi. Verilen genetik danışma sonrası, ailenin yazılı onamı alındıktan sonra gebeliğin indüklenmesiyle 400 gr kız bebek doğurtuldu.



Şekil 3: Cantrell pentalojisi olan fetüsün önden görünümü. □

Postmortem yapılan genetik değerlendirme ve otopsi ile prenatal tanı doğrulandı (Resim 3, 4). Yapılan değerlendirmede yaklaşık 20 haftalık gelişim gösteren

fetüste ensefaloselin yerleşim ve büyüklüğüne bağlı olarak ağır mikrosefali, propitotik gözler, kalın dudaklar, düşük ve aşağı doğru katlanmış kulaklar, üst oksipital yerleşimli ensefalosel, ağır kifoskolyoz, omfalosel, ektopia kordis, bilateral ekin deformitesi tespit edildi. Muayene bulguları ensefaloselin eşlik ettiği bir Cantrell Pentalojisi ile uyumluydu.



Şekil 4: Cantrell Pentalojisi bulgularına ek olarak ensefaloselin eşlik ettiği sagittal görünüm.

TARTIŞMA □

CP'nin tanısı omfalosel ile kolaylıkla konabileceği gibi, ayırıcı tanıda olguda tespit edilen ek anomaliler ve nadir bulgular tanıyı karmaşık hale getirebilir. □□

Ayırıcı tanıda Cantrell pentalojisiyle en sık karıştırılan durumlar ektopia kordis (EK), basit omfalosel, amniotik bant sendromu ve limb body wall (LBW) defektidir. □

Ayırıcı tanıda ilk akla gelebilecek EK olguları torako-abdominal, servikal ve torasik olmak üzere üç tiptir. EK'de hemen her zaman kalp anomalisi mevcut olmakla beraber tam veya tam olmayan sternal defekt de mevcuttur. Bununla birlikte CP'de görülen perikardiyal, diyafragmatik ve abdominal duvar defektleri EK olgularında izlenmez. Bu sebeple torako-abdominal defektlere eşlik eden EK olguları gerçekte CP tanısını alır. CP ve EK arasındaki diğer bir ortak bulgu da, her iki anomaliye kalp defektlerinin eşlik etmesidir^(1,6)(Tablo I). Olgumuzda büyük bir abdomen ön duvar defekti (mide, karaciğer, bağırsak ansları ve kalbi içeren) mevcut olup, kalpte de AVSD (atriyo-ventriküler septal defekt) vardı.

Tablo I: Cantrell Pentalojisinde izlenen kalp anomalileri. □

Kalp Anomalisi□	%
ventriküler septal defekt□	37.5
atrioseptal defekt□	20
pulmoner stenozis□	12.5
Fallot tetralojisi□	7.5
sol ventriküler divertikülüm□	7.5
venöz dönüş anomalisi (Vena Kava)□	7.5
triküspid atrezisi□	2.3
trunkus arteriozus□	2.3
pulmoner venöz dönüş anomalisi□	2.3

Ek olarak, kalbin batın ön duvarının dışında yer alması ile de vakamız basit bir omfalosel olgusu olmaktan çıkıyordu.□

CP olgularında spinal anomaliler, kifoskolyoz ve klinodaktili sık izlenmekle beraber, kraniyo-fasiyel anomaliler de (yarık dudak ve/veya damak, ensefalosel) unutulmamalıdır⁽⁷⁾. Carmi ve ark yarık damak ve/veya dudak, ensefalosel bulgularının orta hat ventral defektleri olduğunu ve CP ile ilişkisini öne sürmüşlerdir⁽³⁾. Olgumuzda da CP'nin bulgularına ek olarak ensefalosel mevcut idi. Ancak nöral tüp defektinin bir çok formu olmasına karşın bu sendromla birlikteliği nadirdir^(3,10-12). □

Ayrıncı tanıda yer alan amniyotik bant ve LBW'nin bu sendromdan ayrılması ultrasonografide, ekstremite defektlerinin izlenmemesi ve fetüsün plasentaya yapışık olmaması ile yapıldı.□

CP'de prognoz genellikle intrakardiyak anomalinin tipine ve CP bulgularına ait olmayan ek anomali varlıklarıyla ilişkilidir⁽⁸⁾.□

Kromozom analizi CP'de dahil olmak üzere omfaloselin eşlik ettiği tüm durumlarda önerilmelidir. Bununla birlikte, olgumuzda CP bulgularına ek olarak yaşam süresini etkileyen majör bir malformasyon sebebi ile (ensefalosel), aile gebeliğin devamına ve kromozom tayini için girişimsel müdahaleye izin vermedi. □

CP bulguları dışında prognozu etkileyebilecek bir ek bulgusu olmayan olgularda doğum sonrası cerrahi düşünülürken, ek majör bulguların (ensefalosel vb.) eşlik ettiği olgularda aileye terminasyon seçeneği sunulmalıdır.□

CP olgularının başlıca sporadik olduğu düşünülmele beraber, Carmi ve ark. Xq22-q27 nolu kromozomlardaki genetik bağlantıyı işaret ederek X'e bağlı geçişten bahsetmiştir⁽³⁾. Ek olarak, torako-abdominal sendroma ait genlerin de Xq25-q26.1

bölgesinde lokalize olduğu gösterilmiştir⁽⁹⁾.□

Olgumuzda aile onayı olmadığı için laboratuvar düzeyinde genetik çalışma yapılamamış olup, aileye takip eden gebeliklerinde düşük oranda da olsa rekürrens açısından gebeliğin 12. haftasında fetüse batın ön duvarı değerlendirilmesi yaptırması önerilmiştir.□

Sonuç olarak, omfalosel ve kalp anomalisinin birlikte eşlik ettiği olgularda akla Cantrell Pentalojisi gelmelidir. Olgunun prognozu açısından kromozomal değerlendirme, ek ultrasonografik belirteçler veya malformasyonlar aranmalıdır. Olgumuz, ensefaloselin eşlik ettiği nadir bir varyant olması nedeniyle bildirilmiştir.

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.□ 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.
- 3.□ Romero R, Pulu G, Jeanty P. Omphalocele. Prenatal diagnosis □ and management of congenital anomalies. Norwalk, CT: Appleton □ & Lange, 1988: 220- 3.
- 4.□ Guven M.A, Carvalho J, Ho Y, Shinebourne E. Sequential □ segmental analysis of the heart. Artemis 2003; 4: 21- 3.
- 5.□ Melih Atahan Güven. Fetal Ekokardiyografi ve Endikasyonları. □ TJOD Dergisi 2008; 3: 155- 65.
- 6.□ Kanagusuntheram R, Verzin JA. Ectopia cordis in man. Thorax. □ 1962; 17: 159- 67.
- 7.□ Ghidini A, Sirtori M, Romero R. Prenatal diagnosis of pentalogy □ of cantrell. J Ultrasound Med 1988; 7: 567- 70.
- 8.□ Paidas M, Crombleholme TM, Robertson FM. Prenatal diagnosis □ and management of the fetus with an abdominal wall defect. □ Sem Perinatol 1994; 18: 196- 214.
- 9.□ Parvari R, Weinstein Y, Ehrlich S. Linkage localization of □ the thoracoabdominal syndrome gene to Xq 25-26. Am J Med □ Genet 1994; 49: 431- 4.
- 10.□ 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.
- 11.□ Schüppler U, Weisner D, Schollmeyer T, Grillo M, Franz W. □ Combination of Cantrell pentalogy and amniotic band syndrome: □ a case report. Zentralbl Gynakol. 1994; 116: 115- 9.

12. 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.