

Tam ektopia kordisli bir Cantrell pentalojisi vakası

Esra Kılıç¹, Yasemin Alanay², Ayşe Korkmaz², Eda Ütine², Tevfik Karagöz²,
Koray Boduroğlu³

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pediyatri Uzmanı, ²Pediyatri Doçenti, ³Pediyatri Profesörü

SUMMARY: Kılıç E, Alanay Y, Korkmaz A, Ütine E, Karagöz T, Boduroğlu K. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Pentalogy of Cantrell: a case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2011; 54: 83-86.

Pentalogy of Cantrell is a rare combination of midline developmental defects. This malformation syndrome, which was first described by Cantrell et al in 1958, is characterized by five distinctive congenital defects: supraumbilical thoracoabdominal wall (omphalocele, diastasis recti), lower sternum, diaphragmatic pericardium, anterior diaphragm, and cardiac anomaly. Ectopia cordis is another rare, fatal abnormality characterized by complete or partial displacement of the heart outside the thoracic cavity, and it can often be seen as a component of the pentalogy of Cantrell. We describe a male neonate who had complete ectopia cordis, omphalocele, and sternal, diaphragmatic and pericardial defect. The pulsating heart and major vessels could be seen outside the thoracic cavity. He had cyanosis and was intubated soon after birth, but developed pneumothorax and died on the third day of life. By presenting this very rare and dramatic case, we emphasize the importance of prenatal diagnosis and the necessity of surgical experience in developing surgical techniques.

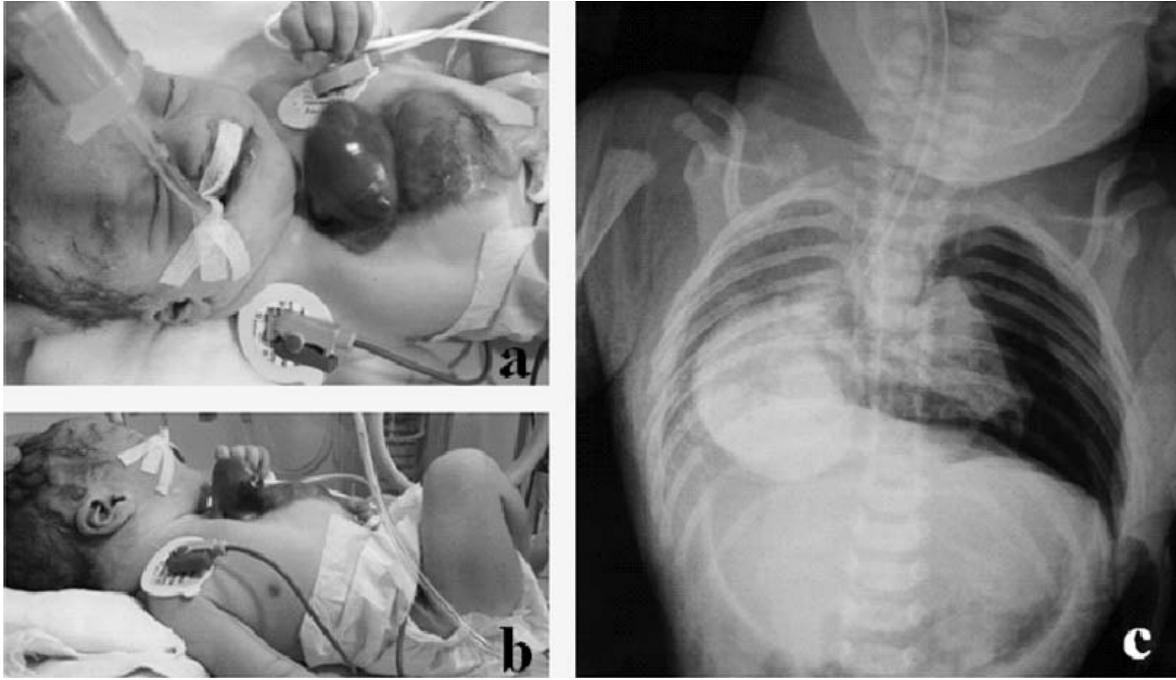
Key words: pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, midline developmental defects.

ÖZET: Cantrell pentalojisi orta hat gelişimsel bozukluklarının nadir görülen bir birlikteliğidir. İlk kez 1958'de tanımlanan bu malformasyon sendromu, orta hat umbilikus üzeri torako-abdominal duvar defekti (omfalosel, diyastazis rekti), alt sternum, diyafragmatik perikard, ön diyafram defektleri ve kalp anomalisi gibi beş ayırt ettirici doğuştan malformasyonun birlikteliği ile karakterizedir. Nadir ve ölümcül bir başka anomali olan *ektopia kordis* kalbin tamamen veya kısmi olarak toraks dışında yerleşmesi olarak tanımlanır ve sıklıkla Cantrell Pentalojisi'nin bir bileşeni olarak görülür. Bu yazıda bu malformasyon sendromu ile doğan, tam *ektopia kordis*, omfalosel, sternum, diyafram ve diyafragmatik perikard defekti olan bir erkek yenidoğan bebek sunulmuştur. Hastada kalp atımları ve kalpten çıkan ana damarlar toraks dışında görülebiliyordu. Siyanozu olan ve doğumdan hemen sonra entübe edilerek solunum desteği verilen bebek, pnömotoraks geliştirdi ve yaşamının üçüncü günü eksitus oldu. Bu çok seyrek görülen dramatik vakayı sunarak prenatal tanı, cerrahi deneyim ve gelişmiş tekniklere olan gereksinimin önemi vurgulanmak istendi.

Anahtar kelimeler: Cantrell pentalojisi, *ektopia kordis*, orta hat gelişim bozukluğu.

Orta hat gelişimsel bozukluklarının nadir bir birlikteliği olan Cantrell pentalojisi, ilk kez 1958'de Cantrell ve arkadaşları¹ tarafından tanımlanmıştır. Orta hat supraumbilikal torakoabdominal duvar gelişiminde bozukluk sonucunda oluşabilecek omfalosel veya diyastazis rekti (I), diyafragmatik perikard (II), ön diyafram (III) ve sternumun alt kısmında

(IV) gelişimsel bozuklukla beraber konjenital kalp hastalığı (V) birlikteliği pentalojinin beş bileşenini oluşturur.¹ Tanı için bulguların tamamının bulunması şart değildir ve literatürde bugüne kadar tanımlanan 90'dan fazla vakanın tamamı tüm bu bulguları içermez.²⁻⁶ Toyama ve arkadaşlarının⁷ sınıflamasına göre, beş bulgunun tamamını içeren vakalar kesin



Şekil 1. (a, b) Ektopia kordis, alt sternal ve supraumbilikal karın duvarı defekti; (c) ön-arka akciğer grafisinde sağ diyafram defekti.

tanı, sınıf I; beş bulgudan dördünü içeren vakalar, olası tanı, sınıf II; daha az bulgu içeren vakalar ise tam olmayan ekspresyona bağlı, sınıf III olarak gruplandırılabilir. Seyrek görülen bir başka orta hat gelişim bozukluğu olan ektopia kordis, kalbin toraks dışında görülmesi olarak tanımlanabilir. Servikal, torakal, torakoabdominal veya abdominal olarak görülebilen ektopia kordis, torakoabdominal olduğunda Cantrell pentalojisinin en az üç bileşenini karşılar.⁶⁻⁸ Ektopia kordis, Cantrell pentalojisinin en sık görülen bileşenidir ve birlikte olduklarında mortalite oranı yüksektir. Bu yazıda ektopia kordis ile beraber Cantrell pentalojisini oluşturan beş bulgunun tamamını gösteren bir yenidoğan sunulmaktadır.

Vaka Takdimi

Bir günlük yenidoğan erkek bebek, sağlıklı anne ve babanın ikinci çocuğu olarak sorunsuz ve takipli bir gebelik sonrasında 39. gebelik haftasında mükerrer sezaryen ile 3050 gr ağırlığında hastanemiz dışında bir merkezde doğdu. Anne baba arasında akrabalık ve ailede herhangi bir doğuştan malformasyon öyküsü belirlenemedi ve beş yaşında sağlıklı bir kız kardeşi olduğu öğrenildi. Gebelik süresince anne herhangi bir teratojen ajan ile

karşılaşmamış, enfeksiyon geçirmemiş ve rutin obstetrik ultrasonografik incelemeleri normal olarak saptanmıştı. Doğumda kalbin toraks dışında ritmik attığı gözlenen, supraumbilikal abdominal duvar defekti, omfaloseli, siyanozu ve bradikardisi olan hasta entübe edilerek hastanemize sevk edildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 3040 gr (50-75. persentil), baş çevresi 34 cm (25. persentil) olarak saptanan hastada sternum defekti ile birlikte kalbin tamamı ve kalpten çıkan ana damarlar toraks dışındaydı çıplak gözle görülebiliyordu (Şekil 1a ve 1b). İki santimetre çapında omfaloseli olan hastada, herhangi bir kraniofasial malformasyon, ekstremitte anomalisi veya nöral tüp defekti yoktu. Akciğer grafisinde olası diyafram defektine işaret eden elevasyon mevcuttu (Şekil 1c). Ekokardiyografik incelemede Fallot tetralojili patent duktus arteriyozus (PDA) saptandı. Entübe ve mekanik ventilatöre bağlı şekilde küvözde izlenen hastaya, geniş spektrumlu antibiyotik tedavisi ve total parenteral nutrisyon başlandı. Hayatının ikinci günü sol akciğerde pnömotoraks geliştiren hastaya göğüs tüpü takıldı ve sualtı drenajı yapıldı. Yüksek mortalite riski nedeniyle cerrahi girişim yapılamayan hastanın üçüncü günde genel durumu kötüleşti ve kardiyak arrest

sonrası resüsitasyona yanıt vermeyerek eksitus kabul edildi.

Tartışma

Cantrell pentalojisi, karın duvarı, sternum, diyafram, perikard ve kalp gibi orta hat oluşumlarının seyrek görülen bir malformasyonudur. İlk tanımlandığı 1958 yılından beri sıklığı, 1: 65000 ile 1: 200000 arasında bildirilmektedir.⁹ Erkek bebeklerde 1.3:1 oranında daha sık görülür. Çok seyrek görülmesi nedeniyle sıklığının olduğundan daha az hesap edildiği düşünülmektedir.¹⁰ Kalbin toraks dışında yerleşmesi şeklinde tanımlanan ektopia kordis ise sıklıkla hayatın ilk günlerinde enfeksiyon, kalp yetmezliği veya hipoksemi sonucu ölümlerle sonuçlanan bir durumdur. Sıklığı 5.5-7.9: 1 milyon canlı doğum oranında bildirilmiştir.¹¹ Tam ektopia kordis, kalbin perikard olmaksızın toraks dışında olması, parsiyel ektopia kordis, perikard ve deri ile örtülü kalbin çıplak gözle görülmesi şeklinde tanımlanır.¹¹ Ektopia kordis %100 oranında ventriküler septal defekt (VSD), %53 oranında atriyal septal defekt (ASD) ile birlikte dir.⁷ Cantrell pentalojisinde, pentalojiyi oluşturan bileşenlerin her biri farklı klinik şiddette ortaya çıkabilir. Seyrek görülmesi ve klinik şiddetin değişkenlik göstermesi hastalığın hem tanı almasını hem de cerrahların deneyim kazanarak soruna uygun cerrahi yaklaşımlar geliştirmelerini güçleştirmektedir.

Patogenezi tam olarak anlaşılmasa da Cantrell pentalojisi, embriyonik yaşamın ilk haftalarında mezoderm hücrelerinin kusurlu oluşum, farklılaşma ve migrasyonundan kaynaklanır.¹¹ Embriyonik yaşamın 14-18. günlerinde ilkel mezoderm hücrelerinin somatik ve splanknik tabakalara farklılaşmasındaki sorun, kalp, perikard, karın duvarı ve diyafram gelişiminde kusur ile sonuçlanır.¹¹ Etiyolojiye yönelik tartışmalarda teratojen ile karşılaşma, amniyotik bant etkisi ve anöploidide tartışılrsa da multifaktöriyel, sporadik bir anomali olarak kabul edilir. Herhangi bir ailevi yatkınlık gösterilmemiştir. Trizomi 18 ve trizomi 21 ile bildirilen izole vakalar vardır.^{2,12} Carmi ve arkadaşları¹³ 14 etkilenmiş vakanın DNA örneklerinde bağlantı analizi yaparak olası geni Xq22- Xq27 bölgesi ile ilişkilendirmiş, Parvari ve arkadaşları¹⁴ yine bağlantı analizi ve polimorfik belirteçler kullanarak TAS (torakoabdominal

sendrom) geninin olası lokalizasyonunu Xq25-q26 bölgesine sınırlamışlardır. Ancak etiyoloji ve spesifik genetik bozukluk henüz tam aydınlatılmış değildir.

Cantrell pentalojisinde karın duvarı malformasyonlarından omfalosel, diyastazis rekti, epigastrik ve umbilikal herninin ortak defektleri görülebilir.¹⁵ En sık görülen abdominal duvar defektleri sunulan vakada da bildirilen omfaloseldir.¹⁵ Ön diyafram ve perikard defektleri de sıktır. İntrakardiyak lezyonun şiddeti çok değişken olabilir. VSD hemen tüm vakalarda görülür.^{2,7,15} ASD, pulmoner stenoz ve Fallot tetralojisi de bildirilmiştir. Özellikle torakoabdominal ektopia kordis, Toyoma'nın⁷ çalışmasında en sık kardiyak patolojidir. Ancak ektopia kordis, Cantrell pentalojisi için bir ana bileşen değildir; yani ektopia kordis olmadan da Cantrell pentalojisi tanısı konabilir.^{2,7} Bu vakada ektopia kordis, geniş VSD'li Fallot tetralojisi PDA ile birlikte pentalojinin bir komponenti olarak görülmekteydi. Pentalojiyi oluşturan beş ana bileşene eşlik edebilecek diğer anomaliler; kraniofasial malformasyonlar (yarık dudak damak, anoftalmi, mikroftalmi, hipertelorizm), kistik higroma, meningoel, anensefali, pulmoner hipoplazi, vertebral anomaliler, parmak anomalileri, pes ekinovarus, adrenal agenezi, renal agenezi, intestinal malrotasyon, herniasyon ve hipospadias olarak bildirilmiştir.^{1-5,7,15} Bu vakadaki siyanozun Fallot tetralojisine bağlı olduğu düşünülmele birlikte olası pulmoner hipoplazi ve pnömotoraks gelişmesi de siyanozu etki eden faktörler olarak düşünölmüştür.

Dikkatli prenatal ultrasonografi ile Cantrell pentalojisi gebelikte ilk trimesterde tanı alabilir.¹⁶ Özellikle ektopia kordis ve büyük omfalosel prenatal tanıyı kolaylaştıran bulgulardır, lezyonun küçük olması tanının ikinci trimestere kaymasına neden olabilir.¹⁶ Üç boyutlu ultrasonografi, Doppler ultrasonografi ve fetal manyetik rezonans görüntüleme ile tanı alan vakalar da bildirilmiştir.^{2,3,7,16,17} Bu yazıda sunulan hastanın annesinin gebelikte ultrasonografik kontrollerinin düzenli yapıldığı öyküde belirtilmektedir. Ancak kompleks konjenital malformasyonun tanısı prenatal dönemde konamamıştır. Yaşam şansı bu kadar düşük olan ciddi konjenital malformasyonlu bebeklerin prenatal tanısı büyük önem taşımaktadır. Erken prenatal tanı ile anneye zaten

kaybetme olasılığı çok yüksek olan bir fetusu taşıdığı gebeliğin devamı veya sonlandırılması konusunda karar verme imkânı tanınabilir. Annenin bebeğin yapısal bozukluğunu bilerek doğurmaya karar verdiği durumda ise anne ve bebeğin en az zarar göreceği doğum şeklini ve uygulanacak girişimleri önceden değerlendirme imkânı olabilir. Sunulan vaka için tanının prenatal dönemde konmamış olması anne ve bebek açısından bu imkanların kullanılmasını mümkün kılmamıştır. Bu durum prenatal ultrasonografinin eğitimli ve yeterli hekimler tarafından yapılmasının önemini bir kez daha ispatlamaktadır.

Cantrell pentalojisi, torakoabdominal ektopia kordis veya nöral tüp defekti ile birlikte olduğunda mortalite oranı yüksektir, ancak uygun zamanlı, uygun cerrahi yaklaşımla sağ kalan vakalar bildirilmiştir.^{6,11,18} Cerrahi başarı için öncelikle, görüntüleme yöntemleri, gerekirse anjiyografi kullanılarak malformasyonların şiddeti ve vaskülarizasyon yapısı iyi belirlenmeli, duruma uygun operasyon stratejisi belirlenmeli, operasyon sonunda yüksek intratorasik veya intraabdominal basınç yaratacak girişimlerden kaçınılmalı, hastaların perioperatif bakım ve kardiyorespiratuar izlemine dikkat edilmelidir. Gerekli durumlarda iki basamaklı ameliyat stratejisi önerilebilir.¹⁸

Sonuç olarak Cantrell pentalojisi orta hat gelişimsel bozukluklarının çok seyrek görülen bir birlikteliğidir. Özellikle bu vakadaki gibi ektopia kordis ile beraber olduğunda sağkalım oranı düşüktür. Prenatal tanısı mümkün olan ve prognozu cerrahi düzeltmenin başarısına bağlı olan bu hastalığın düşük insidansı ve bulguların klinik şiddetinin değişkenliği, hem güç tanı almasından hem de ideal cerrahi yaklaşım için gereken deneyimin oluşturulamamasından sorumludur. Bu nedenle çok seyrek görülen bu çarpıcı vakayı sunarak, Cantrell pentalojisini çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlarına hatırlatmak istedik.

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: 602-614.
2. Stein W, Haller F, Hawighorst T, Emons G. Pentalogy of Cantrell vs. limb body wall complex: differential diagnosis of a severe malformation in early pregnancy. *Ultraschall Med* 2009; 30: 598-601.
3. Chopra S, Kalpdev A, Suri V, Aggarwal N, Rohilla M. Complete ectopia cordis with anencephaly: a case report. *J Clin Ultrasound* 2010; 38: 212-214.
4. Pete B, Hajdú J, Harmath A, et al. [Pentalogy of Cantrell: six new cases]. *Orv Hetil* 2009; 150: 2068-2073.
5. 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: 454-457.
6. Lampert JA, Harmaty M, Thompson EC, Sett S, Koch RM. Chest wall reconstruction in thoracoabdominal ectopia cordis: using the pedicled osteomuscular latissimus dorsi composite flap. *Ann Plast Surg* 2010; 65: 485-489.
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: 778-792.
8. Leca F, Thibert M, Khoury W, Fermont L, Laborde F, Dumez Y. Extrathoracic heart (ectopia cordis). Report of two cases and review of the literature. *Int J Cardiol* 1989; 22: 221-228.
9. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet* 1992; 42: 90-95.
10. Korver AM, Haas F, Freund MW, Strengers JL. Pentalogy of Cantrell: successful early correction. *Pediatr Cardiol* 2008; 29: 146-149.
11. Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Semin Pediatr Surg* 2008; 17: 154-160.
12. Onderoğlu L, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy: a case report. *Turk J Pediatr* 2003; 45: 357-358.
13. Carmi R, Barbash A, Mares AJ. The thoracoabdominal syndrome (TAS): a new X-linked dominant disorder. *Am J Med Genet* 1990; 36: 109-114.
14. Parvari R, Weinstein Y, Ehrlich S, Steinitz M, Carmi R. Linkage localization of the thoraco-abdominal syndrome (TAS) gene to Xq25-26. *Am J Med Genet* 1994; 49: 431-434.
15. Yuan SM, Shinfeld A, Mishaly D. An incomplete pentalogy of Cantrell. *Chang Gung Med J* 2008; 31: 309-313.
16. Gün I, Kurdoğlu M, Müngen 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: 446-449.
17. McMahon CJ, Taylor MD, Cassady CI, Olutoye OO, Bezold LI. Diagnosis of pentalogy of Cantrell in the fetus using magnetic resonance imaging and ultrasound. *Pediatr Cardiol* 2007; 28: 172-175.
18. O'Gorman CS, Tortoriello TA, McMahon CJ. Outcome of children with Pentalogy of Cantrell following cardiac surgery. *Pediatr Cardiol* 2009; 30: 426-430.