

CASO CLÍNICO

Reporte de un caso de pentalogía de Cantrell

Pentalogy of Cantrell: A case report

Gloria Buenrostro-Zaragoza, Eusebio Angulo-Castellanos, Leticia Serra-Ruiz, Laura López-Vargas,
Rodrigo Celis-Pérez, Teresita de Jesús Peregrina-Sandoval

Departamento de Neonatología, Hospital Civil Fray Antonio Alcalde, Guadalajara, Jalisco, México.

Resumen

Introducción. La pentalogía de Cantrell es un padecimiento congénito raro; reportados 90 casos en la literatura y descrito por Cantrell-Heller-Ravitch, se caracteriza por: hernia diafragmática anterior, onfalocele, pericardio diafragmático, anomalías congénitas intracardiacas y tercio inferior del esternón.

Caso clínico. Recién nacida (RN) femenina de término, eutrófica, producto de la cuarta gestación, madre de 36 años, originaria de Guadalajara y residente de Pto. Vallarta. Antecedentes de: tabaquismo y alcoholismo, asmática tratada con salbutamol durante la gestación, infección de vías urinarias y cervicovaginitis tratada, preeclampsia 4 meses previos al parto, sin manejo, diagnosticada por ecosonograma obstétrico a las 35.2 semanas de gestación con presencia de onfalocele y *ectopia cordis*; interrumpiendo la gestación vía abdominal, obteniéndose RN con los defectos mencionados, además de cardiopatía intracardíaca (atresia pulmonar, transposición de vasos, comunicación interventricular e interauricular). Falleció a los 5 días de vida.

Conclusión. Los casos de supervivencia reportados en la literatura son excepcionales (variantes no graves), siendo las cardiopatías determinantes del pronóstico.

Palabras clave. Pentalogía de Cantrell; onfalocele; *ectopia cordis*; defectos de línea media.

Summary

Introduction. The pentalogy of Cantrell is a infrequent congenital syndrome. There are 90 cases reported in the literature, described by Cantrell-Heller-Ravitch and characterized by hernia of the anterior diaphragm, omphalocele, diaphragmatic pericardium, congenital heart defect and in the lower sternum.

Case report. Female newborn delivered at term, product of the 4th pregnancy from a 36 year-old mother with history of smoking and alcoholism, asthma treated with salbutamol during pregnancy, urogenital tract infection treated, preeclampsia in the 4th month of gestation non-treated. Diagnosis by ultrasound at 35.2 weeks of pregnancy of omphalocele and *ectopia cordis*; abdominal delivery of the newborn with the defects described above, associated with intracardiac lesions: pulmonary atresia, vascular transposition, ventricular septal defect and atrial septal defect. The infant died on the 5th day.

Conclusion. The survival rate in cases reported in literature is rare and depends on the complexity of the cardiac defect.

Key words. Hereditary diseases; Pentalogy of Cantrell; abnormalities; hernia umbilical; omphalocele; *ectopia cordis*; midline wall defects.

www.medigraphic.com

Solicitud de sobretiros: Gloria Buenrostro Zaragoza, Depto. de Neonatología, Hospital Civil Fray Antonio Alcalde, Damián Carmona Núm. 1083, Col. Talpita, S. L., C.P. 44710, Guadalajara, Jalisco, México.

Fecha de recepción: 14-01-2008.

Fecha de aprobación: 30-07-2008.

Introducción

La pentalogía de Cantrell es un padecimiento congénito raro del cual se han reportado cerca de 90 casos en la literatura. Descrito por Cantrell-Heller-Ravitch en el año de 1958;¹⁻⁸ caracterizado por la presencia de: hernia diafragmática anterior, defectos en la línea media supraumbilical de la pared abdominal (onfalocele) y en el pericardio diafragmático, así como anomalías congénitas intracardiacas (defecto septal atrial, estenosis de la válvula pulmonar, tetralogía de Fallot, dextrocardia, conexión anómala de venas pulmonares, atresia tricuspídea y tronco arterioso en casos graves, incluso aneurisma apical ventricular),^{6,9,10} divertículos cardiacos¹¹ y anomalías del tercio inferior del esternón.^{1-3,5,10} No se cuenta con criterios de manejo establecidos para el feto o la madre.² Tiene una prevalencia de 1:100 000 a 1:200 000, con predominio en varones de 2:1.

Clasificación:

Clase 1. Diagnóstico exacto con la presencia de los cinco defectos descritos.

Clase 2. Diagnóstico probable con cuatro defectos (incluyendo defectos intracardiacos y anormalidades en la pared abdominal).

Clase 3. Diagnóstico incompleto con combinación en los defectos (siempre acompañado de anormalidades externas).^{2,3,8,12}

Presentación del caso clínico

Recibimos en nuestra unidad a paciente recién nacida (RN) femenina producto de la cuarta gestación de una madre de 36 años de edad, originaria de Guadalajara y residente de Pto. Vallarta, dedicada al hogar, escolaridad tercero de secundaria, con tabaquismo positivo y alcoholismo cada ocho días, hasta llegar a la embriaguez en el primer trimestre de la gestación, asmática desde los 13 años tratada con salbutamol, mismo que utilizó casi durante todo el embarazo, además de antecedente de cervicovaginitis e infección de vías

urinarias al tercer mes de gestación, hospitalizada y manejada con antibiótico intravenoso y óvulos de nistatina, con diagnóstico de preeclampsia cuatro meses previos al nacimiento de la paciente sin manejo para la misma. Se refiere control prenatal inadecuado (sólo recibió cuatro consultas), ingesta de multivitamínicos a partir del tercer mes de gestación con aplicación de dos dosis de toxoide tetánico, se le realizaron seis ultrasonidos obstétricos, los primeros reportados como normales, el realizado a las 35.2 semanas de gestación (SDG) por fecha de última menstruación reportó: producto único, vivo, cefálico, con onfalocele, *ectopia cordis*, cordón umbilical con dos vasos; estableciéndose diagnóstico de pentalogía de Cantrell, por lo cual es enviada a este hospital para atención del parto. Se recibió a la madre con presencia de tensión arterial (TA) de 140/90 mm Hg, edema de extremidades inferiores y de abdomen, manejándose con alfa metil dopa. Una vez estabilizada la TA, se decide pasar a cesárea electiva por las malformaciones referidas, obteniéndose producto fenotípicamente femenina (Figs. 1, 2 y 3) con un peso de 3.3 kg, talla de 49 cm, perímetro de 35 cm, pie 8 cm, frecuencia cardiaca 142 por min, temperatura de 37 °C, por Capurro de 39 SDG, valoraciones de Apgar y Silverman-Andersen no valorables, ya que por las malformaciones presentes y la presencia de cianosis generalizada se decidió intubar desde el nacimiento, además de proporcionarle medidas básicas de reanimación. Se derivó a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, donde se encontró a la exploración física: paciente RN, en ventilación mecánica, con cianosis generalizada, hipoactiva, reactiva, con buen estado de hidratación, cráneo braquicéfalo, fontanelas normotensas, frente con hipertriosis así como en las zonas laterales de la cara, base y puente nasal anchos, telecanto, pupilas isocóricas, reactivas a estímulo luminoso, fisuras palpebrales horizontalizadas, labio y paladar íntegros, micrognatia (Fig. 4), pabellones auriculares de implantación ligeramente baja, cuello corto y alado (Fig. 5), con piel redundante en la parte pos-

terior del mismo, implantación baja de cabello, tórax simétrico, corto, teletelia, esternón corto, campos pulmonares con hipoventilación de la base derecha, onfalocele inmediatamente inferior a apéndice xifoides con visualización de movimientos cardiacos a través de la piel (precordio hiperdinámico), así como intestinos, hígado y estómago



Figura 1. Nacimiento de la recién nacida por vía abdominal mostrando defectos propios de la pentalogía de Cantrell.



Figura 2. Recién nacida en su estancia en la UCIN recibiendo apoyo ventilatorio.

en dicho defecto, el cual era de aproximadamente 34 cm de diámetro, la piel que cubría el defecto abdominal se encontraba hiperpigmentada (Fig. 6), el muñón umbilical mostraba una relación arteria vena de 1:1, abdomen inferior ligeramente deprimido, sin palpase masas, dorso con hirsutismo importante, genitales fenotípicamente femeninos sin alteraciones, ano permeable, extremidades simétricas, movilidad respetada, signos de Ortolani y Barlow negativos, tono muscular normal, pulsos periféricos normales, llenado capilar de seis segundos, clinodactilia, sobreposición de



Figura 3. Vista general de la recién nacida.



Figura 4. Hipertriosis en frente y zonas laterales de la cara, fisuras palpebrales horizontalizadas y micrognatia.



Figura 5. Pabellones auriculares de inserción baja, cuello corto alado, piel redundante e implantación baja de cabello.

segundos orfejos sobre tercero y cuarto sobre quinto (Fig. 7). Se le realizó ecocardiograma, el cual reportó *situs abdominal solitus*, levocardia, *ectopia cordis*, atresia pulmonar con vasos en transposición, comunicación interventricular y comunicación interatrial. El ecosonograma transfontanelar fue reportado normal. El cariotipo se reportó 46 XX, normal. La paciente falleció a los cinco días de vida, posterior a la presencia de choque cardiogénico aunado a la cardiopatía ya referida.

Discusión

La etiología de este padecimiento es desconocida; en cuanto a la patogénesis de la misma, se comenta la anomalía en la migración del mesodermo, aproximadamente a los 14-18 días de gestación (defecto de la blastogénesis).^{1-3,13} Existen publicaciones en las que se hace referencia como factor etiológico a diferentes aneuploidias como trisomía 18 y 21, otros hacen referencia a las infecciones de tipo viral, así como exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo. En el caso de la RN de este informe, se cuenta con un



Figura 6. Nótese tórax y esternón corto, teletelia, onfalocele gigante y genitales sin alteraciones.



Figura 7. Extremidades inferiores que muestran clinodactilia y sobreposición de segundo orfejo sobre tercero y cuarto sobre quinto.

cariotipo normal, con antecedente por parte de la madre de consumo de tabaco y alcohol durante el embarazo de manera constante, de medicamentos sólo se refiere el uso de salbutamol, mismo que no se reporta como etiología en la literatura encontrada hasta el momento. Es de importancia la realización de ultrasonidos obstétricos (translucencia nuchal) para realizar la detección oportuna de dichas entidades congénitas;^{1-3,5,6,9,10,14} así mismo, hay reporte de estudios en los cuales se ha apoyado el diagnóstico a través de la realización de eco-

cardiografía fetal y resonancia magnética.^{10,15} Cabe hacer notar que en el caso de la madre de esta RN, le fueron realizados seis ultrasonidos obstétricos, y fue hasta la semana 35.2 donde se evidenció la presencia de las malformaciones características de la pentalogía; la importancia de un buen diagnóstico prenatal radica en que se podrán tomar decisiones tempranas para brindarle al paciente un mejor pronóstico, con adecuado tratamiento, en caso de ser esto posible (casos no graves, donde habrá de proporcionarse un manejo multidisciplinario).³ La supervivencia de este tipo de pacientes es corta y depende de los defectos cardiacos agregados;^{3,5,7} en el caso de esta RN, fueron las malformaciones cardiológicas las que la

llevaron a la muerte, no siendo posible proporcionarle tratamiento quirúrgico paliativo. En los antecedentes genéticos pueden encontrarse anomalías inconstantes, o no haber alteraciones cromosómicas; hay reportes que muestran una posible relación de herencia ligada al cromosoma X.^{3,6} En la literatura se describe a la sepsis como la primera causa de morbilidad en estos pacientes con este tipo de malformaciones, sólo superada por las cardiopatías complejas asociadas;⁵ en el caso de la paciente de este informe, no fueron encontrados antecedentes ni datos clínicos para sospechar sepsis, reportándose con cultivos negativos. En este hospital es el primer caso reportado hasta el momento.

Referencias

- Hernández-Castro F, Cortés-Flores R, Ochoa-Torres MA, Hernández-Herrera RJ, Luna-García S. Diagnóstico prenatal de la pentalogía de Cantrell concomitante con labio y paladar hendido, reporte de un caso. *Ginecol Obstet Mex*. 2006; 74: 546-50.
- Soria-López JA, Guzmán-López A, Hernández-León I, Gómez-Puente VM, Ramírez-Ley C, Saldivar-Rodríguez D, et al. Presentación y discusión de un paciente con pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. (Series en Internet) [Citado en mayo 2004] 30: [aproximadamente 5 p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/vol30_2_04/gin05204.htm.
- Asian A, Karaguzel G, Unal I, Aksoy N, Melikoglu M. Two rare of the pentalogy of Cantrell or its variants. *Core J*. 2004; 31: 85-7.
- Dilek U, Saime K, Esin S, Sevil G, Nur S. An infant with pentalogy of Cantrell and limb defects diagnosed prenatally. *Clin Dysmorphol*. 2004; 13: 57-8.
- 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: 172-5.
- Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, review of the syndrome. *Pediatrics*. 1972; 50: 778-92.
- Opitz JM, Zanni G, Reynolds JF, Gilbert-Barness E. Defects of blastogenesis. *Am J Med Genet*. 2002; 115: 269-86.
- Bonilla MF, Machado LE. Abdominal wall defects-two versus three-dimensional ultrasonographic diagnosis. *J Ultrasound Med*. 2000; 20: 374-84.
- 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. *Core J*. 2007; 22: 269-73.
- Halbertsma-Feico J, van Oort A, Der-Staak FV. Cardiac diverticulum and omphalocele: Cantrell's pentalogy or syndrome. *Cardiol Young*. 2002; 12: 71-4.
- Song A, McLeary MS. MR imaging of pentalogy of Cantrell variant with an intact diaphragm and pericardium. *J Ultrasound Med*. 2001; 30: 638-9.
- Cordoni G, Schlindwein S, Granero L, Goncalves LF. Pentalogy of Cantrell early diagnosis a 9 weeks. The fetus net [series en el Internet]. [Citado 2002 Aug] [Aproximadamente 5 p.]. Disponible en: <http://www.thefetus.net/page.php?id=995>.
- Wheeler DS, Louis JD. Pentalogy of Cantrell associated with hypoplastic left heart syndrome. *Pediatr Cardiol*. 2007; 28: 311-3.
- Moreno VA, Olmedo S, Camargo E. Pentalogía de Cantrell: caso clínico. *Rev Niño Panam*. 2005; 21: 73-7.
- 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: 107-9.