

# Reporte de caso: neonato con Pentalogía de Cantrell

## Case report: newborn with pentalogy of Cantrell

Karen Ximena Rosas García<sup>1</sup>

Paul Arcos Viscarra<sup>2</sup>

1 Médico adscrito al servicio de atención neonatal inmediata del Hospital Infantil del Estado de Sonora (HIES).

2 Residente de segundo año de Pediatría del HIES.

Responsible de correspondencia: Karen Ximena Rosas García.  
Dirección: Paseo Florido, # 60 C, Colonia Nueva Galicia, Hermosillo, Sonora. CP 83245 . Teléfono: 6621424379. Correo electrónico:  
kaaren.ximena@gmail.com

### RESUMEN

La Pentalogía de Cantrell (PC) es un desorden congénito raro, la incidencia estimada es de 1 en 5.5 millón de nacidos vivos. Las malformaciones congénitas involucradas son alteraciones de línea media, caracterizada por defectos de corazón, pericardio, defectos diafrágmiticos, esternón y defectos supraumbilicales en la pared abdominal. Se presenta reporte de caso con diagnóstico ultrasonográfico en la semana 12 de gestación. La cardiopatía reportada fue incompatible con la vida, no se realiza estudio genético.

**Palabras clave:** Pentalogía de Cantrell (PC), ectopia cordis, cardiopatía.

**Fecha de recepción:** 6 de julio 2022

**Primera revisión:** 19 julio 2022

**Fecha de aceptación:** 16 agosto 2022

### ABSTRACT

Pentalogy of Cantrell (POC) is a rare congenital disorder characterized by lower sternal defect, diaphragmatic defect, pericardial defect, supraumbilical abdominal wall abnormalities, the incidence is 1 in 5.5 million live births. Case report was gathered from medical records, with ultrasound diagnosis at week 12 of gestation. The cardiac defect was incompatible with life, without a genetic study.

**Keywords:** Cantrell pentalogy, ectopia cordis, heart disease.

### INTRODUCCIÓN

La Pentalogía de Cantrell (PC) fue descrita en 1958 por Cantrell y colaboradores.<sup>1</sup> Involucra la expresión completa de los defectos congénitos al nacimiento del

esternón, diafragmáticos, pericardio, corazón y pared abdominal supraumbilical. Los criterios establecen la presencia de estos 5. La modificación propuesta por Toyama en 1972 incluye también defectos parciales, clasificados en 3 tipos.<sup>2</sup> Recientemente Kubba y compañeros proponen una expansión al diagnóstico, siendo la arteria umbilical única.<sup>3</sup>

La incidencia se reporta de 1 en 5.5 millones por nacido vivo. Desde 1958, se han reportado aproximadamente 250 casos, 72% ha sido descrito en Europa y Estados Unidos.<sup>2</sup> Existe predominio por el sexo masculino, respecto al femenino (1.35:1). Hacia finales del siglo XX, la tasa de mortalidad se estimó en 52%. En 2014, Zhang y colaboradores reportaron una tasa de mortalidad de 61%.<sup>4</sup>

El diagnóstico prenatal puede realizarse desde el primer trimestre en presencia del onfalocele o la ectopia cordis; es frecuente durante el segundo trimestre.<sup>5</sup> Al ser una entidad con fenotipo variable, el diagnóstico diferencial se realiza con: ectopia cordis torácica aislada (la ectopia puede ser torácica, toraco-abdominal, abdominal y cervical), síndrome de banda amniótica y anomalía del tallo corporal.<sup>6,7</sup>

El síndrome de Cantrell con ectopia cordis se asocia a una alta tasa de mortalidad perinatal, ya que requiere de múltiples procedimientos quirúrgicos, siempre que los defectos lo permitan. Con una tasa de supervivencia de 37%, en su forma incompleta.<sup>8,9</sup> Se reporta un caso de una recién nacida con pentalogía de Cantrell, y se realiza revisión bibliográfica.

### Caso clínico

Recién nacida, hija de madre de 17 años, sin antecedentes personales patológicos, niega toxicomanías e infecciones durante el embarazo, con 5 consultas de control prenatal, con diagnóstico USG de ectopia cordis, en la semana 12 y ventrículo único, hipoplasia pulmonar en la semana 37. Se decidió resolución de embarazo vía vaginal para evitar morbilidad materna y se obtuvo producto único vivo del sexo femenino, que llora y respira al nacer, se brindan pasos iniciales de reanimación neonatal, APGAR 7/8, peso y talla adecuados para la edad gestacional (p10-90), se coloca oxígeno suplementario con puntas nasales y pasa al servicio de neonatología para continuar manejo y vigilancia.

A la exploración física con masa pulsátil, amorfa, violá-

**Bol Clin Hosp Infant Edo Son 2022; 39 (2): 73-75**

cea, subhidratada que emerge de defecto amplio de la pared torácica anterior correspondiente a ectopia cordis, defecto en el rafe medio hasta el epigastrio (figura 1).



Figura 1. Exposición completa del músculo cardíaco y defecto abdominal.

74

La recién nacida falleció a las 72 horas de vida, sin poder realizar estudio citogenético, se valoró por cirugía cardiovascular y se solicitó el material para realizar corrección quirúrgica, se explicó a los padres de forma amplia y clara el riesgo perioperatorio de fallecimiento. Se autorizó realizar autopsia, la cual reportó:

"Ectopia cordis con cardiomegalia y ventrículo único, pulmones hipoplásicos, ausencia de diafragma anterior, defecto de la línea media abdominal supraumbilical con exposición de bazo, estómago, hígado, intestino delgado y colon, cubiertos por un saco semitransparente".

**DISCUSIÓN**

La PC es una malformación congénita que se caracteriza por un conjunto de defectos en la línea media. Los defectos cardíacos son los más frecuentes; los más comunes son el defecto septal ventricular, defecto atrial, tetralogía de Fallot y estenosis pulmonar.<sup>10</sup> El defecto torácico puede ir desde un hundimiento esternal leve hasta la ectopia cordis-localización extra-torácica del corazón, la malformación más severa de la pentalogía.<sup>11</sup>

La modificación de Toyama a la clasificación de Cantrell, son de 3 tipos, tipo 1: expresión completa (5 defectos) diagnóstico certero, tipo 2: expresión parcial, cuatro defectos al nacimiento, teniendo como base (anomalía de la pared abdominal y la anomalía intra-

cardiaca), tipo 3: expresión incompleta: combinación variable <4 defectos con base (anomalía esternal inferior).<sup>2</sup>

De acuerdo con lo reportado en la necropsia, la recién nacida se podría clasificar en tipo 1. La expresión completa (5 defectos) es rara, hasta la fecha se han reportado aproximadamente 250 casos a nivel mundial (70% en Europa).<sup>7</sup> La etiología no ha sido dilucidada completamente; la influencia genética ha sido postulada en la expresión de PC, reportando una probable herencia ligada al cromosoma X, la región reportada es Xq25-26.1, también se han descrito microduplicaciones del cromosoma 15q21.3, donde se ubica el gen ALDH1A2, es decir, una región crítica para la conversión de la vitamina A a ácido-transretinoico, donde su deficiencia puede afectar negativamente en la embriogénesis y organogénesis, lo que predispone al feto a malformaciones congénitas.<sup>8</sup> Otras cromosomopatías reportadas son la trisomía 18 y Turner, la exposición a teratógenos es otra etiología propuesta.

Desde el punto de vista embriológico, se reporta falla en la migración o diferenciación de las estructuras del mesénquima primordial, predisponiendo al feto a la falla en el desarrollo de la pared torácico-abdominal, esternón y bordes del diafragma.<sup>9,6</sup> El defecto cardíaco es la malformación más grave de la pentalogía, en el caso de nuestro paciente se manifestó con la exposición total del órgano.

De acuerdo con la posición del corazón y el defecto subyacente se clasifica en cervical (3%), cervicotorácica, torácica (60%), abdominal (30%) y torácico abdominal (7%). La forma torácico abdominal es la que se asocia con el caso de la paciente. La cervical no es compatible con la vida.<sup>3,12</sup>

Si la anomalía detectada es incompatible con la vida se puede valorar con los padres la interrupción del embarazo.<sup>13,14</sup> Durante el cierre quirúrgico, en la mayoría de los casos, la cavidad torácica es pequeña con poco espacio mediastinal para el corazón. Los intentos de cerrar la pared torácica a menudo resultan poco satisfactorios, el pronóstico es pobre, debido a que la mayoría de los pacientes tienen otras anomalías asociadas.<sup>15</sup>

En el caso de esta recién nacida, la malformación cardíaca que presentaba fue la que ocasionó su fallecimiento; no fue posible proporcionarle un tratamiento quirúrgico paliativo.

**CONCLUSIÓN**

La PC es una patología muy compleja, se requiere intervención multidisciplinaria para orientación y valoración pronóstica. El éxito de la corrección quirúrgica va a depender del tipo de expresión en la cual

sea clasificado, los resultados serán poco favorables cuando se acompañe de malformaciones que sean incompatibles con la vida. Es el primer caso reportado hasta el momento en este hospital.

## REFERENCIAS

1. Jnah AJ, Newberry DM, England A. Pentalogy of Cantrell: Case Report With Review of the Literature. *Adv Neonatal Care*. 2015, agosto;15(4): 261-8.
2. Gabriel A, Donnelly J, Kuc A, et al. Ectopia Cordis: A Rare Congenital Anomaly. *Clinical Anatomy*. 2014; 27: 1193-1199.
3. Castro Y, Chimbo T, Rizo T. Reporte de caso: Ectopia cordis. *Rev Ecuat Pediatr*. 2018; 19(1): 25-27.
4. Beltrán-Peñaiza P, Dowell-Delgado A, Enríquez-Guillén B, et al. Diagnóstico ecográfico fetal de ectopia cordis. *Rev Latin Perinat*. 2018; 21(4): 242-245.
5. Pius S, Ibrahim HA, Bello M, et al. Complete Ectopia Cordis: A Case Report and Literature Review. *Case Rep Pediatr*. 2017; 1-6.
6. Scott-Engum A, Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Seminars in Pediatric Surgery*. 2008; 17(3): 154-160.
7. Noreña-Renfigo BD, Gil-Serrano P, Fernández-Suárez H, et al. Ectopia cordis: Un extraño caso de anomalía cardíaca congénita, *Revista Argentina de Radiología*. 2020; 84(4): 130-132.
8. Riaño CE, Otoya JP, Gentile JI, et al. Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis): reporte de un caso. *Rev Colomb Cardiol*. 2010; 17(6): 286-290.
9. Smith BJ, Flyer JN, Edwards EM, et al. Outcomes for Ectopia Cordis. *J Pediatr*. 2020; 2(16): 67-72.
10. Williams A, Marayati R, Beierle E. Pentalogy of Cantrell. *Semin Pediatr Surg*. 2019; 28(2): 106-110.
11. Flores R, Rittler M. Ectopia Cordis y Pentalogía de Cantrell. *Rev Hosp Mat Inf Ramón Sardá*. 2010; 29(2): 89-93.
12. Ungson-García F, González-Vergara C, Carreras-Martínez JM. Ectopia cordis. *Acta Med GA*. 2015; 13(3): 194-195.
13. Flores-Tlalmis P, Madrid-Basurto A, García-Cano E, et al. Reparación quirúrgica de ectopia cordis toracoabdominal. *Cir Cardiov*. 2015; 22(2): 104-107.
14. Cabrera A, Rodrigo D, Luis MA, et al. Anomalías cardíacas en la ectopia cordis. *Rev Esp Cardiol*. 2002; 55(11): 1209-12.
15. Sadlecki P, Krekora M, Krasomski G, et al. Prenatally Evolving Ectopia Cordis with Successful Surgical Treatment. *Fetal Diagn Ther*. 2011; 30: 70-72.