

Caso clínico

Pentalogía de Cantrell en terapia intensiva neonatal. Reporte de tres casos

Ricardo Martínez-Verónica,* Héctor Adrián García-Hernández,* Luis Manuel Ávalos-Huizar,* Martha de la Torre-Gutiérrez,* Laura López-Vargas,* Laura López-Gallo,* María Alejandra Stanley-Lucero*

*Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX), OPD Hospital Civil de Guadalajara «Fray Antonio Alcalde», Departamento de Reproducción Humana, Crecimiento y Desarrollo Infantil; Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara. Guadalajara, Jalisco, México.

Resumen

Presentamos tres casos de Pentalogía de Cantrell: uno asociado a onfalocele, Tetralogía de Fallot y comunicación interauricular; otro con onfalocele, doble salida de ventrículo derecho y persistencia del conducto arterioso; el tercero con estenosis de ramas pulmonares. A los dos primeros se les realizó fístula sistémico-pulmonar, el tercero fue dado de alta hospitalaria, siendo candidato para plastia de ramas pulmonares. Con seguimiento al año, el primer caso se encuentra en buenas condiciones; el segundo murió en el periodo postoperatorio a causa de hipertensión pulmonar y shock carcinogénico. La Pentalogía de Cantrell representa un reto para el equipo de atención neonatal y quirúrgico. Con un enfoque de atención médica multidisciplinaria, algunos de estos niños pueden sobrevivir.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, cardiopatías congénitas, malformaciones congénitas, defectos del cierre de la pared abdominal.

Abstract

This paper reports on three clinical cases pertaining to pentalogy of Cantrell (PC): the first is associated to omphalocele, Fallot's tetralogy and atrial septal defect; the second is also associated to omphalocele, double outlet right ventricle and patent ductus arteriosus; and the third case to pulmonary branch stenosis. The first two cases were treated by systemic-pulmonary fistula; the third was discharged from the hospital as a candidate for branch pulmonary plasty. At the one year follow-up, the first case is in good condition; the second case died during the post-surgical period due to pulmonary hypertension, and carcinogenic shock. Though PC presents challenges not only for neonatal care teams but also for surgical teams, by focusing on a multidisciplinary medical care approach, some of these children can survive.

Key words: Pentalogy of Cantrell, congenital heart abnormalities, congenital abnormalities, defect in the abdominal wall.

INTRODUCCIÓN

Presentamos tres casos de una patología poco frecuente, la Pentalogía de Cantrell; dos de ellos fueron sometidos a procedimientos quirúrgicos para la reparación de defectos presentes en la pared abdominal.

La Pentalogía de Cantrell (PC) representa un síndrome raro acompañado de cinco anomalías:

- 1) Defectos en la línea media de la pared abdominal a nivel supraumbilical.
- 2) Defecto diafragmático anterior.
- 3) Defecto del pericardio diafragmático.
- 4) Defecto del esternón bajo.
- 5) Malformaciones congénitas cardíacas: tienen una prevalencia reportada de 1 en 65,000 nacidos vivos y una mortalidad alta.¹

El diagnóstico puede realizarse en el primer trimestre del embarazo empleando ultrasonografía bidimensional o tridimensional; la detección temprana de estas anomalías y su manejo por un equipo multidisciplinario representan un aspecto importante para la confirmación diagnóstica y la planeación quirúrgica.²⁻⁷

Recientemente se han identificado alteraciones genéticas como la delección de novo del gen FZD2 y haploinsuficiencia del gen ZFPM2 como causas hereditarias dominantes aisladas de defectos diafragmáticos encontrados en pacientes con PC.⁸ El periodo embrionario en el cual esta patología se desarrolla coincide con el periodo de desarrollo del cordón umbilical (CU).

Se ha informado que parece existir una fuerte correlación entre PC y las anomalías del desarrollo del CU (arteria umbilical única, cordón corto o cordón con un patrón atípico en las vueltas de sus vasos san-

guíneos), en particular en aquellos casos asociados a *Ectopia cordis*.⁹

Esta entidad representa un reto para los neonatólogos y los cirujanos debido al amplio espectro de patologías asociadas, la severidad de las anomalías de la pared abdominal, las malformaciones cardíacas presentes y su elevada mortalidad.¹⁰

Entre las malformaciones reportadas en la literatura se encuentran: onfalocele,¹⁰ ano imperforado,¹¹ *Ectopia cordis* y rasgos dismórficos como microcefalia, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas, micrognatia, implantación baja de pabellones auriculares,¹² defectos del cierre del tubo neural,¹³ corazón rodeado de asas de intestino delgado,³ extrofia pulmonar y craneorrasquisquis,¹⁴ malformaciones de vejiga urinaria;¹⁵ asimismo, se ha reportado la asociación de PC con el síndrome de Goltz-Gorlin (cabello escaso, anoftalmia, nariz bífida, bermellón irregular en ambos labios, malformaciones de la cadera, apéndice caudal, defectos aplásicos lineales de la piel y sordera unilateral).¹⁶

Con relación al tipo de cardiopatías asociadas se han reportado las siguientes: ventrículo único con dos válvulas atrioventriculares y estenosis pulmonar,¹² doble salida de ventrículo derecho, comunicación interauricular y dextrocardia,¹⁷ Tetralogía de Fallot con doble salida de ventrículo derecho, atresia de válvula tricúspide y comunicación interventricular perimembranosa,¹⁸ persistencia del conducto arterioso y defecto septal atrial y ventricular.^{3,19}

La evolución de los niños con PC posterior a la cirugía de corazón ha sido reportada con poca frecuencia en la literatura; se ha informado que los sobrevivientes al procedimiento quirúrgico presentan evoluciones prolongadas con dependencia de la ventilación mecánica y falla para destetarlos del ventilador, seguido de falla

orgánica múltiple, por lo que se ha concluido que el cuidado postquirúrgico de niños con PC después de cirugía de corazón se complica frecuentemente por necesidades prolongadas de asistencia ventilatoria y múltiples complicaciones postquirúrgicas.¹⁸

El pronóstico es malo en pacientes con PC completa asociado a *Ectopia cordis* y otras anomalías presentes.²⁰⁻²³ La mortalidad después del procedimiento quirúrgico cardíaco es elevada.²⁴ Los casos de supervivencia reportados en la literatura son excepcionales, siendo las cardiopatías congénitas determinantes del pronóstico.^{21,24}

CASO 1 (FIGURAS 1 Y 2):

Femenino, madre con hipotiroidismo, cursó con embarazo normoevolutivo, nace por cesárea, pesó 2.7 kg, Apgar 7-8 y Capurro de 36.5 s. Exploración física con soplo continuo en segundo EIC izquierdo II/VI, pulsos normales, defecto epigástrico en línea media de 7 x 7 cm compatible con onfalocele observándose ápex cardíaco.

El ecocardiograma reportó Tetralogía de Fallot y comunicación interauricular, fracción de eyección 56%, dilatación del tronco de la pulmonar. La TAC demostró agenesia diafragmática anterior, agenesia de pericardio, onfalocele con contenido principal de hígado. Fue sometida a plastia del defecto de la pared abdominal, con una evolución postquirúrgica satisfactoria.

La paciente se mantuvo estable en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales Externos (UCINEX), fue dada de alta y a los tres meses se decidió aplicar manejo paliativo de la cardiopatía con realización de fístula sistémico-pulmonar derecha. Presentó una buena evolución al año de vida.



Figura 1.



Figura 2.



Figura 3.



Figura 5.



Figura 4.

CASO 2 (FIGURAS 3 Y 4):

Femenino, madre de 19 años con detección prenatal de defecto de pared anterior y cardiopatía congénita. Obtenida por cesárea electiva, Apgar 8/8, peso 3 kg, Capurro 39 s, con cianosis persistente que requirió ventilación asistida desde el nacimiento.

Ingresa a UCINEX con defecto en cara anterior de tórax, agenesia esternal y onfalocele íntegro de 9 x 7 cm. Se corroboró diagnóstico ecocardiográfico de doble vía de salida de ventrículo derecho y persistencia del conducto arterioso.

Fue intervenida quirúrgicamente para reparación del defecto de la pared abdominal. La evolución de la paciente fue tórpida, desarrollando neumonía; a los 12 días de vida se somete a fístula sistémico-pulmonar tipo Blalock-Taussig modificada. Fallece por complicaciones asociadas a hipertensión arterial pulmonar refractaria de manejo con óxido nítrico y *shock* cardiogénico.

CASO 3 (FIGURA 5):

Masculino con defecto de la línea media que corresponde a una Pentalogía de Cantrell clase 3, integrada por una marcada diástasis de rectos y agenesia de tercio inferior de esternón, cubierta de piel a través de la cual se observa ápex cardiaco en posición ectópica anterior. La cardiopatía identificada por ecocardiograma fue estenosis de ramas pulmonares, gradiente pico 40 mmHg; candidato para plastia de ramas pulmonares, no fue sometido a procedimiento quirúrgico; durante su seguimiento a dos meses se reporta estable.

DISCUSIÓN

Vazquez-Jimenez y colaboradores mencionan en su publicación que la Pentalogía de Cantrell representa un reto para los cirujanos debido al amplio espectro de anomalías asociadas, la severidad de las anomalías de la pared abdominal, las malformaciones cardiacas presentes y su elevada mortalidad.¹⁰

Ante la experiencia de haber tratado estos tres casos en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y de haber vigilado e intervenido en la evolución postquirúrgica de los mismos, agregaríamos que esta entidad representa un reto,

no sólo para los cirujanos, sino también para el equipo médico neonatal, debido a la severidad de las complicaciones médicas observadas en estos pacientes.

Con relación a las anomalías asociadas y las cardiopatías congénitas presentes, dos de nuestros pacientes presentaron onfalocele, uno de ellos asociado a Tetralogía de Fallot y comunicación interauricular y otro con doble vía de salida de ventrículo derecho y persistencia del conducto arterioso; el tercer caso con estenosis de la pulmonar, aspectos que coinciden con lo reportado en la literatura.^{3,10,12,18,19}

O'Gorman menciona que la evolución de los niños con PC posterior a la cirugía de corazón ha sido reportada con poca frecuencia en la literatura; comenta que los sobrevivientes al procedimiento quirúrgico se complican frecuentemente por necesidades prolongadas de asistencia ventilatoria y por múltiples complicaciones postquirúrgicas.¹⁸

En nuestra experiencia, con la atención de tres casos con PC, la paciente con onfalocele asociado a doble vía de

salida de ventrículo derecho y persistencia del conducto arterioso presentó una evolución tórpida, desarrollando un choque cardiogénico asociado a neumonía; a los 12 días de vida se sometió a una fístula sistémico-pulmonar y falleció por complicaciones asociadas a hipertensión arterial pulmonar fija refractaria con manejo de óxido nítrico.

Por el contrario, los resultados en el tratamiento médico y la respuesta a los procedimientos quirúrgicos fueron satisfactorios en los otros dos pacientes: uno de ellos con onfalocele asociado a Tetralogía de Fallot y comunicación interauricular, quien fue intervenido para la realización de fístula sistémico-pulmonar derecha, la cual al año de vida presentaba buena evolución. El segundo paciente fue el del tercer caso, con estenosis de ramas pulmonares; y si bien no fue sometido al procedimiento quirúrgico, sí lo será para una plastia, ya que es candidato. Durante su seguimiento a dos meses de vida se reporta estable.

BIBLIOGRAFÍA

- Pachajoa H, Barragán A, Potes A, Torres J, Isaza C. Biomédica. Pentalogy of Cantrell: report of a case with consanguineous parents. *Biomédica* 2010; 30: 473-477.
- Baeza-Herrera C, Escobar-Izquierdo MA, García-Cabello LM, Sánchez-Magaña L, Nájera-Garduño HM. Cantrell's pentalogy. Four cases reported. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc* 2008; 46(6): 673-676.
- Rajewska J, Gawrych E, Wegrzynowski J, Konefal H, Rybkiewicz M. Cantrell's pentalogy-a case report. *Ginekol Pol* 2010; 81(11): 860-864.
- Marino AL, Levy RJ, Berger JT, Donofrio MT. Pentalogy of Cantrell with a single-ventricle cardiac defect: collaborative management of a complex disease. *Pediatr Cardiol* 2011; 32(4): 498-502.
- Santiago-Herrera R, Ramirez-Carmona R, Ciales-Vera S, Calderon-Colmenero J, Kimura-Hayama E. Ectopia cordis with tetralogy of Fallot in an infant with pentalogy of Cantrell: high-pitch MDCT exam. *Pediatr Radiol* 2011; 41(7): 925-929.
- 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(5): 454-457.
- 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(8): 446-449.
- Wat MJ, Veenma D, Hogue J, Holder AM, Yu Z, Wat JJ et al. Genomic alterations that contribute to the development of isolated and non-isolated congenital diaphragmatic hernia. 2011; 48(5): 299-307.
- Muller Brochut AC, Baumann MU, Kuhn A, Di Naro E, Tutschek B, Surbek D et al. Pentalogy or hexalogy of Cantrell? *Pediatr Dev Pathol* 2011; 15.
- 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): 1178-1185.
- Fernández MS, López A, Vila JJ, Lluna J, Miranda J. Cantrell's pentalogy. Report of four cases and their management. *Pediatr Surg Int* 1997; 12(5-6): 428-431.
- Vůlkova A, Kovacheva K, Rosmanova R, Simeonova M. Akush. Pentalogy of Cantrell-a case report. *Ginekol (Sofia)* 2007; 46: 41-43.
- Chen CP. Syndromes, disorders and maternal risk factors associated with neural tube defects (III). *Taiwan J Obstet Gynecol* 2008; 47(2): 131-140.
- Atis A, Demirayak G, Saglam B, Aksoy F, Sen C. Craniorachischisis with a variant of pentalogy of Cantrell, with lung extrophy. *Fetal Pediatr Pathol* 2011; 30 (6): 431-436.
- Okafor HU, Oguonu T, Uwaezoke SN, Anusiuba BC. A variant of pentalogy of Cantrell in a live birth. *Niger J Clin Pract* 2011; 14(1): 106-108.
- Smigiel R, Jakubiak A, Lombardi MP, Jaworski W, Slezak R, Patkowski D et al. Co-occurrence of severe Goltz-Gorlin syndrome and pentalogy of Cantrell. Case report and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2011; 155 (5): 1102-1105.
- Rubens Figueroa J, Sosa Cruz EF, Díaz García L, Carrasco Daza D. Cardiac malformations in patients with pentalogy of Cantrell and ectopia cordis. *Rev Esp Cardiol* 2011; 64(7): 615-8. *E Pub* 2011 Jun 8.
- O'Gorman CS, Tortoriello TA, McMahon CJ. Outcome of children with pentalogy of Cantrell following cardiac surgery. *Pediatr Cardiol* 2009; 30(4): 426-430.
- Jafarian AH, Omidi AA, Fazel A, Sadeghian H, Joushan B. Pentalogy of Cantrell: a case report. *J Res Med Sci* 2011; 16(1): 105-109.
- 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.
- Buenrostro-Zaragoza G, Angulo-Castellanos E, Serra-Ruiz L, López-Vargas L, Celis-Pérez R, Peregrina-Sandoval TJ. Reporte

- de un caso de Pentalogía de Cantrell. Bol Med Hosp Infant Mex 2008; 65: 376-380.
22. Wen L, Jun-lin L, Jia H, Dong Z, Li-guang Z, Shu-hua D et al. Cantrell syndrome with complex cardiac malformations: a case report. J Pediatr Surg 2011; 46(7): 1455-1458.
23. Ootaki Y, Strainic J, Ungerleider RM. Pentalogy of Cantrell with double-outlet right ventricle: a case of surgical correction. Cardiol Young. 2011; 21(2): 235-237.
24. Gao Z, Duan QJ, Zhang ZW, Li JH, Ma LL, Ying LY. Prognosis of pentalogy of Cantrell depends mainly on the severity of the intracardiac anomalies and associated malformations. Eur J Pediatr 2009; 168(11): 1413-1414.

Correspondencia:
Ricardo Martínez-Verónica
E-mail: naturalms1@hotmail.com