



Diagnóstico prenatal de la pentalogía de Cantrell concomitante con labio hendido bilateral. Reporte de un caso

Flavio Hernández Castro,* Raúl Cortés Flores,** Mauro Alberto Ochoa Torres,*** Ricardo J. Hernández Herrera,**** Sergio Luna García¹

Nivel de evidencia: III

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell es un padecimiento congénito raro que se distingue por: hernia diafragmática anterior, defectos en la línea media supraumbilical de la pared abdominal y en el pericardio, así como anomalías congénitas intracardiacas y del esternón. Por lo general, su pronóstico es malo, aunque es importante realizar un diagnóstico prenatal para determinar la extensión del defecto y establecer el tratamiento multidisciplinario adecuado, debido a que predominan las formas incompletas. En la literatura mundial se han reportado menos de 90 casos. No hay casuística en Latinoamérica ni criterios de manejo. Se describe el caso de un recién nacido en quien se sospechó la pentalogía concomitante con labio hendido bilateral en un examen ultrasonográfico a las 25 semanas de gestación y se corroboró al nacimiento. Se comentan aspectos diagnósticos, características anatomopatológicas, terapéuticas y pronósticas.

Palabras clave: pentalogía de Cantrell, labio hendido bilateral, diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

The pentalogy of Cantrell is a rare congenital syndrome characterized by deficiency of the anterior diaphragm and defects of abdominal wall, the pericardium, the lower sternum, as well as congenital intracardiac abnormalities. It has usually a poor prognosis, but most cases have had incomplete variants of this syndrome, so it is important to make a prenatal diagnosis to determine the size of the wall defect and to establish a multidisciplinary management. Less than 90 cases have been reported in the world literature. There are no casuistic or even treatment criteria in Latin America. A case of a newborn in whom was suspected this pentalogy associated to bilateral cleft lip by an ultrasound examination at 25 week of gestation is described. We also comment on diagnostic aspects, as well as anatomopathological, therapeutic, and prognostic characteristics.

Key words: pentalogy of Cantrell, bilateral cleft lip, prenatal diagnosis.

RÉSUMÉ

La pentalogie de Cantrell est une souffrance congénitale peu commune qui se distingue par une hernie diaphragmatique antérieure, malformations dans la ligne moyenne supra ombilicale de la paroi abdominale et dans le péricarde, ainsi comme des anomalies congénitales intracardiaques et du sternum. Généralement, son pronostique est mauvais, toutefois il est important de faire un diagnostic prénatal afin de déterminer l'ampleur du défaut et d'établir le traitement multidisciplinaire adéquat, en raison de la prédominance des formes incomplètes. Dans la littérature mondiale on a rapporté moins de 90 cas. Il n'y a pas de casuistique en Amérique Latine ni de critères de maniement. On décrit le cas d'un nouveau-né chez qui l'on a suspecté la pentalogie concomitante avec lèvres fendue bilatérale dans un examen ultrasonographique dans les 25 semaines de gestation et qu'on a corroboré au moment de la naissance. On commente des aspects diagnostiques, caractéristiques anatomopathologiques, thérapeutiques et pronostiques.

Mots-clé : pentalogie de Cantrell, lèvres fendue bilatérale, diagnostic prénatal.

RESUMO

A pentalogia de Cantrell é um padecimento congênito raro que distingue-se por uma hérnia diafragmática anterior, defectos na linha média suprambilical da parede abdominal e no pericárdio, além de abnormalidades congênitas intra-cardiacas e do esterno. Geralmente seu pronóstico é mau, mesmo assim resulta importante realizar um diagnóstico prenatal para determinar a extensão do defeito e estabelecer o tratamento multi-disciplinário correto, devido a que predominam as formas incompletas. Na literatura mundial têm se relatado menos de 90 casos. Não há casuística na América Latina nem criterios de manejo. Descreve-se o caso de um neonato em quem suspeitou-se a pentalogia concomitante com lábio fendido bilateral. Numa prova ultrasonográfica às 25 semanas de gestação e foi comprovada no momento do nascimento. Comentam-se aspetos diagnósticos, caraterísticas anatomopatológicas, terapéuticas e pronósticas.

Palavras chave: pentalogia de Cantrell, lábio fendido bilateral, diagnóstico prenatal.

La pentalogía de Cantrell fue descrita originalmente por Cantrell y Haller en 1958.¹ El síndrome clásico se distingue por dos alteraciones mayores: hernia diafragmática anterior y onfalocele. Este padecimiento, a detalle, consiste en defectos en el diafragma anterior, en la línea media supraumbilical de la pared abdominal, en el pericardio diafragmático y en el tercio inferior del esternón, además de anomalías congénitas intracardiacas.²

Ha recibido varias denominaciones, entre ellas ectopia cordis toracoabdominal, síndrome de Cantrell-Heller-Ravitch, síndrome de pentalogía y hernia diafragmática peritoneo-pericárdica.³

Se considera un padecimiento congénito raro, ya que en países desarrollados ocurre en uno de cada 100,000 nacimientos y afecta sobre todo a los varones en una proporción 2:1. Hasta la fecha se han reportado menos de 90 casos en todo el mundo y sólo algunos de éstos pertenecen a la forma completa confirmada. No existe casuística en los países latinoamericanos⁴ ni criterios de manejo para el feto o la madre establecidos o aceptados de manera indiscutible.

CASO CLÍNICO

Una paciente primigesta de 27 años de edad fue referida al Departamento de Medicina Fetal, ya que en un examen ultrasonográfico realizado a las 25 semanas de gestación se observó un feto con ectopia cordis y onfalocele que afectaba el hígado y el intestino, además

de labio hendido, todo lo cual sugería que se trataba de pentalogía de Cantrell.

La mujer tenía antecedentes familiares de labio y paladar hendido y malformación de cráneo no especificada. Refirió tabaquismo crónico y etilismo ocasional. El embarazo había transcurrido sin complicaciones.

A las semanas 35, 36 y 38 se repitieron los ultrasonidos, los cuales confirmaron los hallazgos (figuras 1 y 2) y agregaron la probable existencia de un ventrículo único y cisterna magna de 14 mm. No se observaron más anomalías morfológicas. El líquido amniótico y la placenta eran normales.



Figura 1. Imagen ultrasonográfica que muestra ectopia cordis y onfalocele en un feto de 36 semanas.



Figura 2. Imagen ultrasonográfica 3D del mismo feto a las 38 semanas de gestación en la que se observa el gran defecto de la pared, la ectopia cordis y el onfalocele.

* Residente de tercer año de ginecoobstericia.
 ** Director del Departamento de Educación e Investigación en Salud.
 *** Médico ginecoobstetra adscrito al Departamento de Medicina Fetal.
 **** Médico pediatra adscrito al Departamento de Medicina Fetal, área de genética.
 1 Médico ginecoobstetra, Jefe del Departamento de Medicina Fetal, Unidad de Medicina Materno-fetal del Noreste, Unidad de Medicina de Alta Especialidad núm. 23, IMSS, Monterrey, NL.

Correspondencia: Dr. Flavio Hernández Castro. Av. Cuatrociénegas 2055, colonia Mitras Centro, CP 64460, Monterrey, Nuevo León. Tel.: (01-81) 8348-7324, (044-81) 1379-0014. E-mail: flaviohernandezc@yahoo.com
 Recibido: febrero, 2006. Aceptado: julio, 2006.

La versión completa de este artículo también está disponible en internet: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

Mediante cesárea se obtuvo un feto masculino de 3,360 gramos, 54 cm de longitud, Apgar 3-3, con defecto toracoabdominal extenso, labio hendido bilateral y pliegue simiesco, que falleció a los 30 minutos de nacido.

La autopsia reveló labio hendido bilateral sin afectación del paladar, agenesia del esternón y del tórax con ruptura de tegumentos en el área preesternal media, que continuaba hasta la región supraumbilical. A través del defecto se observó la exposición del timo, del corazón y del lóbulo hepático izquierdo, y el pericardio parietal fusionado a los pliegues cutáneos (figura 3). Había discontinuidad de la porción anterior del diafragma y ruptura de la pleura y el peritoneo parietales. El corazón mostraba dilatación de las ca-



Figura 3. Exposición del corazón y del lóbulo hepático izquierdo a través del defecto toracoabdominal en el neonato.

vidades derechas, comunicación interventricular alta concomitante con agenesia del aparato valvular mitral, aurícula izquierda rudimentaria y ventrículo izquierdo hipoplásico. También se apreció la persistencia del conducto arterioso e hipoplasia pulmonar bilateral. No se realizó la apertura de la cavidad craneal ni el cariotipo; no se encontraron alteraciones patológicas en otros órganos. El puerperio de la madre fue normal y se egresó asintomática.

DISCUSIÓN

En este caso, la sospecha diagnóstica se basó en la ectopia cordis y el onfalocele detectados en el ul-



Figura 4. Aspecto del neonato con pentalogía de Cantrell completa concomitante con labio hendido bilateral.

trasonido; estos hallazgos son los más comúnmente reportados en la literatura. Se comprobó, por medio de la autopsia, la existencia de los cinco defectos descritos por Cantrell, cuya patogenia se cree que ocurre entre los 14 y 18 días de la vida embrionaria. Dado que el esternón, la pared abdominal y parte del diafragma se forman del mesodermo somático, en tanto que el miocardio se origina del mesodermo espláncico, cualquier episodio que ocurra antes de la diferenciación de ambos puede producir defectos en todas las estructuras involucradas. Es decir, si un segmento del mesodermo lateral no migra a la línea media, puede haber errores en el cierre de la pared ventral y fusión incompleta de las bandas primordiales externas con falla en el desarrollo del septum transversum, lo que causa defectos en la porción anterior del diafragma y el pericardio.^{3,5}

En cuanto al origen de este padecimiento, se ha sugerido que es producto de infecciones virales, exposición a teratógenos y a la herencia dominante ligada al cromosoma X.⁴

Aunque en la literatura no hay información suficiente sobre la mayor parte de los casos, Toyama sugirió en 1972 la siguiente clasificación:⁶

Clase 1: diagnóstico exacto; se aprecian los cinco defectos descritos por Cantrell.

Clase 2: diagnóstico probable, con cuatro defectos (que incluyen las anomalías intracardiacas y de la pared abdominal).

Clase 3: diagnóstico incompleto, combinaciones variables de los defectos (siempre incluyendo las anomalías esternales).

El riesgo de recurrencia se desconoce, pues no se ha observado. Se ha publicado un caso de gemelos monocigotos con este padecimiento.⁷

Las alteraciones encontradas con mayor frecuencia son el onfalocele y los defectos cardiovasculares y craneofaciales. Entre las anomalías cardíacas concomitantes, los defectos del septum interauricular representan 50%; los defectos ventrículo-septales, 20% y la tetralogía de Fallot, 10%. Otras anomalías son: ascitis, cordón umbilical con dos vasos, clinodactilia, trastornos vertebrales, cifoescoliosis, implantación baja de pabellones auriculares, microftalmia, labio hendido, malrotación de colon, hidrocefalia, anencefalia y alteraciones cromosómicas, particularmente trisomías 13 y 18, y síndrome de Turner.^{1,8,9} Se publicó un caso concomitante con trisomía 21.¹⁰

DIAGNÓSTICO

La forma clásica descrita por Cantrell puede detectarse en el segundo trimestre del embarazo con el hallazgo típico de actividad cardíaca fuera del tórax.¹

El diagnóstico ultrasonográfico se hace a partir del primer trimestre,^{11,12} que es cuando se identifica la ectopia cordis y el onfalocele, los cuales constituyen los datos ecográficos más significativos para el diagnóstico y la referencia a centros de tercer nivel. Se ha sugerido complementar el estudio con tomografía computada, ya que la ausencia de esternón y las anomalías diafragmáticas son muy difíciles de demostrar por medio de ultrasonido.⁴

Los defectos se encuentran en un rango de lo mínimo a lo severo; por lo tanto, el diagnóstico depende de la habilidad del ecografista. La extensión total del síndrome puede no ser aparente al momento del nacimiento, o bien, ser tan obvia como la ectopia cordis e incluir defectos del esternón que van desde el acortamiento a la ausencia total, y de la diástasis de los rectos a la existencia de un gran onfalocele.³

El diagnóstico diferencial se hace con ectopia cordis aislada, defectos aislados de la pared abdominal, síndrome de bandas amnióticas, anomalías tronco-corporales, síndrome de Beckwith-Wiedemann y alteraciones

cromosómicas. La ubicación del defecto en la pared abdominal y la existencia o ausencia de anomalías en otras regiones corporales orienta el diagnóstico.⁵

En la literatura se ha reportado una supervivencia de 0 hasta 20%, aunque esta última cifra hace referencia a casos con defectos menores y formas incompletas del síndrome, además de que los diagnósticos se hicieron posnatalmente.^{6,13}

En general, todos los casos reportados de pentalogía de Cantrell completa tienen un pronóstico extremadamente malo. La supervivencia es excepcional y depende del tamaño y la complejidad de los defectos cardíacos y de la pared abdominal, además de anomalías concomitantes. Algunas formas leves pueden corregirse quirúrgicamente, aunque no existe información suficiente.^{4,9} Existen casos registrados (no bien corroborados) de operaciones con buen pronóstico para el paciente, en las que se efectuó el cierre primario en forma total del defecto sin complicaciones. En casos poco graves se deberá iniciar un manejo multidisciplinario con un perinatólogo, un pediatra, un cirujano pediatra y un cardiólogo.⁴

El diagnóstico prenatal es de gran importancia para la madre, tomando en cuenta las condiciones legales de nuestro medio y en vista del pobre pronóstico fetal, pues no se ha demostrado que la operación cesárea cambie los resultados perinatales.

En el caso de los neonatos con anomalías leves, la corrección quirúrgica dependerá de la extensión de las lesiones. En algunos pacientes que sobreviven a este periodo, los defectos cardíacos son la principal causa de mortalidad.^{3,4}

CONCLUSIONES

Aunque en gran parte de los casos reportados en la literatura actual predominan las formas incompletas de la pentalogía, los resultados perinatales para el feto son casi siempre malos, por lo que un diagnóstico ultrasonográfico temprano permitirá dar consejería prenatal adecuada a la pareja sobre las posibilidades de tratamiento del recién nacido, la vía de nacimiento que favorezca al binomio y las condiciones médicas legales en el país, además de ayudar a la aceptación de un pronóstico adverso, dependiendo del caso.

REFERENCIAS

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. Siles C, Boyd PA, Manning N, Tsang T, Chamberlain P. Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for the pentalogy of Cantrell or its variants. *Obstet Gynecol* 1996;87:840-2.
3. Craigo SD, Gillieson MS, Cetrulo CL. Pentalogy of Cantrell. *Fetus* 1992;2:1-4. <http://www.thefetus.net>.
4. Soria JA, Guzmán A, Hernández I, Gómez V, Ramírez C. Presentación y discusión de un paciente con pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 2004;30:2.
5. Angtuaco TL. Fetal anterior abdominal wall defect. *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology by Callen PW*. 4th ed. 2002;16:500-1.
6. 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;50:778-92.
7. Baker ME, Rosenberg ER, Trofatter KF. The in-utero findings in twin pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1984;3:525-7.
8. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg* 2000;70:111-4.
9. Bryke CR, Breg WR. Pentalogy of Cantrell. In: Buyse ML, editor. *Birth defects encyclopedia*. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1990;1375-6.
10. Lütfü Ö, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy: a case report. *Turk J Pediatr* 2003;45:357-8.
11. Liang RI, Huang SE, Chang FM. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10:137-9.
12. Yao-Yuan H, Chien-Chung L, Chi-Chen C. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound* 1998;26:409-12.
13. Ghidini A, Sirtori M, Romero E. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988;7:567.