

Pentalogía de Cantrell: presentación de dos casos

Ángel Moreno Colín,* Gabino Hurtado Estrada,* Gerardo Rodríguez Aguiñiga,*
César Augusto Cordero Galera,* Teresa Becerril Martínez,* Rodolfo López Sánchez,*
Aldo Bautista Zúñiga, Marco A Vega Salgado*

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell es un raro síndrome caracterizado por una disrupción en el esternón bajo, ectopia cordis, defectos anteriores del diafragma, defectos en la pared abdominal anterior supraumbilical, defectos en el pericardio diafragmático y anomalías cardíacas. Se presentan dos pacientes primigestas, con ecosonografía, que visualizó un defecto en la pared torácica abdominal con protrusión de las asas intestinales (onfalocele), ectopia cordis, por lo que se diagnosticó pentalogía de Cantrell.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, ectopia cordis, diagnóstico ultrasonográfico, tratamiento.

OBJETIVO

Esta presentación demuestra una anomalía diagnoscible durante la vida fetal: la pentalogía de Cantrell, la cual consiste en ectopia cordis toracoabdominal y los cinco siguientes elementos, 1) hendidura de la parte inferior del esternón, 2) laparosis o defecto de la pared abdominal supraumbilical, 3) deficiencia anterior del diafragma, 4) defectos intracardíacos y 5) defectos pericardiodiafragmáticos.

CASOS REPORTADOS

Se trata de dos pacientes sin controles previos, consulta con gesta de 34 semanas y ante la presencia de polihidramnios se solicita ultrasonido estructural fetal. El estudio se realiza con un equipo con transductor de 3.5 MHz. Feto con ascitis, edema subcutáneo, ectopia cordis, ambos vasos saliendo del ventrículo derecho, gran comunicación interauricular y

ABSTRACT

It is a rare syndrome characterized by a disruption in the lower sternum, ectopia cordis, defect above the diaphragm, abdominal wall defects before supraumbilical, defects in the diaphragmatic pericardium and cardiac abnormalities. We report two patients, primigravids, with echosonography which reported a defect in the abdominal chest wall with protrusion of bowel loops (omphalocele), ectopia cordis, so pentalogy of Cantrell diagnosed.

Key words: Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, ultrasonographic diagnosis, treatment.

agrandamiento importante de las cavidades derechas. El corazón, con aspecto en reloj de arena, proyectaba ambos ventrículos a través del defecto de la pared torácica y del diafragma dentro del saco del onfalocele. El segundo caso es una gestante primigesta, embarazo de 38 semanas sin control prenatal, con polihidramnios; se solicita ultrasonido, el cual evidencia el diagnóstico por ectopia cordis, laparosis, ausencia de diafragma, así como pie equinovaro. A las dos se les realizó cesárea programada; los productos fallecieron a los 20 minutos y 2 horas, respectivamente; en cada caso, se solicitó autorización para realizar la necropsia, con lo que se confirmaron las anomalías.

DISCUSIÓN

En 1958, Cantrell, Haller y Ravitch describieron un síndrome caracterizado por una hernia diafragmática ventral asociada a onfalocele.¹

* Hospital de Ginecología y Obstetricia del IMIEM.

La pentalogía de Cantrell es un raro defecto congénito, con una incidencia de 1:100,000 nacimientos en países desarrollados; afecta al sexo masculino con mayor proporción: 2:1.² No se encontró casuística en países latinoamericanos. La PC se caracteriza por presentar defectos en la pared abdominal a nivel supraumbilical, disrupción esternal distal, defectos diafragmáticos anteriores, así como defectos pericárdicos, diafragmáticos y cardíacos, como ectopia cordis.^{3,4}

Clasificación

- Clase 1. Diagnóstico exacto, con los cinco defectos presentes.
- Clase 2. Diagnóstico probable con 4 defectos (incluyendo defectos intracardiacos y anomalías en la pared abdominal).
- Clase 3. Diagnóstico incompleto, con combinación en los defectos (siempre acompañado de anomalías esternas).

Cabe mencionar que el diagnóstico ultrasonográfico del paciente clasificó en el grupo 2, ya que se pudieron identificar tanto defectos cardíacos como en el cierre de la pared abdominal y torácica. No se encontraron variantes en su presentación, tales como efusión pericárdica, displasia frontonasal, exencefalia,^{5,6} síndrome de bandas amnióticas, labio/paladar hendido, defectos en el tubo neural,⁷ higroma quístico, anencefalia, meningocele, cefalocele.⁸

La patogénesis es poco conocida, pero se piensa que ocurre entre los días 14 a 18 de la vida embrionaria, probablemente por una inadecuada migración ventromedial del mesodermo lateral, lo que pudiera originar defectos en la pared abdominal y torácica, con aplasia del septo transversal que forma el diafragma anterior y produce una extrusión del corazón y órganos abdominales a través de este defecto;¹² cabe señalar que existen publicaciones donde se menciona como factor etiológico diferentes aneuploidías como trisomía 18 y 21.⁹⁻¹¹ Otros autores sugieren la infección viral, así como la exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo como otros agentes etiológicos. Un detalle importante es que entre los pocos casos publicados, hay una información que sugiere problemas de herencia familiar, ya que existen 3 hermanos con defectos diafragmáticos intensos, uno de ellos con ectopia cordis;¹² además se ha sugerido que la PC se puede relacionar con una herencia dominante ligada al cromosoma X.¹³ En esta paciente, el único dato sugestivo de una probable trisomía 18 era la micrognatia, la que se descartó por un cariotipo fetal normal, el cual registró 46XY.

El diagnóstico diferencial de este defecto congénito es importante e incluye ectopia cordis torácica y sín-

drome de bandas amnióticas. El punto clave para un buen diagnóstico es la posición del defecto abdominal en relación con la inserción del cordón umbilical, la evisceración orgánica, la presencia o ausencia de membranas o bandas y anomalías asociadas.¹³ El onfalocele en la pentalogía de Cantrell se caracteriza por un defecto en la línea media, en relación con el cordón umbilical, tal como se encontró ecosonográficamente en el paciente; en cambio, en el síndrome de bandas amnióticas se encontraron defectos o deformidades en alguna extremidad con bandas adherentes, detalle que no se identificó en ninguno de los estudios de imagen practicados, por lo que se llegó al diagnóstico de PC.

El diagnóstico ultrasonográfico puede efectuarse durante el primer trimestre e identificar ectopia cordis con defectos abdominales ventrales, lo que es una guía para el diagnóstico; además, se puede apoyar el



Figura 1. Ultrasonografía de feto con pentalogía de Cantrell.

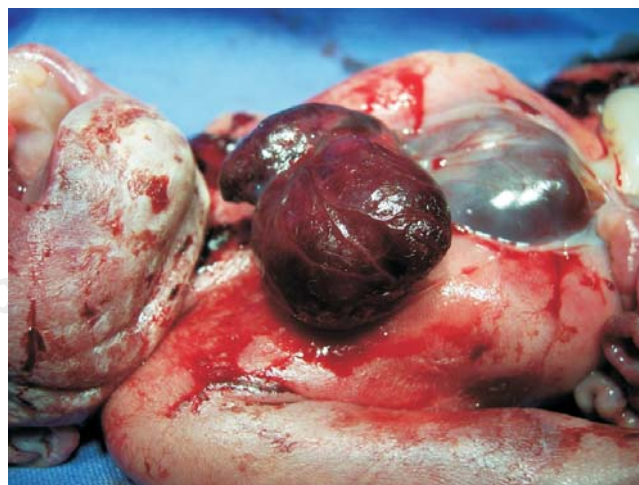


Figura 2. Feto portador de la pentalogía, donde se muestran todos los componentes de la misma.

diagnóstico prenatal con estudios adicionales como tomografía computadorizada (*Figura 1*).¹³

El pronóstico de la patología de Cantrell dependerá de la complejidad de sus anomalías cardíacas, siendo éstas la causa más común de mortalidad fetal (*Figura 2*). Su tratamiento dependerá de la complejidad del defecto, de su tamaño y localización; esto definirá la viabilidad del tratamiento quirúrgico que se puede realizar en un primer tiempo o diferir su tratamiento a un segundo plano. Existen casos registrados, no bien documentados, de cirugías con buen pronóstico para el paciente, donde se efectuó el cierre primario de forma total del defecto de la pared abdominal y torácica sin complicaciones. En casos poco severos, se deberá realizar un manejo multidisciplinario que incluya: pediatra, cirujano pediatra y perinatólogo.

CONCLUSIÓN

La pentalogía de Cantrell es un síndrome complejo, de malformaciones congénitas, que compromete a las paredes del tórax, abdomen, diafragma y/o el pericardio y anomalías cardíacas, cuyo diagnóstico puede hacerse durante la vida fetal. Los problemas que se plantean postnatalmente deben necesariamente coordinar la acción de un grupo de trabajo integrado por cardiólogos pediatras, cirujanos cardiovasculares y pediatras.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitsh MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynecol Obstet* 1958; 107: 602.
2. Siles C, Boyd PA, Manning N, Tsang T. Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for the pentalogy of Cantrell or its variant. *Obstet Gynecol* 1996; 87: 840-842.
3. Sachis SL, Beltra PR. Cantrell's pentalogy: complete treatment, step by step. *Cir Pediatr* 1992; 5: 101.
4. Tayoma WM. Combined congenital defects of anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics* 1972; 50: 778.
5. Denath FM, Romano W, Solez M. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell: case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound* 1994; 22: 351.
6. Peer D, Moroder W, Delucca A. Prenatal diagnosis of the pentalogy of Cantrell combined with exencephaly and amniotic syndrome. *Ultraschall Med* 1993; 14: 94.
7. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet* 1992; 42: 90.
8. Bennett TL, Burlbaw J, Drake CK. Diagnosis of ectopic cordis at 12 weeks gestation using transabdominal ultrasonography with color flow Doppler. *J Ultrasound Med* 1991; 10: 665.
9. Benacerraf B. Prenatal diagnosis of fetal syndrome. New York: Churchill Livingstone; 1998: 267-269.
10. Moore KL. The development human: clinical oriented embryology. 4th ed. Philadelphia: WB Saunders; 1998.
11. Abu Y, Wray A, Williamson R. Antenatal ultrasound diagnosis of variant of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1987; 6: 535-538.
12. Sanders SR. Structural fetal abnormalities: the total picture. Ectopic cordis-Pentalogy of Cantrell. EUA: Mosby; 1996: 68-70.
13. Yao YH, Chien-CHL, Chi CHC. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound* 1998; 26: 409-412.

Correspondencia:
Dr. Gabino Hurtado Estrada
E-mail: colpomexico2010@hotmail.com