

Un caso con pentalogía de Cantrell asociada a pentalogía de Fallot

(Cantrell's pentalogy associated to Fallot's pentalogy)

Henry Sergio Carrillo Arteaga,* Úrsula Márquez Chávez,* Miriam Anguiano Reséndiz,* Sonia Delgado Díaz,* Samuel David Mecinas Jiménez,** Daniel Flores Sorcia,* Cecilia López Anacleto***

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell, es una malformación congénita rara, integrada por cinco malformaciones: del tercio inferior del esternón, del segmento anterior del diafragma, del pericardio diafragmático, de la línea media abdominal y anomalías congénitas intracardiacas. Se reporta el caso de una niña recién nacida en la que se hizo el diagnóstico desde el cuarto mes de su gestación y fallece a los tres días de nacida. Se discuten los hallazgos clínicos de acuerdo a la información que existe acerca de esta compleja deformación.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, *ectopia cordis*, onfalocele, pentalogía de Fallot.

SUMMARY

The Cantrell's pentalogy is a rare congenital malformation, integrated by five primary characteristics: defect in the lower third of the sternum, the anterior segment of the diaphragm, the diaphragmatic pericardium, in the midline abdominal and intracardiac congenital defects. Here is reported a case of a female newborn with this malformations, identified since the fourth month of the pregnancy and die at third day of be born. It is discuss the clinical findings according to the information about this complex malformation.

Key words: *Cantrell's pentalogy, ectopia cordis, omphalocele, Fallot's pentalogy.*

La pentalogía de Cantrell (PC) o síndrome de Cantrell-Héller-Ravitch, es un síndrome congénito raro, caracterizado por cinco malformaciones descritas por Cantrell,¹ que incluyen: 1. Defecto del tercio inferior del esternón, 2. Disrupción del segmento anterior del diafragma, 3. Disrupción del pericardio diafragmático, 4. Defecto de la línea media abdominal supraumbilical (onfalocele) y 5. Anomalías intracardiacas. El rasgo distintivo de esta anomalía es la asociación de onfalocele y ectopia cardiaca,^{1,2} su inci-

dencia se estima en 1:100,000 nacimientos^{3,4} con predominio en el sexo masculino a razón de 2:1⁴ y en México hay siete casos reportados.⁴⁻⁶ En esta comunicación se describen las observaciones clínicas hechas en un caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Niña recién nacida, producto de la gesta I, de madre de 33 años con control prenatal durante su embarazo, sana y sin antecedentes de toxicomanías. Al 4º mes del embarazo un estudio de ultrasonografía (USG) permite detectar una anomalía en la imagen torácica fetal no bien especificada. A su ingreso al hospital la USG permite estimar que la edad de gestación era de 39.4 semanas y que el niño tenía la "Pentalogía de Cantrell" con ectopia cardiaca y onfalocele, como se observa en la *figura 1*. Se decide interrumpir el embarazo por vía abdominal y se obtiene producto único, vivo, que llora y respira al nacer, sin embargo, debido a la cianosis ge-

* Neonatólogo, Servicio de Neonatología.

** Radiólogo, Servicio de Radiología.

*** Jefe del Servicio de Neonatología.

neralizada y persistente que presentaba se decide intubación orotraqueal. Se califica con Apgar 7/9 y Silverman Andersen no valorable (por intubación) con edad gestacional de 40 semanas. Peso: 2,910 g, Talla: 48 cm. En el hemitórax derecho se observa una hendidura esternal de 5 cm de longitud, por la cual el corazón está protruido. El corazón muestra hipoplasia auricular derecha con ritmo y frecuencia normales, completamente fuera de la cavidad torácica, junto con el segmento proximal de los grandes vasos, tal como se observa en la *figura 2*. En cuanto a la pared abdominal, se aprecia onfalocele de 11 x 7 cm que incluye estómago, hígado, intestino delgado y cordón umbilical.

Ingres a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN) donde se le inicia manejo con ventilación mecánica, requiriendo variables de ventilación muy altas y aun así presenta hipoxemia y acidosis respiratoria persistente. Se le indica apoyo inotrópico, logrando frecuencias cardíacas y de tensión arterial dentro de lo normal. Recibe además midazolam, vecuronio, fentanil y un esquema antimicrobiano con ampicilina y amikacina a dosis convencionales. Al ingreso, la biometría hemática, los electrolitos séricos y las pruebas de función renal y hepática fueron normales. La tomografía da fe de los defectos estructurales descritos y consigna la presencia de hipoplasia pulmonar (*Figura 3*).

Ante la posibilidad de una corrección quirúrgica se le traslada a la UCIN del Hospital Infantil de México Federico Gómez, tres días después del nacimiento, donde se le mantiene con el manejo básico, pero fallece pocas horas después de su ingreso a ese hospital, por choque cardiogénico.

El estudio patológico *post mortem* reportó los siguientes hallazgos: Pentalogía de Cantrell con *ectopia cordis*, ausencia de esternón y pericardio anterior, onfalocele y

cardiopatía congénita caracterizada por: Tetralogía de Fallot (estenosis pulmonar, cabalgamiento aórtico, hipertrofia ventricular derecha, comunicación interventricular tipo perimembranosa) y comunicación interauricular (conjunto de anomalías cardíacas denominada pentalogía de Fallot). Como alteraciones patológicas concomitantes incluyeron: sepsis por estafilococo haemolítico, hipoplasia pulmonar bilateral, hepatomegalia congestiva, esplenomegalia congestiva, hematopoyesis extramedular (hígado y bazo), estenosis pielo-calicial bilateral, encefalopatía hipóxico-isquémica, edema cerebral, hiperplasia e hipertrofia de astrocitos. Datos anatomopatológicos de choque: miopatía visceral hipóxico-isquémica del tubo digestivo y vejiga, necrosis tubular aguda, miocitólisis coagulativa en miocardio y congestión multivisceral.



Figura 2. Paciente que requiere intubación orotraqueal. Se evidencia el corazón totalmente fuera de la cavidad torácica además de onfalocele.



Figura 1. Imagen con aplicación Doppler color, donde se aprecia ectopia cordis con flujo vascular y onfalocele.



Figura 3. TC de tórax. Se observa ectopia cardiaca e hipoplasia pulmonar.

DISCUSIÓN

A un lado de las anomalías congénitas que caracterizan a la pentalogía de Cantrell, cabe mencionar que en otros casos reportados se ha documentado la presencia de otras malformaciones como: malrotación colónica, hidrocefalia, anencefalia, encefalocele, labio y paladar hendido, síndrome de bandas amnióticas, cifoescoliosis, clinodactilia, microoftalmia, higroma quístico, hernia inguinal bilateral, ascitis y ausencia de vesícula biliar.^{6,7} Y en cuanto a las anomalías cardíacas asociadas, otros autores incluyen: comunicación interventricular (100%) e interauricular (53%) y la tetralogía de Fallot (20%)⁸ y con menos frecuencia: transposición de grandes arterias, conducto arterioso persistente, divertículo ventricular o biventricular izquierdo, estenosis o atresia pulmonar, retorno venoso anómalo total, atresia tricuspídea, ventrículo único, tronco arterioso y doble salida de ventrículo derecho e izquierdo.^{3,4,6}

Parece natural que ante esta pentalogía, y la corte de malformaciones asociadas, descritas por otros autores, es difícil encontrar una causa responsable de estas anomalías, por lo que algunos piensan que se debe a alteraciones cromosómicas (trisomía 18 y 21);^{3,8,9} cromosomopatías originadas por virus de la influenza, exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo, quinidina, warfarina, talidomida, por deficiencia de vitamina A o por aberraciones genéticas y de herencia dominante ligada al cromosoma X; pero, en general se considera de etiología multicausal.^{8,9}

La patogenia se le relaciona con una falla en el desarrollo del mesodermo lateral, entre los días 14 y 18 de vida embrionaria; esta falla produce una inadecuada migración ventromedial del mesodermo, que impide el cierre de la pared abdominal, del esternón distal y aplasia del septo que da forma al diafragma anterior y al pericardio diafragmático, por lo que se produce la extrusión del corazón y de los órganos abdominales.^{4-6,8}

El diagnóstico prenatal es posible mediante ultrasonografía, desde el primer trimestre del embarazo, tal como se hizo en este caso, pero se debe sospechar en todo niño con onfalocele asociado a extrusión cardíaca. El empleo del Doppler color y de la ecocardiografía en 3D, ayudan a precisar las características vasculares de las lesiones y el defecto anatómico.¹¹ Con la tomografía computada se puede reconocer la ausencia del esternón y las anomalías diafragmáticas, que son difíciles de reconocer con el ultrasonido.

Por otra parte, en el manejo obstétrico se debe incluir la búsqueda exhaustiva de las anomalías asociadas a esta pentalogía, sobre todo cardíacas: mediante ecocardiografía fetal; no menos importante es el estudio cromosómico, debido a la asociación de este síndrome con la trisomía 18, la trisomía 13 y el síndrome de Turner.^{9,11,12}

Van Praag clasificó la *ectopia cordis*, según la ubicación del corazón en cinco tipos:^{6,13} Cervical, toracocervical, torácica, toracoabdominal y abdominal; de estas anomalías la más común es la torácica (65%) (como el caso aquí reportado) y la de peor pronóstico es la cervical, con una mortalidad del 100%.^{6,13} Es oportuno mencionar que la tasa de mortalidad en pacientes con el síndrome completo que no son operados, es del 100% y la supervivencia de los niños operados es muy rara.^{9,14} El fallecimiento de estos pacientes en las primeras horas de vida, ocurre como consecuencia del gran fallo de la pared anterior del tórax y el abdomen.^{6,15} No menos importante es señalar que Toyama¹ se dio a la tarea de clasificar la PC por el número de defectos, clasificándolos en tres clases: **Clase 1.** La pentalogía descrita originalmente por Cantrell; **Clase 2.** Como diagnóstico probable con cuatro defectos (incluyendo defectos intracardiacos y anomalías en la pared abdominal) y **Clase 3.** Diagnóstico incompleto, con combinación en los defectos (siempre acompañado de anomalías externas).

Estas clasificaciones son de utilidad para el diagnóstico, pues dependiendo de la localización de la ectopia cardíaca y el número de defectos presentes, será el pronóstico que se pueda dar a los padres: ya que la sobrevida es infrecuente de casos con síndrome completo (incluyendo los defectos intracardiacos y la *ectopia cordis*); la interrupción del embarazo debe ser planteada a los padres, con base a los principios de la bioética y si el diagnóstico prenatal es hecho antes de la viabilidad fetal. Si el equipo médico decide por esta posibilidad, es imprescindible y obligado proporcionar la información completa a los padres y la obtención del consentimiento de éstos para tal práctica.¹⁷

El pronóstico de esta enfermedad es sombrío y depende del diagnóstico temprano, la extensión del defecto, la severidad de las anomalías intracardiacas y el manejo perioperatorio.¹⁸ La pentalogía de Cantrell es entonces una enfermedad compleja en la que es necesaria la intervención multidisciplinaria del equipo de salud, que incluye: obstetras, neonatólogos, cardiólogos y cirujanos cardiovasculares o cardiotorácicos, para así tener un diagnóstico preciso y decidir las intervenciones que se harán, ya que la corrección quirúrgica de este cortejo de malformaciones, es compleja.

A este respecto la corrección quirúrgica prioritaria es la ectopia cardíaca, pero el mayor problema consiste en colocar el corazón dentro del tórax, pues la cavidad es muy pequeña y no hay espacio para la víscera ectópica, lo que puede dar lugar a taquiarritmias, sepsis e insuficiencia cardíaca intratable, que son principales causas de muerte neonatal y respecto a las anomalías intracardiacas, se corrigen mediante cirugía paliativa o correctiva, dependiendo del defecto y en un segundo tiempo quirúrgico se aborda y se corrige del onfalocele y otros defec-

tos de la línea media.^{6,20} En el presente caso, el diagnóstico se hizo en la etapa prenatal aunque en forma tardía y no se detectaron las anomalías intracardiacas en el feto, por lo que no hubo posibilidad de plantear alguna corrección, sin embargo es pertinente señalar que la mortalidad en neonatos no operados con el síndrome completo de la PC, es de 100% y la supervivencia de los niños operados es muy rara;^{8,15} generalmente estos pacientes fallecen en las primeras horas de vida, como consecuencia de la gran falla en la pared anterior del tórax y el abdomen.^{6,16}

Lo que es importante hacer notar es que en los recién nacidos afectados por la PC completa, y conforme a lo que recomienda el equipo multidisciplinario encargado del manejo de estos pacientes, es necesario informar a los padres, que cabe la posibilidad de mantener a estos niños únicamente con medidas de soporte vital, sobre todo por los defectos asociados y hacerles ver que es conveniente recibir consejo genético.¹⁸

Resumiendo, el presente caso corresponde a una recién nacida con pentalogía de Cantrell, clase I, con *ectopia cordis* torácica y pentalogía de Fallot (tetralogía de Fallot más foramen oval permeable o comunicación interauricular). La pentalogía de Fallot puede a su vez asociarse a defectos del septum ventricular, dextroposición aórtica, hipertrofia ventricular derecha y es más frecuente en los niños con trisomía.^{14,20}

Aunque en el estudio *post mortem* hubo evidencia de sepsis (por *Staphylococcus haemolyticus*) lo que se reporta como una de las principales causas de su deceso; la principal causa de la muerte en esta niña fue la hipoplasia pulmonar y las anomalías intracardiacas, además de la *ectopia cardiaca* que facilitó la septicemia que dieron lugar al choque cardiogénico.

Cabe destacar la importancia de hacer un diagnóstico prenatal temprano, ya que de éste dependen las decisiones correctivas que se puedan tomar, incluso la interrupción del embarazo; es por eso importante derivar a los pacientes con estas malformaciones a un hospital de tercer nivel donde haya un equipo multidisciplinario con toda la tecnología necesaria para el manejo postquirúrgico de estos niños, pese a que el pronóstico es aún sombrío.

Referencias

1. 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.
2. Hernández CF, Cortes FR, Ochoa TMA, Hernández HRJ, Luna GS. Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell concomitante con labio hendido. Reporte de un caso. *Ginecol Obstet Mex* 2006; 74: 546-50.
3. Thambo PT, Chan NHL. Pentalogy of Cantrell with a double - outlet left ventricle. *Pathology* 2005; 37: 87-9.
4. Buenrostro ZG, Angulo CE, Serra RL, López VL, Celis PR, Peregrina ST. Reporte de un caso de pentalogía de Cantrell. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2008; 65: 376-80.
5. Fuentes MD, Cortés CJ. Pentalogía de Cantrell. *Rev Hosp Jua Mex* 2006; 73: 70-3.
6. Hernández GM, Jiménez AS, Ortega F, Solorio S, Martínez FE, David FG y cols. Pentalogía de Cantrell. A propósito de un caso. *Arch Cardiol Mex* 2006; 76: 202-7.
7. Ghidini A, Sirtori M, Romero R, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1998; 7: 567-72.
8. Correa RMS, Mattos LI, Garcia FL. Pentalogy of Cantrell: A case report with pathologic findings. *Pediatr Develop Pathol* 2004; 7: 649-52.
9. Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R. Trisomy 18 with Cantrell pentalogy in a stillborn infant. *Am J Med Gen* 1998; 31: 391-4.
10. Guajardo GH, Lepez GA, Bustos MA. Pentalogía de Cantrell: Diagnóstico ecográfico con Doppler color y 3D-4D en el primer trimestre de la gestación. *Rev Chil Ultrasonog* 2006; 9: 52-4.
11. Repondek LM, Janiani K, Wloch A. Fetal echocardiography in *ectopia cordis*. *Pediatr Cardiol* 2000; 21: 249-252.
12. Zimmer EZ, Bronshem M. Early sonographic diagnosis of fetal midline disruption syndromes. *Prenat Diagn* 1996; 16: 65-69.
13. Van Praagh R. Malposition of the heart. In: Emmanouilides GC, Moss A, eds. *Heart disease in infants. Children and adolescents*. Baltimore: Williams and Wilkins. 1977: 394.
14. Vasquez JJ, Muehler EG, Daebritz KJ, Nishigaki K, Huegel W, Messmer BJ. Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg* 1998; 65: 1178-85.
15. Vipul K Sharma, Usha Kiran, Jyoti Sharma, Poonam Maihotra, Kapoor, Nitaa Saxena. Challenges in the management of *ectopia cordis*. *J Cardio Vasc Anesth* 2001; 15: 618-23.
16. Vanamo K, Sairanen H, Ouhimo I. The spectrum of Cantrell's syndrome. *Pediatr Surg Int* 1991; 6: 429-33.
17. Romeo C y cols. Aspectos ético-jurídicos de las malformaciones congénitas (monografía en Internet). Murcia: Sociedad Valenciana de Pediatría; 2002; disponible en <http://www.murciapediatrica.com/bioetica>
18. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. *Ectopia cordis* and other midline defects. *Ann Thorac Surg* 2000; 70: 1111-4.
19. Humpl T, Huggan P, Omberger LK, Mcrindle BW. Presentation and outcomes of *ectopia cordis*. *Can J Cardiol* 1999; 15: 1353-7.
20. Amato J, Zelen J, Talwarkar N. Single-stage repair of thoracic *ectopia cordis*. *Ann Thorac Surg* 1995; 59: 518-20.

Correspondencia:

Dr. Henry Sergio Carrillo Arteaga.
Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.
Hospital de Especialidades de la Ciudad de México "Dr. Belisario Domínguez".
Secretaría de Salud,
Gobierno del Distrito Federal.
Avenida Tláhuac Núm. 4866.
Col. San Lorenzo Tezonco,
Deleg. Iztapalapa. 09790. México, D.F.
Tel. 5850 0026. Fax: 5850 9002.
E-mail: sercarrillo@yahoo.com.