



Revista cubana de
Genética
COMUNITARIA

Pentalogía de Cantrell

Pentalogy of Cantrell

Pentalogía de Cantrell Pentalogy of Cantrell

Iris A. Rojas Betancourt^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-7688-8489>

Ismael Pérez Álvarez² <https://orcid.org/0000-0003-1648-1024>

Guillermo Hernández Guillama² <https://orcid.org/0000-0002-6763-8805>

¹Centro Nacional de Genética Médica. La Habana, Cuba.

²Centro Provincial de Genética de Mayabeque. Cuba.

*Autor para la correspondencia: iris@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La pentalogía de Cantrell es un raro espectro de malformaciones congénitas que consiste en cinco defectos: defecto de la línea media de la pared abdominal supraumbilical, defecto de la parte inferior del esternón, agenesia de la porción anterior del diafragma con ausencia de la porción diafragmática del pericardio y uno o varios defectos congénitos intracardíacos; sin embargo, los signos distintivos del síndrome son: onfalocele asociado con *ectopia cordis*. Es un trastorno con baja frecuencia general, con una incidencia estimada de 5,5-7,9 por millón de nacidos vivos. En Cuba, desde 1985 en que comenzó el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas, solo aparecen inscriptos 10 casos y solo dos han sido descritos en la literatura.

Objetivo: Describir las características clínicas de un caso con una de las formas incompletas de la pentalogía de Cantrell.

Presentación de caso: Mujer de 39 años atendida en la consulta de Genética del Centro Provincial de Genética de Mayabeque como parte del seguimiento establecido en la metodología del Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos. Luego de realizar los exámenes correspondientes se le diagnostica al feto una de las formas incompletas de pentalogía de Cantrell (*ectopia cordis*, gastrosquisis y onfalocele).

Conclusiones: Se consideró conveniente la divulgación de este caso dada la baja frecuencia del trastorno y por ser el primero diagnosticado en la provincia Mayabeque.

Palabras clave: genética; pentalogía de Cantrell; *ectopia cordis*; defectos de pared torácica; defectos de pared anterior.

ABSTRACT

Introduction: Pentalogy of Cantrell is a rare spectrum of congenital malformations consisting of five defects: defect of the midline of the supraumbilical abdominal wall, defect of the lower section of the sternum, agenesis of the anterior section of the diaphragm with absence of the diaphragmatic section of the pericardium, and one or several intracardiac congenital defects. However, the distinctive signs of the syndrome are omphalocele associated with *ectopia cordis*. It is a disorder of low general frequency, with an estimated incidence of 5.5-7.9 per million live births. In Cuba, ever since the Cuban Registry of Congenital Malformations was started in 1985, only 10 cases have been recorded and only two have been described in the literature.

Objective: Describe the clinical characteristics of a case with one of the incomplete forms of pentalogy of Cantrell.

Case presentation: A 39-year-old female patient attends genetics consultation at the Provincial Genetics Center of Mayabeque as part of the follow-up established by the methodology contained in the Program of Diagnosis, Management and Prevention of Genetic Diseases and Congenital Defects. After performing the tests indicated in the methodology, the fetus is diagnosed with one of the incomplete forms of pentalogy of Cantrell (*ectopia cordis*, gastroschisis and omphalocele).

Conclusions: It was considered appropriate to disseminate information about this case given the low frequency of the disorder and the fact that it was the first one diagnosed in the province of Mayabeque.

Keywords: genetics; pentalogy of Cantrell; *ectopia cordis*; thoracic wall defects; anterior wall defects.

Recibido: 28/6/2019

Aceptado: 03/09/2019

Introducción

La pentalogía de Cantrell fue descrita en 1958,⁽¹⁾ y consiste en un raro espectro de malformaciones congénitas que consta de cinco defectos congénitos: defecto del diafragma anterior, defecto supraumbilical de la línea media de la pared anterior, defecto del pericardio diafragmático, defecto de la parte baja del esternón y varios defectos cardiacos,⁽²⁾ aunque los signos distintivos del síndrome son: onfalocele asociado con *ectopia cordis*.⁽³⁾

Las fisuras esternales, la *ectopia cordis* y la pentalogía de Cantrell, trastornos relacionados entre sí, siguen siendo defectos congénitos muy raros, con una incidencia 5,5-7,9 por millón de nacidos vivos.⁽⁴⁾

La primera descripción fue hecha por *Cantrell* y otros en 1958, quienes reportaron cinco casos.⁽¹⁾ Desde entonces sólo unos pocos pacientes han sido descritos con todas las características del síndrome, y otros que presentan formas incompletas, con menor número de defectos.^(3,4,5,6,7,8,9)

Por la baja frecuencia general de este grupo de trastornos, resulta de interés su descripción y divulgación entre la comunidad científica.⁽⁴⁾ Según datos del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas, se han reportado 10 casos hasta 2016; sin embargo en Cuba sólo se han publicado dos casos, también diagnosticados prenatalmente.^(7,8)

La pareja expresó su consentimiento para la publicación del caso, de forma anónima y con el ánimo de contribuir a aumentar el acervo de conocimientos científicos en el país.

Presentación del caso

Mujer de 39 años atendida en la consulta de Genética del Centro Provincial de Genética de Mayabeque como parte del seguimiento establecido en la metodología del Programa de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos.⁽¹⁰⁾ A las 17 semanas de gestación, por su edad materna avanzada, se le realizó un ultrasonido previo a la amniocentesis, que en estos casos, es el proceder para la realización del diagnóstico prenatal citogenético. El resultado del estudio citogenético prenatal fue normal: 46,XX, en 12 metafases.

Durante la realización del ultrasonido se encontraron defectos congénitos múltiples: defecto de cierre de la pared anterior y *ectopia cordis* (Fig. 1), por lo que la paciente solicitó la terminación voluntaria de la gestación en el marco del asesoramiento genético.



Fig. 1 - Imagen ultrasonográfica de gestación de 17 semanas. Se observa feto con defectos congénitos: *ectopia cordis* y onfocele.

A través del examen anatómico-patológico se confirmó en el feto la presencia de otras malformaciones: gastrosquisis y toracosquisis, con salida de hígado y corazón de las cavidades correspondientes (Fig. 2).



Fig. 2 - Feto con *ectopia cordis* y onfalocele.

Discusión

La pentalogía de Cantrell, también conocida como *ectopia cordis* toracoabdominal, síndrome de Cantrell-Heller-Ravitch, síndrome de pentalogía y hernia diafragmática peritoneo-pericárdica, es un trastorno que incluye la variedad toracoabdominal de la *ectopia cordis* y en la que se asocian cinco anomalías: defecto epigástrico de la línea

media abdominal supraumbilical, defecto del tercio inferior del esternón, deficiencia del segmento anterior del diafragma, defectos pericárdicos y malformaciones cardíacas congénitas, entre las que destacan la comunicación interventricular, comunicación interauricular, tetralogía de Fallot, doble emergencia del ventrículo derecho, ventrículo único, divertículo ventricular, entre otras.⁽¹¹⁾

Las malformaciones esternales son anomalías raras diagnosticadas casi siempre como condiciones asintomáticas al nacimiento. Específicamente en el esternón bífido, la corrección quirúrgica con éxito es factible durante el periodo neonatal, dentro del primer mes de vida; y en los casos de hendidura total del esternón, debe practicarse en esta etapa de la vida aunque el niño se encuentre asintomático. A veces, el esternón bífido se asocia con otros defectos congénitos y en ocasiones se diagnostica en la vida adulta.⁽⁹⁾ Sibes y otros⁽¹²⁾ reportaron en 2012 un paciente masculino con esternón bífido diagnosticado incidentalmente a los 23 años de edad.

La toracosquis es un defecto congénito muy raro caracterizado por la evisceración de órganos a través de un defecto de la caja torácica. Puede estar asociado con defectos de los miembros y de la pared abdominal, formando parte del *Limb Body Wall Complex* (LBWC). Como factores probables en la patogénesis de este defecto se citan: la disrupción vascular, la ruptura temprana del amnios y un mal desarrollo intrínseco del embrión. Cuando el diagnóstico se realiza tempranamente, la terminación voluntaria de la gestación puede ser una opción para estos casos.^(13,14)

Se recomienda que el término *ectopia cordis* se aplique solamente en los casos en los que el corazón y las vísceras torácicas estén genuinamente ectópicas. Puede ocurrir como un defecto aislado o asociado a otros defectos de la pared ventral del cuerpo que afecten el tórax, el abdomen, o ambos, frecuentemente se asocia con otros defectos congénitos que involucran múltiples órganos y sistemas.^(15,16,17)

De acuerdo a la posición del corazón se han descrito cuatro tipos de *ectopia cordis*: anterior al esternón (torácico: 65 %), entre el tórax y el abdomen (toracoabdominal: 20 %), dentro del abdomen (abdominal: 10 %) o en el cuello (cervical: 5 %). La causa casi siempre es desconocida y la mayoría de los casos son esporádicos. Su asociación con disrupciones por bridas amnióticas es rara e infrecuentemente reportada en la literatura. El diagnóstico prenatal es realizado fácilmente mediante la ultrasonografía, visualizándose el corazón fuera de la cavidad torácica.^(15,16,17)

En 1972, Toyama⁽¹⁸⁾ sugirió una clasificación de la pentalogía de Cantrell que depende de los hallazgos clínicos: Clase 1: diagnóstico exacto, se aprecian los cinco defectos descritos; 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 pobre pronóstico de los pacientes con pentalogía de Cantrell, especialmente aquellos con *ectopia cordis*, depende de muchos factores: en primer lugar, el corazón totalmente fuera de la cavidad, sin ninguna protección, promueve el desarrollo de infecciones

severas que, en muchos casos conduce a la muerte en los primeros días de la vida neonatal. Además, la severidad de las anomalías estructurales de la línea media y la presencia de cardiopatías congénitas complejas, llevan a un peor pronóstico.⁽¹⁹⁾

El pronóstico parece depender de la severidad de los defectos, y de otros asociados, específicamente, los defectos cardiacos no son vistos como un factor de pronóstico. Existen muy pocos reportes de sobrevivientes a la cirugía, por ello, cuando se sospeche pentalogía de Cantrell es esencial un enfoque multidisciplinario que debe estar integrado por ginecólogos, neonatólogos, pediatras, cardiólogos, genetistas y cirujanos pediátricos con experiencia.^(3,4,5,6)

Conclusiones

Se propone el diagnóstico de pentalogía de Cantrell (una de las formas incompletas) para este producto de la gestación, por tratarse de un caso con defectos de la pared anterior torácica y abdominal y *ectopia cordis*, con la posición del corazón del tipo toracoabdominal (que es el más frecuente en este cuadro). Este reporte constituye el primero diagnosticado prenatalmente en el servicio de Genética de la provincia Mayabeque y uno de los tres primeros casos descritos en la literatura cubana.

Referencias bibliográficas

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. Hakan N, Aydin M, Zencirođlu A, Okumuş N, Karadađ NN, Ýpek MĐ. Pentalogy of Cantrell. Cumhuriyet Med J. 2011;33:224-7.
3. Van Hoorn J, Moonen R, Huysentruyt C, van Heurn L, Offermans J, Mulder A. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr. 2008;167(1): 29-35.
4. Kumar B, Sharma C, Sinha D, Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. Ann Thorac Med. 2008;3(4):152-3.
5. Repondek-Liberska M, Janiak K, Wloch A. Fetal echocardiography in ectopia cordis. Pediatr Cardiol. 2000;21:249-52.

6. Kumar B, Sharma S, Kandpal D, Agrawal L. Unusual variant of Cantrell's pentalogy? *Ann Thorac Med.* 2008;3(3):106-7.
7. Rodríguez GH, Díaz DE, García DJL, García GC, Oviedo PJ. Pentalogía de Cantrell. Diagnóstico sonográfico en el primer trimestre del embarazo. Reporte de un caso. *Rev Cub Genet Comunit.* 2008;2(1):55-9.
8. Reyes Bacardi K, Martínez Vidal I, García Guevara C, Martínez Nieves Y. Diagnóstico prenatal de Pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Pediatr.* 2014;86(1):86-92.
9. Habou O, Magagi I, Adamou H, Adakal O. Ectopia Cordis: A Case Report and Review of Literature. *Journal of Case Reports.* 2017;7(2):143-5.
10. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2017.
11. Hernández González MA, Lazcano Bautista S. Pentalogía de Cantrell: Actualización y nuevas perspectivas. *Salud(i)Ciencia.* 2009;16(6):635-9.
12. Sibes D, Pulak J, Tapan B, Bhaswati G. Bifid sternum. *Lung India.* 2012;29(1):73-5.
13. Van Allen MI, Curry C, Walden CE, Gallagher L, Patten RM. Limb-body wall complex: II. Limb and spine defects. *Am J Med Genet.* 1987;28(3):549-65.
14. Bhattacharyya N, Gogoi M, Deuri P. Thoracoschisis with limb agenesis. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2012;17(2):78-9.
15. Kumar B, Sharma C, Sinha D, Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. *Ann Thorac Med.* 2008;3(4):152-3.
16. Balakumar K, Misha K. Ectopia cordis with endocardial cushion defect: Prenatal ultrasonographic diagnosis with autopsy correlation. *Ann Pediatr Cardiol.* 2010;3(2):166-8.
17. Leca F, Thibert M, Khoury W, Fermont L, Laborde F, Dumez Y. Extrathoracic heart (ectopia cordis). Report of two cases and review of the literature. *Int J Cardiol.* 1989;22:221-8.
18. 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.
19. Balderrábano-Saucedo N, Vizcaíno-Alarcón A, Sandoval-Serrano E, Segura-Stanford B, Arévalo-Salas LA, Reyes de la Cruz L, et al. Pentalogy of Cantrell: Forty-two Years of Experience in the Hospital Infantil de México "Federico Gómez". *World Journal for Pediatric and Congenital Heart Surgery.* 2011;2:211-8.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores

Todos los autores participaron en la atención médica del caso, así como en la recopilación de los datos, la concepción y diseño del manuscrito, escritura y redacción del artículo, revisión crítica del contenido y aprobación de la versión final.