

Pentalogía de Cantrell

Trejo-González Aldo A., De los Santos-Sánchez Dora J., Trejo-González Pablo C.

Autor para correspondencia

Trejo-González Aldo A. Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Tlatlauquitepec, Puebla.
Correspondencia: Prof. Santos Campos 23-b. Col. Santa Rosa, CP 60360, Los Reyes; Michoacán.
Contacto al correo electrónico: aldotrejo@gmail.com

Palabras clave: craneorraquisquisis, defectos de la línea media, ectopia cordis, pentalogía de cantrell
Keywords: craniorachischisis, cantrell's pentalogy, ectopia cordis, midline defects



Pentalogía de Cantrell

Trejo-González AA^a, De los Santos-Sánchez DJ^b, Trejo-González PC^c

Resumen

La pentalogía de Cantrell es un síndrome congénito raro, reportado por Cantrell en 1958 al describir cinco casos con esta anomalía. Esta malformación incluye defecto esternal inferior, diafragmático anterior, pericárdico diafragmático, de la pared abdominal (generalmente onfalocele) y alteraciones cardíacas. Presentamos un caso con una rara combinación de ectopia cordis y craneorraquisquisis en producto de una mujer primigesta de 18 años que es referida por malformaciones fetales a las 14 semanas de gestación. La pentalogía de Cantrell en condiciones extremas no es compatible con la vida especialmente si está asociada con otras anomalías complejas como craneorraquisquisis. A través de este caso queremos enfatizar la importancia de la atención prenatal y el cribado ecográfico prenatal.

Palabras clave: *craneorraquisquisis, defectos de la línea media, ectopia cordis, pentalogía de cantrell*

Cantrell's pentalogy

Abstract

Cantrell's pentalogy is a rare congenital syndrome, reported by Cantrell in 1958 when describing 5 cases with this abnormality. This malformation includes lower sternum defect, anterior diaphragmatic, diaphragmatic pericardial, abdominal wall (usually omphalocele) and cardiac alterations. We present a case with a rare combination of ectopia cordis and craniorachischisis in a product of a 18-year-old primigravida woman who is referred for fetal malformations at 14th weeks of gestation. Cantrell's pentalogy in extreme conditions is not compatible with life especially if it is associated with other complex anomalies such as craniorachischisis. Through this case we want to emphasize the importance of prenatal care and prenatal ultrasound screening.

Key words: *craniorachischisis, cantrell's pentalogy, ectopia cordis, midline defects.*

a Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Tlatlauquitepec, Puebla.

Correspondencia: Prof. Santos Campos 23-b. Col. Santa Rosa, CP 60360, Los Reyes; Michoacán. Correo electrónico: aldotrejo@gmail.com

b Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital de la Mujer de Puebla.

c. Coordinación de Hospital General de Zamora, Zona 4, IMSS; delegación Michoacán.

Autor para correspondencia

Trejo-González Aldo A. Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Tlatlauquitepec, Puebla.

Correspondencia: Prof. Santos Campos 23-b. Col. Santa Rosa, CP 60360, Los Reyes; Michoacán. Contacto al correo electrónico: aldotrejo@gmail.com

Introducción

La pentalogía de Cantrell fue descrita por primera vez por Cantrell-Heller-Ravitch en 1958 cuando informó cinco casos con esta anomalía¹. Desde entonces se han publicado cientos de casos a lo largo de los años. Los hallazgos principales son defectos de la pared anterior en la línea media epigástrica, de la porción inferior del esternón, del diafragma anterior, del pericardio diafragmático y alteraciones cardíacas congénitas, destacando las comunicaciones interauriculares, interventriculares, estenosis pulmonar, tetralogía de Fallot y defectos atrioventriculares^{1,2}. La pentalogía se asocia con muy mal pronóstico el cual depende de la extensión de la pared ventral, defectos esternales y cardíacos; por lo tanto surge la necesidad de diagnóstico prenatal³. La asociación de craneorraquisquisis a la pentalogía de Cantrell es rara y se ha reportado en pocos casos. En este informe se describe un caso de Pentalogía de Cantrell con craneorraquisquisis.

Descripción de caso

Mujer de 18 años de edad acude a urgencias por embarazo de 15 semanas por fecha de última menstruación y reporte de ultrasonido obstétrico externo de feto con acrania. No contaba con embarazos previos, antecedentes familiares de malformaciones congénitas ni exposición a drogas o radiación durante el embarazo. El ultrasonido obstétrico institucional revela malformaciones fetales complejas que incluyen disrafismo espinal y exencefalia (Figura 1A), además de ectopia cordis y onfalocele (Figura 1B); sin embargo, las estructuras faciales eran normales sin evidencia de labio o paladar hendido. Con base en los hallazgos ecográficos, diagnosticamos el caso como pentalogía de Cantrell con craneorraquisquisis. El diagnóstico se discutió con los padres y se les explicó el pronóstico de incompatibilidad con la vida extrauterina. Se finalizó el embarazo con dosis repetidas de misoprostol de acuerdo con las recomendaciones de la Federación Internacional de Ginecología y Obstetricia⁴ y 24 horas después se entregó un feto masculino con malformaciones complejas (Figura 1C) y 1D).

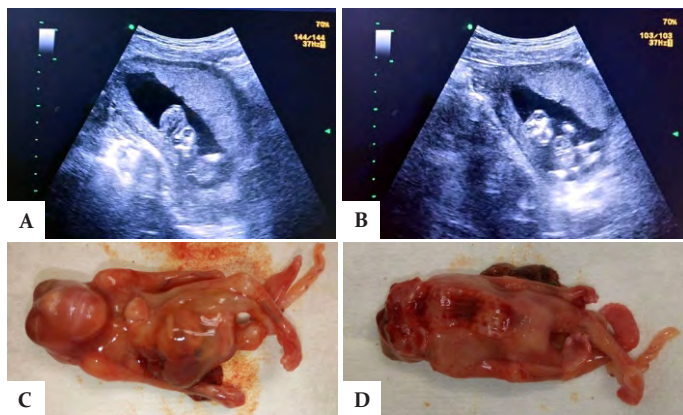


Figura 1. A) Corte coronal donde se muestra ausencia de bóveda craneal con exencefalia. B) Imagen ultrasonográfica donde se muestra ectopia cordis y onfalocele. C) Feto de 14 semanas con ectopia cordis y onfalocele. D) Presencia de craneorraquisquisis asociado raramente a pentalogía de Cantrell.

Discusión

La pentalogía de Cantrell forma parte de los defectos congénitos de la línea media descrito hace varias décadas y hasta ahora hay pocos informes de casos que describan el espectro completo de cinco defectos; las formas incompletas o variantes con menor número de defectos de la pentalogía son más comunes. Sin embargo, un diagnóstico seguro puede hacerse con base en el hallazgo ecográfico de defecto de la pared abdominal anterior y cardíaco que son el signo característico de este raro síndrome⁵. Entre estos se incluye la *ectopia cordis*, malposición cardíaca descrita por Abott⁶ en 1898 y clasificada por Van Praagh⁷.

Ectopia cordis, es una extrusión congénita del corazón a través de un defecto en la pared torácica anterior; generalmente es fatal en cuestión de días, aunque depende de la ubicación del corazón y la asociación con otras malformaciones. Actualmente no tiene etiología conocida y la mayoría de los casos son esporádicos⁸. El desarrollo de la pared ventral comienza al octavo día de vida embrionaria con diferenciación y proliferación de mesodermo. El corazón se desarrolla originalmente en la localización cefálica y alcanza su posición definitiva alrededor del día 16 de la embriogénesis⁹. El fracaso completo o incompleto de la fusión de la línea media en esta etapa da lugar a trastornos que varían desde la ectopia cordis aislada hasta la evisceración ventral completa. La teoría de la ruptura amniótica afirma que, durante el desarrollo embrionario temprano, el amnios que rodea al embrión se rompe y las bandas fibrosas se enredan causando una interrupción de las partes en desarrollo del feto que puede conducir a diversas deformidades. También se ha asociado la exposición al uso de drogas intrauterinas¹⁰.

Los defectos de la pared del cuerpo ventral incluyen también onfalocele, que es una herniación del contenido abdominal a través de la raíz del cordón umbilical y revestido de un saco herniario de peritoneo y amnios. La prevalencia está aumentando en 1 de cada 4000 fetos¹¹.

Los informes de casos anteriores también muestran la asociación de este síndrome con anomalías de las extremidades, craneofaciales y vertebrales. Este caso es una variante rara de la pentalogía de Cantrell por la presencia de craneorraquisquisis. La exencefalia y la acrania no son anomalías independientes, se considera que la ausencia de la bóveda craneal deja expuesto el encéfalo. Cuando el proceso de neurulación fracasa, origina craneorraquisquisis y se caracteriza por defecto craneal abierto (anencefalia o exencefalia) continuando con la columna abierta (disrafismo espinal)¹².

El diagnóstico diferencial del defecto de la pared abdominal fetal después de 12 semanas es onfalocele, gastrosquisis y pentalogía de Cantrell¹³.

Conclusión

La pentalogía de Cantrell es una enfermedad rara, con características clínicas, anatómicas y embriológicas peculiares. El diagnóstico se hace mediante ultrasonido obstétrico; en casos incompletos la tomografía helicoidal y la resonancia magnética complementan el diagnóstico. El tratamiento es quirúrgico y en varias etapas, lo primordial es

proteger las vísceras expuestas y corregir la cardiopatía congénita.

El pronóstico de la enfermedad depende de la extensión del defecto, las anomalías asociadas, el diagnóstico temprano y el manejo perioperatorio. La supervivencia de este tipo de pacientes generalmente es corta. Los mejores resultados se obtienen en los pacientes con ectopia cordis toracoabdominal parcial y con defectos cardíacos leves. En la literatura se describen a las cardiopatías complejas y la sepsis como las

primeras causas de mortalidad.

Se considera que la pentalogía de Cantrell es una enfermedad compleja en la que es necesaria la intervención multidisciplinaria del equipo de salud para llegar al diagnóstico preciso y decidir el mejor tratamiento. En nuestro hospital no hay casos previos reportados.

Conflicto de Intereses

Sin conflicto de interés entre los autores.

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: 602-614.
2. Van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, et al. Pentalogy of cantrell: Two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr* 2008; 167: 29-35.
3. Parvari R, Weinstein Y, Ehrlich S, et al. Linkage localization of the thoraco-abdominal syndrome (TAS) gene to Xq25-26. *Am J Med Genet* 1994; 49: 431-434.
4. The International Federation of Gynecology and Obstetrics, disponible en: <https://www.who.org>
5. Aslan A, Karagüzel G, Unal I, et al. Two rare cases of the pentalogy of cantrell or its variants. *Acta Med Austriaca* 2004; 31: 85-87.
6. Abott FC. Congenital abnormality of sternum and diaphragm; protusion of the heart in the epigastric region. *Trans Pathol Soc London* 69:57-59, 1898.
7. Van Praagh R, Weinberg PM, Van Praagh S. Malposition of the heart. En: Moss A, Emmanouilides GC (eds). *Heart Disease in Infants, children and adolescents*, Williams and Wilkins, Baltimore, p. 394, 1977.
8. F.I.M.D. Goncalo, et al. "Ectopia cordis : A case clinic," *Revista Brasileira de Sa'ude Materno Infantil*, vol. 14, no.3, pp.287-290, 2014.
9. S. Jimmy, B. Keshav, et al. "Thoracic ectopia cordis," *BMJ Case Report*, 2012.
10. M. I. Van Allen and S. Myhre, "Ectopia cordis thoracalis with craniofacial defects resulting from early amnion rupture", *Teratology*, vol.32, no.1, pp.19-24, 1985.
11. Atlas RENAC. Guía para la detección y descripción de las anomalías congénitas, p.30; 2015.
12. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE: Fetal neurosonography of congenital brain anomalies. In: Timor-Tritsch IE, Monteagudo A, Cohen HI, editors. *Ultrasonography of the prenatal and neonatal brain*. New York: McGraw-Hill 2001. 164.
13. Restrepo MS, Cerqua A, Turek JW. Pentalogy of cantrell with ectopia cordis totalis, total anomalous pulmonary venous connection and tetralogy of Fallot: A case report and review of the literature. *Congenit Heart Dis* 2014; 9: 129-134