

Pentalogía de Cantrell. Reporte de caso

Pentalogy of Cantrell. Case report

Wilmar Saldarriaga G.¹

Resumen

La pentalogía de Cantrell es una anomalía congénita que se caracteriza por la asociación variable de un defecto de la pared toracoabdominal a defectos de la porción inferior del esternón, del diafragma, del pericardio y cardiacos; entre estos el más representativo es la ectopia cordis. Cantrell reportó en 1958 5 casos con esta anomalía. La prevalencia de pentalogía de Cantrell ha sido estimada entre 1/65 000 a 1 en 200 000 nacidos vivos. La etiología de esta anomalía no es clara y se considera heterogénea. El mecanismo embriopatológico propuesto sugiere que existe una falla en la migración ventral de células mesodérmicas. Se reporta un caso de pentalogía de Cantrell con todas las características clásicas, con diagnóstico prenatal. Además se propone una hipótesis sobre la embriopatogénesis y un manejo integral de la madre y el feto.

Palabras clave: ectopia cordis, pentalogía de Cantrell.

Abstract

The pentalogy of Cantrell is a congenital anomaly characterized by variable association of a thoracoabdominal wall defect to defect of the lower sternum, diaphragm, pericardium and heart, the most representative is ectopia cordis. Cantrell in 1958 reported 5 cases with this anomaly. The prevalence of pentalogy of Cantrell has been estimated between 1/65,000 to 1 in 200,000 live births. The etiology of this anomaly is not clear and is considered heterogeneous. The mechanism proposed embriopatológico suggests a flaw in the ventral migration of mesodermal cells. We report a case of pentalogy of Cantrell with all the classic features with prenatal diagnosis. It also suggests a hypothesis about the embriopatogénesis and integrated management of the mother and fetus.

Key words: Pentalogy of Cantrell.

¹ MD, Msc. Profesor asociado, Departamentos de Morfología y Gineco-Obstetricia, Escuelas de Ciencias Básicas y Medicina, Facultad de Salud, Universidad del Valle. Cali (Colombia).

Correspondencia: Carrera 37 n° 1 oeste 45. Apartamento 1203 B. Mirador Avalon. Barrio Santa Isabel. Cali (Colombia). wsaldarriaga0608@yahoo.com

INTRODUCCIÓN

La pentalogía de Cantrell (PC) es una rara anomalía congénita que se caracteriza por la asociación variable de un defecto de la pared toracoabdominal a defectos de la porción inferior del esternón, del diafragma, del pericardio y cardiacos; entre ellos el más representativo es la ectopia cordis. Cantrell reportó en 1958 5 casos con esta anomalía (1, 2).

La prevalencia de pentalogía de Cantrell ha sido estimada entre 1/65 000 a 1 en 200 000 nacidos vivos (3). La prevalencia varía dependiendo de la asociación de defectos con que se halla hecho el diagnóstico. Siendo la variedad de presentación fenotípica extrema la menos frecuente (3).

La etiología de este síndrome no es clara, se considera heterogénea, en la mayoría de los casos no se encuentra una causa clara; sin embargo, se han reportado familias con patrón de herencia ligado al cromosoma X, casos con trisomías y exposición a teratógenos (4, 5). La fisiopatología en este defecto congénito sugiere una falla en la migración ventral de las células mesodérmicas que formarán la pared toracoabdominal (1, 2, 6).

Se reporta un caso de pentalogía de Cantrell con todas las características clásicas, con diagnóstico prenatal. Además se propone una hipótesis sobre la embriopatogénesis y un manejo integral de la madre y el feto.

REPORTE DE CASO

Se reporta un caso de recién nacido (RN) con pentalogía de Cantrell, producto de un embarazo de 34 semanas de gestación, hijo de padres no consanguíneos, madre de 17

años, con segundo embarazo, con hijo previo sano, con ecografía a las 13 semanas sin alteración, y en ecografía de las 25 semanas le detectaron Restricción de Crecimiento Intrauterino y oligohidramnios, por lo cual le solicitaron ecografía de detalle anatómico, que se realizó a las 27 semanas, en la cual encontraron defecto de pared en epigastrio a través del cual protruye el corazón, ectopia cordis, también el hígado, estómago y asas de intestino delgado (ver figura 1).

Además se observó un esternón con su tercio inferior hipoplásico, y la porción anterior del diafragma no se observaba con claridad debido al defecto de pared y los órganos eviscerados. La biometría, el peso estimado fetal y el índice de líquido amniótico estaban por debajo del percentil 5 para la edad gestacional.

Se atendió un parto vaginal a las 34 semanas, y se obtuvo un RN masculino de 1500 gr de peso y talla 42 cm, con Apgar de 5 al primer minuto, 3 a los 5 minutos y 0 a los 10 minutos, en el cual se observó un gran defecto de pared toracoabdominal, supraumbilical y hasta el epigastrio del lado derecho, a través del cual salía un corazón sin pericardio (ver figura 2), además de gran tamaño a expensas de ambos ventrículos, pero el derecho sensiblemente más grande, sin distinguirse aurículas, con probable comunicación interventricular amplia (ver figura 3).

También protruía el hígado en su totalidad, estómago y asas de intestino delgado (ver figura 4). La paciente negó exposición a alcohol, alucinógenos, fármacos o algún teratógeno específico en periodo periconcepcional. Tampoco reportó enfermedades crónicas. En control prenatal, curva de tolerancia a glucosa normal.

DISCUSIÓN

La pentalogía de Cantrell es una rara anomalía congénita que se caracteriza por cinco hallazgos: defecto de la pared toracoabdominal, hipoplasia de la porción inferior del esternón, hernia diafragmática anterior, pericardio pobremente formado y anomalías cardíacas; entre ellos el más representativo es la ectopia cordis (1, 2). Cantrell reportó en 1958 5 casos con las características clásicas de esta anomalía congénita (1).

Por ser variable la asociación de las cinco anomalías, Toyama sugirió la clasificación de la PC en tres clases: clase 1: diagnóstico definitivo, presencia de todos los 5 defectos; clase 2: diagnóstico probable, con 4 defectos (incluye anomalías intracardiacas y defectos de pared abdominal ventral); y clase 3: expresión incompleta, con la presencia de tres defectos (7). Por esa misma asociación variable entre los defectos ya enumerados y la relación con otras anomalías congénitas otros autores clasifican estos defectos incluyendo la PC dentro del síndrome toracoabdominal, THAS (del inglés *thoracoabdominal síndrome*, 313850 OMIM), el cual se caracteriza por la asociación inconstante entre defectos de la pared toracoabdominal, hernia diafragmática anterior, hipoplasia pulmonar, defectos cardíacos (incluyendo anatómicos y ectopia cordis), onfalocelo, hidrocefalia, anencefalia, labio y paladar fisurados, entre otros. Aquí reportamos un caso de PC con las características clásicas o clase 1 (7-9).

La prevalencia de la pentalogía de Cantrell ha sido estimada entre 1 en 65 000 a 1 en 20 000 nacimientos, sin embargo, la variedad de presentación extrema de la PC es rara; aproximadamente 250 casos han sido reportados. De estos, 180 en Europa

y Estados Unidos, 50 a 60 en Japón y 5 en latinoamérica (10). Aquí agregamos un nuevo caso a la literatura de PC originado en Colombia (11-13).

La etiología de este síndrome no es clara y se considera heterogénea, sin embargo, se ha sugerido un patrón de herencia ligado al cromosoma X. Se han encontrado marcadores en la región Xq25-q26.1. Esta región ha sido relacionada con defectos en la fusión del esternón, del desarrollo del área cardíaca, del diafragma y de la pared toracoabdominal, en algunos casos de PC (9). También se han relacionado algunos teratógenos y alteraciones cromosómicas, como trisomía 13 y 18 (4, 11).

Una de las explicaciones embriopatogénicas de la PC propone que en el proceso que lleva a la conversión del disco germinativo trilaminar a un embrión cilíndrico existe una falla en la migración ventral de las células mesodérmicas que formarán la pared toracoabdominal, el esternón y los bordes periféricos del diafragma (1, 2).

Este fallo causaría el defecto toracoabdominal, daño en el diafragma y en el pericardio, y además produciría ectopia cordis e hipoplasia de esternón (3, 6), además obligaría a mecanismos compensatorios de la circulación cardíaca ocasionarían defectos anatómicos; los más frecuentes son del septo interventricular, del septo interauricular y estenosis pulmonar y tetralogía de Fallot (1, 2). Dependiendo del tamaño del defecto podrían protruir también otros órganos intestinales, como el hígado o intestinos (9).

Otros han propuesto que el defecto en la pared toracoabdominal es secundario a una disrupción de origen vascular en una pared bien formada previamente (11).

El corazón protruye a través del defecto esternal y genera la ectopia cordis, y los órganos intraabdominales a través del defecto abdominal, lo cual crea el espectro de anomalías encontradas en la PC (14).

Aquí proponemos otra hipótesis para explicar el fallo en la formación de la pared toracoabdominal en la región epigástrica: el defecto ocurriría secundario a un pobre plegamiento craneal; proceso en el cual el área precordial y el primordio del septum transversum, estructuras que se desarrollan en el corazón y la porción anterior del diafragma, descienden desde una ubicación anterior en el disco germinativo trilaminar a una ubicación ventral en la futura cavidad torácica (15, 16).

Así la ubicación errónea de estas estructuras por fuera de la cavidad torácica produciría un impedimento para finalizar el plegamiento transversal en la región epigástrica, lo cual produciría el defecto de la pared toracoabdominal. Siendo además la causa del pobre desarrollo del esternón en su porción inferior o en su totalidad, del defecto en el pericardio, de la hernia diafragmática anterior y de la ectopia cordis. Como en el caso aquí presentado. Esta hipótesis estaría en acuerdo con los defectos de línea media reportados otros autores (6).

El diagnóstico ecográfico puede ser realizado usando las ecografías de rutina del control prenatal, entre las 12 y 14 semanas y entre las 19 a 24 semanas de gestación (17), en 2 dimensiones; la importancia de la ecografía en 3D esta discutida (18). Si bien en el primer trimestre de gestación se puede hacer el diagnóstico, es difícil antes de las 10 semanas por la presencia de la hernia fisiológica abdominal (19). En las ecografías en fetos de mayor edad

gestacional se puede identificar con relativa facilidad defectos de pared abdominal y ectopia cordis, que orientará al diagnóstico de este síndrome (3, 18, 19).

En este caso no se hizo el diagnóstico en primer trimestre, y se logró en ecografía de detalle anatómico a las 27 semanas en 2D.

También se ha propuesto el uso de la resonancia nuclear magnética como ayuda diagnóstica complementaria in útero o en el RN con el objetivo de visualizar claramente los defectos y precisar el pronóstico (3, 13, 20).

El pronóstico de los pacientes depende de la extensión del defecto toracoabdominal, de los órganos eviscerados, de la presencia de anomalías cardíacas, de hipoplasia pulmonar, defectos cerebrales y de hernia diafragmática (3, 21). En los RN vivos con PC el promedio de supervivencia reportado ha sido 36 horas (3, 6, 21). Algunos casos en los que se han realizado múltiples cirugías correctivas han tenido elevada morbilidad y mortalidad, siendo el pronóstico a largo plazo muy pobre (21).

El diagnóstico diferencial de este defecto congénito incluye la ectopia cordis aislada y el síndrome de bandas amnióticas. El punto clave para un diagnóstico adecuado es la posición del defecto abdominal en relación con la inserción del cordón umbilical, la evisceración de otros órganos, la presencia o ausencia de membranas o bandas y anomalías asociadas (22). El defecto de pared toracoabdominal en la PC se caracteriza por ser supra- o periumbilical y en el síndrome de bandas amnióticas se encuentran defectos o deformidades en extremidades con bandas adherentes (22).

Cuando se sospecha en la ecografía básica del control prenatal pentalogía de Cantrell, se debe realizar una ecografía de detalle anatómico buscando las características clásicas y las otras anomalías asociadas. Idealmente se debería realizar RNM con objeto de precisar el diagnóstico y establecer el pronóstico; en los casos en que se considere que el feto es incompatible con la vida, se debe explicar el derecho constitucional a la interrupción voluntaria del embarazo. Al igual que en otras defectos congénitos mayores, se debe realizar cariotipo con bandas G por amniocentesis, cordocentesis o en el RN; curva de tolerancia a la glucosa en la madre; familiograma, buscando patrones de herencia ligados al cromosoma X; historia clínica haciendo énfasis en posibles teratógenos en el periodo periconcepcional. Solicitar autopsia en el RN muerto o en los casos de muerte neonatal

temprana. Además accesoria psicológica a la pareja. La consejería genética y reproductiva dependerá de las causas encontradas; en los casos en los que no se encuentra la causa y es el primer caso de PC en la familia, la probabilidad de repetición es similar a la de la población general.

CONCLUSIÓN

Aportamos a la literatura un caso de pentalogía de Cantrell en la variedad extrema de la presentación fenotípica con las cinco características clásicas. Además de evisceración de hígado, estómago y asas intestinales se le hizo diagnóstico prenatal. Además se propone una nueva hipótesis sobre la embriopatogénesis de la pentalogía de Cantrell y el manejo integral de la madre y el feto.



Fuente: propia del autor.

Figura 1. Imagen ecográfica. Se observan órganos eviscerados hígado y corazón. Escaso líquido amniótico, oligohidramnios.



Fuente: propia del autor.

Figura 2. Vista anterior del recién nacido. Se observa un gran defecto de pared toracoabdominal, supraumbilical y hasta el epigastrio del lado derecho, a través del cual sale un corazón sin pericardio.



Fuente: propia del autor.

Figura 3. Acercamiento a corazón. El corazón es de gran tamaño, siendo sensiblemente más grande el ventrículo derecho, sin distinguirse aurículas. Con probable comunicación interventricular amplia. Semejando esta imagen a la del asa cardiaca en la cuarta semanas del desarrollo. No se observa pericardio.



Fuente: propia del autor.

Figura 4. Vista lateral de órganos eviscerados. Se observa: hígado y asas de intestino delgado.

Conflicto de intereses: ninguno.

Financiación: Universidad del Valle, Cali (Colombia).

REFERENCIAS

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. Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008; 17:154-160.
3. Jafarian AH, Omidi AA, Fazel A, Sadeghian H, Joushan B. Pentalogy of Cantrell: a case report. *J Res Med Sci* 2011;16(1):105-9.
4. Chen CP. Syndromes and disorders associated with omphalocele (II): OEIS complex of Cantrell. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007;46(2):103-10.
5. Pachajoa H. Pentalogía de Cantrell en un recién nacido expuesto en útero a misoprostol. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2010;75:47-9.
6. Forzano F, Daubeney PE, White SM. Midline raphé, sternal cleft, and other midline abnormalities: a new dominant syndrome? *Am J Med Genet A* 2005;135(1):9-12. [PubMed: 15810010].
7. Wen L, Jun-lin L, Jia H, Dong Z, Li-guang Z, Shu-hua D, Wei-jin L, Yun-hua G. Cantrell syndrome with complex cardiac malformations: a case report. *J Pediatr Surg* 2011;46(7):1455-8.
8. Rubens-Figueroa J, Sosa-Cruz EF, Díaz-García L, Carrasco-Daza D. Cardiac malformations in patients with pentalogy of Cantrell and ectopia cordis. *Rev Esp Cardiol* 2011;64(7):615-8.
9. OMIM V, Bocchini C, Kniffin C. *Online Mendelian Inheritance in Man OMIM. THORACOABDOMINAL SYNDROME; THAS*. Baltimore: John Hopkins University. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
10. Mitsukawa N, Yasunaga H, Tananari Y. Chest wall reconstruction in a patient with Cantrell syndrome. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery* 2007.
11. Pachajoa H. Pentalogía de Cantrell en un recién nacido expuesto en útero a misoprostol. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2010;75:47-9.
12. Pachajoa H. Pentalogía de Cantrell en el primer gemelo de un embarazo gemelar monocigótico: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Colomb Obstet Ginecol* 2011;62:94-97.
13. Pachajoa H, Barragán A, Potes A, Torres J, Isaza C. Pentalogy of Cantrell: report of a case with consanguineous parents. *Biomédica* 2010;30(4):473-7.
14. Scott E. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008; 17:154-160.
15. Salder T. De la tercera a la octava semana: el periodo embrionario. En: *Langman Embriología Médica*. 11ª ed. Barcelona: Lippincott Williams and Wilkins; 2010. p. 67-90.
16. Moore K, Persaud T. Periodo organogenético: de la cuarta a la octava semana. En: *Embriología Clínica*. 8ª ed. Barcelona: Elsevier Saunders; 2008. p. 72-94.
17. Saldarriaga W, Artuz A. Ayudas Diagnósticas en Obstetricia. En *Fundamentos en Ginecología y Obstetricia*. Cali (Colombia): Universidad del Valle, Programa Editorial; 2010. p. 264-277.
18. Peixoto-Filho FM, do Cima LC, Nakamura-Pereira M. Prenatal diagnosis of Pentalogy of Cantrell in the first trimester: is 3-dimensional sonography needed? *J Clin Ultrasound* 2009;37(2):112-4.
19. Rossi A, Forzano L, Veronese P, Fachechi G, Marchesoni D. Incomplete pentalogy of Cantrell during first trimester of pregnancy. *Minerva Ginecol* 2011;63(4):399-400.
20. McMahon J, Taylor C, Cassady O, Olutoye L, Bezold I. Diagnosis of Pentalogy of Cantrell in the Fetus Using Magnetic Resonance Imaging and Ultrasound C. *Pediatr Cardiol* 2007;28:172-175.
21. Marino AL, Levy RJ, Berger JT, Donofrio MT. Pentalogy of Cantrell with a single-

ventricle cardiac defect: collaborative management of a complex disease. *Pediatr Cardiol* 2011;32(4):498-502.

22. O’Gorman CS, Tortoriello TA, McMahon CJ. Outcome of children with pentalogy of Cantrell following cardiac surgery. *Pediatr Cardiol* 2009;30(4):426-30. [PubMed: 19322603].