

Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso.

Luis Omar López Hurtado¹, Lucía Díaz Morejón², Idania Guirola León², Aymahara Gómez Morejón², Marisleidy Denis Rodríguez³, Miguel Alejandro Pulido Gutiérrez³

Resumen

La Pentalogía de Cantrell es una enfermedad rara, con características clínicas, anatómicas y embriológicas peculiares. Esta entidad es una variedad toracoabdominal de la ectopia cordis 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.

La comunicación interventricular e interauricular se encuentra en la mitad de los casos y puede asociarse a otras anomalías extracardíacas como espina bífida, diversas malformaciones del sistema nervioso central, divertículo de Meckel, poliesplenia, entre otros. El diagnóstico se hace mediante ultrasonografía fetal en el primer trimestre de la gestación; 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. Los resultados aún son controversiales. El pronóstico de la enfermedad depende de la extensión del defecto, el diagnóstico temprano y el manejo perioperatorio. Consideramos 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.

Nuestros objetivos fueron: conocer los hallazgos radiológicos característicos de la patología; identificar todos los trastornos presentes en los pacientes que la padecen y su asociación con el hallazgo de otras malformaciones.

Palabras clave

Pentalogía de Cantrell, diagnóstico, tratamiento, pronóstico.

Citar como:

López Hurtado LO, Díaz Morejón L, Guirola León I, Gómez Morejón A, Denis Rodríguez M, Pulido Gutiérrez MA. Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso. BJM 2021; 10(1):3-6

■ INTRODUCCIÓN[1]

La Pentalogía de Cantrell (PC) es una rara anomalía congénita que se caracteriza por la asociación variable de un defecto de la pared toracoabdominal y defectos de la

1. Médico. Especialista de 1er en Grado Pediatría. Profesor Asistente. Investigador Agregado.

2. Médica. Especialista de 1er en Grado Pediatría. Profesora Asistente

3. Médica. Especialista de 1er en Grado Pediatría

4. Médico. Especialista de 1er en Grado Pediatría

Autor corresponsal: Dr. Luis Omar López Hurtado
Correo: omarluislh1007@gmail.com

porción inferior del esternón, del diafragma, del pericardio y cardiacos; entre ellos el más representativo es la ectopia cordis. Cantrell reportó 5 casos con esta anomalía en 1958.(1,2) La prevalencia de la pentalogía de Cantrell ha sido estimada entre 1/65 000 a 1/200 000 nacidos vivos (3). La prevalencia varía dependiendo de la asociación de defectos con que se haya hecho el diagnóstico. Siendo la variedad de presentación fenotípica extrema la menos frecuente (3). La etiología de este síndrome 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 fisiopatoembriología en este defecto congénito sugiere una falla en la migración ventral de las células mesodérmicas que deben formar la pared toracoabdominal (1,2,6).

■ CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 24 años de raza negra, procedente de Mozambique, residente en el Distrito de Beira, sirvienta y sin datos patológicos personales, familiares o ginecológicos relevantes. Tiene un embarazo aparentemente normal, con solo 6 controles prenatales realizados, 4 partos anteriores con un periodo intergenésico de 2 años. Se desconoce su estado serológico.

Por tratarse de una paciente con recursos económicos muy limitados, que no tiene acceso a un Centro de Salud de segundo nivel no tiene seguimiento por ecografía.

A las 38 semanas nace un niño con una posible malformación del tórax que clínicamente podía corresponder con el diagnóstico al cual nos referimos anteriormente.

Se realiza una ecografía cardíaca. Aparece un corazón de 4 cámaras, con frecuencia cardíaca rítmica con defecto de la pared anterior del tórax por lo cual se destaca la presencia de ectopia cordis asociado a comunicación interventricular.

Actualmente el paciente tiene 2 meses se mantiene internado en el Hospital Central de Beira sin posibilidades de hacer una corrección quirúrgica ya que el país no posee la tecnología necesaria ni personal altamente calificado para realizar dicha intervención. Es un caso con pronóstico sombrío, como la mayoría de los niños del continente africano.

EXAMEN FÍSICO

Cabeza: configuración normal.

Cuello: normal.

Tórax: abombamiento a nivel esternal con piel fina donde se observa evidencia de los latidos cardíacos.

Abdomen: no se observa salida de otros órganos abdomino-pélvicos.

Columna: se identificó adecuadamente la columna en todos sus segmentos sin evidencia de defectos ni presencia de meningocele.

Extremidades: se observan 4 extremidades de aspecto adecuado.

Cordón umbilical: características normales.

■ DISCUSIÓN

Este síndrome poco frecuente presente en



aproximadamente 5.5/1 000 000 de la población y que relaciona asociaciones de cinco malformaciones fue descrito por Cantrell, Haller y Ravich en 1958. Ellos identificaron: 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.

La frecuencia de presentación es mayor en niños que en niñas en una proporción de 2:1.(6) La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se

ha encontrado asociación con: una herencia familiar, herencia dominante ligada al cromosoma X, infección viral, exposición a sustancias tóxicas y teratógenos como la quinidina, warfarina, talidomida e incluso con la deficiencia de vitamina A.(3) Su etiología se desconoce aún, sin embargo por estas asociaciones posiblemente se trata de defectos con origen multifactorial.(7)

El inicio de los defectos se cree que tiene lugar entre los días 14 y 18 de la gestación por trastornos del

mesodermo,(6) que determinan los defectos diafragmáticos, pericárdicos e intracardiaco. Además existe falta de fusión de los pliegues laterales en el tallo corporal que determinan defectos del esternón y de la pared abdominal en frecuente relación con onfalocele.(4-8). Se sabe que las formas completas tienen la presencia de las cinco características antes mencionadas, pero se han descrito otras formas incompletas de presentación con fenotipos atípicos.(7) Así en 1972. Toyama sugirió la siguiente clasificación:(3)

Clase 1: diagnóstico exacto; se aprecian los cinco defectos descritos por Cantrell;

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).

Las manifestaciones clínicas dependen del tipo y gravedad de las malformaciones asociadas, pudiendo ser tan leves que no se las descubre sino luego del nacimiento.

Una de las patologías frecuentemente asociadas a este síndrome es la ectopia cordis en un 80% de los casos y la que se encontró en la totalidad de los pacientes fue la comunicación interventricular (CIV) como es el caso de este paciente en el que en ecografía ya se podía determinar la presencia del mismo.(10)

La ecografía del primer trimestre es primordial en la mayoría de los casos de anomalías congénitas y en este en particular se podría ya observar de forma temprana. Se puede diagnosticar esta patología por ecografía si se observa onfalocele epigástrico, defecto en la porción inferior del esternón y cardiopatía, lo que obligaría a sospechar el diagnóstico de síndrome de Cantrell.(11) Pero el defecto diafragmático y pericárdico es muy difícil de ver, infiriéndose su presencia por los hallazgos.(4)

La exposición de las vísceras toraco-abdominales hace que en los casos incompletos y no asociados a patologías fatales como en el caso presentado en este artículo sea posible la resolución quirúrgica inmediata para evitar la sepsis.(6)

Por ello es prioritaria la corrección del defecto torácico en el caso de la ectopia cordis; para en un segundo momento, corregir el defecto abdominal, sin embargo en las correcciones realizadas a los casos reportados en la literatura aparecen complicaciones posteriores y muere la casi totalidad de los pacientes.(12)

Cuando coexisten otras malformaciones, éstas pueden presentar una evidente relación patogénica o de localización anatómica sin embargo se pueden hallar otro tipo de malformaciones con una relación no del todo clara, como en este caso las alteraciones craneoencefálicas y labio palatinas que algunos autores atribuyen a bridas amnióticas,(3,7) que bien pudiera ser el caso presentado, especialmente por la observación de la relación que existe

de las membranas ovulares con el cráneo del producto.(9)

El pronóstico depende del manejo obstétrico, que debe incluir una búsqueda exhaustiva de las anomalías asociadas, sobre todo cardíacas y la realización del cariotipo.(13). El diagnóstico debe efectuarse dentro del primer trimestre de la gestación y corroborarse. El manejo obstétrico deberá hacerse en centros especializados, ya que el pronóstico de la enfermedad dependerá del manejo oportuno y de las malformaciones asociadas(14).

Son factores de mal pronóstico la extensión del defecto toracoabdominal, la anomalía cardíaca congénita asociada y la presencia de otras malformaciones extracardiacas. (13-15) Los pacientes con pequeños defectos en la pared, con cardiopatías congénitas leves, pueden sobrevivir hasta la edad adulta(15).

■ CONCLUSIÓN

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 determinar los tratamientos y pronóstico clínicos.

La ecografía como método de imagen inicial es de gran importancia para la búsqueda y caracterización de las malformaciones encontradas y constituye una herramienta muy útil que en manos expertas permite diagnósticos precisos y que se relacionan bien con los hallazgos de estudios de mayor complejidad como la resonancia magnética de gran valor en la patología obstétrica.

El éxito de la corrección quirúrgica y el pronóstico de estos pacientes se centra especialmente en el tipo de presentación, parcial o completa. Esta última especialmente tiene resultados poco favorables, mucho más si se encuentra asociada a otras malformaciones que, en algunas ocasiones, son incompatibles con la vida y obligan a la toma de decisiones radicales.

Cantrell Pentalogy. Case report.

Abstract

Cantrell pentalogy is a rare disease, with unique clinical, anatomical and embryological features. This disease is a thoraco-abdominal variety of ectopia cordis. Five anomalies are associated: epigastric defect of the supraumbilical abdominal mean line, defect of the lower third of the sternum, defect of the anterior segment of the diaphragm, pericardial defects and congenital cardiac malformations.

Ventricular and atrial septal defects are present in half of the cases and it could be associated to other extra cardiac anomalies such as: as bifid spine, several malformations of the central nervous system, Meckel diverticulum and polysplenia, among others. The diagnosis is made by fetal ultrasonography in the first trimester of pregnancy. In incomplete cases, helical tomography and magnetic resonance imaging complete the diagnosis.

The treatment is surgical and is carried out in several stages. It is

essential to protect the exposed viscera and to correct the congenital heart disease. The results are still controversial. The prognosis of the disease depends on defect extension, time of diagnosis and peri-operative handling. We considered that the Cantrell pentalogy is a complex pathology. A multidisciplinary health team intervention is necessary to reach a precise diagnosis and to decide the best treatment.

Our objectives were: detecting the characteristic radiological findings of the pathology; identifying all the disorders present in the patient and their association with other malformations

Key words

Cantrell pentalogy, diagnosis, treatment, prognosis.

■ BIBLIOGRAFIA

- Baeza-Herrera C, Escobar-Izquierdo MA, García-Cabello LM, Sánchez-Magaña L, Nájera-Garduño HM. Pentalogía de Cantrell. Informe de cuatro casos. Rev Med Inst Mex Seguro Soc 2008; 46 (6): 673-676. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/4577/457745524016.pdf>
- de Rubens Figueroa J, Sosa Cruz EF, Díaz García L, Carrasco Daza D. Malformaciones cardiacas en pacientes con pentalogía de Cantrell y ectopia cordis. Rev Esp Cardiol. 2011;64(7):615-618. Disponible en: <https://www.revespcardiol.org/es-pdf-S0300893210000965>
- Hernández González MA, Lazcano Bautista S, Murillo Ortiz BO, Solorio S. Pentalogía de Cantrell: Actualización y nuevas perspectivas. ISSN 1667-8982 - Salud(i) Ciencia 16(6):635-639, abril 2009. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-836585>
- Reyes Bacardí K, Martínez Vidal I, García Guevara C, Martínez Nieves Y. Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell . Rev Cubana Pediatr 2014, 86(1):86-92. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v86n1/ped10114.pdf>
- Corral E, Moreno R, Pérez G, Ojeda ME, Valenzuela H, Reasco M et al. Defectos congénitos craneo-encefálicos: variedades y respuesta a la fortificación de la harina con ácido fólico. Rev Méd Chile 2006; 134: 1129-1134. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v134n9/arto7.pdf>
- Hernández LVI, Robledo GAE, Hernández RV, Hernández GL, Zepeda SJ, Torres RA. Pentalogía de Cantrell: reporte de un caso. Rev Mex Pediatr 2009; 76(2); 85-87 Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2009/sp092f.pdf>
- Flores R, Rittler M y el Grupo de Diagnóstico Prenatal del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá Ectopia Cordis y Pentalogía de Cantrell. Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 2010;29 Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/912/91213730006.pdf>
- 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.
- Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. Seminars in Pediatric Surgery 2008; 17:154-160. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1055858608000139?via%3Dihub>
- Jafarian AH, Omid AA, Fazel A, Sadeghian H, Joushan B. Pentalogy of Cantrell: a case report. J Res Med Sci 2011;16(1):105-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3063425/?report=printable>
- Chen CP. Syndromes and disorders associated with omphalocele (II): OEIS complex of Cantrell. Taiwan J Obstet Gynecol 2007;46(2):103-10 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3063425/?report=printable>
- 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 Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.a.30682>
- Varela P, Romanini V, Rojas J et al. Hendidura esternal total en un recién nacido y parcial en una niña de 4 años: 2 clinical cases. Rev Chil Pediatr 76:177-182, 2005. Disponible en https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062005000200009&lng=es&nrm=iso&tlng=es
- Vulkova A, Kovacheva K, Rosmanova R, Simeonova M. Pentalogy of Cantrell—a case report. Akush Ginekol (in Bulgarian) 46:41-43, 2007 Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17974172/>

Nota. Los autores manifiestan que no existen conflictos de intereses ni vínculos financieros reales o potenciales, ni patrocinio alguno en relación con este trabajo que puedan motivar parcialidad o conflicto de intereses.

Recibido: 2, agosto, 2019
Revisado: 24, agosto, 2020
Aceptado: 30, agosto, 2020