

REPORTE DE CASO

PENTALOGÍA DE CANTRELL INCOMPLETA

Dra. Eilyn Bejarano Rodríguez¹, Dr. Gustavo Brenes Fallas²

RESUMEN

La Pentalogía de Cantrell es una rara y a menudo fatal anomalía congénita de 5 estructuras asociadas: pared abdominal, esternón, diafragma, pericardio y corazón. La etiología exacta aún es desconocida, pero el síndrome es considerado de causas heterogéneas. Reportamos un caso de un feto femenina con una Pentalogía de Cantrell incompleta(clase II) que presentó: ectopia cordis, fisura esternal y onfalocele.

ABSTRACT

Pentalogy of Cantrell is a rare and often fatal congenital abnormality of 5 associated structures: the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. The exact cause remains still unknown, but the syndrome is considered to be of heterogeneous origin. We report a case of a female fetus with a incomplete(class II) Pentalogia of Cantrell presenting: ectopia cordis, sternal cleft and omphalocele.

INTRODUCCIÓN

Pentalogía de Cantrell (PC) es un desorden congénito poco frecuente, fue definido por Cantrell y colaboradores en 1958¹⁻¹¹, consiste en múltiples defectos asociados en el desarrollo de la línea media, conformada por defecto en la pared abdominal supraumbilical, anomalías del esternón, defecto en el diafragma anterior, pericardio diafragmático y alteraciones cardíacas^{1-7,9-19}. De manera más reciente se ha descrito la hexalogía de Cantrell que consiste en la Pentalogía completa más un defecto en la arteria umbilical^{6,12}. La incidencia de la Pentalogía de Cantrell es de 5.5 por millón de nacidos vivos, donde un 72% se originan en Estados Unidos y Europa. Se estima una relación hombres y mujeres 1.35-2 : 1^{5,6,7,9,10,13,14}. Presenta una tasa de mortalidad elevada de aproximadamente un 61%^{1,6,21}.

REPORTE DE CASO

Mujer de 27 años de edad, vecina de los Lirios, Limón, Costa Rica, ama de casa, en unión libre, conocida sana. Cursa su quinta gestación, sus cuatro embarazos previos fueron vía vaginal. Paciente consulta al servicio de emergencias por trauma obstétrico el 19-02-2015 motivo por el cual se realiza ultrasonido obstétrico, que documenta embarazo de 18,2

semanas de gestación con sospecha de feto con múltiples malformaciones, razón por la que se coordina estudio morfológico en el Hospital Calderón Guardia, ubicado en la provincia San José, el día 24-02-2015. Dentro de los hallazgos observados se menciona producto pélvico de 17.5 semanas, oligohidramnios, ventriculomegalia, mielomeningocele, ectopia cordis, escoliosis, onfalocele, banda amniótica, longitud cervical 41mm, y patrón de perfusión uterina de alta resistencia. Posteriormente el 23-3-2015 en el Hospital Tony Facio, ubicado en la provincia Limón, se realiza nuevamente ultrasonido morfológico donde se describe: producto pélvico de 21.4 semanas, placenta anterior derecha, oligoamnios, ventriculomegalia leve izquierda, mielomeningocele, ectopia cordis torácica, onfalocele con compromiso hepático e intestinal y banda amniótica en miembro inferior izquierdo sin compromiso vascular, ecocardiografía fetal normal. El día 2-07-2015 con 36.1 semanas, se presenta al servicio de emergencias donde se diagnostica fase latente de labor de parto prematuro, por lo que se decide programar para cesárea, obteniendo recién nacido vivo cefálico, femenina, peso 2160 gramos, talla 44 cm, apgar 1-1/ 5 y 10 minutos. Al examen físico se describe neonato con defecto a nivel de esternón inferior y línea media de abdomen superior, presentando ectopia cordis, onfalocele con compromiso intestinal y hepático y mielomeningocele (figura 1). A los 30 minutos del nacimiento el neonato fallece.



Figura 1. Recién nacido con ectopia cordis y onfalocele con compromiso hepático e intestinal.

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA Y DISCUSIÓN

La Pentalogía de Cantrell se clasifica de acuerdo al número de malformaciones presentes, ya que no todos los casos presentan los cinco defectos clásicos, por lo que podemos

¹. Médico General, San José, Costa Rica

². Médico Asistente Especialista en Medicina Materno Fetal. Hospital Tony Facio Castro, San José, Costa Rica.

encontrar diferentes variantes con ciertos grados de severidad. De hecho Toyama propuso la clasificación de esta entidad en 3 clases: clase I: Diagnóstico definitivo con los 5 defectos presentes. Clase II: Diagnóstico probable con 4 defectos presentes incluidos defectos en la pared abdominal y malformaciones cardíacas. Clase III: Expresión incompleta con una mezcla de defectos que incluye anomalía en el esternón^{1,4,5,7,10,11,14,15,16,20}

La causa exacta aún no se conoce pero el síndrome es considerado de origen heterogéneo producto de diversos factores como cromosómicos, genéticos, físicos y químicos.¹¹

Desde el punto de vista embriológico una de las hipótesis más ampliamente aceptada es la falla en la migración de las estructuras del primordio mesodérmico en aproximadamente 14-18 días de vida embrionaria o por falla en el cierre de los pliegues laterales en la región torácica^{1,2,3,6,8,11,14,15,16,18,19}. Otra hipótesis sugiere ruptura entre el corion y el saco amniótico produciendo una presión abdominal elevada y como consecuencia cierre incompleto del esternón, diafragma y pericardio^{10,18}. Se ha postulado cierta influencia genética como Síndrome de Goltz-Gorlin, Trisomía 21, trisomía 18 y Síndrome de Turner¹¹. También se observa una microduplicación del cromosoma 15q21.3 en esta entidad, uno de los genes alterados es el ALDH1A2 responsable de la enzima retinaldehído deshidrogenasa tipo 2^{6,11,13}. Se han descrito casos familiares donde se sugiere una herencia probablemente vinculada al gen recesivo X^{6,7,8,10,11,13}.

Pentalogía de Cantrell con ectopia cordis es una anomalía poco frecuente con una incidencia de 5,5-7,9 por millón de nacidos vivos, con una alta tasa de mortalidad perinatal²⁰. Dentro de las alteraciones intracardiacas más frecuentes están: defecto en el septo ventricular 100%, defecto en el septo atrial 53%, Tetralogía de Fallot en un 17.3%, estenosis o atresia pulmonar 33% y divertículo ventricular izquierdo 20%^{2,3,5,10,11,13,14,15,17,19}, como anomalías extracardiacas que más se asocian con ectopia cordis se mencionan: onfalocele y defectos craneofasiales^{2,4,7,10,18}, de manera menos frecuente se presentan alteraciones en los miembros como pie equinovaro o agenesia de tibia y radio¹³.

El diagnóstico prenatal se realiza mediante el ultrasonido 2D mas imagen Doppler, estos son métodos de primera elección para evaluar los defectos presentes. El ultrasonido 3D y resonancia magnética se utilizan para detectar malformaciones más complejas^{1,2,4,5,6,8,9,10,14,18,19,21}, un ejemplo de utilidad del ultrasonido en 3D para el diagnóstico de deformidades vertebrales como lordoescoliosis lumbar ya que es incapaz de ser detectada por ultrasonido en 2D⁹.

Para realizar el diagnóstico post natal se recurre a radiografía de tórax, ecocardiografía, TAC, angiografía y resonancia magnética⁶.

Dentro de las metas quirúrgicas incluyen corrección de los defectos intracardiacos, hernia ventral y el daño diafragmático. Determinar el orden y la secuencia de la reparación quirúrgica entre el defecto toraco- abdominal y el daño cardíaco va a depender de la presentación clínica^{6,7,15}. La corrección del

onfalocele no requiere una corrección quirúrgica urgente debido a que presenta un bajo riesgo de ruptura, mientras que para el divertículo ventricular está indicada la corrección temprana por el riesgo de ruptura traumática o espontánea³. Se incluyen dentro de las complicaciones post quirúrgicas las infecciones de piel, disfunción pulmonar, bradicardia, hipotensión, ruptura de divertículo, hipertensión pulmonar, falla cardíaca y arresto cardíaco⁶.

En general la Pentalogía de Cantrell está asociada a un mal pronóstico que varía dependiendo del defecto de la pared abdominal y esternal además de la malformación cardíaca con una tasa de mortalidad elevada^{21,10}. Las malformaciones cardíacas tiene mayor influencia negativa en el pronóstico de la patología^{1,10,16}. Por si sola la ectopia cordis presenta una mortalidad que oscila entre el 50% y 100%, con una supervivencia no mayor al 5%^{2,6,11}.

REFERENCIAS

1. Naburi, Helga, Evelyne Assenga, Sonal Patel, Augustine Massawe, and Karim Manji. "Class II Pentalogy of Cantrell." BMC Research Notes BMC Res Notes (2015). Print
2. Figueroa, Jesús De Rubens, Erika Flor Sosa Cruz, Luisa Díaz García, and Daniel Carrasco Daza. "Malformaciones Cardíacas En Pacientes Con Pentalogía De Cantrell Y Ectopia Cordis." Revista Española De Cardiología (2011): 615-18. Print
3. Liu, Yang, Jian Yang, Zhenxiao Jin, Hailong Zhu, Shiqiang Yu, and Guocheng Sun. "One-Stage Surgical Correction in Pentalogy of Cantrell with Left Ventricular Diverticulum." J Card Surg Journal of Cardiac Surgery (2014): 413-16. Print.
4. Kachare, Manohar B. "Pentalogy of Cantrell Associated with Exencephaly and Spinal Dysraphism: Antenatal Ultrasonographic Diagnosis. Case Report." Medical Ultrasonography Med Ultrason 15.3 (2013): 237-39. Print
5. Restrepo, M. Santiago, Amanda Cerqua, and Joseph W. Turek. "Pentalogy of Cantrell with Ectopia Cordis Totalis, Total Anomalous Pulmonary Venous Connection, and Tetralogy of Fallot: A Case Report and Review of the Literature." Congenital Heart Disease Congenit Heart Dis (2013). Print
6. Jnah, Amy J., Desi M. Newberry, and Amanda England. "Pentalogy of Cantrell." Advances in Neonatal Care 15.4: 261-68. Print
7. Pachajoa, Harry, Arelys Barragán N, Angela Potes, Javier Torres, and Carolina Isaza. "Pentalogy of Cantrell: Report of a Case with Consanguineous Parents." Biomédica (2010). Print.
8. Yang, Ting-Yu, Pei-Yin Tsai, Yueh-Chin Cheng, Fong-Ming Chang, and Chiung-Hsin Chang. "Prenatal Diagnosis of Pentalogy of Cantrell Using Three-dimensional Ultrasound." Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology (2012): 131-32. Print
9. Gün, Ismet, Mertihan Kurdoğlu, Ercüment Mungen, Murat Muhcu, Ali Babacan, and Vedat Atay. "Prenatal Diagnosis of Vertebral Deformities Associated with Pentalogy of Cantrell: The Role of Three-dimensional Sonography?" J. Clin. Ultrasound Journal of Clinical Ultrasound (2010): 446-49. Print.

10. Mallula, Kiran K., Cyndi Sosnowski, and Sawzan Awad. «Spectrum of Cantrell's Pentalogy: Case Series From a Single Tertiary Care Center and Review of the Literature.» *Pediatr Cardiol Pediatric Cardiology* (2013): 1703-710. Print
11. Mendaluk, Teresa, Agata Mościcka, Bartłomiej Mroziński, and Marta Szymankiewicz. «The Incomplete Pentalogy of Cantrell – A Case Report.» *Pediatrica Polska* (2015): 241-44. Print.
12. Kubba, T., A. Khalil, R. Abu-Rustum, A. Aoun, R. Scott, K. Abi-Nader, and P. Pandya. «Prenatal Diagnosis of Pentalogy of Cantrell at 11–13 Weeks: Evidence for a Hexalogy.» *Journal of Obstetrics & Gynaecology J Obstet Gynaecol*: 85-86. Print.
13. Cuesta-Guardiola, Tatiana, Anna Aluja-Méndez, Ricardo Pérez Fernández-Pacheco, Francisco Gámez-Alderete, Luis Ortiz-Quintana, and Juan De León-Luis. «Diagnóstico Prenatal De Pentalogía De Cantrell.» *Progresos De Obstetricia Y Ginecología* (2015). Print.
14. Santiago-Herrera, Rogerio, Rocio Ramirez-Carmena, Sergio Criales-Vera, Juan Calderon-Colmenero, and Eric Kimura-Hayama. «Ectopia Cordis with Tetralogy of Fallot in an Infant with Pentalogy of Cantrell: High-pitch MDCT Exam.» *Pediatr Radiol Pediatric Radiology* (2010): 925-29. Print.
15. Magadum, Sunil, Hirugade Shivaprasad, Kittur Dinesh, and Kassa Vijay. «Incomplete Cantrell's Pentalogy—A Case Report.» *Indian Journal of Surgery Indian J Surg* (2012): 350-52. Print.
16. Kaul, Bhavika, Fariha Sheikh, Irving J. Zamora, Amy R. Mehollin-Ray, Christopher I. Cassidy, Nancy A. Ayres, Darrell L. Cass, and Oluyinka O. Olutoye. «5, 4, 3, 2, 1: Embryologic Variants of Pentalogy of Cantrell.» *Journal of Surgical Research* (2015): 141-48. Print.
17. Singh, Navdeep, M.I. Bera, Manvinder S. Sachdev, Neeraj Aggarwal, Raja Joshi, and Vikas Kohli. «Pentalogy of Cantrell with Left Ventricular Diverticulum: A Case Report and Review of Literature.» *Congenital Heart Disease*: 454-57. Print
18. Riaño, Carlos E., Juan P. Otoyá, Javier I. Gentile, Walter Mosquera, Jorge A. Socarrás, Javier M. Castro, and Diana J. Cano. «Pentalogía De Cantrell (ectopia Cordis): Reporte De Un Caso.» *Revista Colombiana De Cardiología* (2010): 286-90. Print
19. Błaszczyński, Michał, Paweł Kurzawa, Piotr Becela, Przemysław Westerski, Agata Mościcka, Sina Khaneki, Adam Studniarek, and Przemysław Mańkowski. «Pentalogy of Cantrell: Complete Expression with Mediastinal Teratoma.» *Journal of Pediatric Surgery Case Reports* (2015): 338-40. Print
20. Lack, Vered, Christina Oetzmann Von Sochaczewski, Krubin Naidoo, and Jerome Loveland. «Pentalogy of Cantrell with Thoracoabdominal Ectopia Cordis: Attempted Surgical Correction and Review of Recent Literature To aid prognostication Prior to Surgery.» *Journal of Pediatric Surgery Case Reports* (2015): 476-80. Print
21. Wen, Li, Jun-Lin Liao, Jia Hao, Dong Zhang, Li-Guang Zou, Shu-Hua Dai, Wei-Jin Liu, and Yun-Hua Gao. «Cantrell Syndrome with Complex Cardiac Malformations: A Case Report.» *Journal of Pediatric Surgery* (2011): 1455-458. Print.