

Pentalogía de Cantrell. Primer reporte de caso en Suazilandia

Cantrell's Pentalogy. The first case report in Swaziland

Esp. Cir. Ped. Sueviant Marrupe Jiménez, Ms. C. Annel Robles Iglesias.

Hospital Provincial Carlos Manuel de Céspedes Bayamo. Granma, Cuba.

RESUMEN

Introducción: la Pentalogía de Cantrell es un síndrome raro caracterizado por deficiencia de las estructuras mesodérmicas de la línea media y anomalías cardíacas.

Presentación de caso: se presenta paciente femenina de procedencia africana y 36 años de edad con ecografía a las 22 y 28 semanas que informa la presencia de asas intestinales libres en líquido amniótico.

Discusión: se obtiene un recién nacido masculino de 31 semanas de gestación y peso de 2000gr con múltiples malformaciones por las que se planteó la pentalogía de Cantrell. Falleció momentos después de nacido.

Conclusiones: la PC es un raro síndrome dado por defectos congénitos que se puede sospechar a partir de la realización de la ecografía para marcadores de cromosopatías en el primer trimestre del embarazo posibilitando ofrecer un adecuado asesoramiento a la pareja a través de un grupo interdisciplinario formado por genetistas, ginecólogos y cirujanos.

Descriptores DeCS: PENTALOGÍA DE CANTRELL.

ABSTRACT:

Introduction: cantrell's Pentalogy is a weird syndrome characterized by deficiency of the mesodermal structures of the medium line and the cardiac anomalies.

Presentation of the case: it was presented a 36 year-old- African female patient with an echography after 22 and 28 weeks, reporting the presence of an intestinal lug in the amniotic liquid.

Discussion: it was obtained a masculine newborn of 31 weeks of gestation and 2000gr with multiple malformations, for which the Cantrell's pentalogy was evidenced. He died a few minutes after birth.

Conclusions: the CP is a weird syndrome given by congenital defects that can be suspected from the performance of the echography for chromosomopathy markers in the first trimester of the pregnancy, favouring a suitable advice to the couple through an interdisciplinary group formed by geneticists, gynaecologists and surgeons.

Subject heading: PENTALOGY OF CANTRELL.

REPORTE DE CASO

Paciente femenina de procedencia africana (Suazilandia) y 36 años de edad con antecedentes de 3 embarazos y 3 partos anteriores, el último en el 2001, todos ellos vivos, y ella actualmente en terapia antirretroviral por ser VIH positiva. Ahora en el 2010, presenta su cuarto embarazo y se le realizó ecografía a las 22 semanas de gestación que informa posible gastrosquisis porque se visualizaron las asas intestinales en el líquido amniótico sin reportar otra alteración. Se repite ecografía a las 28 semanas con informe similar.

A las 30 semanas de gestación es remitida en trabajo de parto de su área rural para el hospital de referencia. Se obtiene por parto transvaginal cefálico un recién nacido masculino pretérmino de 2000gr de peso con distress respiratorio severo, Apgar 4/10 al minuto y 2/10 a los 5 minutos, con múltiples malformaciones que incluyen onfalocele gigante con hígado, estómago y asas intestinales en su interior, hemitórax derecho deforme con hernia diafragmática anterior que permite visualizar la base del pulmón derecho durante la ventilación, hendidura esternal y ectopia cordis. Además se aprecia xifoescoliosis y pies

zambos. Falleció momentos después del nacimiento (Fig. 1 y Fig. 2). No fue posible realizar necropsia para precisar otras anomalías cardíacas.



Fig.1. Xifoescoliosis y pies zambos. Vista frontal.



Fig.2. Xifoescoliosis y pies zambos. Vista lateral.

DISCUSIÓN

La pentalogía, descrita en 1958 por Cantrell, Haller y Ravitch, describe un síndrome caracterizado por un defecto supra umbilical de la pared abdominal en la línea media representado frecuentemente por un onfalocele, disrupción esternal distal, defecto diafragmático anterior, defecto pericárdico diafragmático y defectos cardíacos de los cuales

el más común encontrado es la ectopia cordis. Solo se han descrito un pequeño grupo de pacientes con el espectro completo de la pentalogía.^{1, 2, 3, 4}

La pentalogía de Cantrell (PC), es un raro defecto congénito con una incidencia reportada de 1:100 000 o de 5,5:1 millón de nacimientos vivos en países desarrollados, afecta al sexo masculino con una mayor proporción, 2:1. Hasta 1990 se habían reportado alrededor de 92 casos en todo el mundo sin reportes en América Latina hasta junio del 2002 que se reportó un caso en Colombia.^{5, 6}

La patogénesis es poco conocida pero se piensa que ocurre entre los días 14 a 18 de la vida embrionaria, probablemente por una inadecuada migración ventromedial del mesodermo lateral, lo que pudiera originar defectos en la pared abdominal y torácica, con aplasia del septo transversal que forma el diafragma anterior y produce una extrusión del corazón y órganos abdominales a través de este defecto, cabe señalar que existen publicaciones donde se menciona como factor etiológico diferentes aneuploidías como trisomía 18 y 21.

Otros autores sugieren la infección viral, así como la exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo como otros agentes etiológicos. Un detalle importante es que entre los pocos casos publicados, hay una información que sugiere problemas de herencia familiar ya que existen 3 hermanos con defectos diafragmáticos intensos, uno de ellos con ectopia cordis, además se ha sugerido que la PC se puede relacionar con una herencia dominante ligada al cromosoma X, lo que pudiera explicar la mayor incidencia en varones.^{7, 8}

Dentro de las anomalías intracardíacas que están descritas en la PC se incluyen defecto del tabique ventricular (100%), defecto del tabique atrial (53%), tetralogía de Fallot (20%) y divertículo ventricular (20%). Se han reportado otras anomalías asociadas al síndrome que incluyen malformaciones craneo-faciales y del sistema nervioso central como labio leporino, paladar hendido, encefalocele, hidrocefalia y craneoquistisis. Anomalías de las extremidades como pies y manos zambos, ausencia de tibia o radio, e hipodactilia. De la columna vertebral como escoliosis y espina bífida y de órganos abdominales como agenesia de vesícula biliar y poliesplenía.^{8, 9, 10, 11, 12, 13}

El diagnóstico ultrasonográfico puede efectuarse durante el primer trimestre y se puede identificar ectopia cordis con defectos abdominales ventrales con el uso de la ecografía bidimensional de rutina sin la necesidad de un equipo con tercera dimensión el cual sería

muy útil para diagnosticar anomalías de la columna vertebral por la configuración espacial de la deformidad, además se puede apoyar el diagnóstico prenatal con estudios adicionales como tomografía computadorizada en los casos dudosos.¹⁴⁻²¹

Para definir bajo guía ecográfica el diagnóstico del síndrome se utiliza la clasificación de Toyama que sugiere:^{7, 14, 15, 16}

Clase 1: Diagnóstico exacto, con los cinco defectos presentes.

Clase 2: Diagnóstico probable con 4 defectos (incluyendo defectos intracardiacos y anomalías en la pared abdominal).

Clase 3: Diagnóstico incompleto, con combinación en los defectos (siempre acompañado de anomalías esternales).

Cabe mencionar que teniendo en cuenta el resultado de las dos ecografías realizadas a la paciente en cuestión durante la 22 y 28 semanas de gestación, nuestro caso no está incluido en ninguna de las categorías de la clasificación pues solo se describe el defecto de la pared abdominal y el diagnóstico se realizó al momento del nacimiento. Al no ser posible la realización de necropsia para precisar la anomalía del pericardio diafragmático o de otras anomalías cardíacas lo consideramos como una variedad incompleta del síndrome.

El pronóstico de los recién nacidos con PC es sombrío y en la actualidad hay diferentes criterios en la valoración del mismo, ya que algunos la consideran una afección de naturaleza letal, otros atribuyen la mortalidad en relación directa con la severidad de las anomalías cardíacas y otros plantean que los que tienen la variedad completa y otras anomalías asociadas tienen el peor pronóstico.^{22, 23}

Lo cierto es, que el neonato debe ser sometido a una cirugía cardiovascular correctiva o paliativa, además de la corrección de la hernia ventral y el defecto diafragmático, y de otras anomalías si las presenta, por lo que la mejor estrategia de tratamiento depende del tamaño del defecto de la pared abdominal, las anomalías cardíacas asociadas y del tipo de ectopia cordis^{7, 23, 24, 25}. A pesar del desarrollo alcanzado en las unidades de cuidados intensivos neonatales y de la cirugía cardiovascular y torácica, esta afección presenta una elevada tasa de mortalidad.

Hasta el momento no existían reportes estadísticos de la presencia de este síndrome en el país, por lo que es el primer caso documentado en Suazilandia, África.

La PC es un raro síndrome dado por defectos congénitos que se puede sospechar a partir de la realización de la ecografía para marcadores de cromosomopatías en el primer trimestre del embarazo posibilitando ofrecer un adecuado asesoramiento a la pareja a través de un grupo interdisciplinario formado por genetistas, ginecólogos y cirujanos.

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 [Internet]. 1958 [citado 23 jul 2014]; 107(5):602-14. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/13592660>
2. Craigo SD, Gillieson MS, Curtis L. Pentalogy of Cantrell. Fetus. 1992; 2: 1 – 4.
3. Dixit M, Gan M, Mohapatra R, Johari R, Dayal A, et al. Pentalogy of Cantrell: a case report. J Indian Med Assoc [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 107(9):647-8
Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pentalogy+of+Cantrell%3A+a+case+report+and+%28Dixit+M%29>
4. Duan QJ, Gao Z, Zhang ZW, Li JH, Ma LL, Ying LY. Correct description of pentalogy of Cantrell. Fetal Diagn Ther [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 26(2):119. Disponible en: <http://www.karger.com/Article/Abstract/238115>
5. Soria López JA, Guzmán López A, Hernández León I, Gómez Puente VM, Ramírez Ley C, et al. Presentación y discusión de un paciente con penatología de Cantrell. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2004 [citado 23 jul 2014]; 30(2): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2004000200005&lng=es&nrm=iso&tlng=es
6. Ben Ali I, Chabene M, Amouri H, Dammak A, Guemazi M. Pentalogy of Cantrell. Tunis Med 2010; 88(3):208-9.

7. Van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, van Heum LW, Offermans JP, et al. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr [Internet]. 2008 [citado 23 jul 2014]; 167(1):29-35. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00431-007-0578-9/fulltext.html>
8. Baeza-Herrera C, Escobar-Izquierdo MA, García-Cabello LM, Sánchez-Magaña L, Nájera-Garduño HM. Cantrell's pentalogy. Four cases reported. Rev Med Inst Mex Seguro Soc [Internet]. 2008 [citado 23 jul 2014]; 46(6):673-6. Disponible en: <http://new.medigraphic.com/cgi-bin/resumenMainI.cgi?IDARTICULO=34216>
9. Stein W, Haller F, Hawighorst T, Emons G. Pentalogy of Cantrell vs. limb body wall complex: differential diagnosis of a severe malformation in early pregnancy. Ultraschall Med [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 30(6):598-601. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pentalogy+of+Cantrell+vs.+limb+body+wall+complex%3A+differential+diagnosis+of+a+severe+malformation+in+early+pregnancy>
10. Unal S, Cakmak Celik F, Ozaydin E, Kaçar A, Günal N. A newborn with pentalogy of Cantrell and pulmonary hypoplasia. Anadolu Kardiyol Derg. 2009; 9(6):519-20.
11. Pete B, Hajdú J, Harmath A, Caspó Z, Papp C, et al. Pentalogy of Cantrell: six new cases. Orv Hetil [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 150(45):2068-73. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pentalogy+of+Cantrell%3A+six+new+cases>
12. Chen CP, Tzen CY, Chen CY, Tsai FJ, Wang W. Concomitant exencephaly and limb defects associated with pentalogy of Cantrell. Taiwan J Obstet Gynecol [Internet]. 2008 [citado 23 jul 2014]; 47(4):476-7. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Concomitant+exencephaly+and+limb+defects+associated+with+pentalogy+of+Cantrell>
13. Jajoo M, Kumar V. Pentalogy of Cantrell associated with bilateral anophthalmos. Clin Dysmorphol [Internet]. 2010 [citado 23 jul 2014]; Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pentalogy+of+Cantrell+associated+with+bilateral+anophthalmos>

14. Gün I, Kurdoğlu M, Müngen E, Muhcu M, Babacan A, Atay V. Prenatal diagnosis of vertebral deformities associated with pentalogy of Cantrell: the role of three-dimensional sonography? J Clin Ultrasound [Internet]. 2010 [citado 23 jul 2014]; 8(8):446-9. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prenatal+diagnosis+of+vertebral+deformities+associated+with+pentalogy+of+Cantrell%3A+the+role+of+three-dimensional+sonography%3F>
15. Murata S, Nakata M, Sumie M, Matsuabara M, Sugino N. Prenatal diagnosis of pentalogy of cantrell with craniorachischisis by three-dimensional ultrasonography in the first trimester. Taiwan J Obstet Gynecol [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 48(3):317-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prenatal+diagnosis+of+vertebral+deformities+associated+with+pentalogy+of+Cantrell%3A+the+role+of+three-dimensional+sonography%3F>
16. Dosedla E, Fric D, Calda P. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell in the third trimester. Prague Med Rep [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 110(1):85-90. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19591382>
17. Gao Z, Duan QJ, Zhang ZW, Ying LY, Ma LL. Images in cardiovascular medicine: Pentalogy of Cantrell associated with thoracoabdominal ectopia cordis. Circulation [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 119(15):483-5. Disponible en: <http://circ.ahajournals.org/content/119/15/e483.long>
18. Palacios Carbajal OF, Villate Alvarado HP, Díaz Coronado RY. Pentalogía de Cantrell. Informe de un caso de embarazo gemelar. Diagnóstico 2007; 46(3): 127 – 30
19. Loureiro T, Oliveira C, Aroso J, Ferreira MJ, Vieira J. Prenatal sonographic diagnosis of a rare Cantrell's pentalogy variant with associated open neural tube defect - a case report. Fetal Diagn Ther [Internet]. 2007 [citado 23 jul 2014]; 22(3):172-4. Disponible en: <http://www.karger.com/Article/Fulltext/98710>

-
20. Zidere V, Allan LD. Changing findings in pentalogy of Cantrell in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* [Internet]. 2008 [citado 23 jul 2014]; 32(6):835-7. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/uoq.6223/full>
 21. Peixoto-Philo 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* [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 37(2):112-4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prenatal+diagnosis+of+pentalogy+of+Cantrell+in+the+first+trimester%3A+is+3-dimensional+sonography+needed%3F>
 22. Gao Z, Duan QJ, Zhang ZW, Li JH, Ma LL, Ying LY. Prognosis of pentalogy of Cantrell depends mainly on the severity of the intracardiac anomalies and associated malformations. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2009 Nov [citado 23 jul 2014]; 168(11):1413-4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Prognosis+of+pentalogy+of+Cantrell+depends+mainly+on+the+severity+of+the+intracardiac+anomalies+and+associated+malf+ormations>
 23. O'Gorman CS, Tortoriello TA, Mc Mahon CJ. Outcome of children with Pentalogy of Cantrell following cardiac surgery. *Pediatr Cardiol* [Internet]. 2009 May [citado 23 jul 2014]; 30(4):426-30. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19322603>
 24. Suehiro K, Okutani R, Ogawa S, Nakada K, Shimaoka H, Ueda M, Shigemoto T. Perioperative management of a neonate with Cantrell syndrome. *J Anesth* [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 23(4):572-5. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00540-009-0785-9#page-1>
 25. Meeker TM. Pentalogy of Cantrell: reviewing the syndrome with a case report and nursing implications. *J Perinat Neonatal Nurs* [Internet]. 2009 [citado 23 jul 2014]; 23(2):186-94. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Pentalogy+of+Cantrell%3A+reviewing+th+e+syndrome+with+a+case+report+and+nursing+implications>
-

Recibido: 13 de febrero de 2014.

Aprobado: 28 de febrero de 2014.

Sueviant Marrupe Jiménez. Hospital Provincial Carlos Manuel de Céspedes Bayamo,
Granma. Cuba. E-mail: marrupe.grm@infomed.sld.cu