

PENTALOGÍA DE CANTRELL, DIAGNOSTICO INCOMPLETO. REPORTE DE CASO.
Carlos Elí A. Moncada Rodríguez¹, Ivonelia Moncada Rodríguez², Franklin Moreno³, Adán Colina Chirinos⁴, Olga M. Mora C.⁵

^{1,5}Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central de San Cristóbal. Estado Táchira. ²Hospital de Clínicas Caracas, Caracas. ³Cátedra de Embriología, Facultad de Medicina. Universidad de Los Andes.

carlos_moncadaro@hotmail.com

Resumen

La pentalogía de Cantrell (PC) es un síndrome poco frecuente, descrito por Cantrell, Haller y Ravitch en 1958. En él existen defectos de la pared del abdomen, del esternón, del diafragma, del pericardio y del corazón. Pueden presentarse los cinco defectos o darse una combinación de ellos. La PC puede acompañarse de anomalías en miembros, cara, órganos, vías urinarias y genitales. Se presenta el caso de un niño nacido por cesárea, quien exhibió defecto del tórax en la cara anterior, abdomen con anomalía supra umbilical y como anomalía asociada, en la mano derecha tenía sólo tres dedos y con deformidad tipo pinza. Hacia la porción media e inferior del esternón se visualizó hígado, intestino y corazón contenidos en saco de peritoneo parietal que protruía a través del defecto citado. La radiografía de tórax en posición anteroposterior mostró el defecto esternal en tercio medio e inferior. El neonato fue admitido en la unidad de cuidados perinatales donde falleció al tercer día de su ingreso. El informe de anatomía patológica reportó: PC. Cerebro con edema y congestión leuco meníngea. Congestión pulmonar y hepática.

Palabras Clave. Pentalogía de Cantrell, onfalocele, ectopia cordis.

Abstract

Cantrell's Pentalogy, incomplete diagnosis. Ccase report

The pentalogy of Cantrell (PC), described in 1958 by Cantrell, Haller, and Ravitch, is a rare syndrome. It is conformed by defects in the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. Those defects can occur together or given their combination. The PC can be accompanied by abnormalities in the face, members, bodies, urinary tract and genitals. We present the case of a child born by cesarean section, who submitted a defect in the anterior thorax; abdominal wall, above the umbilical region, and associated abnormalities in the right hand, which only had three fingers and a defect in the form of caliper. Towards the half bottom of the sternum we look the liver, the intestine and the heart; they all were contained in a bag of parietal peritoneum, that peeked through the defect cited. A chest X-ray in anteroposterior position, showed the sternal defect in bottom and middle third. The new born was admitted to the perinatal care unit, where he died the third day of admission. The anatomopathology report explained: PC. Edematous brain and leukomeningeal congestion. Pulmonary and hepatic congestion.

Key Words. Pentalogy of Cantrell, omphalocele, ectopia cordis.

INTRODUCCIÓN

Cantrell, Haller y Ravitch (1958) describieron por primera vez un síndrome integrado por defectos congénitos de la pared del abdomen en la región supra umbilical del esternón, del diafragma, del pericardio y del corazón (ectopia cordis y anomalías intracardíacas). El síndrome se ha denominado pentalogía de Cantrell (PC), también conocido como síndrome de Cantrell-Haller-Ravitch. El diagnóstico de la pentalogía de Cantrell tiene tres categorías, a saber: Clase 1, Diagnóstico exacto, cuando están presentes los cinco defectos. Clase 2, diagnóstico probable, con cuatro defectos, entre los que se incluyen los intracardíacos y las anomalías en la pared abdominal. Clase 3, diagnóstico incompleto, cuando se produce una combinación en los defectos, siempre acompañada de anomalías esternales (Tayoma 1972).

Pueden coexistir anomalías asociadas a la PC tales como: onfalocele, síndrome de regresión caudal,

arteria umbilical única, imperforación anal, exencefalia, higroma quístico, síndrome de Body Stalk, síndrome de bandas amnióticas, osteogénesis imperfecta, aplasia renal, dismielia hipoplásica cerebral, y malformaciones cráneo faciales. Perroni et al. (2004), describen un neonato afectado de PC con dirrinia, resuelto mediante cirugía. Mendoza et al. (2004), encontraron un feto con PC asociado a síndrome de bandas amnióticas. Campohermoso et al. (2005), exponen un caso con PC aparejada a riñones multilobulados, ausencia de vías urinarias, de aparato genital, recto y ano. Ghidini et al. 1988, citado por Cortés 2003, en una revisión de 10 casos de PC, cuya mortalidad fue del 100%, observaron la existencia de cefalocele, paladar hendido, clinodactilia, cifoesciosis, hipoplasia pulmonar, cordones umbilicales de dos vasos, estenosis pulmonar y defectos cardíacos (comunicación interauricular, comunicación interventricular, tetralogía de Fallot). Palacios et al. (2007) constataron una PC con la

presencia de agenesia de genitales y de ano. En el caso que se describe en este trabajo existe, además de los componentes de la PC, un defecto de la mano derecha, la cual presentaba sólo tres dedos, dos de ellos en pinza, que recuerda la pinza de langosta.

Hasta el presente no se sabe con certeza sobre los aspectos etiológicos relacionados con esta entidad clínica. Su presencia ha sido asociada con aneuploidías, tales como trisomía 18 y 21 (Sanders et al. 1996, Tayoma 1972, Liang et al. 1997, citados por Soria et al. 2004), herencia familiar (Sanders et al. 1996, citados por Soria et al. 2004) y herencia dominante ligada al cromosoma X (Carmi et al. 1992, citados por Soria et al. 2004). De una serie de 25 casos con onfalocele, descritos por Sandoval et al. (2001), doce presentaron onfalocele aislado y tres estaban afectados de trisomía 18. En los 13 casos restantes había asociación con otras anomalías estructurales, y en 6 de ellos el cariotipo era anormal (cinco casos con trisomía 18 y uno con triploidía). Con pentatología Cantrell aparecieron 3 casos, todos con cariotipo normal. En la serie de Ghidini et al. 1988, citado por Cortés 2003, dos casos sufrían trisomía 18. La infección viral y la exposición a sustancias como el beta-aminopropionitrilo, también han sido señalados como factores etiológicos del la PC (Soria et al. 2004).

Se ha estimado que por cada millón de nacidos vivos 5,5 presentan el cuadro clínico y que prevalece en los varones en proporción de 2.7 : 1 (Baeza et al. 2008, Mendoza et al. 2004). Según Vázquez et al (1998) y Gibbin et al. (2003), citados por Mendoza et al (2004), la incidencia también es mayor en el sexo masculino. En la serie estudiada por Ghidini et al. (1988), citados por Cortés et al. (2007), la proporción mujer : hombre encontrada fue de 10 : 7.

El mecanismo embriológico relacionado con la PC, señala las fallas del mesodermo para diferenciarse en la capa somática y la esplácnica, entre los catorce y los dieciocho días después de la concepción, así como algunas complicaciones en la migración de las estructuras del mesodermo lateral hacia la línea media, como responsables de la aparición del conjunto síntomas de esta enfermedad y del defecto del esternón y de la pared abdominal; los defectos del diafragma y los del pericardio, serían consecuencia de anomalías en el desarrollo del septum transversum (Craig et al. 1992).

REPORTE DE CASO.

Producto de segunda gesta de madre de 24 años, con gestación de 36 semanas quien ingresa con trabajo de parto de pretérmino. Dentro de sus antecedentes destacan un control prenatal consistente en 4 consultas con estudios de ultrasonograma que no

revelan alteraciones, así mismo sin alteraciones en sus análisis hematológicos, química sanguínea e inmunológicos.

En el examen físico la paciente exhibió buenas condiciones generales, tensión arterial normal, cardiopulmonar sin anormalidades, altura uterina de 30 cm a expensas de útero grávido de contenido fetal único, en situación longitudinal, con dorso derecho en presentación podálica, con movimientos fetales activos, con FCF en 139 lpm y dinámica uterina de 3 contracciones de 40 segundos de duración, en 10 minutos de observación, con tacto vaginal que evidencia cérvix centralizado, acortado, dilatado 2 cm, con membranas ovulares rotas y presentación podálica completa, variedad sacro ilíaca derecha.

La impresión diagnóstica para el ingreso a la sala de partos fue: Embarazo de 36 semanas, inicio de trabajo de parto pretérmino, ruptura prematura de membranas ovulares y alto riesgo obstétrico por presentación podálica completa y embarazo mal controlado.

Se practicó cesárea segmentaria bajo anestesia conductiva subaracnoidea y se obtuvo un recién nacido vivo, en podálico, de sexo masculino, con peso 1750 g, talla 43 cm, circunferencia cefálica 32 cm, circunferencia torácica 29 cm, circunferencia abdominal 23 cm, test de Apgar de 8/9 pts., en el primero y quinto minutos respectivamente. El líquido amniótico resultó escaso y de aspecto claro con grumos.

El examen físico neonatal reveló genitales con testículo derecho no descendido, El tórax apareció con defecto en cara anterior y hacia la porción media e inferior del esternón se visualizó hígado, intestino y corazón contenidos en saco de peritoneo parietal que protruía a través del defecto citado, igualmente el abdomen presentó defecto supraumbilical; y mano derecha con tres dedos (figuras 1 y 2). El neonato fue ingresado a unidad de cuidados perinatales, permaneciendo con oxigenoterapia mediante cámara cefálica y tratamiento antibiótico con ampicilina y amikacina. Se les solicitó su valoración, a los servicios de cardiología, cirugía pediátrica y genética. Como la antibioticoterapia le fue indicada inmediatamente después del nacimiento no se le pudo practicar cultivo celular para realización de cariotipo. La información obtenida del estudio radiológico, evidenció: radiografía tóraco abdomino pélvica. En la región torácica se aprecian campos pulmonares normoaireados, sin infiltrados parenquimatosos ni imágenes nodulares, ángulos costo y cardiofrénicos libres. Silueta mediastinal sin alteraciones en su morfología, el corazón se visualiza fuera de la cavidad torácica en ubicación toracoepigástrica.



Fig. 1. Neonato. Se muestra el defecto de la pared del abdomen y la protrusión de los órganos envueltos en una bolsa de peritoneo.

En las estructuras óseas se evidencia hendidura esternal en la parte media e inferior. En la región abdominal y pélvica se menciona el marco colónico con alteración en la distribución del patrón neumofecal sin presencia de gas a nivel de la ampolla rectal, no se observan niveles hidroaéreos, llamando la atención la presencia de una radiodensidad que ocupa la región del epigastrio y se extiende cranealmente a la parte inferior del tórax y caudalmente al hipogastrio, de bordes definidos, contornos precisos y regulares, de contenido heterogéneo, con patrón de gas en su interior, que no desplaza órganos internos. Se menciona la presencia de sonda orogástrica. Impresión diagnóstica: Radiodensidad con características descritas a nivel del epigastrio con contenido heterogéneo en probable relación con defecto de la pared abdominal anterior: Onfalocele. Esternón hendido: Hendidura esternal media e inferior (Figura 3).

El recién nacido falleció a los tres días del nacimiento. El informe anatomopatológico reportó: recién nacido muerto con pentatología de Cantrell, de sexo masculino, piel blanca, talla 43 cm, peso 1750 g, debilidad del cierre supraumbilical de la pared abdominal (onfalocele) con defecto del proceso esternal en tercio medio e inferior, presentando a través de dicho defecto bolsa de peritoneo parietal

que contenía hígado y bazo en compartimiento infradiaphragmático y corazón en porción supradiaphragmática, con diafragma sin debilidades anatómicas ni malposición, la bolsa pericárdica en situación baja, no mediastinal, con el ápex cardíaco hacia la izquierda, sin defectos evidentes intracardiácos. Cerebro con edema y congestión leuco meníngea. Congestión pulmonar y hepática.



Fig. 2. Mano derecha del neonato con defecto de la mano, tres dedos y dos de ellos en forma de pinza de langosta.



Fig. 3. Radiografía toracoabdominopélvica en posición anterior Hendidura esternal media e inferior y onfalocele.

DISCUSIÓN

La descripción del defecto esternal con la protrusión de órganos mencionados y la ausencia de anomalías intracardíacas y diafragmáticas, permite incluir el presente caso dentro de la clase 3, de la clasificación de Tayoma 1972, para la PC.

El defecto de la mano derecha, tres dedos y forma de pinza de langosta, pudiera ser comparable con lo observado por Ghidini et al. (1988), citado por Cortés (2003), en relación con los defectos en mano asociados a PC. El testículo derecho no descendido, reportado en el examen neonatal, no fue abordado por el informe anatomopatológico, en consecuencia no se pudo conocer si se trataba de una criptorquidia, una ectopia testicular o una agenesia de testículo, lo cual hubiera permitido establecer la comparación con los casos citados de Campohermoso et al., 2005 y Palacios et al., 2007, cuyos fetos tenían ausencia de aparato genital. En cuanto al control prenatal llevado por la madre se deduce de lo afirmado por Navarrete (1976) que el mismo fue deficiente. No obstante, los cuatro estudios ultrasonográficos fueron distribuidos a lo largo del embarazo y ninguno de ellos advirtió los defectos fetales, especialmente el onfalocele epigástrico y los defectos del tercio inferior del esternón, pues de acuerdo con lo planteado por Cordoni et al. 1999, estos defectos así como los intracardíacos, tales como la tetralogía de Fallot, la comunicación interventricular, la comunicación interauricular, el divertículo ventricular izquierdo y la anomalía del retorno venoso, son signos clínicos detectables en fases tempranas del embarazo, mediante la ecografía. Los defectos pequeños que comprometen el segmento inferior esternal cuando no hay herniación franca del corazón, los defectos pericárdicos y los diafragmáticos, son más difíciles de detectar tal como afirman Cordoni et al. (1999). En los ultrasonogramas esta anomalía fetal, que en la figura 1, correspondiente al recién nacido, se observa extendida desde la línea medio clavicular derecha hasta la izquierda y desde el tercio medio del esternón hasta la cicatriz umbilical, con una medición aproximada de 4 cm x 5 cm. no fue detectada. La deformidad de mano derecha del feto tampoco fue advertida. La radiografía practicada en el neonato reveló hendidura esternal media e inferior y onfalocele, en total consonancia con la observación clínica y la del patólogo.

En este caso, los controles prenatales no fueron efectivos para la realización del diagnóstico de la PC en el feto. Los exámenes de laboratorio presentados por la madre al ingresar a este centro así como los practicados en este hospital resultaron todos normales, pero siendo de utilidad para otros aspectos

clínicos, estos no eran indicados para hacer este tipo de diagnóstico.

A pesar de los cuidados recibidos, el recién nacido falleció. Estas muertes son difíciles de evitar, pues tal como informan Rodríguez et al. (2008), la tasa de mortalidad en neonatos que sufren este cuadro es muy alta debido a las dificultades para reparar los defectos. El pronóstico de este cuadro clínico es desfavorable porque aunado a sus defectos propios existe el riesgo de hipoplasia pulmonar bilateral. De 59 casos reportados en la literatura, con pentalogía completa, la tasa de sobrevivencia no superó el 5% (Baeza et al. 2008).

En relación con los antecedentes, la madre tuvo un aborto anterior, pero no indicó por qué causa. La madre negó la existencia, en la familia, de casos parecidos; negó también haber consumido sustancias estimulantes y psicotrópicas, los contactos con venenos o tóxicos; sólo declaró sobre el consumo de anticonceptivos antes de este embarazo, de modo que no se pudo precisar si los factores etiológicos que, según Soria et al. (2004), aparecen asociados a esta patología, estaban presentes en este caso.

Este caso alerta sobre la necesidad de practicar un control prenatal sistemático que incluya un ecosonograma dirigido a descartar malformaciones congénitas con el fin de tomar, de manera oportuna, decisiones en el manejo eficaz clínico y quirúrgico del paciente.

El logro de una buena salud maternofetal, está en función del control preconcepcional. A pesar de que en la PC los factores etiológicos no son del todo conocidos, el interrogatorio los exámenes generales de laboratorio y marcadores bioquímicos del primer trimestre y estudios imagenológicos cuidadosos son de capital importancia para el diagnóstico temprano y oportuno de esta problemática y de otras teratologías fetales, tales como defectos del tubo neural, alteraciones esqueléticas, cardíacas, abdominales y renales.

CONCLUSIONES

La PC es un síndrome que involucra diversos órganos, estructuras y sistemas. Su pronóstico varía de acuerdo con la gravedad de las alteraciones intracardíacas y con el número de estructuras involucradas. La práctica del examen ultrasonográfico por obstetras experimentados durante el control prenatal es muy importante para la realización del diagnóstico. El diagnóstico precoz de este cuadro clínico permite la conformación de un equipo de salud multidisciplinario que incluye pediatras, cardiólogos, pediatras, cirujanos cardiovasculares, pediatras, cuya actuación es capital

Moncada et al. 2009. Pentatología de Cantrell. *MedULA* 18: 114-118.

para el mejor pronóstico y calidad de vida de estos pacientes.

REFERENCIAS

Baeza C, Escobar MA, García LM et al. 2008. Pentalogía de Cantrell. Informe de cuatro casos. *Rev Med Inst Seguro Soc* 46: 673-676.

Campohermoso OF, Contreras JF, Panoso W. et al. 2005. Pentalogía de Cantrell, presentación de un caso. *Cuadernos del Hospital de Clínicas*. 50:65-68. [Sin datos de ciudad o país].

Cantrell, JR, Haller JA, Ravitch MM. 1958. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*. 107: 602-14.

Cordoni G, Schlindwein S, Granero L et al. 1999. Pentalogy of Cantrell, early diagnosis a 9 weeks. En: Buyse ML (Ed). *Birth Defects Encyclopedia*. Blackwell Scientific Publications. Cambridge:

Cortés H, Velez JF. 2003. Diagnóstico ecográfico de la Pentalogía de Cantrell. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*. 54: 13-16.

Craig SD, Gillieson MS, Cetrulo CL. 1992. Pentalogy of Cantrell. *Fetus*. 3: 7598-7601.

Mendoza BP, Durán MA, Reséndiz MA. 2004. Síndrome de bandas amnióticas asociado a malformaciones de la pentalogía de Cantrell. *Revista Mexicana de Pediatría* 71: 286-288.

Navarrete S, Castellanos R, Guzmán A et al. 1976. Estudio socioeconómico de la paciente sin control

prenatal en la Maternidad Concepción Palacios. *Rev. Obstet Ginecol Venez* 36: 595-616.

Palacios OF, Villate HP Díaz RY. 2007. Pentalogía de Cantrell. Informe de un caso de embarazo gemelar. *Diagnóstico*. 46. (s. p.).

Perroni C, Castillo JM, Sztern CD. 2004. Pentalogía de Cantrell con dirrinia. Hospital Sor María Ludovica-La Plata. Tomado de internet el 02/mayo/2009.

www.orlhospitalespanol.com.ar/articulos/Pentalogia%20con%20dirrinia.pdf

Rodríguez H, Díaz E, García J. et al. 2008. Pentalogía de Cantrell: Diagnóstico sonográfico en el primer trimestre del embarazo. Reporte de un caso. Tomado de Internet 02 /septiembre/ 2009 <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc09108%20.htm>.

Sandoval R, Donoso P, Carstens E, Gutiérrez J et al. 2001. Diagnóstico prenatal de onfalocele: Revisión de 25 casos. *Rev Chil Ultrason*; 4: 79-85.

Soria JA, Guzmán A, Hernández I et al. 2004. Presentación y discusión de un paciente con pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 30:2

Tayoma WM. 1972. Combined congenital defects of anterior abdominal wall, setrnun, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics*. 50: 778-792.

Recibido: 7 abril 2009. Aceptado: 15 sep 2009.

MedULA le invita a publicar en sus páginas, los resultados de sus investigaciones u otra información en ciencias de la salud.

Apartado 870. Mérida. Venezuela.

medula@ula.ve

MedULA en Internet

Usted puede acceder y descargar todos los contenidos de la revista **MedULA**, a texto completo, desde algunas de las siguientes páginas de la Web, entre otras:

www.saber.ula.ve/medula; www.latindex.org;
www.periodica.org; www.doaj.org; www.freemedicaljournals.com;
www.fj4d.com; <http://dialnet.unirioja.es/servlet/extrev?codigo=7642>;
www.portalesmedicos.com; <http://web5.infotrac.galegroup.com>;
www.ebsco.com; www.monografias.com; www.imbiomed.com;
www.indexcopernicus.com