

PENTALOGÍA DE CANTRELL**Presentación de caso clínico**

Pentalogy of Cantrell.

Clinical case.

Tania Soledad Licona Rivera

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell es un síndrome congénito raro que incluye: a) defecto en la pared abdominal ventral (frecuentemente onfalocele); b) ectopia cordis; c) anomalías cardíacas comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV), tetralogía de Fallot, estenosis pulmonar, divertículo ventricular y/o anomalía del retorno venoso); d) defecto de la porción inferior del esternón y e) defecto del diafragma anterior. La probabilidad de supervivencia está relacionada al grado de afección cardíaca. Se presenta el caso de un recién nacido masculino, hijo de madre de 23 años, primigesta, 35.5 semanas de gestación, sin antecedentes de uso de misoprostol, el nacimiento fue vía vaginal en el Hospital Mario Catarino Rivas de San Pedro Sula, Honduras, con APGAR 7 y 8 al primer y quinto minuto respectivamente. Al examen físico presentaba onfalocele, fue ingresado al área de cuidados intermedios de sala cuna, presentó falla respiratoria desde el primer día de vida, se realizó intubación con tubo endotraqueal número 3.5, trasladándose a la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) y se acopló a ventilador mecánico, posteriormente se interconsultó con el cirujano pediatra quien observó: hígado y bazo dentro del defecto abdominal, ectopia cordis, defecto de la porción baja esternal y defecto diafragmático inferior, diagnosticando clínicamente la pentalogía de Cantrell. Al tercer día de vida fue trasladado al hospital del Instituto Hondureño del Seguro Social en San Pedro Sula; continuó su atención en UCIN, fue presentado al cardiólogo pediatra quien realizó ecocardiograma encontrando: tronco arterioso común, obstrucción pulmonar, CIA, CIV grande y persistencia del

conducto arterioso. Debido al compromiso cardíaco no era candidato para intervención quirúrgica por lo que únicamente se brindó manejo de soporte vital explicando a los padres la gravedad del caso. El recién nacido falleció a los siete días.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, ectopia cordis, anomalías congénitas.

ABSTRACT

The Pentalogy of Cantrell is a rare congenital syndrome that includes a) defect in the ventral abdominal wall (frequently omphalocele); b) ectopia cordis; c) cardiac abnormalities: (interauricular communication [IAC], interventricular communication [IVC], Tetralogy of Fallot, pulmonary stenosis, ventricular diverticulum, venous return anomaly); d) defect of the lower portion of the sternum, and e) anterior diaphragmatic defect. The probability of survival is closely related to the degree of cardiac disease. The report refers the case of a male newborn, the mother is 23 years old, primipara, 35.5 weeks of gestation, without history of misoprostol use, the birth was vaginal at the Mario Catarino Rivas Hospital, in the city of San Pedro Sula in Honduras. The APGAR was 7 and 8 at one and five minutes respectively. On physical examination, omphalocele was discovered, and the newborn was admitted to an intermediate care ward for newborns; Ventilatory failure was present from the first day of life, was intubated with a 3.5 endotracheal tube, transferred to the neonatal intensive care unit (NICU), was coupled to a mechanical ventilator. The pediatric surgeon assessed the child and found: liver and spleen within the abdominal defect, ectopia cordis, sternal defect of the lower portion and lower diaphragmatic defect. A clinical diagnosis of Pentalogy of Cantrell was made. On the third day of life the newborn was transferred to the Honduran Social Security Institute were neonatal

· Pediatra, Profesor Titular Dpto. Ciencias Morfológicas, Facultad de Ciencias Médicas UNAH.

intensive care was continued. The pediatric cardiologist ordered an Echocardiogram, the findings were: common truncus arteriosus, pulmonary obstruction, IAC, large IVC and patent ductus arteriosus. Because of the great cardiac involvement, the patient was not a candidate for a surgery intervention; he had support management of the vital functions, the parents received information on the severity of the case. The newborn died seven days after his birth.

Keyword: Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, congenital abnormalities.

INTRODUCCION

Entre los defectos congénitos más frecuentes de la pared abdominal se encuentran gastrosquisis y onfalocele, cuya frecuencia es variable; aproximadamente 2-4 por diez mil nacimientos. Todos estos defectos se caracterizan por presentar eventración de vísceras a través de la pared abdominal. Pueden presentarse abiertas al exterior como en la gastrosquisis, estar cubiertas de piel como en las hernias o cubiertas por amnios y peritoneo como en el onfalocele, malformación con peor pronóstico debido a la probabilidad de estar acompañada de otros síndromes como el síndrome de Beckwith Wiedemann.⁽¹⁾

La pentalogía de Cantrell es una rara enfermedad también conocida como síndrome de Cantrell, síndrome Toracoabdominal, síndrome de Cantrell Haller-Ravich. Fue descrito por J.R.Cantrell en el año 1958, afecta a 5.5 neonatos por millón, y aparece esporádicamente con grados de expresión variables. Es un síndrome congénito raro que incluye defecto en la pared abdominal ventral (frecuentemente onfalocele), ectopia cordis y anomalías cardíacas (CIA, CIV, tetralogía de Fallot, estenosis pulmonar, divertículo ventricular, anomalía del retorno venoso), defecto de la porción inferior del esternón, del pericardio diafragmático y del diafragma anterior. Los defectos de la pared abdominal y esternón se

relacionan con el defecto en la migración de las estructuras primordiales mesodérmicas (14-18 días).^(2,3)

Se presenta con mayor frecuencia en los varones en una proporción 2:1. La pentalogía de Cantrell puede tener otras variantes acompañantes como: síndrome de regresión caudal, arteria umbilical única, ano imperforado, osteogénesis imperfecta, aplasia renal, hipoplasia cerebral o dirrinia.⁽⁴⁾

La etiología de este síndrome aún no está definida y se considera heterogénea. Hay reportes de algunos casos familiares donde se sugiere una herencia ligada al cromosoma X, relacionada a trisomía 18 y síndrome de Turner. También hay otros casos publicados en los que el uso de misoprostol como abortivo, en las primeras semanas de gestación ha sido la causa de estas malformaciones.⁽⁵⁾

Toyama sugirió la clasificación de este síndrome en: Clase 1, diagnóstico definido cuando se presentan los cinco defectos; Clase 2, diagnóstico probable con 4 defectos (incluyendo el intracardiaco y el defecto de pared abdominal) y Clase 3, expresión incompleta, cuando se presentan solo tres defectos.^(5,6)

Los síntomas dependerán de las malformaciones asociadas; cuando se presenta el espectro completo o Clase 1, es un caso grave que amerita manejo en una unidad de cuidados intensivos neonatales, con manejo multidisciplinario que incluye al neonatólogo, cirujano y cardiólogo pediatra al menos. El tratamiento y el pronóstico dependen de las malformaciones asociadas y de la severidad de las anomalías intracardiacas.⁽⁷⁾

A nivel mundial son pocos los casos publicados, en la literatura hondureña consultada, únicamente se encontró el resumen de un caso clínico presentado en un Congreso Médico el año 2012.⁽⁸⁾

A continuación se presenta un caso de pentalogía de Cantrell de un recién nacido con múltiples malformaciones que provocaron su fallecimiento en la primera semana de vida.

PRESENTACIÓN DEL CASO:

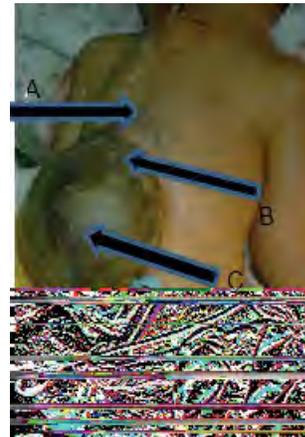
Se presenta el caso de un recién nacido: madre de 23 años, primigesta, unión libre, residente en San Pedro Sula, 35.5 semanas de gestación, sin antecedentes familiares ni personales patológicos, ni historia de uso de misoprostol u otro medicamento teratogénico durante el embarazo. Asistió a tres controles prenatales, sin ultrasonido obstétrico, el embarazo cursó sin complicaciones aparentes. El parto fue vía vaginal en el Hospital Mario Catarino Rivas de la ciudad de San Pedro Sula, Honduras (Secretaría de Salud).

Neonato masculino con APGAR 7 y 8 al primer y quinto minuto respectivamente. Al examen físico presentaba onfalocele (figura No 1), por lo que fue ingresado al área de cuidados intermedios de sala cuna; presentó falla respiratoria desde el primer día de vida, se le brindó ventilación asistida y se trasladó a la UCIN, se acopló a ventilador mecánico, se colocó sonda orogástrica y luego se observó llenado capilar mayor de cinco segundos y pulsos débiles sin respuesta a cristaloides, por lo que se realizó venodisección en vena yugular interna izquierda (figura No2) para iniciar aminas vasoactivas; dopamina y dobutamina, se interconsultó con el cirujano pediatra quien observó en el paciente onfalocele amplio que contenía el hígado, bazo e intestinos; además el corazón protruía a través del defecto esternal, generando la ectopia cordis; se diagnosticó clínicamente pentalogía de Cantrell.

Al tercer día de vida fue trasladado al hospital del Instituto Hondureño del Seguro Social de San Pedro Sula, continuó su atención en UCIN, atendido por neonatólogo, con soporte ventilatorio, aminas vasoactivas, antibióticos por sus múltiples procedimientos invasivos. Fue evaluado por el cardiólogo pediátrico quien le realizó ecocardiograma y encontró: tronco arterioso común, obstrucción pulmonar, CIA, CIV grande y persistencia del conducto arterioso; Confirmó la Pentalogía de Cantrell Clase 2, con diagnóstico probable (según clasificación Toyama). Evaluado nuevamente por el cirujano pediatra y todo el equipo de especialistas llegaron a la conclusión

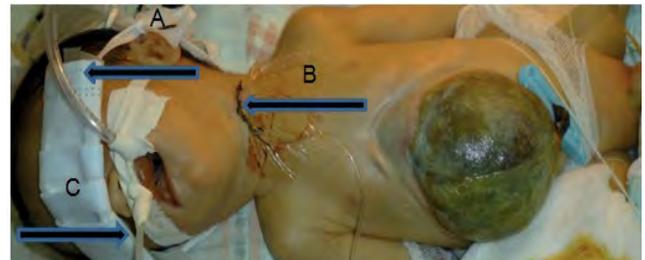
que debido a su compromiso cardíaco no era candidato para intervención quirúrgica, se brindó manejo de soporte vital y se le explicó a los padres el pronóstico desfavorable. El recién nacido falleció a los siete días.

Figura No. 1
Recién nacido con Pentalogía de Cantrell



Fuente: Tomada al RN del caso en estudio.
En esta figura se observa: A. Defecto de la porción baja del esternón, B. Sitio donde se encontraba el corazón, C. Onfalocele.

Figura No 2.
Recién nacido con Pentalogía de Cantrell,
y múltiples procedimientos invasivos.



Fuente: Tomada al RN del caso en estudio.
En esta figura se observa; A. Tubo endotraqueal No 3.5 con el cual se acopló al ventilador mecánico, B. Venodisección con catéter 5Fr, C. Sonda nasogástrica.

DISCUSIÓN

Los defectos que se pueden presentar en la pared abdominal son varios, los más severos y frecuentes (aproximadamente 1 por cada 5,000 nacidos vivos) son la gastrosquisis y el onfalocele, son susceptibles de diagnóstico ultrasonográfico,

además elevan la alfafetoproteína en el suero materno. La Pentalogía de Cantrell, es un síndrome raro que incluye generalmente onfalocele, con un adecuado control de embarazo se puede diagnosticar in útero. Los controles prenatales que la madre de este recién nacido se practicó, no fueron adecuados puesto que no se realizó ultrasonido obstétrico ni alfafetoproteína. Los sistemas de atención del hospital no están preparados para dar respuesta oportuna al momento del alumbramiento para brindar el manejo adecuado al recién nacido con malformaciones graves. ⁽¹⁾

En este caso, los padres eran jóvenes (entre 20 y 25 años) con hijo deseado y no se encontró cual pudo haber sido el desencadenante de este síndrome, no había historia de infección viral, ni de exposición a sustancias como misoprostol en el embarazo, tampoco había historia familiar de malformaciones. Entre los casos publicados en la literatura, hay uno por uso de misoprostol en el embarazo, otro caso publicado el 2004, sugiere problemas de herencia familiar ya que existen 3 hermanos con defectos diafragmáticos intensos, uno de ellos con ectopia cordis, además se piensa que la Pentalogía de Cantrell se puede relacionar con una herencia dominante ligada al cromosoma X y presentarse acompañada de trisomía 18 o síndrome de Turner. ^(5,8)

El paciente presentaba onfalocele, el cual era amplio y contenía el hígado, bazo e intestinos, además se observaba el corazón protruido a través del defecto esternal generando ectopia cordis. De acuerdo a la literatura el principal defecto de pared abdominal asociado con este síndrome es el onfalocele, encontrado en un 74,5% de los pacientes, seguido por los defectos en el esternón inferior (59,4%), defectos diafragmáticos (56,8%), y defectos pericárdicos (41,8%). Otras anomalías incluyen las cardíacas, entre la más frecuente se encuentra la comunicación interventricular, la cual ocurre en el 83% de los casos. ⁽⁹⁾

El ecocardiograma evidenció; tronco arterioso común, estenosis pulmonar, CIA, CIV grande y persistencia del conducto arterioso. En la literatura

no se encontró ningún caso que reportara cuatro malformaciones juntas. Se ha descrito que la CIV es la malformación cardíaca más frecuente, aunque se ha asociado con atresia pulmonar, atresia mitral, transposición de los grandes vasos, doble vía de salida del ventrículo derecho, drenaje venoso anómalo y ventrículo único con y sin estenosis pulmonar. ⁽⁵⁾

Según la clasificación Toyama ⁽¹⁰⁾, Clase 2 diagnóstico probable, es la presencia de cuatro defectos (que incluyen las anomalías intracardíacas y de la pared abdominal), este caso se clasificó como un diagnóstico probable, Clase 2, por presentar cuatro defectos, incluyendo onfalocele, defectos del esternón, ectopia cordis y malformaciones intracardíacas, lo único que no se encontró fue defecto del diafragma.

La pentalogía de Cantrell con ectopia cordis verdadera, es una anomalía congénita poco frecuente con una alta prevalencia de mortalidad perinatal ⁽¹¹⁾, en este caso se presenta la ectopia cordis acompañada de múltiples malformaciones intracardíacas, lo cual desencadenó la muerte temprana del recién nacido.

Conclusión

La pentalogía de Cantrell es un síndrome raro que combina malformaciones a nivel de línea media, cuando se presenta la Clase 1 o 2, con severas malformaciones cardíacas el pronóstico es desfavorable, disminuyendo las expectativas de vida, así como sucedió en el caso presentado que era Clase 2, con múltiples malformaciones cardíacas y pronóstico desfavorable. En estos casos el manejo debe ser multidisciplinario, generalmente en una unidad de cuidados intensivos, con apoyo del pediatra, neonatólogo, cardiólogo y cirujano pediatra. Sin embargo en los casos Clase 3, es probable que si los defectos no son severos, el paciente sobreviva más tiempo.

Recomendaciones

En los recién nacidos con onfalocele siempre se debe buscar otro tipo de malformaciones congénitas porque un alto porcentaje puede estar

asociado a otros síndromes entre ellos la pentalogía de Cantrell, como el caso presentado en este artículo.

Toda mujer embarazada debería tener un adecuado control de embarazo, realizado por médico, que incluya por lo menos dos ultrasonidos obstétricos, pues de esa manera se puede diagnosticar precozmente cualquier malformación, y prepararse para brindar mejor atención al neonato y a la madre.

BIBLIOGRAFIA

- Peña Cedeño Adis L, Alonso Uría Rosa María, Ballesté López Irka, Sotolongo Falero Avelina. Defectos de la pared abdominal. *Rev Cubana Pediatr* [revista en la Internet]. 2004 Mar [Consultado el de 27 febrero del 2012] ; 76(1) . Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312004000100003&lng=es.
- Hernandez MA, Lazcano Bautista S, Murillo Ortiz BO, Solorio S. Pentalogia de Cantrell; Actualización y nuevas perspectivas. *Salud(i)Ciencia*.2009; 16(6):635-639.
- Hazin S, Vieira J, Gomes C, Tenório E, Moraes Neto F, Lapa C, et al . Pentalogia de Cantrell: relato de caso. *Rev Bras Cir Cardiovasc* [Revista en Internet]. 1995 [Consultado el 1 de marzo del 2012] ; 10(4): 211-213. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-76381995000400007&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-76381995000400007>.
- Perroni C, Castillo JM, Sztern CD. Pentalogia de Cantrell con dirrinia. [en Internet]. 1995 [Consultado el 28 de febrero del 2012] Disponible en: www.orlhospitalespanol.com.ar/.../Pentalogia%20c
- Pachajoa H. Pentalogía de Cantrell en un recién nacido expuesto en útero a misoprostol. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2010; 75(1): 47- 49.
- Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics* 1972;50:778-86.
- Hernández-González M, Jiménez-Arteaga S, Ortega F, Solorio S, Martínez-Flores E, David-Gómez F, et al . Pentalogía de Cantrell: A propósito de un caso. *Arch Cardiol Méx* [revista en Internet]. 2006 [citado el 28 de febrero del 2012];76(2): 202-207. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402006000200010&lng=es.
- Soria López JA, Guzmán López A, Hernández LI, Gómez Puente VM, Ramírez Ley C, Saldívar Rodríguez D, et al . Presentación y discusión de un paciente con pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [revista en Internet]. 2004 [Consultado 1 de marzo del 2012]; 30(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2004000200005&lng=es.
- 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* [Revista en Internet]. 2011 [Consultado 1 de marzo del 2012] ; 62(1): 94-97. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74342011000100012&lng=en.
- Chams AA, Arango MR, Herrera TN. Pentalogía de Cantrell: Reporte de cinco casos en tres años. *Rev de Cir Infantil*.2009;(1, 2, 3, 4).
- Riaño CE, Otoyá JP, Gentile JI, Mosquera Wr, Socarrás JA, Castro JM, et al . Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis): reporte de un caso. *Rev Colom Cardiol*. [Revista en Internet]. 2010 [Consultado 1 de marzo del 2012] ; 17(6):286-290. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-56332010000600007&lng=en