

Pentalogía de Cantrell: reporte de un caso

V. Alonso¹, S. Viroga², M. Alonzo³, M. De Agostini⁴, W. Lauría⁵

Clínica Ginecotológica "B" Prof. Dr. Washington Lauría,
Facultad de Medicina, Udelar. Hospital de Clínicas,
Montevideo, Uruguay

Resumen

La pentalogía de Cantrell es una entidad grave e incompatible con la vida. Basada en un espectro de anomalías que incluyen: diafragma anterior, defectos en la línea media de la pared abdominal supraumbilical, defecto en el diafragma pericárdico, anomalías intracardiacas congénitas y defectos sobre el sector inferior del esternón. Se presenta como variantes completas e incompletas, con una incidencia estimada que oscila en 1-65.000 hasta 1 cada 200.000 casos. Dado que es posible su diagnóstico prenatal en etapas tempranas decidimos presentar un caso clínico con el fin de mostrar una forma completa

de presentación en el cual abordamos al diagnóstico en una etapa tardía con implicancias en el pronóstico reproductivo de la paciente.

Palabras clave: pentalogía de Cantrell, malformaciones congénitas, diagnóstico prenatal.

Abstract

Introduction: The Pentalogy of Cantrell is a serious entity and incompatible with life. Based on a spectrum of anomalies that include: anterior diaphragm, defects in the midline of the supraumbilical abdominal wall, defect in the pericardial diaphragm, congenital intracardiac anomalies and defects in the lower sternum. It is presented as complete and incomplete variants, with an estimated incidence ranging from 1-65,000 to 1 per 200,000 cases. Given that it is possible to prenatally diagnose it in the early stages, we decided to present a clinical case

1 Residente de ginecología.

2 Asistente.

3 Profesor Adjunto.

4 Profesor Agregado.

5 Profesor Director

Clínica Ginecotológica "B", Prof. Dr. Washington Lauría. Facultad de Medicina, Universidad de la República. Hospital de Clínicas, Montevideo, Uruguay.

Contacto: valealonsouy@gmail.com

Recibido: 26/06/18 Aceptado 03/07/18

in order to show a complete form of presentation in which we approach the diagnosis at a late stage with implications for the patient's reproductive prognosis.

Key Words: Pentalogy of Cantrell, Congenital malformations, prenatal diagnosis

INTRODUCCIÓN

La pentalogía de Cantrell es una entidad clínica descrita por primera vez en el año 1958. El espectro completo de esta patología consiste en cinco anomalías que incluyen: deficiencia del diafragma anterior, defectos en la línea media de la pared abdominal supraumbilical, defecto en el diafragma pericárdico, anomalías intracardiacas congénitas y defectos sobre el sector inferior del esternón (ectopia cordis).⁽¹⁾

En cuando a su incidencia se trata de un síndrome raro con una incidencia estimada que en las diferentes series oscila en 1-65.000 hasta 1 cada 200.000 casos.^(2,3)

La patogénesis que aún no ha sido totalmente dilucidada, algunos autores incluyendo Cantrell plantean una falla en el desarrollo embrionario a nivel de un segmento del mesodermo entre los 14 y 18 días post gestación, resultando en los defectos cardíacos, pericardico y diafragmático.^(1,2) Algunos autores plantean una posible asociación con la trisomía 18 y herencia vinculada al cromosoma X.⁽²⁾ La falla comienza con ausencia de desarrollo del septo transverso del diafragma y como consecuencia los pliegues mesodérmicos del abdomen superior no emigran ventro medialmente; llevando a la evisceración de los distintos órganos a través del defecto de la pared abdominal. La ectopia cordis que consiste en la separación completa o incompleta del esternón determina la ubicación anómala del corazón fuera de la caja torácica. Las lesiones intracardiacas resultan de un desarrollo anormal del epimiocardio, que se deriva del mesodermo esplánico. Mientras que los defectos intracardiacos varían, la mayoría incluye defectos en la septación cardiaca.

CASO CLÍNICO

Se analizará la historia clínica de una paciente de 27 años, procedente de Venezuela, que cursando 27 semanas de edad gestacional de un embarazo bien controlado, fue enviada a la maternidad del Hospital de Clínicas con el planteo diagnóstico de un feto portador de una pentalogía de Cantrell, para finalización de la gravidez.

Durante dicha gravidez se realizó seguimiento ecográfico que orientó a una alteración en la línea media desde las 13 semanas donde se infomaba ciemopatía abdominal a nivel de pared, onfalocele. Una segunda ecografía realizada a las 24 semanas donde se destaca defecto de cierre en pared tóraco-abdominal anterior (43 x 45 mm), por encima de la inserción del cordón umbilical, que permite exteriorización del hígado y punta del corazón (hernia diafragmática), onfalocele epigástrico, planteo de pentalogía de Cantrell con asimetrías de cámaras cardíacas, comunicación interventricular, arteria umbilical única (Figuras 1 a 4). En dicha ecografía se estimó un peso fetal de 784 gramos. En esta instancia se solicitó asesoramiento con genetista.

Frente a las imágenes aportadas en las sucesivas ecografías se decide valoración



Figura 1.

Corte sagital del feto en el que se identifica desproporción tóraco abdominal



Figura 2.



Figura 3.

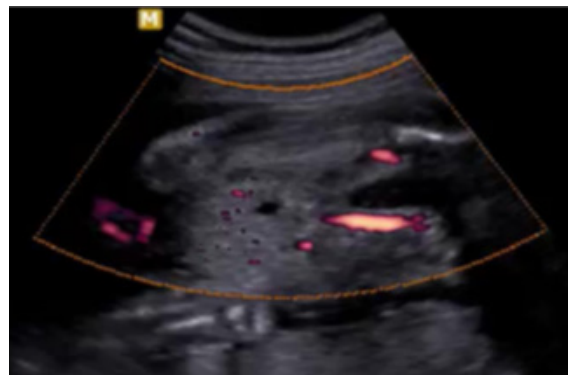


Figura 4.

Figuras 2, 3, 4: Corresponden a cortes axiales del feto a nivel de tórax donde se identifica desplazamiento del corazón en situación medial, a nivel abdominal, identificándose la protrusión hepática y corte a nivel umbilical identificando el onfalocele

con la Unidad de Perinatología del BPS (Banco Previsión Social), estableciendo el diagnóstico probable de pentalogía de Cantrell.

En relación al manejo de este caso, por tratarse de un conjunto de defectos de gran severidad, incompatible con la vida extrau-



Figura 5.



Figura 6.

Figuras 5 y 6:
Neonato en el que se identifica extenso defecto de la pared abdominal y ectopia cordis

terina se decide iniciar formulario de envío con comisión asesora del Ministerio de Salud Pública con el objetivo de finalizar la gravidez. Se explica situación clínica a la paciente y pareja. Se inicia soporte psicológico con el apoyo de la Cátedra de Psicología Médica. Se finalizó gravidez mediante operación cesárea por opción de la usuaria. Se obtuvo un recién nacido muerto de sexo masculino con un peso de 1098 gramos, adecuado para la edad gestacional. Es de destacar las alteraciones a nivel de la pared anterior del abdomen, con visualización de un onfalocele (Figuras 5 y 6). Se envía feto a estudio anatomopatológico y necropsia así como cariotipo, confirmando el diagnóstico.

DISCUSIÓN

Los defectos de la pared abdominal incluyen una serie de entidades clínicas que se caracterizan por una solución de continuidad a nivel de la misma, exteriorizándose el contenido abdominal.

Forman un amplio espectro de anomalías congénitas presentando una prevalencia promedio de 6 casos por cada 10.000 nacimientos.

En función de la localización del defecto, de su amplitud, de la presencia o no de membranas y de las estructuras exteriorizadas podemos destacar las siguientes patologías:

- Gastrosquisis.
- Onfalocele.
- Malformaciones del septo uro rectal.

Las dos formas más frecuentes son: la gastrosquisis y el onfalocele.⁽⁴⁾

La gastrosquisis es un defecto paraumbilical que afecta a todo el grosor de la pared abdominal. El defecto se localiza típicamente a la derecha de la inserción del cor-

dón umbilical. Extrusión libre de vísceras abdominales, principalmente asas intestinales, que se encuentran en contacto directo con líquido amniótico.⁽⁴⁾ Presenta una baja asociación a anomalías estructurales y/o cromosomopatías. Hay evidencia que sugieren factores teratogénicos asociados en su origen como: el uso de acetaminofen, ácido acil salísilico y pseudoefedrina si bien es discutido en las diferentes series. Por otro lado una posible vinculación con una disrupción vascular.^(4,5)

En el onfalocele existe una herniación del contenido abdominal recubierto por una membrana de peritoneo y amnios. Puede representar una alteración aislada, pero hasta en un 67% de los casos hay asociación con otras alteraciones o síndromes. Es frecuente su hallazgo en casos de anomalías cromosómicas, entre ellos la pentalogía de Cantrell. No hay evidencias de vinculación con agentes teratógenos.⁽⁵⁾

Existen defectos complejos de la pared abdominal dentro de los cuales identificamos la extrofia vesical, lextrofia cloacal, y la pentalogía de Cantrell entre otros. Muchas de estas afecciones asocian otras anomalías congénitas que tienen importantes implicancias pronósticas y en el manejo terapéutico.

Es por eso que la caracterización precisa prenatal puede afectar positivamente en los resultados perinatales. Sin embargo el diagnóstico prenatal puede representar un gran desafío.

La presentación completa de esta entidad clínica engloba distintas alteraciones anatómicas, siendo lo habitual su presentación incompleta. Dentro de las alteraciones descritas, se han descrito distintos tipos de ectopia cordis: cervical, cervicotorácico, torácico, toracoabdominal.⁽⁶⁾ En lo que refiere

a las anomalías intracardíacas se describen: defectos septoventriculares (100%), defectos septo auriculares (53%), tetralogía de Fallot (20%), divertículo ventricular (20%).

⁽¹⁾ Aunque la pentalogía de Cantrell y la ectopia cordis han sido usadas de manera indistinta en la descripción original de esta pentalogía, es importante hacer algunas discusiones: la ectopia cordis se refiere a la presencia del corazón fuera de la cavidad torácica. Esta anomalía puede aparecer de manera aislada o formando parte de la pentalogía. Otras anomalías asociadas en este síndrome son las craneofaciales y del SNC: labio leporino, hidrocefalia, encefalocele. A nivel de las extremidades: ausencia de tibia o radio e hipodactilia; y defectos en los órganos abdominales: agenesia vesícula biliar, polisplenia.⁽¹⁾

Una vez establecido el diagnóstico corresponde efectuar un estudio cromosómico y una investigación completa en busca de otras anomalías estructurales. Es importante establecer adecuadamente los diagnósticos diferenciales con el objetivo de evitar errores diagnósticos, entre ellos: La ectopia cardíaca aislada, hendidura esternal, onfalocele, anomalía del pedículo embrionario, síndrome de bandas amnióticas.

En el transcurso de los años, la introducción de nuevas tecnologías ha permitido saber más sobre el feto, lo cual ha llevado al diagnóstico prenatal de la mayoría de los defectos congénitos. El diagnóstico prenatal involucra a un grupo multidisciplinario en el que participan genetistas, bioquímicos, ecografistas y perinatólogos. El ultrasonido es una de las principales herramientas para el diagnóstico y determinación de riesgo individual durante el embarazo, careciendo de peligros directos para la madre y el feto. Gracias a la ayuda del ultrasonido es po-

sible el diagnóstico en el primer trimestre, siendo la técnica transvaginal la de elección en esta etapa. El diagnóstico prenatal de la pentalogía, con o sin ectopia cordis, se puede realizar tempranamente, alrededor de las 10 semanas de gestación, con la utilización de la ecografía bi y tridimensional. Los hallazgos en la ecografía prenatal junto con la experiencia del profesional pueden ser muy útiles en la evaluación del pronóstico de los pacientes con este defecto y proveer de un asesoramiento genético adecuado a los padres.⁽⁷⁾ El diagnóstico se basa en la identificación de los defectos que caracterizan este síndrome. Lo primero que llama la atención es la observación de un defecto de pared anterior y la presencia de latidos cardíacos desplazados, en la cavidad abdominal o por fuera del tórax. Generalmente, los dos signos más frecuentes son la ectopía cordis y el onfalocele. En el caso de los defectos del esternón y el defecto diafragmático son los más difíciles de confirmar por ultrasonido.^(6,7)

Dado que el pronóstico depende de la extensión de los defectos la valoración anatómica es crucial para optimizar el asesoramiento prenatal y para tomar una decisión en cuanto al pronóstico del embarazo.⁽⁶⁾ Deberá sospecharse esta entidad clínica en un feto en el cual se identifique un onfalocele asociado a un derrame pericárdico, o la presencia de una hernia diafragmática.⁽³⁾ Otro elemento que deberá poner en alerta serán las alteraciones a nivel de la médula espinal con una severa lordo-escoliosis lumbar.⁽⁷⁾ En el caso de las alteraciones óseas la técnica 3D resulta ser de mayor utilidad brindando una mejor aproximación a los defectos anatómicos.^(3,7) La utilización de la RM, un estudio que sigue siendo discutido en cuanto a su uso rutinario en la aproximación diagnóstica.^(1,3)

Por todo lo analizado es importante tener presente que en esta paciente se pudo haber evitado la finalización de la gravidez mediante una operación cesárea con un adecuado diagnóstico en el primer trimestre ya que contamos con las herramientas que brinda el ultrasonido para establecer el diagnóstico precoz.

Dada la complejidad del síndrome la expresión de estos defectos es variable dependiendo en el pronóstico la severidad de las lesiones. Es fundamental, una vez efectuado el diagnóstico, realizar una búsqueda exhaustiva de las anomalías cardíacas y la realización de cariotipo.

La gran mayoría de los niños que fallecen dentro de las primeras horas de vida extrauterina es debido a alteraciones respiratorias y hemodinámicas por herniación de las vísceras, sepsis, perforación y torsión intestinal con obstrucción, insuficiencia cardíaca por compresión de la vena cava que impide el retorno venoso al corazón o por torsión de los grandes vasos, arritmias cardíacas letales y desequilibrio hidroelectrolítico. Pequeños defectos en la pared, con cardiopatías congénitas leves pueden sobrevivir en la etapa adulta.⁽⁸⁾

CONCLUSIÓN

Se presentó una patología poco frecuente como lo es la pentalogía de Cantrell en la cual su etiopatogenia y su forma de presentación puede ser heterogénea.

Su diagnóstico puede realizarse ya desde el primer trimestre del embarazo mediante estudios ultrasonográficos estándares, lo cual permite un diagnóstico precoz así como la planificación del manejo terapéutico más

apropiado. Es de destacar que la complejidad de las alteraciones conlleva una elevada mortalidad neonatal pese a equipos multidisciplinarios conformados por neonatólogos, ginecólogos, unidad de ecografía, genetistas, cirujanos pediátricos y cirujanos cardiovasculares. Por lo tanto, el apoyo de estas familias será fundamental en la resolución del caso.

Bibliografía

- [1] van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, van Heurn LW, Offermans JP, Mulder AL. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach Eur J Pediatr. 2008 167:29-35
- [2] Türkçapar A, Sargin Oruc A, Oksüzoglu A, Danisman N. Diagnosis of Pentalogy of Cantrell in the first trimester using transvaginal sonography and color Doppler. Case Rep Obstet Gynecol 2015; 2015:179298.
- [3] Ergenoğlu MA, Yeniel AO, Peker N, Kazandı M, Akercan F, Sagol S. Prenatal diagnosis of Cantrell pentalogy in first trimester screening: case report and review of literature. J Turk Ger Gynecol Assoc 2012; 13: 145-8.
- [4] Gutiérrez C. Aproximación al diagnóstico de las anomalías del desarrollo. En: Gutiérrez C. Temas de Patología perinatal y pediátrica. Montevideo: BiblioMédica; 2011. p. 219-282.
- [5] Bannasar M. Defectos de la pared abdominal. En: Figueras F, Gratacos E, Puerto B. Actualización en medicina Materno Fetal. Barcelona: BC Natal, Hospital Clinic; 2015. p. 73-77.
- [6] Cafici D, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. 2ª. Ed. Buenos Aires: Journal; 2018. p. 426-427.
- [7] Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: Sonographic assessment. J Clin Ultras 2007; 35(4):216-220.
- [8] Hernández González MA, Lazcano Bautista S, Murillo Ortiz BO, Solorio S. Pentalogía de Cantrell: Actualización y nuevas perspectivas. Salud y Ciencia 2009; 16(6):635-639.

florence[®] 28

DIENOGEST 2 mg ETINILESTRADIOL 0,03 mg

Mejora la piel, el cabello y
contribuye a controlar el acné



Si tu elección es Dienogest,
tu mejor opción es **Urufarma**

