

CASO CLÍNICO

Dr. Omar F. Campohermoso Rodríguez*
Dr. J. Fernando Contreras Molina**,
Dr. Wilge Panoso Meneses***
Dr. F. Enrique García Rojas****,
Univ. Ruddy Soliz Soliz*****

Pentalogía de Cantrell, presentación de un caso

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de un síndrome de Cantrell que está caracterizado por cinco defectos que incluyen: ectopia cordis, onfalocele, disrupción del esternón distal, diafragma anterior y pericardio diafragmático. Los exámenes complementarios prenatales permitieron el diagnóstico de este cuadro, los mismo

que fueron complementados con un estudio post mortem realizado luego de una intervención cesárea.

Palabras clave

Rev. Cuadernos 2005;50(2):65-8 Pentalogía de Cantrell, onfalocele, ectopia cordis, ecografía prenatal.

ABSTRACT

The clinical case of a syndrome of Cantrell is presented that is characterized by five defects that include: ectopia cordis, omphalocele, disruption of the distal sternum, opening in the anterior diaphragm, and diaphragmatic pericardium. The prenatal complementary exams allowed

the diagnosis of this picture, they were supplemented with a study post mortem carried out after a caesarean intervention.

Key words

Pentalogy of Cantrell, omphalocele, octopia cordis, prenatal sonography.

INTRODUCCIÓN

En 1958, Cantrell, Haller y Ravitch describieron un síndrome caracterizado por hernia diafragmática ventral asociada a onfalocele⁽¹⁾ y posteriormente presentaron un grupo de pacientes en los cuales concomitantemente se hallaban 5 anomalías, de donde viene el nombre de pentalogía: hendidura esternal distal, onfalocele, deficiencia de la pared anterior del diafragma, defectos intracardiacos y defecto pericárdico que permitía una comunicación pericardio-peritoneo.^(2,3) Desde entonces se han reportado varios casos en la literatura, resaltando el diagnóstico precoz prenatal y la opción de la

conclusión gestacional antes de la viabilidad, en la mayoría de los casos dada la incompatibilidad con la sobrevida luego del parto.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Mujer de 26 años, sin antecedentes personales de importancia, menarquia a los 14 años. El caso presentado es producto de tercera gestación (primer parto con producto sin alteraciones y antecedente un aborto provocado hace tres años atrás) Actualmente sin planificación familiar. La paciente acudió a la Clínica "Paraná", referida

* Médico Ginecólogo Obstetra, Docente Titular "C" de la Facultad de Medicina, U.M.S.A.

** Médico Radiólogo, Hospital Obrero Nro. 1

*** Médico Patólogo, Hospital de Clínicas, Docente Titular Emérito de la Facultad de Medicina, U.M.S.A.

**** Médico Interno, Clínica Paraná

***** Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina de la UMSA

de consultorio particular, con un resultado de examen ecográfico obstétrico realizado con ecógrafo de tiempo real, con transductor de 3,5 Mhz. (Aloka 1700 - Dyna View II), encontrando un feto único vivo, con frecuencia cardíaca baja de 125 latidos/minuto, en situación indiferente, con diámetro biparietal y longitud de fémur de 68,9 mm. y 50,5 mm. respectivamente, para 27,8 semanas de gestación. En la porción anterior de la cavidad torácica y abdominal se observa gran solución de continuidad de pared, con protrusión de asas intestinales (onfalocele), extrusión de hígado, cavidad cardíaca ectópica (ectopia cordis) y hernia diafragmática. Se hace el diagnóstico de Pentalogía de Cantrell sugiriendo un diagnóstico diferencial con Gastrosquisis (Figura N°1).



Fig. 1. Ectopia cordis con defectos abdominales ventrales

Se realiza junta médica decidiéndose manejo multidisciplinario dado que este tipo de patología tiene una tasa de mortalidad muy alta en el post parto inmediato. La paciente se encontraba asintomática, continuando un embarazo normoevolutivo; dos semanas después se desencadena trabajo de parto prematuro, ante la disyuntiva se decide por la cesárea, previo consentimiento informado, obteniéndose un neonato: sin presencia de órganos sexuales externos, de 1.200 g. y 35 cm. de talla, con Apgar de 2/1, con 29 semanas de gestación por Capurro, con ectopia cordis y onfalocele con exposición de vísceras abdominales (hígado, bazo, intestino, estómago), que falleció momentos después de la intervención (Figura N° 2).

Durante su estancia en la Clínica, la madre tuvo un puerperio quirúrgico normal y se decidió su alta asintomática.



Fig. 2. Ectopia cordis, onfalocele

El estudio anatopatológico reveló un defecto en la pared tóraco-abdominal, ausencia de diafragma quedando abdomen y tórax sin límite y con protrusión de vísceras abdominales huecas y macizas. El examen cardiocirculatorio reveló persistencia del conducto arterioso, comunicación interauricular e interventricular; los riñones son multilobulados, sin presencia de vías urinarias. Y no se diferencia ni identifica aparato genital, recto ni ano.

Al examen histopatológico muestra en pulmón, corazón, riñón, hígado, duodeno y páncreas catolización, congestión, focos hemorrágicos y células blásticas en vías de maduración.

DISCUSIÓN

Las deformidades de tórax y abdomen en el niño se presentan con múltiples variantes. Normalmente son del tipo congénito y están en íntima relación con una debilidad general del tejido conjuntivo e hipoplasia muscular a nivel de abdomen, tórax y espalda.⁽⁵⁾ Alrededor de un 1% de estas deformidades torácicas están acompañadas con un síndrome de Marfán. Estas deformidades en sí, pueden llevar a alteraciones patológicas secundarias a nivel de corazón, pulmones y columna vertebral.⁽⁶⁾

Se puede hablar de una serie de tipos de deformidades y encuadrarlas en una clasificación determinada. La más frecuente es el pectus excavatum, constituyendo alrededor del 90% de las malformaciones torácicas en general. Le siguen en frecuencia, el pectus carinatum con un 6% aproximadamente y las formas combinadas en un 2%. La aplasia de la pared torácica (síndrome de Poland) presenta una frecuencia de un 1% y, finalmente la aplasia esternal otro 1%, dividiéndose

ésta en fisura esternal a nivel del manubrio, que se presenta sin anomalía asociada o bien en la parte inferior del esternón, dando lugar a la ectopia cordis toracoepigátrica (Pentalogía de Cantrell); y finalmente, la ectopia cordis verdadera, que se acompaña de una fisura esternal completa, apareciendo el corazón fuera de la cavidad torácica.⁽³⁾

Con el advenimiento del ultrasonido es posible efectuar un examen físico completo. Desde mediados de la década de los setenta, el mejoramiento en los equipos de ultrasonido ha permitido profundizar en el conocimiento y la evaluación del feto antes de su nacimiento. Los beneficios potenciales del examen ultrasonográfico en el embarazo son ampliamente conocidos, permitiendo establecer o confirmar la edad gestacional, la viabilidad fetal, estimar el peso y crecimiento fetal, localizar la placenta y detectar un número apreciable de malformaciones fetales, entre otros.^(10,11,15)

En 1958, Cantrell y cols. describió un síndrome que lleva su nombre, una combinación de cinco anomalías congénitas como parte de un complejo síndrome que incluye ectopia cordis, onfalocele, defecto inferior del esternón, defecto del diafragma anterior y defecto en el pericardio diafragmático, asociado con malformaciones cardíacas principalmente defectos en los septos auricular y/o ventricular y tetralogía de Fallot, entre otros.^(1,4,14)

La Pentalogía de Cantrell, es un raro defecto congénito con una incidencia de 1:100000 nacimientos en países desarrollados, en nuestro medio aún no se reportaron casos; afecta al sexo masculino con una mayor proporción, 2:1.⁽⁵⁾ Se encontró casuística en países latinoamericanos como Paraguay,⁽¹³⁾ Cuba⁽¹⁴⁾ y Colombia⁽¹⁵⁾

Clasificación. Toyama en 1972, después de revisar 60 casos sugiere la siguiente clasificación: ⁽⁶⁾

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

Clase 2. Diagnóstico probable con 4 defectos (incluyendo defectos intracardíacos y anormalidades en la pared abdominal).

Clase 3. Diagnóstico incompleto, con combinación en los defectos (siempre acompañado de anormalidades esternas).

Cabe mencionar que el paciente se encuadra dentro de la clase 1, ya que se pudieron identificar defectos cardíacos así como defectos en el cierre de la pared abdominal y torácica. Lo que llama la atención como una variante en su presentación fue la ausencia de órganos genitales externos e imperforación anal.

La etiología de esta enfermedad es desconocida; se ha propuesto que este síndrome se debe a una falla en el desarrollo del mesoderma lateral entre los días 14 y 18 de vida embrionaria, lo que produce un fracaso en el cierre de la pared abdominal, del esternón distal, con aplasia del septo que forma el diafragma anterior y el pericardio diafragmático produciéndose la extrusión del corazón y los órganos abdominales a través de este defecto,^(7,4,8) existen trabajos donde se menciona como factor etiológico diferentes aneuploidias como trisomía 28 y 21, otros autores sugieren la infección viral, así como la exposición a sustancias como beta-aminopropionitrilo.⁽⁹⁾

El diagnóstico ecográfico prenatal de esta patología es fácil debido al gran defecto y su rápida aparición, por lo que se debe sospechar en todo onfalocele asociado a extrusión cardíaca y su diagnóstico debe llevar a la búsqueda de anomalías asociadas y a una cuidadosa evaluación de la anatomía cardíaca, pues esto, junto con el estudio cromosómico, define el pronóstico neonatal. Además el diagnóstico ultrasonográfico puede efectuarse durante el primer trimestre ^(10,15) y se puede identificar ectopia cordis con defectos abdominales ventrales, lo que es una guía para el diagnóstico,⁽¹¹⁾ finalmente se puede apoyar el diagnóstico prenatal con estudios adicionales como tomografía computarizada.

El pronóstico es reservado aún cuando se cumplen todos los criterios incluyendo los defectos cardíacos, por lo que se recomienda la terminación del embarazo en los casos diagnosticados antes de alcanzar la viabilidad fetal. Si el diagnóstico se realiza en el tercer trimestre, se debe favorecer el parto vaginal. En casos menos severos, se debe realizar un manejo multidisciplinario que incluye al pediatra y al cirujano infantil para definir el momento y el tipo de parto más adecuado y la cirugía para el defecto.⁽¹²⁾

La importancia de un buen diagnóstico prenatal radica en que se podrán tomar decisiones tempranas para brindarle al paciente un mejor pronóstico con adecuado tratamiento. No se han reportado recurrencias de este síndrome en los embarazos subsecuentes.

REFERENCIAS

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and Herat. *Surg Gynecol Obstet.* 1958; 107: 602-8.
2. Ravitch MM. Paredes torácicas: deformidades congénitas de las paredes torácicas. En: *Cirugía Infantil*. La Habana: Instituto Cubano del Libro. 1972
3. Vanamo K, Sairanen H, Louchime I. The spectrum of cantrell`s syndrome. *Pediatr Surg Int* 1991; 6:429-33.
4. Moore, KL. The developing human: Clinically oriented embryology. 4th edition. Philadelphia: Saunders. 1988.
5. Siles C, Boyd PA, Manning N, Tsang T. Omphalocele and pericardial effusion: possible sonographic markers for the pentalogy of Cantrell or its variant. *Obstet Gynecol* 1996; 87: 840 -2
6. Tayoma WM. Combined congenital defects of anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics* 1972; 50:778.
7. Benacerraf B. Prenatal diagnosis of fetal syndromes. Livingstone: Churchill 1998.
8. Abu-Yousef M., Wray A., Williamson R., Bonsib S. Antenatal ultrasound diagnosis of variant of Pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1987; 6: 535-8.
9. Soria J, Guzmán A, Hernández I. Presentación y discusión de un paciente con Pentalogía de Cantrell, *Rev. Cubana Obstetricia Ginecología* 2004; 30 (2): 34-9
10. Yao-Yuan H., Chien-Chung L., Chi-Chen C. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell`s pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound* 1998; 26: 409-12.
11. Ghidini A., Sirtori M., Romero E. Prenatal diagnosis of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988; 7: 567.
12. Pampoli A, Noccioli B, Pampaloni F. Ectopia cardis and Cantrell`s pentalogy: personal experience and consideration of the surgical treatment. *Pediatr Med Chir* 1997; 19:59-64.
13. Caballero H. Defectos de la pared abdominal. *Rev. Soc. Pediátrica Paraguay* 1994; 21: 90-3.
14. Paez D. Presentación de un caso con Pentalogía de Cantrell. *Rev. Cubana Pediatría* 1988; 61 (5): 756-61.
15. Cortez H, Vélez JF. Diagnostico ecográfico prenatal de la Pentalogía de Cantrell. *Rev. Colombiana de Obstetricia Ginecología* 2003; 54 (1): 6-13