

Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso postmortem. Pentalogy of Cantrell. Postmortem case

Batz, Osman⁽¹⁾; De-Paz, Hector⁽¹⁾; Ovalle, Julia⁽¹⁾.

¹Departamento de Patología, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala

Correspondencia: osman416@live.com

Recibido: 7-09-2019 Aceptado: 4-11-2019

Resumen

La Pentalogía de Cantrell es una anomalía congénita poco frecuente, fue descrita por primera vez en 1958 por Cantrell J.R. El espectro completo incluye 5 anomalías: 1- defecto del diafragma anterior, 2- defecto de la línea media anterior supraumbilical, 3- defecto en el pericardio diafragmático, 4- defecto de la porción inferior del esternón y 5- alguna anomalía intracardiaca. Presentamos el caso de necropsia de un feto de 27 semanas con Pentalogía de Cantrell completa.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, ectopia cardíaca, onfalocele, defecto de pared abdominal, necropsia.

Abstract

Pentalogy of Cantrell is a rare congenital disorder, it was first described in 1958 by Cantrell J.R. The complete spectrum includes 5 anomalies: 1- Anterior diaphragm defect, 2-supraumbilical anterior mid-line defect, 3- diaphragmatic pericardium defect, 4- inferior sternum defect and 5- any intracardiac defect. We present an autopsy case of a 27 week old stillborn with complete Pentalogy of Cantrell.

Keywords: Pentalogy of Cantrell, ectopia cordis, omphalocele, abdominal wall-defect, autopsy.

Introducción

La pentalogía de Cantrell tiene una prevalencia de 1 en 65,000 a 200,000 nacimientos. Afecta tanto a hombres como mujeres, aunque hay cierto predominio en sexo masculino en relación con el sexo femenino de 2.7:1⁽¹⁾.

La patogénesis no es clara. La teoría más aceptada, que fue propuesta por Cantrell, es un fallo en el desarrollo de un segmento del mesodermo lateral alrededor de los días 14 a 18. La falla del desarrollo del septo transversal es responsable de los defectos diafragmáticos y pericárdicos, mientras que el defecto esternal y abdominal se cree son por fallo en la migración de estructuras mesodérmicas^(1,2). No todos los pacientes presentan las 5 anomalías, por lo que Toyama propone la siguiente clasificación: clase 1: diagnóstico definido – 5 defectos presentes, clase 2: diagnóstico probable – cuatro defectos, incluyendo anomalías intracardiacas y defectos de la pared ventral, y clase 3: expresión incompleta - con tres combinaciones, incluyendo una anomalía esternal⁽¹⁾.

Una característica típica de la pentalogía de Cantrell es la ectopia cordis, la cual puede ser clasificada en 4 tipos: cervical (3%), en la cual el corazón se encuentra desplazado superiormente al área del

cuello; torácica (60%), el corazón se encuentra protruyendo anteriormente a través del defecto del esternón; toraco-abdominal (7%), corazón desplazado fuera del tórax a través del defecto del esternón inferior en asociación con defecto diafragmático y pared anterior del abdomen; y abdominal (30%), corazón desplazado inferiormente al abdomen a través del defecto del diafragma⁽²⁾.

El diagnóstico ecográfico prenatal puede realizarse con ecografía 2D o 3D, entre las semanas 12 y 14 y entre las 19 y 24 semanas de gestación. Además el uso de resonancia magnética nuclear in útero o en el recién nacido para visualizar los defectos y precisar el pronóstico^(2,3).

El pronóstico varía de acuerdo a la complejidad de las anomalías y la posición del corazón. La evaluación posnatal temprana es esencial para el tratamiento quirúrgico, el cual se divide en 4 pasos: cubrir el corazón con tejidos blandos, recolocación del corazón en la cavidad torácica, reparación de defectos intracardíacos y reconstrucción de la pared torácica⁽¹⁾.

Presentación de caso

Madre primigesta con embarazo de 27 semanas por fecha de última regla, con control prenatal en centro de salud. Consultó a emergencia de obstetricia por “salida de líquido vaginal” de 8 horas de evolución. Al examen físico de ingreso los signos vitales se encontraban dentro de límites normales. Evaluación obstétrica: altura uterina 25 cm, frecuencia cardíaca fetal 122 latidos por minuto, membranas amnióticas rotas, con salida de líquido claro, maniobra de Valsalva positiva, cuello uterino firme, actividad uterina ausente.

Ultrasonido reportó feto único vivo, frecuencia cardíaca fetal en 120 latidos por minuto, acrania con encefalocele, escoliosis, cifosis y lordosis, ectopia cardíaca, defecto de columna y pared media. Se realizó inducción con Misoprostol sublingual y doble cobertura antibiótica con Ampicilina y Eritromicina. Se produjo la expulsión dos horas después en sala de parto, de feto con múltiples anomalías.



Se realizó la necropsia de feto de sexo femenino, con peso de 610 gramos, talla corona-talón de 36 cm. En cabeza presentaba exencefalia y acrania; cavidad oral con paladar hendido total; ectopia cordis toraco-abdominal, defecto del tabique interauricular; pulmones hipoplásicos (derecho de 2.1 cm e izquierdo 1 cm), en fase de maduración canalicular (16-28 semanas de gestación); ausencia de diafragma; onfalocele (exposición de hígado, páncreas, bazo, estómago, intestino delgado y colon), con peritonitis crónica; glándulas suprarrenales con hemorragia en corteza y médula; riñones con 5-6 filas de glomerulogénesis (24 a 27 semanas de gestación); cordón umbilical con tres vasos sanguíneos. Figura 1. A) Bloque cardiopulmonar que muestra defecto en el pericardio diafragmático. B) Comunicación interatrial. C) Múltiples anomalías en la pared abdominal y torácica, así como exencefalia y acrania.

Discusión

La Pentalogía de Cantrell es una entidad poco frecuente, siendo la clase 3 (completa) aún más rara, de la cual existen solo aproximadamente 250 casos reportados en la literatura⁽⁴⁾. Según nuestra búsqueda no se han reportado casos en Guatemala. La asociación de la Pentalogía de Cantrell con otras malformaciones es infrecuente y ha sido observado en escasas ocasiones⁽⁵⁾. En el presente caso se observaron las siguientes anomalías asociadas: acrania, exencefalia, hipoplasia pulmonar.

Tomando en cuenta la poca frecuencia con la que se observa esta entidad, se

realizó un estudio macroscópico extenso para descartar diagnósticos diferenciales probables. El diagnóstico diferencial reportado con más frecuencia es la brida amniótica, sin embargo, esta fue descartada al no observar amputaciones ni anillos de constricción en las extremidades. Los datos antenatales ultrasonográficos también ayudaron a descartar las bridas amnióticas, pues no se reportaron hallazgos compatibles con tal entidad. Otros diagnósticos diferenciales como los defectos de pared abdominal aislados, ectopia torácica aislada y el complejo extremidades-pared abdominal, fueron descartados en base al cuadro global observado.

Bibliografía

Bibliography

1. Gozar L, Gozar H, Cucerea M. Cantrell Syndrome — A Rare Complex Congenital Anomaly : A Case Report and Literature Review. *Front. Pediatr.* 2018;6(Julio):1–6. DOI: 10.3389/fped.2018.00201
2. Swarray-deen A, Seffah JD, Antwi-agyei DA, Report C. Two cases of Pentalogy of Cantrell diagnosed antenatally at Korle Bu Teaching Hospital , Accra. *Ghana Med J* 2017; 51(4): 191-195. DOI: <http://dx.doi.org/10.4314/gmj.v51i4.8>
3. Júnior EA, Carrilho MC, Toneto BR, Cícero J, Guilhen S. Pentalogy of Cantrell : Prenatal Diagnosis , Delivery , and Immediate Postnatal Surgical Repair. *J Neonat Surg.* 2017;6:32. DOI: 10.21699/jns.v6i2.503
4. Pachajoa H, Barragán A, Potes Á, Torres J, Isaza C. Pentalogy of Cantrell: report of a case with consanguineous parents. *Biomedica.* 2010 Oct-Dec;30(4):473-7.
5. Jagtap S, Shukla D, Jain A, Jagtap S. Complete Pentalogy of Cantrell (POC) with Phocomelia and Other Associated Rare Anomalies. *J Clin diagnostic Res.* 2014;8(5):04-5.