



CASOS CLÍNICOS

PENTALOGÍA DE CANTRELL ASOCIADO A ECTOPIA CORDIS: A PROPÓSITO DE UN CASO

PENTALOGY OF CANTRELL ASSOCIATED WITH ECTOPIA CORDIS: REPORT OF A CASE

Dra. Higinia Fernández Poblete*, Univ. Wendy Rayza Salgueiro Fernández **, Univ. Jose Israel Rodas Illanes***

RECIBIDO: 15/01/2014

ACEPTADO: 07/05/2014

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell es un conjunto de anomalías poco frecuentes que engloba a un defecto de la pared abdominal supraumbilical, la parte inferior del esternón, agenesia de la porción anterior del diafragma, ausencia de la cara diafragmática del pericardio y malformación cardíaca. Se presenta la descripción del seguimiento de un caso de una paciente de 32 años, con embarazo aparentemente normal, con movimientos fetales poco disminuidos durante la evolución del embarazo, además de la presión arterial materna ligeramente elevada. Por estudio ecográfico se detecta oligohidramnios severo y malformaciones congénitas que corresponden a Pentalogía de Cantrell. Terminando la gestación se decide prudentemente practicar la cesárea debido al ya diagnosticado síndrome de Cantrell. Una hora previa a la cesárea la paciente refiere no percibir movimientos fetales. Del acto quirúrgico se obtiene un producto único vivo sin llanto con solo movimientos de miembros que vive aproximadamente unos 30 segundos, presentando las características ya mencionadas de la pentalogía de Cantrell asociada a ectopia cordis, además de otras anomalías subsecuentes a estas.

PALABRAS CLAVES.- Pentalogía de Cantrell, Ectopia Cordis, Onfalocele.

ABSTRACT

The Pentalogy of Cantrell is a rare set of abnormalities that includes a supraumbilical abdominal wall defect, agenesis of the anterior portion of the diaphragm, absence of the diaphragmatic pericardium and cardiac malformation. We present a description of the monitoring of a case of a patient of 32 years, with apparently normal pregnancy, with fetal movements slightly decreased during the course of pregnancy, and maternal blood pressure slightly elevated. An ultrasound detected severe oligohidramnios and congenital malformations corresponding to Pentalogy of Cantrell. Ending the pregnancy due to the diagnosis is decided wisely to practice

* Ginecóloga Obstetra.

** Universitaria de 5to Año de la Carrera de Medicina "UMSA"

*** Universitario de 4to Año de la Carrera de Medicina "UMSA"

Correspondencia a: Dra. Higinia Fernández Poblete. Email: endy_sf@hotmail.com

cesarean. One hour prior to cesarean the patient reports fetal movements not perceived. By the surgical procedure is obtained a unique product alive, without weeping, little movement members, that only lives about 30 seconds, presenting the aforementioned characteristics of the Pentalogy of Cantrell associated with ectopia cordis, and other anomalies subsequent to these.

KEYWORDS: *Pentalogy of Cantrell, Ectopia Cordis, Omphalocele.*

INTRODUCCION

Cantrell en 1958 describió por primera vez un conjunto de anomalías en las que se incluían un defecto de la pared abdominal supraumbilical, la parte inferior del esternón, y agénesis de la porción anterior del diafragma, ausencia de la cara diafragmática del pericardio y malformación cardíaca (1). Desde la primera descripción realizada hasta la actualidad se han reportado varios casos con las mismas características además de algunas variantes, como la de peor pronóstico Ectopia cordis (2)(4). Este síndrome tiene una incidencia aproximadamente de 1 por cada 100.000 nacimientos y hasta 1992 sólo se habían reportado, en el mundo, un total de 90, todos sin etiología definida (3). La presente revisión bibliográfica y reporte de caso presenta un producto de 38 semanas de gestación, único, vivo, sin llanto con solo movimientos de miembros, que vive aproximadamente unos 30 segundos con las anomalías ya descritas por Cantrell & col. Incluyendo además ectopia cordis.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 32 años procedente de la ciudad de La Paz – Bolivia con residencia en la misma ciudad; con antecedentes gineco- obstétricos de: Gestas 2, Para 1, Abo 0, fecha de último parto fue 5 de Marzo de 1999, periodo intergenesico de 13 años durante los cuales solo realizó método del ritmo (ningún otro método de planificación familiar). Cursa con segundo embarazo con fecha de última menstruación 17 de Marzo de 2013 aparentemente normal, hasta que en fecha 25 de junio de 2012 presenta dolor abdominal moderado y pérdida de líquido por genitales, por lo que asiste a un centro hospitalario donde es internada con el diagnóstico de amenaza

de parto inmaduro, y se efectúa una ecografía, después de la cual indican a la paciente que es un embarazo de 14 semanas con oligohidramnios severo, con presencia de alteraciones de miembros inferiores y rostro en el feto, por lo que se le sugiere interrumpir el embarazo, pero la paciente y el esposo deciden continuarlo, pidiendo alta solicitada después de 3 días de internación. Prosigue el embarazo sin dolor abdominal ni pérdida de líquido pero posteriormente realiza una consulta particular desde la cual se realiza el seguimiento del caso. Se solicita nueva ecografía en 3D en fecha 25 de octubre de 2012 evidenciándose malformaciones fetales correspondientes a la pentalogía de Cantrell, además en el reporte se menciona: Movimientos fetales presentes pero disminuidos. Vasos del cordón umbilical anormales. Huesos nasales no valorables. Corazón normal. Movimientos respiratorios pulmonares ausentes. Diafragma no visible. Inserción del cordón anormal. Pared abdominal no visible. Solución de continuidad extensa en pared toracoabdominal, corazón, contenido abdominal, hígado, vesícula, estomago, asa intestinales por fuera del abdomen, éstas se encuentran con líquido en su interior. Riñón izquierdo y derecho no valorable. Estomago presente. Columna vertebral anormal. Líquido amniótico en cantidad normal. Placenta fundica, inserción alta, maduración grado II, espesor normal. Edad gestacional según ecografía de 29 semanas y 1 día. Edad gestacional según FUM 31 semanas y 5 días.

Se le orienta a la paciente sobre el caso clínico con su respectiva evolución, riesgos y probable pronóstico; y prosigue el embarazo. Durante el seguimiento se le realiza medición de signos vitales diarios presentando solo ligera elevación de la presión arterial de

un promedio 130/90 en relación a su presión basal de 120/80 de su primer control, que no amerita medicación, y además se le realiza el seguimiento obstétrico correspondiente. Se continúa el embarazo sin signos ni síntomas llamativos, pero se indica a la paciente que la culminación del embarazo debe ser quirúrgica.

En fecha 7 de Diciembre de 2012 presenta algunas contracciones uterinas por lo que se interna la paciente; el embarazo llegó a las 38 semanas según FUM. A horas 5:00 am se realiza cesarí por medio de la cual se obtiene producto único vivo sin llanto con solo movimientos de miembros que vive aproximadamente unos 30 segundos.

Descripción morfológica del producto:

Región cefálica posterior con importante edema, aparente meningoencefalocele. Implantación de pabellón auricular baja. En región facial se observa frente amplia. Resto de la región craneal y facial sin particularidad. (Figura 1)

Figura N° 1



A nivel de tórax se observa falta de formación de la porción inferior del esternón con parrilla costal aparentemente normal en región superior del tórax pero a nivel inferior en extremo anterior de las costillas se encontraban fusionadas entre si cubriendo los órganos internos parcialmente ya que por la misma disposición anatómica de la pared torácica se observa ectopia cordis. (Figura 2)

Figura N° 2



En tercio inferior de la pared anterior de la cavidad abdominal se observa falta de fusión de la pared muscular cubierto por una fascia relativamente resistente que contenía los órganos internos desordenados cuya forma en la mayoría de órganos no correspondía a la anatomía humana normal, se observa además protrusión de asas intestinales (onfalocele) y malformación en la región ventral del diafragma.

En cuanto a los órganos sexuales externos, se puede apreciar esbozos de testículos con bolsas escrotales en región perineal. (Figura 3)

Figura N° 3



Descripción tomografía del cráneo del producto, según reporte:

Los cortes iniciales a nivel de la fosa posterior muestran los hemisferios cerebelosos, el cuarto ventrículo y las cisternas de la base de aspecto normal. Los cortes supratentoriales muestran aire en trayectos vasculares.

Borramiento de surcos y de cisuras. El sistema ventricular supratentorial muy pequeño y tenue. Tejidos blandos y estructuras óseas sin alteraciones. Severo edema cerebral difuso.

DISCUSIÓN

Por la complejidad que presenta este síndrome es usualmente incompatible con la vida, a pesar de los avances a pasos agigantados que da la investigación en la medicina (4). Es así que el presente caso clínico sirve como ilustración de una patología para la cual es preciso un diagnóstico oportuno, recalcando la importancia de los controles prenatales, cuya prontitud es una de sus características fundamentales para que, de acuerdo al caso, se tome la conducta médica apropiada.

Con la ecografía prenatal, la pentalogía de Cantrell generalmente se puede diagnosticar en el primer trimestre del embarazo. Después del nacimiento, la ecocardiografía es esencial para el diagnóstico de las anomalías cardíacas asociadas. Otras características de la pentalogía de Cantrell y anomalías asociadas conocidas pueden

ser diagnosticadas por ecografía convencional. Sin embargo, los pequeños defectos del diafragma y el pericardio pueden ser extremadamente difíciles de diagnosticar con precisión. (5)

CONCLUSIÓN

La pentalogía de Cantrell es un síndrome de incidencia mínima en nuestro país y en el mundo, sin embargo su número va en aumento en la actualidad, ya sea por el reporte de casos o el número mismo de los casos. Por lo que es de vital importancia la presentación de los casos clínicos encontrados, ya que estos se convierten en datos fidedignos y ayudan a los investigadores a lograr avances en la búsqueda de la etiología. Hasta la actualidad no se tiene conocimiento concreto de la misma, habiéndose descartado las posibilidades de factores hereditarios, ambientales, y tóxicos, por lo cual se debe rescatar las descripciones detalladas de casos clínicos, como el presente, para que sean base de posteriores investigaciones, para poder encontrar formas de prevención y tratamientos.

REFERENCIAS

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitsh MM. A Syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, Sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynecol Obstet* 1958;107:602.
2. Figueroa J., Sosa Cruza E.F., Díaz García L., Carrasco Daza D. Malformaciones cardíacas en pacientes con pentalogía de Cantrell y ectopia cordis. *Rev Esp Cardiol.* 2011;64(7):615-618.
3. Moncada Rodríguez I, Ortiz Díaz A, Velásquez O., Moncada Rodríguez C. Pentalogía de cantrell. Reporte de un caso. *MedULA.* 2005; 13:33-37.
4. Basant Kumar, Chetan Sharma, Devendra D. Sinha, and Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. *Ann Thorac Med.* 2008; 3(4): 152-153.
5. L. van Hoorn, J. Moonen, et al. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr.* 2008 ; 167(1): 29-35.