PENTALOGIA DE CANTRELL: A PROPOSITO DE UN CASO

Dr. Raúl Max Guerra Tueros (1), Dr. César Augusto Ramirez Cotrina (2), Dr. Eduardo More Mori (3).

RESUMEN

La Pentalogía de Cantrell es un síndrome muy poco frecuente, caracterizado por una disrupción del segmento inferior del esternón, defectos de la pared abdominal anterior supraumbilical, defecto del segmento anterior del diafragma, y del corazón. Ecográficamente, el defecto más obvio es el onfalocele, seguido de los defectos del tercio inferior del esternón y las alteraciones del corazón. Se presenta el caso de una paciente de 32 años de edad, con una gestación de 20 semanas, cuyo producto mostró a la ecografía signos compatibles con pentalogia de Cantrell.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, onfalocele, ectopia cordis.

INTRODUCCIÓN

La pentalogía de Cantrell es un defecto de la pared abdominal en la que se asocian cinco anomalías que incluyen: Defecto epigástrico de la línea media abdominal, defecto del tercio inferior del esternón, deficiencia del segmento anterior del diafragma, defectos pericárdicos y defectos intracardíacos. Esta asociación fue descrita por primera vez por Cantrell et al. (1958).

La incidencia de este síndrome, en países desarrollados, es de un afectado por cada cien mil nacimientos (Soria et al. 2004). Para Yadav et al. (2003), el defecto, tiene igual distribución por sexo, pero para Soria et al. (2004), el sexo masculino resulta afectado en proporción 2:1.


Hasta ahora se desconoce la etiología de este defecto y no se ha descrito una predisposición familiar (Martin et al. 1992). Soria et al. (2004) afirman que se ha atribuido la etiología de este cuadro a diferentes aneuploidías tales como trisomía 18 y 21, a infección viral y también a la exposición a sustancias como betaminopropionitrilo. Según ellos, entre los pocos casos publicados, hay información que relaciona el cuadro con problemas de herencia familiar y herencia dominante ligada al cromosoma X. En tal sentido se orienta el artículo de Carmi et al. (1993).

Cantrell (1958) sugirió que las anomalías podían ser divididas en dos grupos de acuerdo con el mecanismo embriológico de desarrollo. En el primer grupo, una falla en el desarrollo mesodermal, deviene en defectos diafragmáticos, pericárdicos e intracardíacos. El segundo grupo, resulta de la migración ventral inadecuada de estructuras del primordio e incluye los defectos externales y el onfalocele.

Las fallas en la diferenciación del mesodermo, entre los catorce y los dieciocho días después de la concepción, explican la formación del conjunto de defectos observados en la pentalogía de Cantrell (Cordoni et al. 1999). Los defectos del diafragma y los...
pericárdicos, serían consecuencia de las anormalidades en el desarrollo del septum transverso.
Algunas complicaciones en la migración de las estructuras del mesodermo, serían las responsables del defecto del esternón y de la pared abdominal. (Yadav et al. 2003, Cordoni et al. 1999).

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

En la pentalografía de Cantrell, el corazón tiene una ubicación normal en el tórax “ectopia cordis toracoepigástrica”(1), a diferencia de lo que ocurre en la ectopia cordis, en la cual el corazón posee localización ectópica. Esta última, puede no incluir defecto pericárdico, diafragmático o de pared abdominal, constituyendo la “ectopia cordis verdadera”, que se acompaña de una “fisura esternal completa”, en la cual el corazón aparece fuera de la cavidad torácica. En la mayoría de los casos asociados a ectopia cordis, pueden encontrarse defectos estructurales (Quiroga 2004). La hendidura externa, cuando está comprometida la parte inferior del esternón generalmente se asocia a ectopia cordis toracoabdominal o a pentalografía de Cantrell, condición, esta última, con una tasa más alta de mortalidad (Varela et al. 2005). La forma más frecuente es la hendidura parcial y superior (Bianchi et al. 2000, Tayoma 1972).(2)
El diagnóstico prenatal se dificulta en la medida en que los autores no distinguen entre ectopia cordis y pentalografía de Cantrell. En el síndrome de bandas amnióticas, la ectopia cordis puede presentarse asociada con la presencia de bandas amnióticas, para dar lugar a defectos costoesternales, gastroquisis o defectos supraumbilicales(3), diferentes a los producidos cuando la ectopia cordis se asocia a defectos de la línea media con onfalocele y hernia diafragmática (Mendoza et al. 2004).
Desde el punto de vista ecográfico, en la pentalografía de Cantrell, el defecto más obvio es el onfalocele epigástrico. Los casos con pequeños defectos en el segmento inferior del esternón sin herniación evidente del corazón serían más difíciles de diagnosticar (Cordoni et al. 1999). Los defectos pericárdicos y diafragmáticos son difíciles de diagnosticar por ecografía. Las características más fácilmente identificables, incluyen el onfalocele, los defectos del tercio inferior del esternón y los defectos intracardíacos. Aún cuando otros defectos anatómicos no sean encontrados, cualquier feto con onfalocele debe ser evaluado para descartar pentalografía de Cantrell, prestando especial atención a los defectos intracardíacos (Cordoni et al. 1999).
A pesar de lo ya afirmado, en relación con la ubicación del corazón en la pentalografía de Cantrell, el ápex se orienta verticalmente hacia la región superior del defecto abdominal. La anomalía intracardíaca más común es el defecto del septum ventricular(2). Además de los cinco defectos asociados que constituyen el síndrome de Cantrell, se han reportado otros tales como: El síndrome de bandas amnióticas, la cifoescoliosis y clindactilia, el encefalocele, el labio hendid, paladar hendid, microftalmia, pabellones auriculares de inserción baja, el higroma quístico y la hernia inguinal bilateral (Paritosh et al. 2004, Fox et al. 1988, Carmi et al. 1992).

MORTALIDAD

Ninguno de los defectos asociados en la pentalografía de Cantrell produce, por sí solo, desarrollo adverso o muerte fetal intrauterina, encontrándose el pronóstico de los fetos afectados de esta patología, más estrechamente relacionado con la severidad de los defectos intracardíacos (2,3) y la presencia de otras malformaciones que no forman parte de la pentalografía de Cantrell, tales como la gastroquisis (Paidas 1994).

MANEJO PERINATAL

Para el manejo perinatal se debe tener en cuenta el tamaño del onfalocele y el contenido del saco. La circunferencia de la membrana amnioperitoneal debe ser cuidada y vigilada, además se debe detectar la orientación del corazón y la hernia diafragmática. El análisis cromosómico está estrictamente indicado en todos los casos de onfalocele, y más si están asociados a otras malformaciones (Cortés 2002).
El paciente debe ser manejado por un equipo multidisciplinario integrado por: perinatólogo, cardiólogo pediatra, genetista, neonatólogo, pediatra quirúrgico y cirujano neonatal cardiovascular. En otros países se suele recomendar la interrupción del embarazo debido al mal pronóstico post natal, aunque si se decide continuar con éste, hasta el término, se puede presentar trabajo de parto pretérmino en el 26 al 65% de los casos, retardo en el crecimiento intrauterino en el 6 al 35% y polihidramnios. La vía de resolución más recomendada es la vaginal, debido a la poca viabilidad del producto y a que la intervención fetal en útero no es posible por el momento.
CASO CLÍNICO (Imágenes 1 a 5)

Paciente de 32 años de edad, natural y procedente de Lima, grado de instrucción analfabeta, referida de un Centro de Salud de atención primaria al Hospital Nacional Cayetano Heredia (Lima-Perú), para realizarse ultrasonografía obstétrica.

No refiere antecedentes patológicos ni malformaciones congénitas, personales ni familiares.

Antecedentes ginecoobstétricos: Menarquía a los catorce años; régimen catamenial: 28/4; G2P1, FUR: desconocida (año 2006).

Embarazo actual: la paciente recién inicia su control prenatal a las veinte semanas en un Centro de Salud de atención primaria, donde observan, ausencia de latidos cardiacos y solicitan ultrasonografía obstétrica de emergencia; después de un mes y catorce días recién, acude a nuestro hospital para que le realicen la ultrasonografía, la cual muestra un amplio defecto en la pared anterior del abdomen y el tórax, con hernia diafragmática, ascitis, presencia de gran onfalocele, ectopia cardíaca toraco-abdominal, y polihidramnios severo; con el doppler pulsado presenta latidos cardiacos de hasta 327 por minuto (Fibrilación).

La impresión diagnóstica por ultrasonografía es: gestación única intrauterina de veinte semanas con probable Pentalogía de Cantrell.

La paciente inicia trabajo de parto espontáneo; con parto de feto, sexo femenino, sin signos vitales, peso de 600 g, y talla de 37 cm. El estudio ultrasonográfico mostró un feto con presencia de un gran defecto a nivel de la línea media supraumbilical asociado con gran onfalocele y defecto de la porción anterior del diafragma, ectopia cordis toraco-epigástrica completa, ascitis y polihidramnios severo; cuya edad gestacional es de 20 semanas por LF, sin aparente malformaciones en el encéfalo, con latidos cardiacos de hasta 327 latidos por minuto.

DISCUSIÓN

El presente caso ilustra la gravedad de una patología de incidencia muy baja, pero extremadamente difícil de resolver, a pesar de los adelantos de la medicina actual. Por esta razón, el control prenatal en las mujeres embarazadas, es de capital importancia para la tarea de hacer prevención y en último caso establecer un diagnóstico oportuno de estas anomalías, el cual ya a las nueve semanas de embarazo es factible (Cordone et al. 2002). Esta actividad de consulta prenatal y aún de asesoramiento preconcepcional es de profunda relevancia, toda vez que muchas patologías que afectan tanto al feto como a la madre pueden ser prevenidas. En la actualidad el control prenatal o preconcepcional tiene muy en cuenta la evaluación de factores tales como la dieta de la madre, la ingesta de medicamentos, la exposición a riesgos tóxicos, traumáticos, infecciosos, de radiaciones, etc., pero poco puede hacer por el control de algunos factores ligados a la herencia familiar o a procesos teratogénicos hasta ahora de causa desconocida.
En el presente caso, no constan evidencias de antecedentes familiares relacionados con pentalogía de Cantrell, o casos relacionados. No existe tampoco información acerca de factores de riesgos contaminantes, tóxicos, infecciosos o de otro tipo a los que hubiera estado sometida la madre y tampoco se reportó información genética relevante relacionada con su explicación. La menarquia tardía de la madre, no es un dato que pueda, por sí sólo, ser considerado relevante para la explicación de este caso.

Debe destacarse que aun con el control preconcepcional y prenatal no hay garantía absoluta de que el embarazo transcurra normalmente y de que no se presenten casos como éste, pero si existe la posibilidad de hacer el diagnóstico temprano para tomar la conducta médica apropiada.

La captación temprana de la embarazada en las consultas debe ser el objeto de una campaña de salud cuyo punto central es la información a la población sobre las ventajas que éstas ofrecen y los riesgos que se corren de no acudir oportunamente al profesional calificado.

Más allá de la importancia intrínseca del control basado en la clínica y en los exámenes paraclinicos, debemos tener en cuenta, particularmente, el valor incalculable de la ecografía como método paraclínico complementario y recalcar que debe ser realizado por personas expertas, capacitadas para detectar cualquier alteración en la anatomía fetal o que comprometa el bienestar futuro del producto de la gestación. Otro punto importante a destacar es que el abordaje multidisciplinario debe estar implicado en el tratamiento de los embarazos con alguna malformación congénita, ya sea compatible o no con la vida, pues la resolución del parto y la atención neonatal del recién nacido variarán considerablemente dependiendo del diagnóstico acertado del obstetra tratante. Los niños afectados por patologías como la pentalogía de Cantrell, constituyen una minoría, pero como seres humanos tienen derecho a un tratamiento adecuado, dirigido a corregir el defecto y a evitar la muerte. Estos casos tienen altas probabilidades de morir, ya que la insuficiencia respiratoria proveniente de la presión abdominal sobrevenida por la intervención quirúrgica o la falla de crecimiento pulmonar intrauterino, las infecciones, la necrosis del intestino, la disminución de la distensibilidad pulmonar, las alteraciones del sistema urinario por mala perfusión renal u obstrucción intestinal secundaria a la formación de bridas, amén de los problemas intracardiacos que pueden estar presentes oscurecen su pronóstico (García et al. 2002).

**Referencias Bibliográficas**