



CASO CLÍNICO

Utilidad de la ecografía del primer trimestre en el diagnóstico de la pentalogía de Cantrell: a propósito de un caso

A. Perales Puchalt, J.M. Vila-Vives*, J. Subirá Nadal, A. Baamonde Vidarte y A. Perales Marín

Servicio de Obstetricia, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

Recibido el 6 de octubre de 2011; aceptado el 27 de julio de 2012
Disponble en Internet el 9 de noviembre de 2012

PALABRAS CLAVE

Pentalogía de Cantrell;
Ecografía primer trimestre;
Patología morfológica;
Ectopia cordis;
Megavejiga

KEYWORDS

Pentalogy of Cantrell;
First trimester ultrasound;
Structural fetal defects;
Ectopia cordis;
Megabladder

Resumen Presentamos el seguimiento de un caso clínico de pentalogía de Cantrell detectado en la ecografía del primer trimestre. Se trata de una paciente de 33 años, G2C1, sin antecedentes médicos de interés. Acude en su semana 13 + 2 para ecografía del primer trimestre. La ecografía se informó como feto único con una longitud céfalo-nalga de 50,1 mm y una translucencia nuchal de 7,5 mm. Se observa masa cardiopulmonar extracorpórea, diagnosticándose de ectopia cordis, megavejiga, afectación renal bilateral y pies zambos, etiquetándose al feto como portador de la pentalogía de Cantrell.

La paciente solicitó interrupción voluntaria del embarazo. La anatomía patológica describió feto con peso y talla adecuados a edad gestacional, que presentaba por la cara anterior extrofia visceral, identificándose tanto corazón como paquete intestinal y vejiga.

Por tanto, el uso de la ecografía del primer trimestre no solo permite el diagnóstico de la viabilidad fetal y la datación de la edad gestacional, sino que hoy en día permite también el diagnóstico de patología malformativa estructural sin necesidad de esperar a la ecografía de la semana 20 para la toma de decisiones.

Con este trabajo pretendemos describir la utilidad de la ecografía de primer trimestre en el diagnóstico de patología morfológica, tratando en nuestro caso la pentalogía de Cantrell.

© 2011 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Utility of first trimester ultrasound on prenatal diagnosis of Cantrell’s pentalogy: a case report

Abstract We report the case of a 33 year old patient, G2P1, who presented with a Pentalogy of Cantrell in the first trimester ultrasound scan (13+2 weeks). The ultrasound shows a single pregnancy, with CRL of 51.1 mm and nuchal translucency of 7.5 mm that has a toracic mass diagnosed as ectopia cordis, a megabladder, bilateral renal malformation and clubfoot, being diagnosed of Pentalogy of Cantrell. The patient asked for abortion. Pathology analysis described a fetus adequate for gestational age with midline toraco-abdominal defect with evisceration of heart, intestines and bladder.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: josvivi@hotmail.com (J.M. Vila-Vives).

Therefore, the use of first trimester ultrasound scan permits not only the diagnosis of fetal viability and gestational age, but also the diagnosis of fetal structural defects with no need for waiting for the 20th week allowing early decision making.

The will of this report is to describe the use of first trimester ultrasound for the diagnosis of structural defects, in this case the Pentalogy of Cantrell.

© 2011 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La pentalogía de Cantrell es un síndrome poco frecuente, de etiología desconocida, que fue descrito por Cantrell, Haller y Ravitsch en 1958. Consiste en la presencia de 5 alteraciones: un defecto del diafragma anterior, un defecto de la línea media en la pared abdominal supraumbilical, un defecto del pericardio diafragmático, un defecto de la porción inferior esternal y anomalías cardíacas¹. Sin embargo, rara vez se encuentra en su forma completa, siendo más frecuente su forma incompleta. Su incidencia se estima menor de 1/100.000 nacidos vivos, afectando a varones y mujeres en proporción 2:1²

El diagnóstico por ecografía convencional se realiza generalmente en el segundo trimestre de gestación, mostrando ectopia cordis asociada a una masa proveniente de un defecto en la pared abdominal³. Sin embargo, hoy en día la detección prenatal de la pentalogía de Cantrell puede realizarse en el primer trimestre de gestación. En este artículo presentamos el caso de una mujer de 33 años con diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell en el primer trimestre.

Caso clínico

Mujer de 33 años, grávida 2, con una cesárea, acude en la semana 13+2 para ecografía del primer trimestre. La ecografía se informa como feto único con una longitud céfalo-nalga de 50,1mm y una translucencia nucal de 7,5mm (fig. 1). Se observa masa cardiopulmonar extracorpórea (fig. 2), diagnosticándose como posible



Figura 1 Feto con pentalogía de Cantrell. Medición de la longitud céfalo-nalga. Se observa una masa cardiopulmonar extracorpórea.



Figura 2 Feto con pentalogía de Cantrell. Translucencia nucal aumentada.

ectopia cordis, megavejiga, afectación renal bilateral y pies zambos.

La paciente no refiere antecedentes de interés salvo un brote de herpes zoster en el pasado e intervenciones por cesárea y bartholinitis.

La paciente solicita la interrupción voluntaria del embarazo, tras la cual se recoge una biopsia de piel para estudio citogenético. Tras un cultivo de 13 d de duración y el estudio de 28 metafases de 46 cromosomas, no se evidencia alteración numérica ni estructural en la secuencia de bandas, obteniéndose un cariotipo de 46,XY (normal de varón). En el estudio anatomopatológico de la muestra obtenida se observan feto y placenta. El feto, con peso y talla adecuados a edad gestacional, presenta por la cara anterior extrofia visceral, identificándose tanto corazón como paquete intestinal y vejiga. Los pies son zambos. No se observan otras malformaciones ni malposiciones orgánicas. La placenta es congestiva con signos involutivos.

Discusión

La pentalogía de Cantrell consiste en la presencia de un defecto del diafragma anterior, un defecto de la línea media en la pared abdominal supraumbilical, un defecto del pericardio diafragmático, defecto de la porción inferior esternal y anomalías cardíacas¹.

Se puede clasificar en 2 tipos: la forma torácica o clásica y la toracoabdominal. La forma clásica presenta defectos esternales, ausencia de pericardio parietal, orientación cefálica del ápex cardíaco y una cavidad torácica de pequeño tamaño. La forma toracoabdominal presenta un defecto del tercio inferior del esternón y habitualmente se asocia a un defecto diafragmático del pericardio parietal y

onfalocele³. En nuestro caso se trata de una forma toracoabdominal, asociada también a una extrofia vesical y pies zambos.

Su etiopatogenia parece debida a un defecto del desarrollo de un segmento del mesodermo lateral alrededor de los 14-18 d de vida embrionaria. La consecuencia es un fallo del desarrollo del septo transversal del diafragma y un fallo en la migración ventromedial de los pliegues mesodérmicos del abdomen superior. El corazón y los órganos abdominales superiores pueden protruir a través del defecto en la porción inferior del esternón y el desarrollo anormal de la pared abdominal⁴.

A día de hoy, no se conoce la etiología de este proceso⁵. En los casos familiares se ha descrito en una herencia dominante ligada al X⁶. El síndrome toracoabdominal, que forma parte de este síndrome, se ha localizado en Xq24-q27, en un intervalo de 2,5 Mb⁷. El síndrome de Cantrell también se ha asociado a infecciones virales, abuso materno de beta-aminopropionitrilo e inhalación de cloro³. En cuanto a las cromosopatías se ha visto asociado a la trisomía de cromosomas, más frecuentemente a la trisomía 18⁸.

El diagnóstico de la pentalogía de Cantrell puede realizarse durante el primer trimestre de gestación mediante la ecografía, al encontrar un onfalocele supraumbilical conteniendo el hígado, el intestino delgado, el colon y ocasionalmente el estómago. El diagnóstico diferencial con el onfalocele simple (physiologic midgut herniation) es sencillo, ya que este nunca contiene el hígado. La identificación de ectopia cordis junto con el onfalocele es crítico para el diagnóstico, por lo que debe prestarse especial atención para demostrar un desplazamiento cardíaco total o parcial, resultante de defectos en el esternón, diafragma y pericardio⁹.

El síndrome de Cantrell se ha visto asociado, como en nuestro caso, a un aumento de la translucencia nucal o higrroma quístico. El mecanismo exacto del aumento de la translucencia nucal no está claro, aunque parece ser el resultado de la congestión venosa debida al desplazamiento cardíaco, asociado a defectos cardíacos, compresión mediastínica por hernia diafragmática u onfalocele⁹.

La pentalogía de Cantrell presenta un pronóstico ominoso, habiéndose descrito tan solo un 8% de supervivencia en los casos de pentalogía de Cantrell completa, aunque este es más optimista en las formas incompletas, en las que se ha descrito una supervivencia de hasta el 60%, especialmente en aquellas formas que no presentan defectos intracardiacos¹⁰.

El diagnóstico diferencial entre la pentalogía de Cantrell y otros defectos de pared es muy importante. El diagnóstico diferencial incluye la ectopia cordis aislada, el síndrome de banda amniótica y body stalk anomaly. Las características claves para diferenciar estos síndromes son: la posición del defecto abdominal en relación con la inserción del cordón umbilical, los órganos eviscerados, la presencia o ausencia de bridas amnióticas y las anomalías asociadas. El onfalocele en la pentalogía de Cantrell suele asociarse a un defecto de la línea media en el punto de inserción del cordón umbilical. Un defecto lateral grande y excéntrico y la adherencia de la placenta al defecto se observan típicamente en el body

stalk anomaly. La presencia de un defecto inexplicable de la pared ventral asociado a defectos en las extremidades y presencia de una brida amniótica, sugiere el síndrome de la banda amniótica. En nuestro caso, se observa ectopia cordis, junto al defecto de la línea media abdominal, sin presentar adhesión a la placenta ni bridas amnióticas o defectos en los miembros¹¹.

La pentalogía de Cantrell se asocia a múltiples anomalías cardíacas. Entre ellas se han visto: tetralogía de Fallot, CIV, atresia tricuspídea, anomalía de Ebstein, canal aurículo-ventricular común, atresia mitral, retorno venoso pulmonar anómalo, ventrículo único, estenosis pulmonar, atresia pulmonar, estenosis aórtica, coartación de aorta, transposición de los grandes vasos, divertículo en ventrículo izquierdo, divertículo biventricular, y vena cava superior izquierda persistente. Estos defectos se asocian con mayor frecuencia a la forma toracoabdominal¹².

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet*. 1958;107:602-14.
2. Dane C, Dane B, Yayla M, Cetin A. Prenatal diagnosis of a case of pentalogy of Cantrell with spina bifida. *J Postgrad Med*. 2007;53:146-8.
3. Araujo Júnior E, Zanforlin Filho SM, Guimarães Filho HA, Pires CR, Nardoza LM, Moron AF. Diagnosis of pentalogy of Cantrell by three-dimensional ultrasound in third trimester of pregnancy. A case report. *Fetal Diagn Ther*. 2006;21:544-7.
4. Chen CP. Syndromes and disorders associated with omphalocele (II): OEIS complex and pentalogy of Cantrell. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2007;46:103-10.
5. McMahon CJ, Taylor MD, Cassady CI, Olutoye OO, Bezold LI. Diagnosis of pentalogy of Cantrell in the fetus using magnetic resonance imaging and ultrasound. *Pediatr Cardiol*. 2007;28:172-5.
6. Dinice J, Mainwaring RD. Pentalogy of Cantrell: a rare congenital abnormality. *JAAPA*. 2007;20:26-7.
7. Chen CP, Hsu CY, Tzen CY, Chern SR, Wang W. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell associated with hypoplasia of the right upper limb and ectrodactyly. *Prenat Diagn*. 2007;27:85-9.
8. Hou YJ, Chen FL, Ng YY, Hu JM, Chen SJ, Chen JY, Su PH. Trisomy 18 syndrome with incomplete Cantrell syndrome. *Pediatr Neonatol*. 2008;49:84-7.
9. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound*. 2007;35:216-20.
10. Jochems L, Jacquemyn Y, Blaumeiser B. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell: a case report. *Clin Exp Obstet Gynecol*. 2004;31:141-2.
11. Hsieh YY, Lee CC, Chang CC, Tsai HD, Hsu TY, Tsai CH. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound*. 1998;26:409-28.
12. Sanders RC. Ectopia Cordis/Pentalogy of Cantrell. En: *Structural fetal abnormalities. The total picture*. 2nd ed. St Louis: Mosby; 2002. p. 133-5.