

PENTALOGÍA DE CANTRELL. DIAGNÓSTICO PRENATAL EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO. PRESENTACIÓN DE CASO



Dra. Janette Cartaya Pérez, Dra. Sandra Alba Rodríguez, Dra. Dairys L. Falcón Rodríguez,
Dr. Juan C. Perdomo Arrién.

Centro Provincial de Genética, Matanzas
Cuba



Introducción

La Pentalogía de Cantrell (PC) es un síndrome letal raro de anomalías congénitas, descrito por Cantrell-Heller-Ravitch en 1958. Se caracteriza por la asociación de un defecto en la pared abdominal ventral, ectopia cordis, defecto de la porción inferior del esternón, del pericardio diafragmático y del diafragma anterior.

Se han reportado pocos casos, de ahí la importancia de la aplicación del examen ultrasonográfico en el primer trimestre del embarazo, para un diagnóstico precoz prenatal y proveer de un asesoramiento genético adecuado a los padres.



Objetivo

Informar la utilidad de la ecografía prenatal del primer trimestre del embarazo en el diagnóstico de una patología de baja prevalencia, tratando en nuestro caso la Pentalogía de Cantrell.



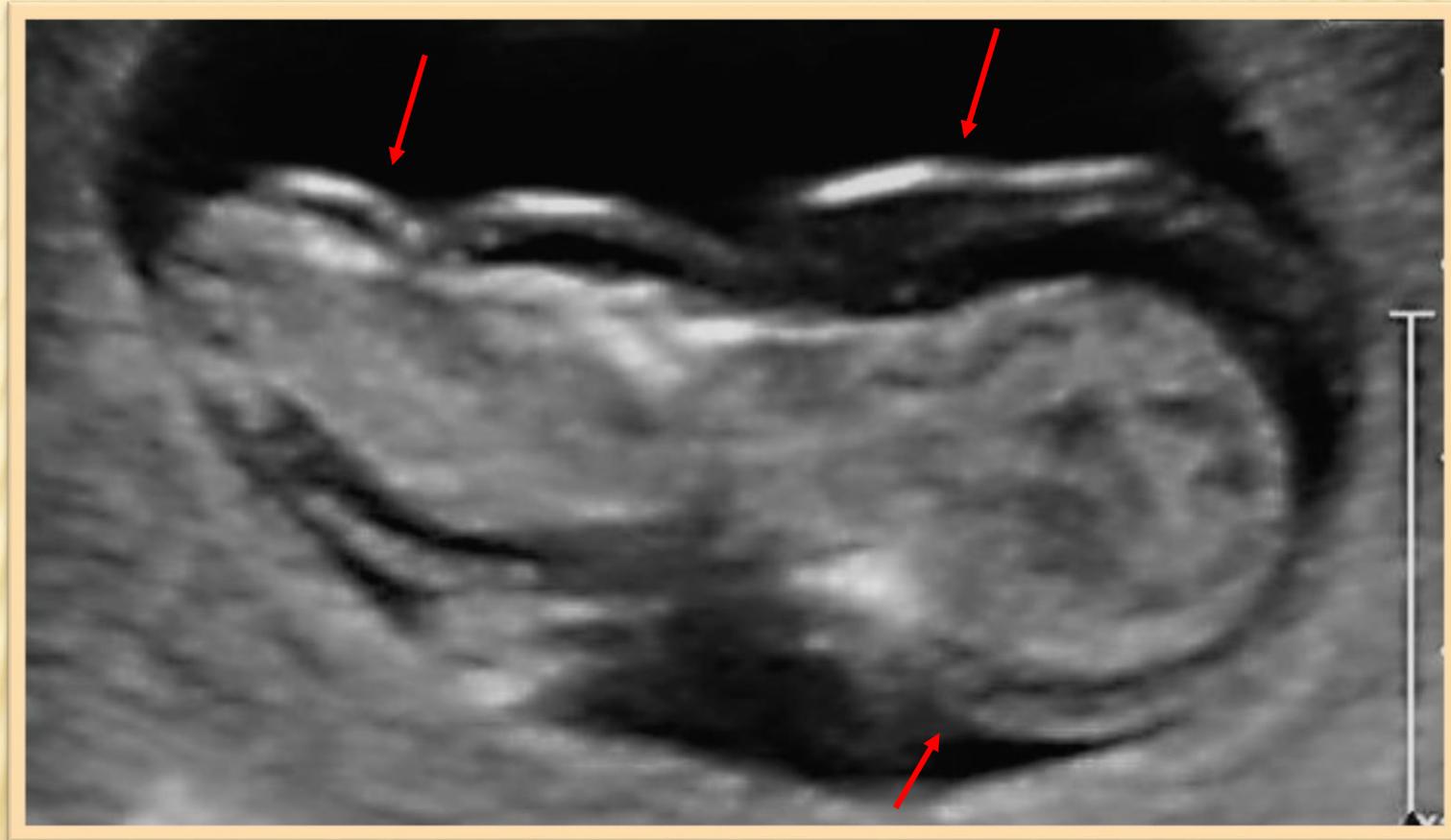
Presentación del caso

Gestante de 28 años de edad y esposo de 31 años, con antecedentes de hipertensión arterial, con historia obstétrica (3 gestaciones, 0 partos, 2 abortos provocados), captación precoz del embarazo, y edad gestacional de 12,6 semanas por fecha de última menstruación. La pareja negó antecedentes familiares, sin antecedente de ingestión de medicamentos con efectos teratogénicos ni de bebidas alcohólicas. No hay antecedentes de consanguinidad.



Se realizó ecografía transabdominal a las 12,4 semanas de gestación para el estudio de los marcadores genéticos del primer trimestre que informa: Feto único, líquido amniótico normal, placenta anterior, calota craneana bien definida con plexos normales, perfil plano, edema del tejido celular subcutáneo desde región nasal alrededor de la calota craneana que se extiende hasta la región sacra, en pared anterior imagen ecogénica que engloba corazón donde se observa latido cardiaco presente.

Recibe asesoramiento genético y se interconsulta con el Centro Provincial de Genética de Matanzas a las 12,6 semanas confirmándose:

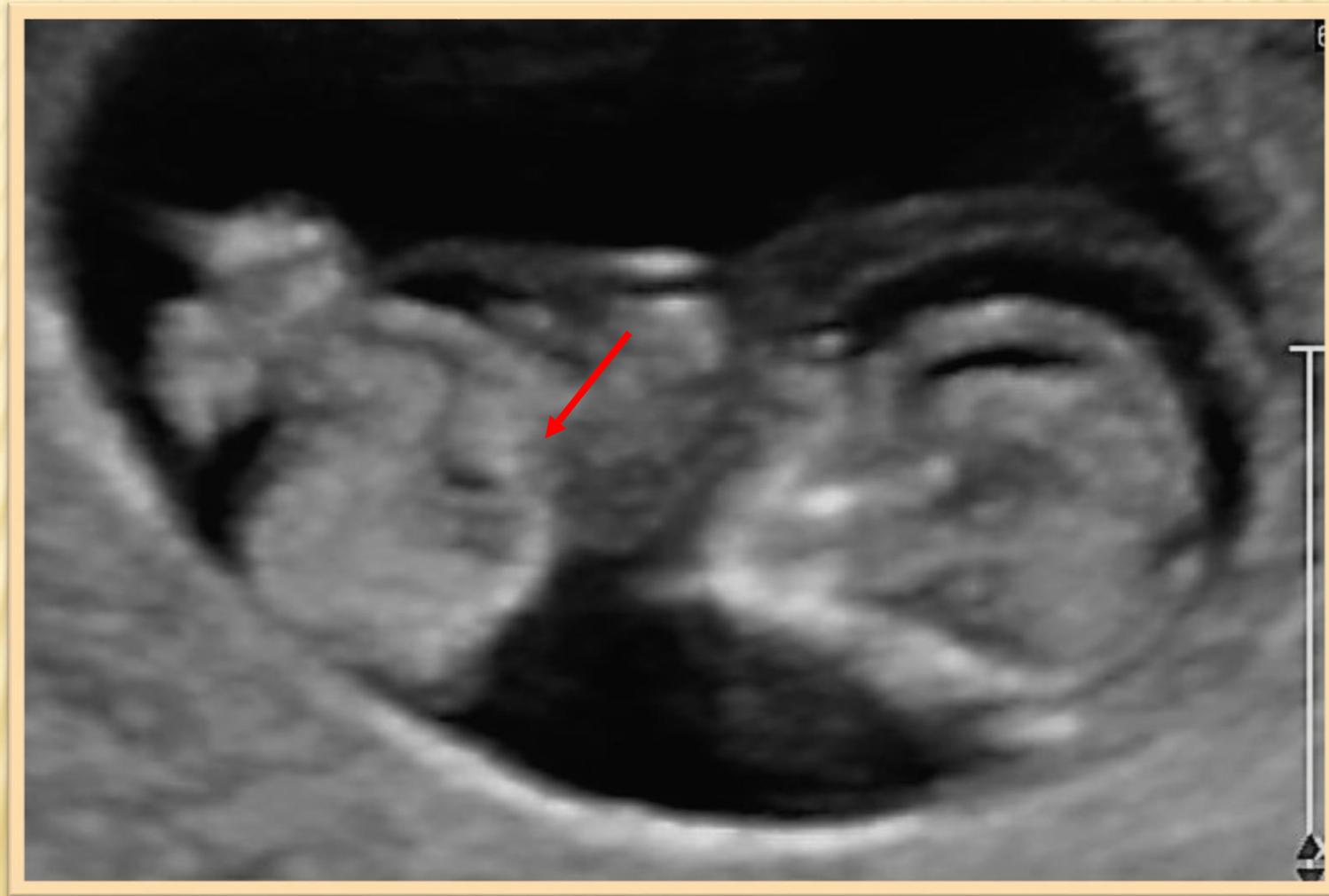


Edema del tejido celular subcutáneo generalizado.

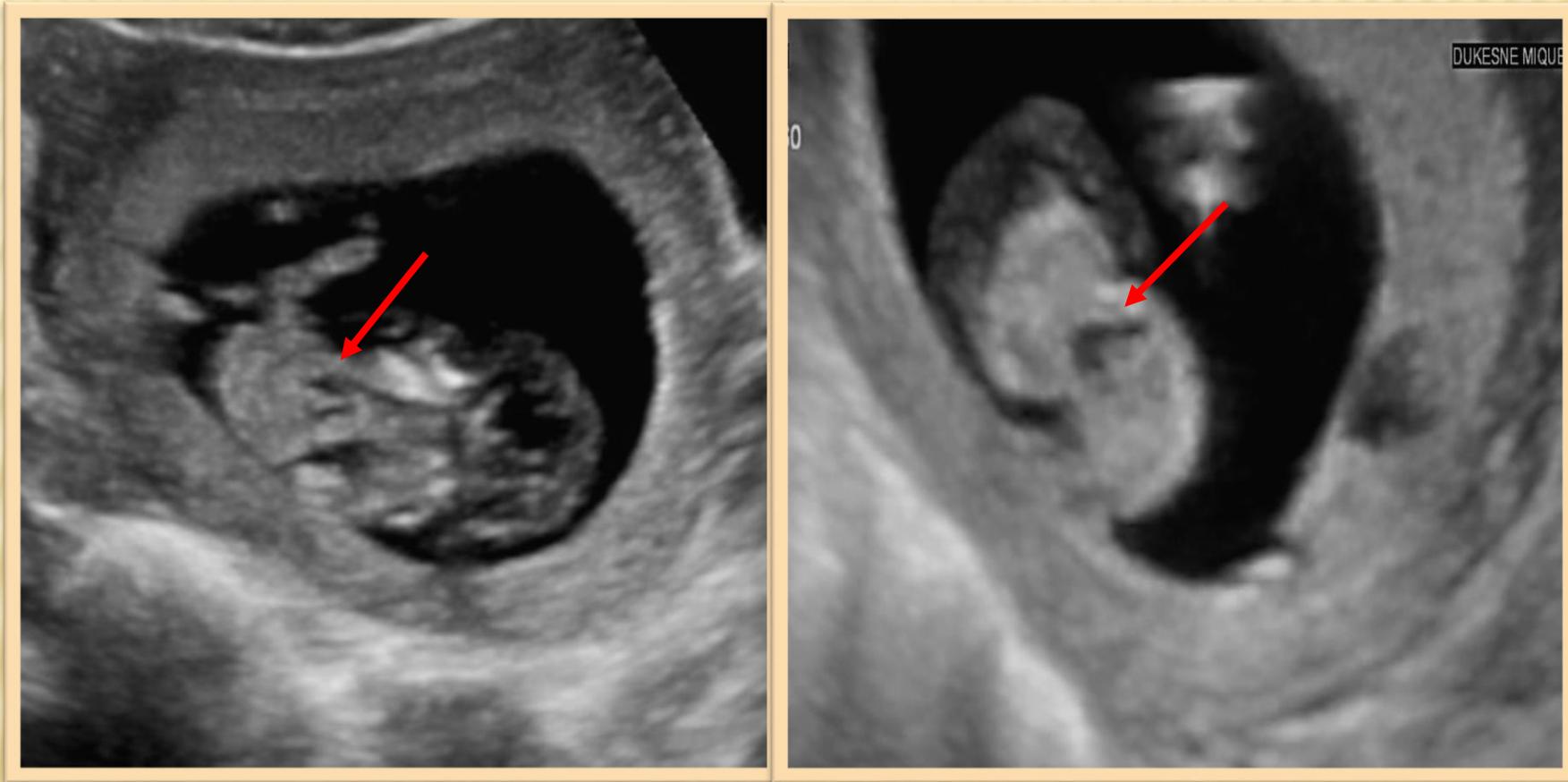
Defecto de la pared abdominal anterior con protrusión de asas intestinales (onfalocele)



Defecto del pericardio diafragmático y tórax inferior.



Cavidad cardiaca ectópica (ectopia cordis) y ausencia de latido cardiaco





Se le informó a la pareja que sobre la base de este conglomerado de hallazgos observados son compatibles con una Pentalogía de Cantrell. Se realiza aborto terapéutico con inducción de labor no satisfactoria por lo que no se obtiene la expulsión del producto y se procede a limpieza de cavidad. No se pudo realizar el análisis anatomopatológico.



Discusión

La Pentalogía de Cantrell se clasifica de acuerdo al número de malformaciones presentes, pues no todos los casos presentan los cinco defectos clásicos.

Toyama propuso la clasificación en 3 clases:

Clase I: Diagnóstico definitivo con los 5 defectos presentes.

Clase II: Diagnóstico probable con 4 defectos presentes incluidos defectos en la pared abdominal y malformaciones cardíacas.

Clase III: Expresión incompleta con una mezcla de defectos que incluye anomalía en el esternón.



Nuestro caso, basándonos en el diagnóstico ultrasonográfico, fue Clase 2 /
Diagnóstico probable pues se pudieron identificar defecto de la pared abdominal anterior con protrusión de asas intestinales (onfalocele), cavidad cardiaca ectópica (ectopia cordis), defectos del pericardio diafragmático y tórax inferior.



La patogénesis es poco conocida, se plantean diferentes hipótesis:

- **Anomalías en la diferenciación del mesodermo intraembriónico aproximadamente a los 14 a 18 días después de la concepción.**
- **Ruptura entre el corion y el saco amniótico produciendo un aumento de la presión abdominal y como consecuencia cierre incompleto del esternón, diafragma y pericardio.**
- **Cierta influencia genética como trisomía 21, trisomía 18 y Síndrome de Turner.**
- **Infección viral y exposición a sustancias tóxicas y teratógenos.**



El diagnóstico prenatal mediante el ultrasonido para marcadores cromosómicos del primer trimestre representa un método de pesquisaje que proporciona entre otras ventajas la de sospechar diferentes diagnósticos a una edad gestacional cada vez más temprana, brindándole a la pareja la opción de la interrupción en los casos que lo requieran durante las etapas iniciales del embarazo, así como de conocer el diagnóstico positivo en los casos que terminen en abortos espontáneos.



Conclusiones

La Pentalogía de Cantrell (PC) es un síndrome extremadamente raro y complejo de numerosas anomalías fetales, pero siempre debe tenerse en cuenta durante la evaluación ecográfica de un onfalocele, ectopia cordis, defecto esternal distal, defecto pericárdico y defecto diafragmático anterior. Por lo precoz e integral en el diagnóstico, presentamos este caso que demuestra la importancia del estudio ecográfico en el primer trimestre del embarazo, posibilitando un adecuado asesoramiento genético desde las etapas iniciales.

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. Jafarian AH, Omid AA, Fazel A, Sadeghian H, Joushan B. Pentalogy of Cantrell: a case report. J Res Med Sci. 2011; 16:105-9.
3. Leno DWA, Sy T, Camara MK, et al. Pentalogy of cantrell: a case report diagnosed using antenatal ultrasound in Conakry (Guinea) J Womens Health, Issues Care. 2015; 4(4):2.
4. Reyes K, Martínez I, García C. Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell. Revista Cubana de Pediatría. 2014; 86(1):86-92.
5. Hernández, Marta. Pentalogía de Cantrell: Actualización y nuevas perspectivas. ISSN 1667-8982 - Salud (i) Ciencia 16(6):635-639, abril 2009.
6. 17. Landeta J, Carrillo E. Pentalogía de Cantrell: reporte de un caso. Revista de la Federación Ecuatoriana de Sociedades de Radiología. 2014; 8:17-22.