

Síndrome de Cantrell. A propósito de un caso

Pentalogy of Cantrell. a Case Report

Junior Greco A., Claudia Gómez F., Norma Astigarraga F. ⁽¹⁾

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Cantrell caracterizado por disrupción del esternón bajo, ectopia cordis, defectos anteriores del diafragma, pared abdominal anterior supraumbilical, pericardio y cardiopatías. Con incidencia aproximada de 1:100.000 nacimientos, afectando al sexo masculino con mayor predilección 2:1. En general, los casos reportados de Síndrome de Cantrell tienen un pronóstico malo. La supervivencia es excepcional y depende del tamaño y la complejidad de los defectos cardíacos y de la pared abdominal, además de anomalías concomitantes. **Caso Clínico:** Neonato de sexo masculino de 40 semanas. Nacido por parto vaginal. Peso: 2,750Kg. Apgar 8/8. A las 24hs polipneico, tiraje intercostal bajo, sin Oxígeno, Saturación de 95%, acianótico, tórax asimétrico a expensa de tumoración abarca parte de tórax y abdomen superior, excursiona con los movimientos respiratorios. Abdomen asimétrico por tumoración en área toraco-epigastriocumbilical, se palpa latidos cardíacos; se ve y se palpa asas intestinales. Ictus cordis en región epigástrica, pulsos periféricos palpables, buen llenado capilar, R1 y R2 normofonéticos, no soplos ni galope. Ecocardiografía informa CIA de 18 mm sin repercusión hemodinámica. A los 5 meses de edad se realiza corrección de onfalocele, se explora cúpula diafragmática que se encuentra indemne. Diagnóstico acabado con Angio-TAC se observa ectopia cordis parcial toracoabdominal, falta de la porción distal del esternón, defecto del pericardio; disrafia columna sacra, hemivertebra dorsal, fusión de costillas y anomalía de la carótida izquierda. **Discusión:** El Síndrome de Cantrell es una enfermedad compleja que requiere la intervención multidisciplinaria del equipo para llegar al diagnóstico preciso y decidir el mejor tratamiento.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, Síndrome de Cantrell-Haller-Ravitch, Síndrome Toracoabdominal, Recién Nacido.

ABSTRACT

Introduction: The pentalogy of Cantrell is characterized by ectopia cordis, defects of the lower sternum, anterior diaphragm, supra-umbilical portion of the anterior abdominal wall, and pericardium, as well as heart defects. Its incidence is approximately 1 in 100,000 births, and affects males disproportionately, at a ratio of 2 to 1. Generally, the reported cases of pentalogy of Cantrell have demonstrated poor prognosis. Survival is the exception, and is dependent on the degree and complexity of defects of the heart and abdominal wall as well other anomalies present. **Case Report:** We report the case of the male newborn of 40 weeks gestation, delivered vaginally, weighing 2.750 kg, with an Apgar score of 8/8. At 24 hours the patient was polypneic, with lower chest retraction, saturation of 95% without oxygen, and acyanotic, with asymmetrical chest expansion causing bulging in part of the chest and upper abdomen and excursion accompanying respiration. The abdomen was asymmetric due to thoracic, epigastric, and umbilical bulging, with palpable heart beat and bowel loops visible and palpable. Apex beat was located in the epigastric region, peripheral pulse was palpable, capillary refill good, and S1 and S2 sounds were normal without murmurs or gallop rhythm. Echocardiography reported an 18 mm atrial septal defect without hemodynamic repercussion. At age 5 months correction of the omphalocele was done and the diaphragm dome was checked and found to be unaffected. Diagnosis was completed with computerized tomographic angiography which observed partial thoracic-abdominal ectopia cordis, absence of the distal portion of the sternum, defects of the pericardium, dysraphism of the sacral spinal cord, rib fusion, and anomalies of the left carotid. **Discussion:** The pentalogy of Cantrell is a complex condition requiring interdisciplinary team intervention to reach an exact diagnosis and determine the ideal treatment.

Keywords: Pentalogy of Cantrell, Cantrell's syndrome, Cantrell-Haller-Ravitch syndrome, thoracoabdominal syndrome, newborn, congenital.

1. Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Central del Instituto de Previsión Social. Postgrado de Cardiología Infantil. Universidad Católica Nuestra Señora de la Asunción. Paraguay.

Correspondencia: Dra. Norma Astigarraga. Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Central del Instituto de Previsión Social. Asunción. Paraguay. E-mail: norasti@hotmail.com

Recibido: 8/10/2012, aceptado para publicación: 22/11/2012.

INTRODUCCIÓN

La ectopia cordis es una malformación congénita rara, que se caracteriza principalmente porque el corazón está localizado total o parcialmente fuera de la cavidad torácica y puede presentarse de forma aislada o asociada a otros defectos de la línea media. Esta malposición cardíaca congénita, fue descrita por primera vez por Stensen en 1917⁽¹⁾ y Van Praagh la clasificó en 5 tipos dependiendo de la localización del corazón fuera del tórax: a) cervical, b) torácica, c) toraco-abdominal, d) abdominal y e) toraco-cervical; de éstas la de peor pronóstico es la cervical con una mortalidad del 100% y la más común es la torácica (65% de todas las ectopias)⁽²⁾.

Cantrell y cols. en 1958 describieron un síndrome que incluía la variedad toraco-abdominal descrita por Van Praagh, así como otros defectos de la línea media caracterizado por: 1) defecto de la línea media abdominal supraumbilical, 2) defecto de la parte inferior del esternón, 3) defecto del diafragma anterior, 4) defecto del pericardio diafragmático y 5) malformaciones congénitas intracardiacas⁽³⁾.

La supervivencia en los pacientes portadores de este síndrome es excepcional y depende del tamaño y la complejidad de los defectos cardiacos y de la pared abdominal, además de anomalías concomitantes.

CASO CLÍNICO

Neonato de sexo masculino de 40 semanas de edad gestacional. Nacido por parto vaginal. Peso: 2,750 Kg. APGAR 8/8. A las 24 hs, el recién nacido se encuentra polipneico, con tiraje intercostal bajo, acianótico, tórax asimétrico a expensas de la presencia de una tumoración que abarca parte de tórax y abdomen superior, excursiona con los movimientos respiratorios, sin oxígeno suplementario alcanza una saturación de 95%. Abdomen asimétrico por tumoración región toraco-epigástrico-umbilical (**Figura 1**), se ve y se palpan latidos cardiacos y



Figura 1. RN de 24 hs de vida en quien llama la atención el ictus cordis en epicardio y la presencia de onfalocele.

gorgorismos y a la auscultación presenta ruidos hidroaereos. El ictus cordis se encuentra en la región epigástrica, los pulsos periféricos palpables, con llenado capilar normal. R1 y R2 normofonéticos, no se auscultan soplos ni galope. Se constata además la presencia de onfalocele. La Ecocardiografía informa una Comunicación Interatrial (CIA) de 18 mm sin repercusión hemodinámica (**Figura 2**).



Figura 2. Ecocardiografía donde se observa CIA Tipo Ostium Secundum de 18 mm.

A los 5 meses de edad se realiza la corrección del onfalocele, el hallazgo quirúrgico evidenció, Onfalocele con anillo aponeurótico de aproximadamente 10 cm de diámetro sin adherencias, más clef esternal del 1/3 inferior. Se realizó el reparo de los bordes aponeuróticos, y reintroducción de la asas en la cavidad abdominal. Se realizó exploración de la cúpula diafragmática en toda su extensión sin encontrarse anomalías.

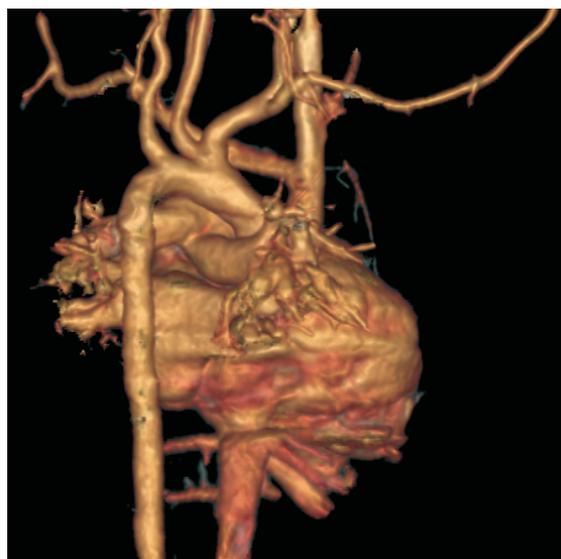


Figura 3. Angio-TAC con reconstrucción en 3D. Origen anómalo de la carótida Izquierda en el tronco braquiocefálico.

Un diagnóstico acabado se consiguió con la Angio-TAC como se observa en las **figuras 3, 4, 5**, donde puede visualizarse ectopia cordis parcial toraco-abdominal, falta de la porción distal del esternón, defecto del pericardio; disrafia de la columna sacra, hemivertebra dorsal, fusión de la novena y décima costillas y origen anómalo de la carótida izquierda, originándose ésta del tronco braquiocefálico.



Figura 4. Angio-TAC, se observa la falta de pericardio diafragmático y porción distal del esternón.

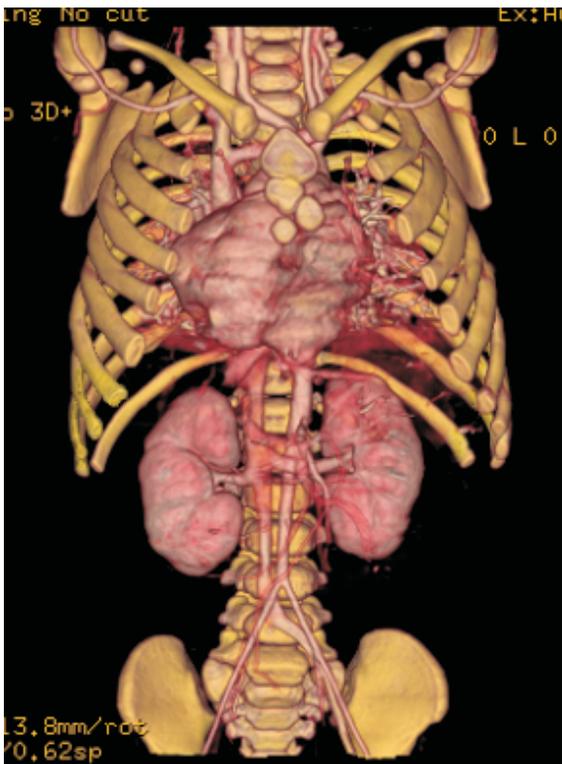


Figura 5. Angio-TAC con reconstrucción 3D. Falta del 1/3 inferior del esternón y presencia de 3 núcleos óseos.

El paciente acudía a controles periódicos en la Unidad de Cardiología Infantil y un equipo interdisciplinario que decidió la utilización de un corsé protector. Al año de edad, el paciente presentó un evento paroxístico que motivó su deceso.

DISCUSIÓN

La Pentalogía de Cantrell, también conocida como Ectopia cordis toraco-abdominal, Síndrome de Cantrell-Heller-Ravitch, Síndrome de pentalogía y Hernia diafragmática-peritoneo-pericárdica, es una anomalía que incluye la variedad toraco-abdominal de la ectopia cordis y en la que se asocian cinco anomalías: defecto epigástrico de la línea media abdominal supraumbilical, defecto del tercio inferior del esternón, deficiencia del segmento anterior del diafragma, defectos pericárdicos y malformaciones cardíacas congénitas, entre las que destacan la comunicación interventricular, comunicación interauricular, tetralogía de Fallot, doble vía de salida del ventrículo derecho, ventrículo único, divertículo ventricular, entre otras⁽⁴⁾.

En 1972, Toyama sugirió la siguiente clasificación, que depende de los hallazgos clínicos de la pentalogía y que se relaciona con el pronóstico y el tratamiento de la enfermedad: Clase 1: diagnóstico exacto o completo; se aprecian los cinco defectos descritos por Cantrell. Clase 2: diagnóstico probable, con cuatro defectos (que incluyen las anomalías intracardíacas y de la pared abdominal). Clase 3: diagnóstico incompleto, combinaciones variables de los defectos (siempre incluyendo las anomalías esternas)⁽⁵⁾.

La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se ha encontrado asociación con herencia familiar, como los hallados en tres hermanos que tenían defectos graves en la pared del diafragma, y en dos de ellos el espectro sindrómico de la pentalogía de Cantrell; también se ha asociado a herencia dominante ligada al cromosoma X⁽⁶⁾, diferentes aneuploidías como trisomía 18 y 21⁽⁷⁾, infección viral, exposición a sustancias tóxicas como amino-propionitrilo y teratógenos como la quinidina, warfarina, talidomida e incluso a la deficiencia de vitamina A⁽⁸⁾.

La incidencia estimada es de 1 en 65 000 a 1 en 200 000 nacidos; siguiendo estos datos los varones suelen ser más afectados que las mujeres (relación 2:1)⁽⁹⁾.

La alteración embrionaria de esta afección se encuentra en una migración modificada del mesodermo espláncico y somático que afecta al desarrollo del corazón y los grandes

vasos, con rotura temprana del corion o saco vitelino que condiciona la afectación de la línea media, alrededor de los días 14-18 de gestación⁽¹⁰⁾.

En la revisión de la literatura médica de pacientes con Pentalogía de Cantrell, se menciona la presentación de las cardiopatías congénitas en el 80%. Las más comunes son: Comunicación Interventricular (CIV) (100%), CIA (53%), Estenosis Pulmonar (33%), Tetralogía de Fallot (TF) (20%) y Doble Vía de salida del Ventrículo Derecho (20%)⁽¹¹⁾.

La ectopia cordis puede estar asociada a otras alteraciones como espina bífida, diversas malformaciones del sistema nervioso central como hidrocefalia, anencefalia, meningocele, Cefalocele^(12,13), testículos intraabdominales, divertículo de Meckel, poliesplenía, atresia colónica o de ano, alteraciones craneofaciales como labio y paladar hendido, hipertelorismo, implantación baja de pabellón auricular, micrognatia⁽¹⁴⁾, pulmón hipoplásico, escoliosis, onfalocele, hernia diafragmática, ausencia de vesícula biliar, higroma cístico, defectos en las extremidades como siringomielia, hipoplasia de extremidades, clinodactilia, ectrodactilia⁽¹⁵⁾. También se ha encontrado enfermedad renal poliquística, hendidura esternal congénita y malformaciones vasculares como origen común de las arterias carótidas (COCA)⁽¹⁶⁾.

La forma clásica descrita por Cantrell puede detectarse en el segundo trimestre del embarazo con el hallazgo típico de actividad cardíaca fuera del tórax. El diagnóstico ultrasonográfico se hace a partir del primer trimestre^(17,18), que es cuando se identifica la ectopia cordis y el onfalocele, los cuales constituyen los datos ecográficos más significativos para el diagnóstico y la referencia a centros de tercer nivel.

Se ha sugerido complementar el estudio con tomografía computada, ya que la ausencia de esternón y las anomalías diafragmáticas son muy difíciles de demostrar por medio de ultrasonido⁽¹⁹⁾.

Los defectos se encuentran en un rango de lo mínimo a lo severo; por lo tanto, el diagnóstico depende de la habilidad del ecografista. La extensión total del síndrome puede no ser aparente al momento del nacimiento, o bien, ser tan obvia como la ectopia cordis e incluir defectos del esternón que van desde el acortamiento a la ausencia total, y de la diástasis de los rectos a la existencia de un gran onfalocele⁽²⁰⁾.

El diagnóstico diferencial se hace con ectopia cordis aislada, defectos aislados de la pared abdominal,

Síndrome de bandas amnióticas, anomalías tronco-corporales, Síndrome de Beckwith-Wiedemann y alteraciones cromosómicas. La ubicación del defecto en la pared abdominal y la existencia o ausencia de anomalías en otras regiones corporales orienta el diagnóstico.

Se recomienda como primer abordaje la corrección quirúrgica de los defectos toraco-abdominales cuando estos no son restrictivos, y la corrección de las lesiones cardíacas se deberá realizar más tarde^(21,22); sin embargo, otros recomiendan la corrección de las lesiones intracardiacas antes de la reconstrucción de la pared torácica y abdominal, sobre todo si la asociación de lesiones es compleja^(23,24).

El problema principal que se debe evitar en el perioperatorio y el postoperatorio es la alta presión abdominal e intratorácica, que causa disminución en el retorno venoso y consecuentemente reducción del gasto cardíaco y arritmias.

La malformación cardíaca congénita se trata quirúrgicamente de manera convencional, según la patología de que se trate. Así, para el caso de la CIV, el tratamiento es el cierre quirúrgico del defecto; la tetralogía de Fallot se tratará mediante corrección total; sin embargo, pueden existir malformaciones cardíacas graves que ameriten tratamiento paliativo o correctivo en varios tiempos quirúrgicos.

El pronóstico de la Pentalogía de Cantrell va a depender principalmente de la magnitud y del grado de complejidad de sus anomalías cardíacas, siendo éstas la causa principal de mortalidad fetal⁽²⁵⁾.

La mortalidad en niños con Pentalogía de Cantrell es alta, no más del 5% de los casos son sobrevivientes⁽²⁶⁾. Son datos de mal pronóstico para los niños con Pentalogía de Cantrell, la hipoplasia pulmonar, la cardiopatía compleja, la cirugía cardíaca tardía. Muy pocos sobreviven a la reparación quirúrgica cardíaca y las principales causas de muerte son taquiarritmias o bradicardias, hipotensión, rotura del divertículo e insuficiencia cardíaca⁽²⁷⁾.

El Síndrome de Cantrell es una enfermedad compleja que requiere la intervención de un equipo multidisciplinario, por lo que consideramos importante su publicación con el objetivo de brindar información al personal médico que pudiera encontrarse con estos pacientes, que ayude a la realización de un buen diagnóstico, el cual es la base para la toma de decisiones tempranas y oportunas, y de esta manera poder brindarle al paciente un mejor pronóstico con un adecuado tratamiento.

REFERENCIAS

1. Willius FA. Unusually early description of so-called tetralogy of Fallot. *Proc Mayo Clin.* 1948; 23:316.
2. Van-Praagh R, Weinberg PM, Van-Praagh S. Malposition of the Heart. En: Moss A, Emmanouilides GC, (eds). *Heart Disease in Infants, Children and Adolescents.* Baltimore: Williams and Wilkins; 1977:394.
3. Cantrell JR, Haller JA, Ravitsh MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynecol Obstet.* 1958;107:602-14.
4. Cabrera A, Rodrigo D, Luis MT, Pastor E, Galdeano JM, Esteban S. Ectopia cordis and cardiac anomalies. *Rev Esp Cardiol.* 2002;55:1209-1212.
5. Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics.* 1972;50:778-86.
6. Carmi R, Parvari R, Weinstein J. Mapping of an Xlinked gene for ventral midline defects (the TAS gene). *Am J Hum Genet.* 1993;Suppl:A984.
7. Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R. Trisomy 18 of the pentalogy of Cantrell in a stillborn infant. *Am J Med Genet.* 1998;31:391-94.
8. Lipson AH, Collins F, Webster WA. Multiple congenital defects with maternal use of topical tretinoin. *Lancet.* 1993;341:1352-1353.
9. Desselle C, Herve P, Toutain A, Lardy H, Sembely C, Perrotin F. Pentalogy of Cantrell: sonographic assessment. *J Clin Ultrasound.* 2007;35(4):216.
10. Amato JJ, Douglas WI, Desai U, Burke S. Ectopia cordis. *Chest Surg Clin N Am.* 2000;10(2):297-316.
11. Fernández IS, López A, Vila JJ, Lluna JM. Cantrell's pentalogy: report of four cases and their management. *Pediatr Surg Int.* 1997;12:428-31.
12. Polat I, Gul A, Aslan H. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell in three cases, two with craniorachischisis. *J Clin Ultrasound.* 2005;33:308-311.
13. Denath FM, Romano W, Solcz M, Donnelly D. Ultrasonographic findings of exencephaly in pentalogy of Cantrell: case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound.* 1994;22:351-54.
14. Fernandez MS, Lopez A, Vila JJ, Lluna J, Miranda J. Cantrell's pentalogy: report of four cases and their management. *Pediatr Surg Int.* 1997;12:428-31.
15. Egan JF, Petrikovsky BM, Vintzileos AM, Rodis JF, Campbell WM. Combined pentalogy of Cantrell and sirenómelia: a case report with speculation about a common etiology. *Am J Perinatol.* 1993;10:327-29.
16. Wells TR, Landing BH, Shankle WR. Syndromal associations of common origin of the carotid arteries. *Pediatr Pathol.* 1993;13:203-12.
17. Liang RI, Huang SE, Chang FM. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997;10:137-39.
18. Yao-Yuan H, Chien-Chung L, Chi-Chen C. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound.* 1998;26:409-11.
19. Soria JA, Guzmán A, Hernández I, Gómez V, Ramírez C. Presentación y discusión de un paciente con pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 2004;30:2.
20. Craigo SD, Gillieson MS, Cetrulo CL. Pentalogy of Cantrell. *Fetus.* 1992;2:1-4.
21. Diaz HJ. Perioperative management of neonatal ectopia cordis: report of three cases. *Ann Surg.* 1992;30:833-37.
22. Harrison MR, Filly RA, Stanger P, De-Lorimier AA. Prenatal diagnosis and management of omphalocele and ectopia cordis. *J Pediatr Surg.* 1982;17:64-66.
23. Jones A, McGrath R, Edwards S, Lilliv J. Immediate operation for ectopia cordis. *Ann Thorac Surg.* 1979;28:484-86.
24. Amato JJ, Zelen J, Talwalkar NG. Single-stage repair of thoracic ectopia cordis. *Ann Thorac Surg.* 1995;59:518-20.
25. Carmi R, Barbash A, Mares AJ. The thoracoabdominal syndrome (TAS): a new Xlinked dominant disorder. *Am J Med Genet.* 1990;36(1):109-14.
26. Baeza HC, Escobar IM, García CL, Sánchez ML, Najera GH. Pentalogía de Cantrell: informe de 4 casos. *Rev Med IMSS.* 2008;46:673-76.
27. Morales J, Patel S, Duff J, Villarreal R, Simpson J. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg.* 2000;70:11-14.