



# clínica e investigación en ginecología y obstetricia

[www.elsevier.es/gine](http://www.elsevier.es/gine)



## CASO CLÍNICO

# Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso en el Hospital San Vicente de Paúl de Ibarra, Ecuador

V.J. Samaniego Haro

Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital San Vicente de Paúl, Ibarra, Ecuador

Recibido el 31 de diciembre de 2019; aceptado el 7 de septiembre de 2020

Disponible en Internet el 14 de octubre de 2020



### PALABRAS CLAVE

Pentalogía de Cantrell;  
Ectopia cordis;  
Defectos pared abdominal;  
Hernia diafragmática peritoneo-pericárdica

**Resumen** La pentalogía de Cantrell, o también llamada hernia diafragmática peritoneo-pericárdica, es un síndrome raro que engloba cinco defectos básicos de corazón, esternón, pared abdominal supraumbilical, diafragma y pericardio, cuya incidencia es de aproximadamente uno por cada 200.000 nacimientos<sup>1</sup> con un predominio masculino con una relación de 1,35:1<sup>2</sup>. Los doctores Cantrell, Haller y Ravitch describieron esta patología en 1958<sup>1</sup>, recientemente se propuso una hexalogía adicionando al diagnóstico la presencia de una arteria umbilical única<sup>3</sup>. Se describe el caso de una paciente de 20 años, cursando un embarazo de 26,3 semanas cuyo feto desarrolló una pentalogía de Cantrell asociada a transposición de los grandes vasos. **Objetivo:** El presente artículo pretende describir un caso de pentalogía de Cantrell con una revisión de su fisiopatología, datos diagnósticos, clasificación y manejo.

**Métodos/Estrategia de búsqueda:** Revisión de la historia clínica de la paciente dentro del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital San Vicente de Paúl en Ibarra, Ecuador.

**Resultados:** Ecografía obstétrica reporta feto de 26 semanas de gestación, evidenciándose defecto de pared torácica de 2,84 cm al corte axial, que provoca ectopia cardíaca completa, defecto de pared abdominal superior de 4,3 cm al corte transversal que produce protrusión de parénquima hepático, a la ecocardiografía se evidencia transposición de los grandes vasos, se cataloga como pentalogía de Cantrell tipo I. Se decide terminación de embarazo por incompatibilidad con la vida, obteniéndose recién nacido masculino, en el que se comprobó los defectos torácico y abdominal, fallece a los pocos minutos.

**Implicaciones para la práctica:** Resaltar la importancia de la ecografía estructural o morfológica, entre las 18 a 24 semanas, para detectar malformaciones congénitas mayores, obtener un diagnóstico certero y realizar un manejo oportuno.

**Implicaciones para la investigación:** Se requieren más estudios para determinar etiología y manejo para estos pacientes, ya que se reportan casos de sobrevivencia de los mismos.

© 2020 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Correo electrónico: [samhro@gmail.com](mailto:samhro@gmail.com)

<https://doi.org/10.1016/j.gine.2020.09.005>

0210-573X/© 2020 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

**KEYWORDS**

Pentalogy of Cantrell;  
Ectopia cordis;  
Abdominal wall  
defects;  
Peritoneal-pericardial  
diaphragmatic hernia

**Pentalogy of Cantrell. Report of a case in the San Vicente de Paul Hospital in Ibarra – Ecuador**

**Abstract** Cantrell's Pentalogy, and also called peritoneum-pericardial diaphragmatic hernia, is a rare syndrome that includes five basic defects of the heart, sternum, supra-umbilical abdominal wall, diaphragm, and pericardium. Its incidence is approximately 1 for every 200,000 births, with a male predominance with a ratio of 1.35: 1. Doctors Cantrell, Haller and Ravitch described this pathology in 1958 and recently a hexalogy was proposed, adding the presence of a single umbilical artery to the diagnosis. The case is presented on a 20-year-old woman in a 26.3 weeks pregnancy in whom the foetus developed Cantrell's Pentalogy associated with transposition of the great vessels.

*Purpose:* This article aims to describe a case of Cantrell's Pentalogy with a review of its physiopathology, diagnostic data, classification, and management.

*Methods/Search strategy:* Review of the patient's clinical history in the gynaecology and obstetrics service of the San Vicente de Paul Hospital in Ibarra - Ecuador.

*Results:* Obstetric ultrasound showed a foetus of 26 weeks of gestation, with a chest wall defect of 2.84 cm at the axial section that caused complete cardiac ectopy, as well as an upper abdominal wall defect of 4.3 cm at the cross section that produced a protrusion of the liver parenchyma. In the cardiac ultrasound transposition of the great vessels could be seen, and was classified as Cantrell's Pentalogy type I. Termination of pregnancy was decided due to incompatibility with life, obtaining a male newborn in whom the thoracic and abdominal defects were verified, and died within a few minutes.

*Implications for practice:* Highlights the importance of structural or morphological ultrasound, between 18 to 24 weeks, to detect major congenital malformations, obtain an accurate diagnosis and timely management.

*Implications for research:* More studies are required to determine the aetiology and management of these patients, because cases of survival are reported.

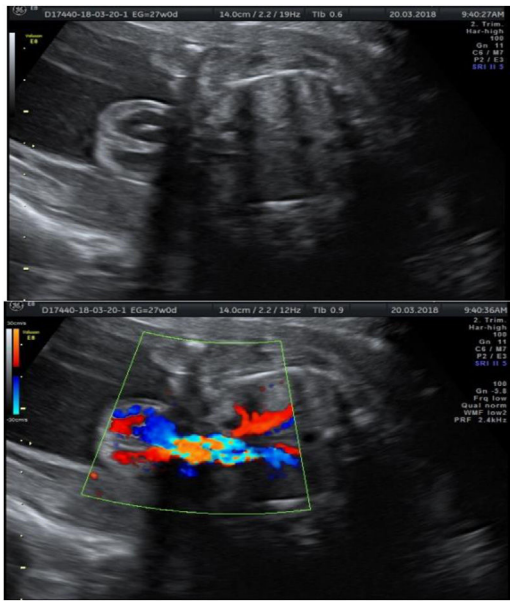
© 2020 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

**Introducción**

La pentalogía de Cantrell-Haller-Ravitch es un síndrome extremadamente raro, ya que se establece una incidencia de 1:65.000 a 1:200.000 casos<sup>1</sup>, con un predominio masculino por una relación de 1,35:1 (hombre: mujer)<sup>2</sup>. Los doctores Cantrell, Haller y Ravitch describieron esta patología en 1958<sup>1</sup>, recientemente se propuso una hexalogía adicionando al diagnóstico la presencia de una arteria umbilical única<sup>3</sup>. Esta patología está caracterizada por cinco defectos básicos de corazón, esternón, pared abdominal supraumbilical, diafragma y pericardio<sup>4</sup>. Toyoma en 1972 clasificó la pentalogía en tres tipos, de acuerdo a la presencia o ausencia de los defectos anteriormente señalados, tipo 1 diagnóstico definitivo por cumplir con los cinco defectos, tipo 2 diagnóstico probable por tener cuatro de los cinco defectos y tipo 3 como expresión incompleta con combinaciones diversas de los defectos<sup>1</sup>. La ectopia cardiaca no es un criterio diagnóstico de la pentalogía de Cantrell, pero es una consecuencia del defecto esternal, el corazón fetal puede estar parcial o completamente protruido, cubierto con piel, pericardio o sin ninguna capa de revestimiento, determinando que la sobrevida posnatal es directamente proporcional al número de capas que recubre la ectopia *cordis*<sup>5</sup>.

**Reporte de caso**

Paciente de 20 años de edad, nacida en Tumbabiro, provincia de Imbabura, Ecuador, sin patologías previas de importancia, unión libre, grupo sanguíneo O+, lateralidad diestra, cursando su primera gesta con fecha de última menstruación del 12 de septiembre de 2017, para una edad gestacional de 26,3 semanas acude a nuestro Servicio de Emergencia por presentar dolor abdominal tipo contracción acompañada de secreción vaginal, realizan ecografía obstétrica detallada, encontrando cabeza normocefálica con tálamos visibles, atrio ventricular de 8,94 mm (normal para edad gestacional), cerebelo 30,8 mm (normal para edad gestacional), cisterna magna de 5,6 mm (normal para edad gestacional), cuerpo calloso visible normal, columna vertebral indemne. Defecto de pared torácica de 2,84 cm al corte axial, que provoca ectopia cardiaca completa (fig. 1) (fig. 2), además, defecto de pared abdominal superior de 4,3 cm al corte transversal, que produce protrusión de parénquima hepático (fig. 3). A la ecocardiografía se evidencia transposición de los grandes vasos (fig. 2). Mediante el estudio ecográfico se determinó una pentalogía de Cantrell tipo I, ya que cumplió los cinco criterios diagnósticos asociados a la ectopia *cordis* toracoabdominal como defecto de pared



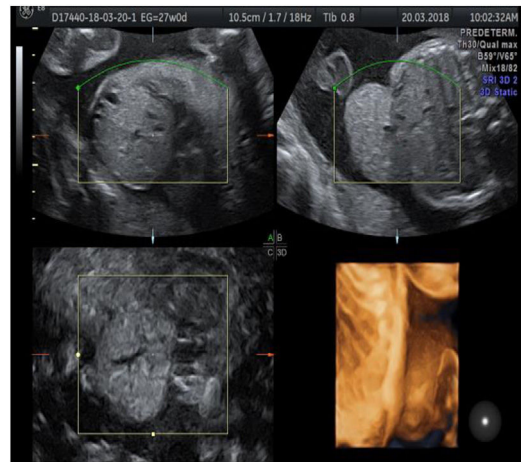
**Figura 1** Corte axial de caja torácica fetal con ausencia de esternón (defecto torácico) y presencia de ectopia *cordis*. Tomado de estudio ecográfico de paciente.



**Figura 2** Defecto de pared torácica y ectopia cardiaca completa con signos del doble vaso, sugestivo de trasposición de los grandes vasos. Tomado de estudio ecográfico de paciente.

abdominal supraumbilical, defecto del esternón, deficiencia del segmento anterior del diafragma, defecto pericárdico y malformación cardiaca congénita.

Se decide que las malformaciones encontradas son incompatibles con la vida, por lo que se realiza inducción del parto mediante misoprostol, obteniéndose recién nacido en pelviano con defecto torácico amplio solo en porción esternal, que provoca ectopia cardiaca completa sin ningún recubrimiento, se aprecia ausencia de diafragma en porción anterior torácica, defecto de pared abdominal supraumbilical con protrusión de parénquima hepático y asas intestinales cubiertas por membrana (onfalocele), sexo masculino, resto de estructuras corporales del recién nacido normales (figs. 4 y 5), con menos de 100 latidos por minuto, respiración irregular, no tono muscular, extremidades con tinte azulado, sin llanto, APGAR 3-0.



**Figura 3** Defecto de pared abdominal superior provocando protrusión de parénquima hepático. Tomado de estudio ecográfico de paciente.



**Figura 4** Feto masculino sin vitalidad con defecto de pared torácica, ectopia cardiaca completa sin recubrimiento, defecto de pared abdominal y onfalocele con parénquima hepático contenido. Tomado en el posparto inmediato.

## Discusión

La pentalogía de Cantrell-Haller-Ravitch es un síndrome extremadamente raro, con una incidencia de 1:65.000 a 1:200.000 casos<sup>1</sup> con un predominio masculino por una relación de 1,35:1<sup>2</sup>. Los doctores Cantrell, Haller y Ravitch describieron esta patología en 1958<sup>1</sup>, recientemente se propuso una hexalogía adicionando al diagnóstico la presencia de una arteria umbilical única<sup>3</sup>. Esta patología está caracterizada por cinco defectos básicos, como falta de cierre en el esternón parcial o completo, defecto en la pared abdominal supraumbilical que generará onfalocele, defectos diafragmáticos, alteraciones de pericardio y malformaciones cardiacas congénitas<sup>4</sup>. Toyoma en 1972 clasificó la pentalogía en tres tipos, de acuerdo a la presencia o ausencia de los defectos anteriormente señalados, tipo 1 diagnóstico definitivo por cumplir con los cinco defectos, tipo 2 diagnóstico probable por tener cuatro de los cinco





**Figura 5** Feto sin vitalidad junto a placenta. Se observa ventrículos y aurículas fuera de la cavidad torácica. Defecto toracoabdominal de aproximadamente 4 cm. Tomado en el parto inmediato.

defectos y tipo 3 como expresión incompleta con combinaciones diversas de los defectos<sup>1</sup>. La ectopia cardiaca es consecuencia del defecto esternal, no un signo patognómico de Cantrell, el corazón puede estar completamente desprovisto de protección, sin recubrimiento de membranas en un 41%, cubierto por membrana serosa en un 31% y cubierto por piel en un 27%<sup>6</sup>. La fisiopatología de la pentalogía de Cantrell comienza en la alteración en la fusión o plegamiento de las capas del disco trilaminar, formado por el ectodermo, mesodermo y endodermo, específicamente la alteración se produce tan tempranamente como el día 14 o 18<sup>7,8</sup> del desarrollo fetal, donde no hay una adecuada migración de las células del mesodermo hacia la línea media, resultando en defectos esternales, abdominales y pulmonares<sup>9,10</sup>. La herniación del ápex cardiaco puede ocurrir a varios niveles, puede ser cervical, cervicotorácico, torácico, toracoabdominal y abdominal puro<sup>11,12</sup>. Se han mencionado dos proteínas que pudieran ser causales de estos defectos, una la BMP2, proteína 2 morfogenética del hueso y ALDH1A2, deshidrogenasa aldehído familia 1 miembro 2, que son las responsables del desarrollo normal de las estructuras de la línea media<sup>13–14</sup>. Para el diagnóstico de esta patología, el uso de ecografía 2D y 3D está indicado para determinar concienzudamente cada defecto, especialmente en el primer trimestre<sup>15</sup>, ya que la sensibilidad diagnóstica se la compara con el escrutinio del segundo trimestre en el detalle anatómico<sup>16–17</sup>, el uso de resonancia magnética nuclear puede ofrecer una confirmación del diagnóstico, pero no es costo-beneficio<sup>18</sup>. Existen un sinnúmero de tratamientos para reparar las alteraciones de la línea media, pero estos pueden causar peores resultados, por ejemplo, la reparación primaria del onfalocelo puede provocar aumento de presión torácica, generando daño pulmonar y cardiovascular<sup>19</sup>. El pronóstico de la pentalogía de Cantrell tipo I, como fue la de nuestro caso, es muy mala, ya que posee una mortalidad del 61 al 100%<sup>3</sup>, en una serie de casos se reportó la muerte de todos los pacientes posnatalmente<sup>20–22</sup>.

## Conclusiones

La pentalogía de Cantrell es una enfermedad muy rara, caracterizada por cinco defectos como son alteraciones cardíacas, esternales, pared abdominal supraumbilical, diafragma y pericardio, la ectopia cardiaca es una consecuencia del defecto esternal. El diagnóstico ecográfico temprano de esta patología es fundamental, ya que su detección da una oportunidad a los padres para decidir sobre la continuación del embarazo, ya que en la mayor parte de los casos es incompatible con la vida. Diversos tratamientos se practican para esta pentalogía, sin embargo, ninguno de ellos ha demostrado efectividad, la gran mayoría son paliativos, ya que el pronóstico es muy malo, con una tasa de mortalidad del 61 al 100%.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

## Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

## Conflicto de intereses

El autor declara no tener ningún conflicto de intereses.

## Agradecimiento

Al Hospital San Vicente de Paúl y mi familia.

## Bibliografía

1. Meeker T. Pentalogy of Cantrell. Reviewing the Syndrome with a case report and nursing implications. *J Perinat Neonat Nurs.* 2009;23:186–94.
2. Restrepo S, Cerqua A, Turek J. Pentalogy of Cantrell with Ectopia Cordis Totalis Total Anomalous Pulmonary Venous Connection, and Tetralogy of Fallot: A Case Report and Review of the Literature. *Congenit Heart Dis.* 2014;9:E129–34.
3. Jnah A, Newberry D, England A. Pentalogy of Cantrell Case Report With Review of the Literature. *Adv Neonatal Care.* 2015;15:261–8.
4. Mărginean C, Mărginean CO, Gozar L, Meliț LE, Suciu H, Gozar H, et al. Cantrell Syndrome—A Rare Complex Congenital Anomaly: A Case Report and Literature Review. *Front Pediatr.* 2018;6:201, <http://dx.doi.org/10.3389/fped.2018.00201>.
5. Chishugi JB, Franke TJ. Thoraco-abdominal Ectopia Cordis in Southwest Cameroon. *Pan Afr Med J.* 2014;18.

6. Skandalakis JE, Gray SW, Ricketts R, Skandalakis LJ. The anterior body wall. En: Skandalakis JE, Gray SW, editores. *Embryology for surgeons*. 2nd Ed. Baltimore: Williams and Wilkins; 1994. p. 552–9.
7. Jagtap SV, Shukla DB, Jain A, Jagtap SS. Pentalogy of Cantrell (POC) with phocomelia and other associated rare anomalies. *J Clin Diagn Res*. 2014;8:FD04–5.
8. Atis A, Demirayak G, Saglam B, Aksoy F, Sen C. Craniorachischisis with a variant of pentalogy of Cantrell, with lung extrophy. *Fetal Pediatr Pathol*. 2011;30:431–6.
9. Pius X, Abubakar Ibrahim H, Bello M, Bashir Tahir M. Complete Ectopia Cordis: A Case Report and Literature Review. *Case Rep Pediatr*. 2017;2017, <https://doi.org/10.1155/2017/1858621>.
10. Naren Satya SM, Mayilvaganan KR, Prathyusha IS, Gautam MS, Raidu D, Amogh VN. A Recurrent Case of Pentalogy of Cantrell: A Rare Case with Sonological Findings and Review of Literature. *Pol J Radiol*. 2017;82:28–31, <http://dx.doi.org/10.12659/PJR.900086>.
11. Sakasai Y, Thang BQ, Kanemoto S, Takahashi-Igari M, Togashi S, Kato H, et al. Staged repair of pentalogy of Cantrell with ectopia cordis and ventricular septal defect. *J Card Surg*. 2012;27:390–2.
12. Galeczka M, Fiszler R, Knop MT, Smerdzinski S, Szkutnik M, Bialkowski J. Successful atrial septal defect transcatheter closure in a patient with pentalogy of Cantrell and ectopia cordis. *Postepy Kardiol Interwencyjnej*. 2019;15:247–50.
13. Patil AR, Praveen LS, Ambica V. Pentalogy of cantrell: A case report. *BJR Case Rep*. 2015;2015:20140002.
14. Singh AP, Castranio T, Scott G, Guo D, Harris MA, Ray M, et al. Influences of reduced expression of maternal bone morphogenetic protein 2 on mouse embryonic development. *Sex Dev*. 2008;2:134–41.
15. Grigore M, Micu R, Matasariu R, Duma O, Chicea AL, Chicea R. Cantrell syndrome in the first trimester of pregnancy: imagistic findings and literature review. *Med Ultrason*. 2020;22:189–96, <http://dx.doi.org/10.11152/mu-2316>.
16. Chen CP, Huang MC, Chern SR, Wu PS, Su JW, Wang W. Discordant anencephaly and Cantrell syndrome in monozygotic twins conceived by ICSI and IVF-ET. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2013;52:297–9.
17. Bhat RY, Rao A, Muthuram. Cantrell syndrome in one of a set of monozygotic twins. *Singapore Med J*. 2006;47:1087–8.
18. Madi JM, Festugatto JR, Rizzon M, Agostini AP, De Araújo BF, Rahmi Garcia RM. Ectopia Cordis Associated with Pentalogy of Cantrell—A Case Report. Rio de Janeiro, Brazil: Thieme Revinter Publicações Ltda.; 2019, <https://doi.org/10.1055/s-0039-1679878>.
19. Oosthuizen A. Pentalogy of Cantrell and anaesthesia: a case report. *S Afr J Anaesth Analg*. 2017;23:116–8, <http://dx.doi.org/10.1080/22201181.2017.1355659>.
20. Van Hoorn JH, Moonen RM, Huysentruyt CJ, Van Heurn LW, Offermans JP, Mulder AL. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. *Eur J Pediatr*. 2008;167:29–35.
21. Da Silva Costa J, Coimbra Melonio CE, Bezerra Vieira C, Barros de Oliveira CM, Da Cunha Leal P, et al. Anesthesia for surgical repair of the pentalogy of Cantrell: Case Report. *Rev Bras Anesthesiol*. 2019;69:322–5.
22. Delibaş IB, Isaoğlu Ü, Tanriverdi EÇ, Yılmaz M. A case of Cantrell syndrome diagnosed in the first trimester. *Clin Exp Obstet Gynecol*. 2016;43:612–3, <http://dx.doi.org/10.12891/ceog3065.2016>.