

Pentalogy of Cantrell: A challenge in prenatal diagnosis. A case report in Bolivia

Pentalogía de Cantrell: Un desafío en el diagnóstico prenatal. A Propósito de un caso en Bolivia

Benito Aguirre-Cruz¹  , Jhossmar Cristians Auza-Santivañez²  , Elizeth Mendoza-Contreras¹  ,
 Ritdber Alfredo Quispe Sarmiento³  , Pestañas-León Alexin Raúl¹  , Delly Espejo-Alanoca⁴
 , Blas Apaza-Huanca²  , Dilma Villca-Villca⁵  

¹Hospital San Antonio de los Sauces, Chuquisaca, Bolivia.

²Ministerio de Salud y Deportes. Instituto Académico Científico Quispe-Cornejo. La Paz, Bolivia.

³Caja de Salud de Caminos y RA, Cochabamba, Bolivia.

⁴Ministerio de Salud y Deportes. La Paz, Bolivia.

⁵Hospital Obrero N° 4. Caja Nacional de Salud - Regional Oruro. Oruro, Bolivia.

Received: 15-11-2023

Revised: 19-02-2024

Accepted: 23-05-2024

Published: 24-05-2024

How to Cite: Aguirre-Cruz B, Auza-Santivañez JC, Mendoza-Contreras E, Quispe Sarmiento RA, Pestañas-León AR, Espejo-Alanoca D, et al. Pentalogy of Cantrell: A challenge in prenatal diagnosis. A case report in Bolivia. Interamerican Journal of Health Sciences. 2025; 5:238. <https://doi.org/10.59471/ijhsc2025238>

Corresponding author: Jhossmar Cristians Auza-Santivañez 

ABSTRACT

Introduction: pentalogy of Cantrell is a rare congenital anomaly with an incidence of less than one in 100 000 pregnancies. It is characterized by a defect in the abdominal wall at the level of the supraumbilical midline, the lower segment of the sternum, the anterior diaphragm, the diaphragmatic pericardium, and cardiac abnormalities such as ectopia cordis. Few cases of this entity have been reported in the literature in Bolivia. It is a constellation of congenital defects that pose a unique challenge, hence the importance of diagnosis in the prenatal stage.

Clinical Case and Discussion: an 18-year-old pregnant woman came to our hospital, was consulted by Gynecology and Obstetrics, and an ultrasound was performed which revealed a defect in the anterior abdominal wall with viscera outside the fetal cavity (liver, heart, stomach and intestinal loops, 24,3 weeks of pregnancy and multiple fetal malformations. A discussion of the case was held with specialists in Gynecology and Obstetrics, Pediatrics, Genetics, Family Physician, Imaging and Psychology. Taking into account the poor prognosis and the complexity of the anomalies, the patient was told that this could represent a threat and risk for her. At the request of the parents and with prior informed consent, the patient was admitted to the gynecology service, prepared and admitted to the operating room for cesarean section. A female product was obtained, with multiple malformations, a large defect in the anterior thoracoabdominal wall from the navel to the upper third of the body of the sternum, omphalocele. Part of the heart outside the thoracic cavity, presence of a uterine cavity, and a large thoracic cavity. of defects in the diaphragm, liver and intestinal loops outside the abdominal cavity.

Conclusions: the case highlights the importance of early prenatal diagnosis, even in settings with limited resources. Despite the lack of access to more complex studies, the appropriate use of ultrasound, combined with the expertise of the operator, allowed this complex congenital malformation to be identified at an early stage. The timely identification of these conditions not only facilitates multidisciplinary counseling for the pregnant woman and her family, but also opens the possibility of making informed decisions, including the option of terminating the pregnancy before the period of viability, if the parents so consider. In severe cases, such as ours, where the prognosis is generally unfavorable, an early diagnosis can better prepare families emotionally and psychologically, as well as allowing them to consider all possible options with due ethical and medical guidance.

KEYWORDS

Pregnancy; Pentalogy of Cantrell; Ectopia Cordis; Omphalocele; Ultrasonography; Prenatal Diagnosis.

RESUMEN

Introducción: la Pentalogía de Cantrell es una anomalía congénita, rara, con una incidencia menor a uno por cada 100 000 embarazos, se caracteriza por defecto de la pared abdominal a nivel de la línea media supraumbilical, segmento inferior del esternón, diafragma anterior, del pericardio diafragmático y alteraciones cardíacas como la ectopia cordis. En Bolivia se han reportado pocos casos de esta entidad en la literatura, es una constelación de defectos congénitos que plantean un desafío único, ahí la importancia en el diagnóstico en la etapa prenatal.

Caso Clínico y Discusión: gestante de 18 años, acude a nuestro hospital, se realiza interconsulta por Ginecoobstetricia, se realiza ecografía la cual reveló defecto de pared abdominal anterior con vísceras fuera de cavidad fetal (hígado, corazón, estómago y asas intestinales, embarazo de 24,3 semanas y múltiples malformaciones del feto. Se realiza una discusión del caso los especialistas de Ginecoobstetricia, pediatría, genética, médico de familia, imagenología y psicología. Teniendo en cuenta el mal pronóstico y la complejidad de las anomalías se explica a la paciente que esto puede representar una amenaza y riesgo para la misma. A solicitud de los padres y previo consentimiento informado, se ingresa a la paciente al servicio de ginecología se prepara e ingresa a quirófano para cesárea. Se obtiene producto sexo femenino, con múltiples malformaciones, un gran defecto de la pared toracoabdominal anterior desde el ombligo hasta un tercio superior del cuerpo del esternón, onfalocele. Una parte del corazón fuera de la cavidad torácica, presencia de defectos en el diafragma, hígado y asas intestinales fuera de la cavidad abdominal.

Conclusiones: el caso, pone en evidencia la importancia del diagnóstico prenatal temprano, incluso en entornos con recursos limitados. A pesar de la falta de acceso a estudios de mayor complejidad, el uso adecuado de la ecografía, combinado con la experticia del operador, permitió identificar esta malformación congénita compleja en una etapa temprana. La identificación oportuna de estas condiciones no solo facilita el asesoramiento multidisciplinario a la gestante y su familia, sino que también abre la posibilidad de tomar decisiones informadas, incluyendo la opción de interrupción del embarazo antes del período de viabilidad, si así lo consideran los padres. En casos graves, como el nuestro, donde el pronóstico es generalmente desfavorable, un diagnóstico temprano puede preparar mejor a las familias emocional y psicológicamente, además de permitirles considerar todas las opciones posibles con la debida orientación ética y médica.

PALABRAS CLAVE

Embarazo; Pentalogía de Cantrell; Ectopia Cordis; Onfalocele; Ultrasonografía; Diagnóstico Prenatal.

INTRODUCCIÓN

La Pentalogía de Cantrell es una anomalía congénita, rara, con una incidencia menor a uno por cada 100 000 embarazos, se caracteriza por las siguientes alteraciones: defecto de la pared abdominal a nivel de la línea media supraumbilical, segmento inferior del esternón, diafragma anterior, del pericardio diafragmático y alteraciones cardíacas como la ectopia cordis.^(1,2)

La pentalogía de Cantrell fue descrita por primera vez en 1958 cuando Cantrell et al. publicaron una serie de cinco casos sobre esta anomalía.⁽³⁾ En Bolivia se han reportado pocos casos de esta entidad en la literatura, es una constelación de defectos congénitos que plantean un desafío único, ahí la importancia en el diagnóstico en la etapa prenatal.^(4,5) Los defectos del corazón, pericardio, diafragma, esternón y pared abdominal anterior son patognomónicos. El diagnóstico temprano, los cuidados de apoyo y la planificación con un equipo multidisciplinario son componentes clave en el manejo de pacientes con pentalogía de Cantrell.⁽⁵⁾ Este trastorno congénito requiere atención multidisciplinaria, un mejor entendimiento sobre esta condición va a mejorar un diagnóstico temprano. Reportamos un caso en una población rural, donde el diagnóstico prenatal fue excepcional por las limitaciones desde el punto de vista imagenológico, sin embargo, la presentación clínica fue un pilar para dicho diagnóstico, es evidente el desafío y la complejidad asociada a la pentalogía de Cantrell.

CASO CLÍNICO

Gestante de 18 años de edad, procedente del área rural, acudió a nuestro hospital para su evaluación. En su lugar de origen realizó un control prenatal en el primer nivel el mes anterior. A su llegada, refiere que no cuenta con

laboratorio, ni ecografía. Se solicita interconsulta con la especialidad de Ginecoobstetricia para su evaluación. La paciente no refirió antecedentes personales ni familiares de interés, niega hábitos tóxicos y no reportó exposición a ninguna sustancia tóxica durante el embarazo. Al examen físico, gestante conciente vigil con peso 54,8 kg, talla 154 cm, Presion arterial (PA 95/64 mm hg, Frecuencia Cardiaca (FC) 59 lpm, altura uterina (AU) 26 cm, maniobras de Leopold situación longitudinal, posición dorso derecho, presentación indiferente, movimientos fetales presentes, frecuencia Cardiaca Fetal (FCF) 143 lpm, edad gestacional embarazo de 26 semanas, por fecha de ultima menstruación (FUM). Se solicitó estudios de laboratorios y una ecografía obstétrica.

Los resultados de los laboratorios se encontraron dentro de parámetros normales, el informe ecográfico reveló, producto único, sexo femenino, líquido amniótico particulado, se observa defecto de pared abdominal anterior con vísceras fuera de cavidad fetal (hígado, corazón, estómago y asas intestinales) (figura 1A-1B). El informe ecográfico evidencia un embarazo de 24,3 semanas y múltiples malformaciones fetales, a partir de este conglomerado de hallazgos se llega un posible diagnóstico de “Pentalogía de Cantrell”.



Figura 1A. Corte transversal a nivel del tórax inferior del feto, se observa hígado H fuera de cavidad abdominal, corazón y estómago C y S parcialmente fuera de cavidad



Figura 1B. Corte transversal más caudal que el anterior a nivel del ombligo, se observa defecto de la pared abdominal con protrusión de asas intestinales hiperecoicas fuera de cavidad

Ante estos hallazgos ecográficos, se realiza una discusión del caso los especialistas en Ginecoobstetricia, pediatría, genética, médico de familia, imagenología y psicología. Posteriormente, se explicó a la gestante y a su familia sobre los riesgos, complicaciones y pronóstico del feto, además, se interconsulta al departamento de genética, el cual determina la presencia de un síndrome de secuencias de bridas amnióticas y malformaciones incompatibles con la vida. Teniendo en cuenta el mal pronóstico y la complejidad de las anomalías se explica a la paciente los riesgos potenciales para su salud durante la continuación del embarazo; el equipo de especialistas en junta médica y en concordancia con genética recomiendan realizar interrupción legal del embarazo (ILE), debido a la condición de incompatibilidad de la vida del feto. A solicitud de los padres y previo consentimiento informado, el equipo del hospital aceptó realizar la intervención quirúrgica, se ingresa a la paciente al servicio de ginecología se prepara e ingresa a quirófano para cesárea, con anestesia regional. Se obtiene un producto sexo femenino, peso 715 gramos,

con múltiples malformaciones, en el examen físico, el recién nacido presentaba un gran defecto de la pared toracoabdominal anterior el cual se extendía desde el ombligo hasta un tercio superior del cuerpo del esternón, un cordón distorsionado en la región del ombligo debido a un onfalocele.

Una parte de su corazón se encontraba fuera de la cavidad torácica, además presencia de defectos en el diafragma, hígado edematoso y asas intestinales fuera de la cavidad abdominal. (figura 2A-2B). resto del examen físico, en la región facial se describe una cara dismórfica y la columna vertebral presentaba una escoliosis grave con base en todos los hallazgos, se llegó al diagnóstico de “Pentalogía de Cantrell”.



Figura 2A. Se observa en la imagen hígado edematoso, estómago y asas intestinales fuera de cavidad, corazón parcialmente fuera de cavidad



Figura 2B. Se observa en la imagen hígado y asas intestinales fuera de cavidad, corazón fuera cubierto por el hígado

Los familiares fueron informados de los hallazgos, a los pocos minutos de nacido, el bebé falleció. Los padres no dieron su consentimiento para una autopsia, tampoco se realizó una biopsia para estudios posteriores.

DISCUSIÓN

La pentalogía de Cantrell es un trastorno raro complejo de la pared ventral del cuerpo, que se refiere a una combinación compleja de defecto del esternón, ectopia cordis, anomalías cardíacas, defectos del diafragma anterior y pericardio diafragmático y defecto supraumbilical de la pared abdominal.^(6,7) Otras anomalías asociadas incluyen anomalías en línea media, como hendidura facial y encefalocele. Dada la asociación con trisomías 18 y 13, se recomienda la consulta genética. La mayoría de estos casos son esporádicos y el riesgo de recurrencia es bajo. El pronóstico de este trastorno es malo.⁽⁸⁾ Con base en los 60 casos revisados por Tayoma, el síndrome se clasifica como completo o incompleto según el número de malformaciones presentes.⁽⁹⁾ Diagnóstico definitivo de clase 1 y están presentes los cinco defectos. Diagnóstico probable de clase 2, si están presentes los cuatro defectos: defectos intracardíacos y de la pared abdominal ventral. Clase 3: expresión incompleta, con diversas

combinaciones de defectos presentes e incluye una anomalía esternal. En nuestro caso clínico lo clasificamos en la forma clase 2 del síndrome debido a la presencia gran defecto de la pared toracoabdominal anterior, un cordón distorsionado en la región del ombligo debido a un onfalocele, corazón fuera de la cavidad torácica y presencia de defectos en el diafragma, hígado y asas intestinales fuera de la cavidad abdominal. Nuestro caso tuvo un pronóstico desfavorable, en concordancia con la literatura la cual sugiere que la mortalidad es mayor en los recién nacidos con forma completa y anomalías cardíacas adicionales asociadas.^(10,11) El diagnóstico prenatal es fundamental una destreza en la realización de la ecografía obstétrica y diagnosticarse incluso a las 10 semanas de gestación utilizando la ecografía de imágenes bidimensionales (2D) tradicional; en cuya etapa un onfalocele y una ectopia cordis son hallazgos comunes.^(12,13,14) En Bolivia no todos los establecimientos de salud, cuentan con equipos de ecografía de alta resolución con nuevas tecnologías como el 3D o 4D y especialistas afines a la sonografía obstétrica, la evaluación ecográfica, lo que limita el acceso a un diagnóstico temprano en áreas rurales. En nuestro caso, la paciente no recibió una ecografía durante el primer trimestre del embarazo, lo que retrasó el diagnóstico hasta la semana 24,3 de gestación. Este retraso subraya la importancia de mejorar el acceso a tecnologías de imagenología en regiones con recursos limitados. El manejo y el pronóstico del caso dependen del tamaño del defecto de la pared abdominal y las anomalías asociadas. Después del diagnóstico prenatal, se puede ofrecer la interrupción del embarazo en casos graves, cuando la amniocentesis muestra un cariotipo anormal.^(15,16)

CONCLUSIONES

El caso que presentamos, pone en evidencia la importancia del diagnóstico prenatal temprano, incluso en entornos con recursos limitados. A pesar de la falta de acceso a estudios de mayor complejidad, el uso adecuado de la ecografía, combinado con la experticia del operador, permitió identificar esta malformación congénita compleja en una etapa temprana. Este hallazgo subraya el papel fundamental que desempeñan tanto la tecnología accesible como la capacitación continua de los profesionales de la salud en la detección de anomalías fetales. La identificación oportuna de condiciones como la Pentalogía de Cantrell, no solo facilita el asesoramiento multidisciplinario a la gestante y su familia, sino que también abre la posibilidad de tomar decisiones informadas, incluyendo la opción de interrupción del embarazo antes del período de viabilidad, si así lo consideran los padres. Aumentar la conciencia sobre esta rara condición entre obstetras, imagenólogos y ecografistas es esencial para mejorar la capacidad de diagnóstico temprano. En casos graves, como el nuestro, donde el pronóstico es generalmente desfavorable, un diagnóstico temprano puede preparar mejor a las familias emocional y psicológicamente, además de permitirles considerar todas las opciones posibles con la debida orientación ética y médica.

REFERENCIAS

1. Cuesta-Guardiola, Tatiana, et al. "Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell." *Progresos de Obstetricia y Ginecología* [Internet]. 2015 [citado 2024 Oct. 26]; Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0304501315001958>
2. Acosta JAR, Gutierrez EAO. 190 días de pentalogía de cantrell: reporte de caso y revisión de tema. *S. F. J. of Dev.* [Internet]. 2023 Aug. 17 [cited 2024 Dec. 14];4(5):1994-9. Available from: <https://ojs.southfloridapublishing.com/ojs/index.php/jdev/article/view/2747>
3. Fajardo Idrobo Blanca Viviana, Palencia Palacios Maribel, López Mosquera Valentina, Álvarez Soler Jaime Antonio. PENTALOGY OF CANTRELL. A STILLBIRTH CASE REPORT. *Case reports* [Internet]. 2022 June [cited 2024 Dec 13]; 8(1): 73-84. Available from: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2462-85222022000100073&lng=en. Epub Feb 10, 2023. <https://doi.org/10.15446/cr.v8n1.91323>.
4. Pestañas León AR, Aguirre-Cruz B, Sosa-Palaviccini MO, Jhossmar Cristians Auza-Santivañez JCA-S, Apaza-Huanca B, Márquez Molina J, et al. Prenatal diagnosis of Fetal Cardiac Rhabdomyoma associated with Familial Tuberous Sclerosis. *Interamerican Journal of Health Sciences* [Internet]. 2024 Feb. 23 [cited 2025 Jan. 3];4:183. Available from: <https://ijhsc.uai.edu.ar/index.php/ijhsc/article/view/200>
5. Williams, A. P., Marayati, R., & Beierle, E. A. Pentalogy of Cantrell. *Seminars in Pediatric Surgery*, 28(2), 106–110. [Internet]. 2019 [cited 2025 Jan. 3];4:183. Available from: <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2019.04.006>
6. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal Wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet.* 1958 Nov;107(5):602-14. Available from: PMID: 13592660

7. Martin RA, Cunniff C, Erickson L, Jones KL. Pentalogy of Cantrell and ectopia cordis, a familial developmental field complex. *Am J Med Genet.* 1992;42 (6):839-841. Available from: <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320420619>
8. Chandran S, Ari D. Pentalogy of Cantrell: an extremely rare congenital anomaly. *J Clin Neonatal.* 2013;2(2):95-97. Available from: <https://doi.org/10.4103/2249-4847.116410>
9. 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 Nov;50(5):778-92. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4263752/>
10. Balderrábano-Saucedo N, Vizcaíno-Alarcón A, Sandoval-Serrano E, Segura-Stanford B, Arévalo-Salas LA, de la Cruz LR, Espinosa-Islas G, Puga-Muñuzuri FJ. Pentalogy of Cantrell: Forty-two Years of Experience in the Hospital Infantil de Mexico Federico Gomez. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2011 Apr;2(2):211-8. <https://doi.org/10.1177/2150135110390528>
11. Wen L, Jun-lin L, Jia H, Dong Z, Li-guang Z, Shu-hua D, Wei-jin L, Yun-hua G. Cantrell syndrome with complex cardiac malformations: a case report. *J Pediatr Surg.* 2011 Jul;46(7):1455-8. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2011.03.071>
12. Suehiro K, Okutani R, Ogawa S, Nakada K, Shimaoka H, Ueda M et al (2009) Tratamiento perioperatorio de un neonato con síndrome de Cantrell. *J Anesth* 23(4):572–575. <https://doi.org/10.1007/s00540-009-0785-9>
13. Rossi A, Forzano L, Veronese P, Fachechi G, Marchesoni D (2011) Pentalogía incompleta de Cantrell durante el primer trimestre del embarazo. *Minerva Ginecol* 63(4):399–400.
14. Rodgers, Elizabeth B., et al. “Diagnosis of Pentalogy of Cantrell Using 2-and 3-Dimensional Sonography.” *Journal of ultrasound in medicine* 29.12 (2010): 1825-1828.
15. Fernandez, M. S., et al. “Cantrell’s pentalogy. Report of four cases and their management.” *Pediatric surgery international* 12 (1997): 428-431.
16. Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE Jr.. Resultado de pacientes con ectopia cordis y defectos intracardíacos significativos. *Circulation.* 1996;94:32–7. PMID: 8901716

CONSENTIMIENTO

Para la realización de este trabajo se obtuvo el consentimiento del paciente.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para la aplicación del presente estudio.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Jhossmar Cristians Auza-Santivañez, Benito Aguirre-Cruz.

Investigación: Jhossmar Cristians Auza-Santivañez.

Metodología: Benito Aguirre-Cruz, Jhossmar Cristians Auza-Santivañez.

Visualización: Blas Apaza-Huanca, Dilma Villca-Villca.

Redacción-borrador original: Benito Aguirre-Cruz, Jhossmar Cristians Auza-Santivañez, Elizeth Mendoza-Contreras, Ritdber Alfredo Quispe Sarmiento, Pestañas-León Alexin Raúl, Jhoel Vargas Apaza, Blas Apaza-Huanca, Dilma Villca-Villca.

Redacción-revisión y edición: Benito Aguirre-Cruz, Jhossmar Cristians Auza-Santivañez, Elizeth Mendoza-Contreras, Ritdber Alfredo Quispe Sarmiento, Pestañas-León Alexin Raúl, Jhoel Vargas Apaza, Blas Apaza-Huanca, Dilma Villca-Villca.