Rev Obstet Ginecol Venez. 2026; 86 (2): 360-364.
https://doi.org/10.51288/00860218

Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell clase II, a propósito de un caso.

Reismar Straker,[1] Carlos Acosta,[1] María Fuentes,[1] Carlos Villegas.[1]

RESUMEN

La pentalogía de Cantrell es una anomalía congénita rara, caracterizada por defecto del cierre del esternón, con o sin ectopia cordis; defecto de la pared abdominal epigástrica; defecto del pericardio diafragmático; defecto del diafragma y malformaciones cardíacas congénitas graves. Se presenta caso de paciente de 19 años, sin antecedentes personales, con embarazo de 22 semanas más 2 días por fecha de última menstruación, referida por hallazgos ecográficos patológicos. Acudió a la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas, donde se realizó evaluación ecográfica sistemática cefalocaudal. Se evidenció defecto de línea media toracoabdominal anterior, ausencia del esternón, con ectopia cordis y protrusión de vísceras abdominales hacia la cavidad amniótica a través del defecto de pared abdominal anterior, entre ellas hígado e intestinos, realizándose la asesoría perinatal correspondiente. El diagnóstico prenatal mediante ecografías realizado por personal experto, permite informar a la familia sobre el pronóstico perinatal y planificar posibles intervenciones posnatales.

***Palabras clave**: Pentalogía de Cantrell, Ectopia cordis.*

Prenatal diagnosis of Cantrell pentalogy class II, a case report.

SUMMARY

Cantrell pentalogy is a rare congenital anomaly characterized by a failure of sternal closure, with or without ectopia cordis; epigastric abdominal wall defect; diaphragmatic pericardium defect; diaphragmatic defect; and severe congenital heart malformations. The case under study involves a 19-year-old female with no prior medical history, who was 22 weeks and 2 days pregnant (based on her last menstrual period), as reported by abnormal ultrasound findings. She went to the Perinatology Unit of the University Hospital of Caracas, where a systematic cephalocaudal ultrasound evaluation was performed. An anterior thoracoabdominal midline defect was evident, along with absence of the sternum, ectopia cordis, and protrusion of abdominal viscera into the amniotic cavity through the anterior abdominal wall defect, including the liver and intestines. The parents received appropriate perinatal counseling. Prenatal diagnosis through ultrasounds performed by expert personnel allows the family to be informed about the perinatal prognosis and to plan possible postnatal interventions.

***Keywords:** Pentalogy of Cantrell, Ectopia cordis.*

INTRODUCCIÓN

La pentalogía de Cantrell (PC) es una anomalía congénita descrita por Cantrell y cols. (1), en 1958, caracterizada por defectos del cierre de la pared abdominal a nivel epigástrico (onfalocele, diástasis abdominal o gastrosquisis), defecto del cierre del esternón (ausencia completa del esternón, hendidura esternal o esternón más corto de lo normal), defecto del diafragma anterior (hernia diafragmática), defecto del pericardio diafragmático (incluido derrame pericárdico) y malformaciones cardíacas, como *ectopia cordis*, defectos del tabique ventricular y auricular, dextrocardia, estenosis pulmonar o tetralogía de Fallot. Esta condición se ha dividido en dos categorías: completa o parcial (2).

La causa exacta aún no se conoce y se considera de origen heterogéneo. Su incidencia se estima en 1 de cada 65 000 a 100 000 nacidos vivos (3). Estos defectos resultan de la falla en la diferenciación o migración de estructuras mesenquimales o mesodérmicas durante la fase embrionaria del desarrollo (4). La pentalogía de

[1]Unidad de Perinatología "Dr. Freddy Guevara Zuloaga". Hospital Universitario de Caracas.
Correo para correspondencia: reistraker@gmail.com
Caso clínico presentado en el XXXVIII Congreso Nacional de la Sociedad de Ultrasonido en Medicina. Ecomed 2023.

Forma de citar este artículo: Reismar Straker, Carlos Acosta, María Fuentes, Carlos Villegas. Diagnóstico prenatal de pentalogía de Cantrell clase II y su correlación posnatal. Rev Obstet Ginecol Venez. 86(2):360-364. DOI: 10.51288/00860218

Cantrell se presenta con distintos grados de gravedad y puede causar complicaciones graves y potencialmente mortales. Por lo general, la enfermedad ocurre de forma esporádica, aunque también se han descrito casos poco frecuentes de anomalías cromosómicas de transmisión autosómica o ligada al cromosoma X (5).

Gracias a los avances en las herramientas diagnósticas de imagen, especialmente la ecocardiografía, así como a la amplia difusión de la exploración fetal sistemática y del cribado de malformaciones durante el embarazo, ha sido posible identificar anomalías fetales desde etapas tempranas. Esta condición puede diagnosticarse desde el primer trimestre (6). El diagnóstico prenatal brinda a las familias la oportunidad de tomar decisiones informadas respecto al embarazo (3).

En Venezuela se han reportado varios casos, en el año 2004, en la Revista de Facultad de Medicina de la Universidad de los Andes, Moncada y cols. (7) describieron que el defecto más obvio es el onfalocele, seguido de los defectos del tercio inferior del esternón y las alteraciones del corazón y que la principal herramienta de diagnóstico prenatal es la ecografía. Luego, en el año 2013, Riera y cols. (8) publicaron un caso evaluado en la Unidad de Perinatología en el Hospital Universitario de Caracas, encontrando hallazgos ecográficos como defecto de esternón y pared anterior de tórax con *ectopia cordis* con presencia de defecto a nivel del tabique interventricular, onfalocele, cifoescoliosis. Previamente, en 2001, Ramos y cols. (9) publicaron que la mayor causa de mortalidad en estos casos resulta de la sepsis. Las muertes por sepsis ocurren temprano o tardíamente y generalmente son debidas a agentes gramnegativos; el origen intestinal de muchas de estas infecciones sugiere que la traslocación bacteriana puede ser un importante factor en esos niños con intestino corto y concluyen que estos defectos constituyen una verdadera emergencia en el neonato, por tanto, es indispensable un control prenatal adecuado que permita su diagnóstico precoz y de esta manera, la intervención de un equipo médico multidisciplinario que lleve a cabo acciones que beneficien tanto a la madre como al hijo.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 19 años, primigesta, sin antecedentes personales de importancia, con embarazo de 22 semanas más 2 días por fecha de última menstruación, referida por hallazgos ecográficos patológicos en ecografía del segundo trimestre. Acudió a la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas, donde se realizó evaluación ecográfica sistemática cefalocaudal. Se evaluó feto en presentación podálica, dorso derecho y con actividad cardíaca presente. Se evidenció defecto de línea media toracoabdominal anterior. En el corte sagital de tórax y abdomen se observó ausencia del esternón, *ectopia cordis* y protrusión de vísceras abdominales hacia la cavidad amniótica a través del defecto de pared abdominal anterior, entre ellas hígado e intestinos (Figura 1). En el corte axial de tórax fetal se observó ausencia de esternón, con salida del corazón fuera de la cavidad torácica, y en el corte de cuatro cámaras cardíacas se

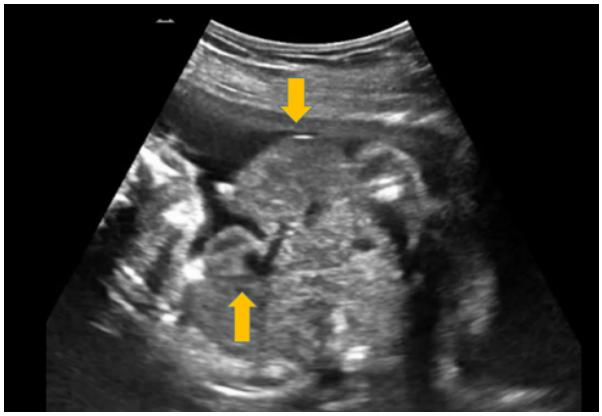


Figura 1.Corte sagital de tórax y abdomen. Ausencia del esternón, *ectopia cordis* y onfalocele

identificó foco ecogénico intracardíaco en ventrículo derecho y ventrículo izquierdo (Figura 2). Entre otros hallazgos se observaron hueso nasal hipoplásico, pérdida de la curvatura de la columna vertebral (Figura 3), desviación del quinto dedo de la mano derecha, sindactilia en pie derecho y arteria umbilical única. Se realizó la evaluación multidisciplinaria pertinente de acuerdo con el caso.

La paciente ingresó a urgencias a las 25 semanas más 5 días, en trabajo de parto activo. Se obtuvo producto de la concepción de 580 g, sin signos vitales, que fue enviado a estudio de anatomía patológica previa autorización respectiva, con corroboración de los hallazgos identificados prenatalmente mediante evaluación ecográfica (Figuras 4 – 8).

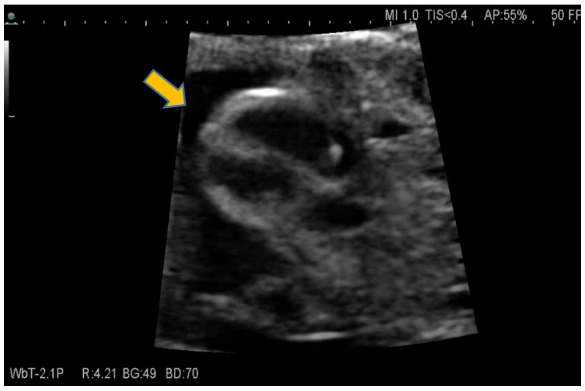


Figura 2. *Ectopia cordis* con presencia de foco ecogénico intracardíaco

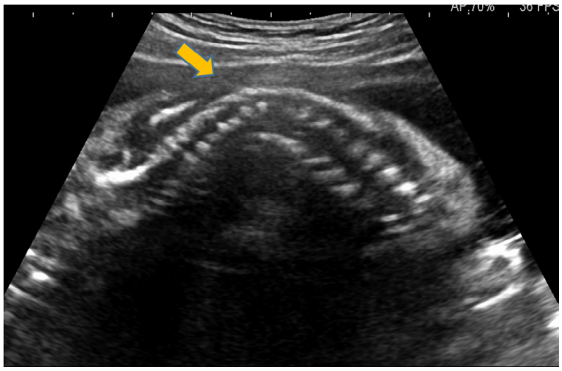


Figura 3. Corte sagital de columna vertebral con pérdida de su curvatura



Figura 4. Defecto en línea media toracoabdominal anterior. *Ectopia cordis* y onfalocele

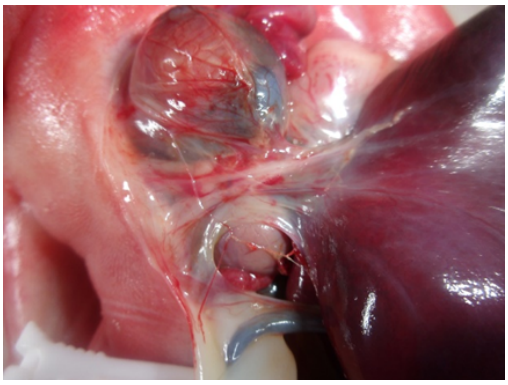


Figura 5. Defecto de línea media toracoabdominal anterior con *ectopia cordis* y defecto en diafragma anterior

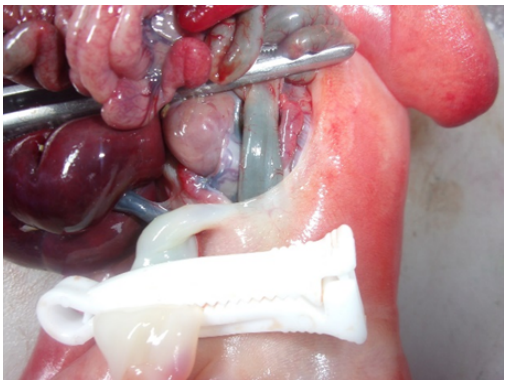


Figura 6. Defecto en pared abdominal anterior supraumbilical. Onfalocele

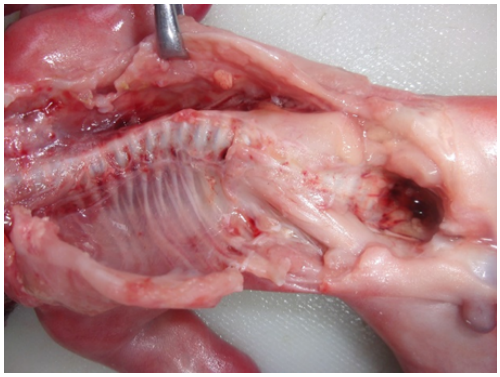


Figura 7. Escoliosis toracolumbar izquierda



Figura 8. Comunicación interventricular

DISCUSIÓN

Según el número de malformaciones presentes, la pentalogía de Cantrell se clasifica como completa o incompleta. La clase I, o diagnóstico de certeza, implica un síndrome completo con los cinco defectos presentes; la clase II corresponde a un diagnóstico probable, con cuatro defectos presentes, incluidas anomalías intracardíacas y de la pared abdominal ventral; y la clase III corresponde a un síndrome incompleto, con diversas combinaciones de defectos, pero siempre con una anomalía esternal. En consecuencia, el caso presentado coincide con la clase II, porque estaban presentes cuatro componentes, estando ausente el defecto de pericardio (10).

El diagnóstico prenatal de la pentalogía de Cantrell puede realizarse mediante ecografía 2D prenatal desde el primer trimestre, especialmente cuando se presenta un onfalocele grande o una ectopia cardíaca, pero se diagnostica con mayor frecuencia durante el segundo trimestre. En casos donde no se observan defectos grandes, un derrame pericárdico transitorio puede facilitar el diagnóstico. Si se sospecha un defecto del desarrollo, la ecografía 3D proporciona un estudio anatómico más detallado. Con frecuencia se realiza una resonancia magnética fetal para confirmar el diagnóstico, y si se sospecha una pentalogía, la ecocardiografía fetal es fundamental para determinar la presencia de anomalías intracardiacas (11).

Aunque la incidencia es baja, es fundamental identificarla a tiempo para abordar adecuadamente todos los aspectos. El diagnóstico temprano, las medidas de soporte y la planificación quirúrgica estratégica con un equipo multidisciplinario son componentes clave en el manejo de pacientes con pentalogía de Cantrell (12).

El manejo es quirúrgico, consistiendo en la reparación paliativa de la hernia ventral y del defecto diafragmático, y en la reparación paliativa o correctiva de las anomalías cardiovasculares. La reparación quirúrgica para reubicar el corazón en la cavidad torácica, por lo general, se realiza en el período neonatal o de lactancia. Para los pacientes que no pueden tolerar un procedimiento de una sola etapa, se puede proponer una prueba intraoperatoria de “restauración cardíaca”. Si la posición del corazón puede ser restaurada con éxito sin cambios hemodinámicos obvios, se recomendará una única intervención, mientras que si los cambios hemodinámicos son menores, es posible llevar a cabo una intervención en dos fases (4).

La utilidad del tratamiento conservador inicial en pacientes estables también se ha demostrado mediante profilaxis antibiótica y cura con agentes antimicrobianos tópicos del saco del onfalocele hasta su epitelización (13).

La cirugía es un tratamiento eficaz, aunque el pronóstico depende de la complejidad de las malformaciones. El pronóstico de la enfermedad es desfavorable y solo pocos pacientes sobreviven hasta la infancia temprana. Las principales causas de fallecimiento son las taquiarritmias, la bradicardia, la insuficiencia cardíaca, la hipoxemia y las complicaciones asociadas a las malformaciones toracoabdominales (14).

CONCLUSIÓN

El diagnóstico prenatal ecográfico, ejecutado por personal especializado, constituye una herramienta fundamental para la detección temprana y oportuna de anomalías estructurales. Esto permite ofrecer un asesoramiento preciso a la familia respecto al pronóstico perinatal y planificar estrategias de intervención posnatal mediante un abordaje multidisciplinario. En consecuencia, tanto el manejo terapéutico como el pronóstico se adecúan de forma individualizada a la naturaleza y extensión de los defectos identificados. Finalmente, se destaca que la tasa de supervivencia global para esta afección es de aproximadamente el 37 %, reduciéndose a pocas horas en ausencia de una resolución quirúrgica oportuna.

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

REFERENCIAS

1. Cantrell J, Haller JA, Ravith MM. A síndrome of congenital defectsinvolving the abdominal Wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. Surg Gynecol Obstet [Internet]. 1958 [consultado 10 de junio de 2026]; 107:602-614. Disponible en: https://bchcicu.org/wp-content/uploads/2018/06/1958-Cantrell.pdf
2. Kylat R, Complete and incomplete pentalogy of Cantrell. Children (Basel). 2019;6(10):109. DOI: 10.3390/children6100109.
3. Sana MK, Rentea RM. Pentalogy of Cantrell. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [consultado 10 de junio de 2026]. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32644374/.
4. Jnah AJ, Newberry DM, England A. Pentalogy of Cantrell: Case Report with Review of the Literature. Adv Neonatal Care. 2015;15(4):261-8. DOI: 10.1097/ANC.0000000000000209.
5. Pentalogía de Cantrell [Internet]. Orphanet; 2015 [consultado 11 de octubre de 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/es/disease/detail/1335?name=Pentalog%C3%ADa%20de%20Cantrell&mode=name.
6. Mraihi F, Basly J, Mezni A, Ghali Z, Hafsi M, Chelli D. The pentalogy of Cantrell: A rare and challenging prenatal diagnosis. Int J Surg Case Rep. 2023; 112:108941. DOI: 10.1016/j.ijscr.2023.108941.
7. Moncada I, Moncada C, Ortiz A, Velásquez O. Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso. Rev Med ULA. 2004; 13:33-37.
8. Riera R, Márquez D, Pérez J, Noguera Z, Contreras I. Diagnostico ecográfico de la pentalogía de Cantell. Presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Fac Med UCV. 2013; 1: 56-61.
9. Ramos A, Mata D, Limardo L, Smaili S, Palmero M, Trejo E. Onfalocele y gastroquisis en la Maternidad Concepción Palacios 1995 – 1999. Rev Obst Ginec Vzla. 2001 [consultado 11 de octubre de 2022];61(4):223-228. Disponible en: https://www.sogvzla.org/wp-content/uploads/2023/03/2001_vol61_num4_3.pdf
10. Zvizdic Z, Sefic-Pasic I, Mesic A, Terzic S, Vranic S. The complete spectrum of pentalogy of Cantrell in one of a set of dizygotic twins: A case report of a rare congenital anomaly. Medicine (Baltimore). 2021;100(14):e25470. DOI: 10.1097/MD.0000000000025470.
11. Williams AP, Marayati R, Beierle EA. Pentalogy of Cantrell. Semin Pediatr Surg. 2019;28(2):106-110. DOI: 10.1053/j.sempedsurg.2019.04.006.
12. Fazea M, Alhameli M, Ahmed F, Askarpour MR, Murshed W, Jarwsh A, *et al*. Pentalogy of Cantrell Associated with *Ectopia Cordis*: A Case Report. Pediatric Health Med Ther. 2022;13:283-287. DOI: 10.2147/PHMT.S374289.
13. Aivasovsky I, Vergara S, Ferrer A, Rincones L, Prieto C, Bracho A, *et al*. Prenatal diagnosis of an unusual phenotype of Cantrell's pentalogy: case report and literature review. IJN. 2021;12(4):85-91. DOI: 10.22038/IJN.2021.53668.1983.
14. Liao J, Huang H, Li X. Surgical treatment of neonatal Cantrell pentalogy: a case report and literature review. AME Case Rep. 2023;7:22. DOI: 10.21037/acr-23-14.

Recibido 25 de agosto de 2025
Aprobado para publicación 30 de noviembre de 2025