

TCC RESUMIDO

INTRODUÇÃO

A Pentalogia de Cantrell (PDC) é uma síndrome congênita rara, descrita inicialmente em 1958, caracterizada por cinco defeitos anatômicos principais: falhas na parede abdominal supraumbilical, esterno inferior, diafragma anterior, pericárdio diafragmático e malformações cardíacas congênitas.

Sua incidência varia entre 1:65.000 e 1:200.000 nascidos vivos, com discreto predomínio no sexo masculino. A classificação proposta por Toyama em 1972 divide a síndrome em três categorias, conforme o número e o tipo de anomalias presentes. Apesar de sua etiologia ainda não ser completamente elucidada, sugere-se origem multifatorial envolvendo defeitos de fusão do mesoderma, mutações genéticas e anomalias cromossômicas, como as trissomias 13 e 18.

A síndrome apresenta alta taxa de mortalidade, especialmente nos casos completos (classe I) e com defeitos cardíacos complexos. O diagnóstico pode ser realizado precocemente por meio de ultrassonografia e complementado por ressonância magnética e ecocardiografia fetal. Embora mundialmente haja cerca de 250 casos descritos, no Brasil são raros, com aproximadamente nove relatos, dois dos quais no estado de Goiás.

Dada a gravidade e raridade da PDC, o estudo visa relatar um caso ocorrido na região Centro-Oeste do país e revisar criticamente a literatura, contribuindo para o aprimoramento do diagnóstico e manejo da síndrome.

RELATO DE CASO

SAS, 37 anos, casada, branca, secretária, residente e natural de Rio Verde, Goiás (GO), Brasil, com hipertensão arterial não complicada, sem outras comorbidades. G2 P0 A1 (gestação anembrionada de 5 semanas). Iniciou pré-natal, na cidade de Goiânia-GO, com aproximadamente 6 semanas (sem) e 6 dias (d), segundo data da última menstruação (DUM) em 11/11/2022.

A paciente apresentou resultados de exames sorológicos negativos para sífilis, hepatites B e C, HTLV, HIV I/II e Toxoplasmose, Citomegalovírus e Rubéola IgG reagente e IgM não reagente. Demais exames: glicemia em jejum, hemograma completo, EAS e urocultura dentro dos padrões de normalidade e vitamina B12 um pouco elevada (981 h pg/mL). Além disso, a paciente negou o uso de medicação teratogênica ou ter histórico de uso de drogas ilícitas. Entretanto, não realizou suplementação de ácido fólico no período perigestacional.

SAS referiu que o esposo tem um casal de filhos saudáveis de relacionamento anterior e que ela e o cônjuge não são consanguíneos. Em relação aos antecedentes familiares, sua mãe teve três abortamentos por Toxoplasmose, segundo informações colhidas (SIC) e a tia materna duas perdas gestacionais (natimortos) e referiu que um deles “não tinha ossos” e o outro nasceu com sindactilia nos dedos das mãos (SIC).

Na ultrassonografia (USG) de 8 sem e 6 d, notou-se a pulsação cardíaca a nível do cordão umbilical, quando se fez a hipótese diagnóstica (HD) de extrofia cardíaca. Com 11 sem e 4 d, evidenciou-se translucência nucal aumentada com 5,6 mm, defeito de fechamento da parede abdominal anterior e aparentemente do terço inferior do tórax, com exteriorização de parte do fígado, coluna vertebral levemente tortuosa em função da exteriorização de conteúdo abdominal, além de fluxo cardíaco na protusão abdominal, levantando suspeita de Pentalogia de Cantrell (PC).

A partir de 15 sem, foi iniciado o uso de metildopa 250mg, duas vezes ao dia até o final da gravidez. Nova USG, com 15 sem e 6 d, também observou a exteriorização do estômago e de aproximadamente 2/3 do coração. O Cariótipo do feto foi realizado, por amniocentese, em 13/03/23 (17 sem e 3 d) com cariótipo 46, XX. Com 20 sem, a paciente foi encaminhada para acompanhamento psicológico.

Nova USG, realizada com 20 sem e 6 d, notou-se, ao exame cardíaco, presença de ampla comunicação interventricular perimembranosa, e na USG morfológica de segundo trimestre, com 24 sem, foi confirmada protrusão de parte do fígado e das alças intestinais e de aproximadamente 50% do coração fetal.

Devido à gravidade do caso, com 27 sem e 5d de gestação, foi realizada uma junta médica. Tal junta corroborou, com novos exames de imagem, além dos dados acima, a presença de comunicação atrioventricular única com dupla via de entrada de ventrículo único tipo esquerdo com câmara rudimentar em região anterior e defeito extenso em região ventral fetal de 5,4cm, recobertos por saco herniário, com inserção do cordão na parte superior do mesmo.

Em USG com dopplervelocimetria, realizada com 28 sem e 5d, evidenciou-se índice cérebro/umbilical alterado e ambas as artérias uterinas com índice de pulsatilidade (IP) elevados, denotando alteração nos fluxos útero e feto-placentários e com peso fetal estimado em 1083g (8º percentil de Barcelona (CALCULADORAS...)), evidenciando uma restrição do crescimento fetal, porém com parâmetros do perfil biofísico normais.

Com exceção da restrição de crescimento fetal, a gravidez transcorreu sem grandes alterações até 35 sem e 5d, quando a paciente desenvolveu pré-eclâmpsia tardia, com edema de membros inferiores e picos hipertensivos. Devido à piora do quadro e dos exames laboratoriais, optou-se por interrupção da gravidez e o parto cesáreo foi indicado com 36 sem e 2d em 23/07/23.

Conforme relatório da pediatria, RN pré-termo, pequeno para a idade gestacional, baixo peso (2200 gramas), percentil 7 de Barcelona, sexo feminino, Apgar 7 e 8, apresentando onfalocele com celosomia (ausência parcial do esterno e hérnia de vísceras abdominais), com alteração do diafragma, ictus visível, microtórax; cistos amnióticos e pé torto congênito à esquerda (FIGURAS 5).

Após o nascimento, a criança ficou internada em UTI particular de Goiânia e foi transferida, com 19 d, para a UTI neonatal de um hospital especializado em patologias infantis complexas.

Por meio do relatório da angiotomografia, realizada com 22 d de vida, foi confirmado uma cardiopatia complexa: mesocardia; veia cava superior esquerda persistente; dupla via de entrada em ventrículo esquerdo com dupla via de saída e vasos transpostos; via de saída pulmonar estreitada; tronco pulmonar curto; arco aórtico tortuoso e calibre preservado.

Em Tomografia Computadorizada (TC) de abdome, notou-se diástase dos músculos reto-abdominais na região supraumbilical da parede abdominal anterior, com insinuação e herniação parcial do fígado. Já na TC de tórax, foram observadas pequenas alterações pulmonares bilaterais, sugestivas de processo inflamatório/infeccioso e ausência da parte inferior do osso esterno, notando-se herniação parcial do coração através da parede anterior torácica. Assim, foi ratificado o diagnóstico de Pentalogia de Cantrell.

Com 25 d de vida, a RN foi submetida a cateterismo com implante de dois stents Palmaz Blue na via de saída ventricular direita em válvula pulmonar descrito em outra publicação. O ecocardiograma transtorácico de controle demonstrou os stents corretamente implantados na via de saída do ventrículo direito, abrangendo tanto o infundíbulo quanto a valva pulmonar, com gradiente

sistólico máximo estimado em 21 mmHg, presença de regurgitação pulmonar significativa e manutenção do fluxo anterógrado para ambas as artérias pulmonares (LOMBARDI et al., 2024)

No pós-operatório, foi realizada uma anticoagulação profilática com enoxaparina (1 mg/kg/dia) por 48 horas, sendo posteriormente substituída por ácido acetilsalicílico (5 mg/kg/dia). A evolução clínica nos dias subsequentes foi favorável, com melhora progressiva da saturação periférica de oxigênio (de 70% para 89%) e redução da necessidade de suporte ventilatório, incluindo a fração inspirada de oxigênio (FiO₂ reduzida para até 65%) (LOMBARDI et al., 2024)

Após 63 dias de internação em UTI, apesar da “tentativa” de reanimação, a criança evoluiu para óbito devido à má formação cardíaca complicada por insuficiência cardíaca e sepse às 7:40 do dia 24/09/23.

Buscou-se aconselhamento genético e tanto no exame materno (07/12/23), quanto no da RN (26/07/23), observou-se Cariótipo convencional com bandeamento G sem alterações (46, XX). Foi solicitado Painel de Portador de Doença Recessiva, o qual não foi realizado pela paciente.

DISCUSSÃO

O presente artigo descreve um caso raro de Pentalogia de Cantrell diagnosticado precocemente, ainda na oitava semana gestacional. Trata-se de uma síndrome congênita complexa, caracterizada por cinco defeitos anatômicos: malformações da parede abdominal, esterno, diafragma, pericárdio e coração. A apresentação clínica foi compatível com a forma completa da síndrome, conforme classificação de Toyama, e acompanhada de malformação cardíaca grave, que culminou no óbito neonatal, mesmo após intervenções como cateterismo com implante de stent e suporte intensivo em UTI.

A etiologia da síndrome é atribuída a falhas no desenvolvimento da mesoderme lateral entre a terceira e quarta semanas de gestação, levando a defeitos de fechamento da linha média. As malformações cardíacas associadas comprometem o débito cardíaco fetal e contribuem para a alta mortalidade. No caso descrito, não foram detectadas alterações cromossômicas no cariótipo fetal e materno, mas foi identificada a ausência de suplementação periconcepcional com ácido fólico — fator conhecido por influenciar negativamente na organogênese cardíaca.

O diagnóstico pré-natal foi possível através da ultrassonografia morfológica precoce, complementada por ressonância magnética e ecocardiografia fetal, possibilitando o planejamento terapêutico antecipado. No período pós-natal, exames como tomografia e ecocardiograma confirmaram as anomalias e guiaram a tentativa de manejo clínico e cirúrgico.

A apresentação clínica incluiu ectopia cordis em sua forma toracoabdominal, frequentemente associada a formas completas da síndrome. A dupla via de saída do ventrículo direito foi a principal malformação cardíaca encontrada. O tratamento envolveu tentativa de correção com stent pulmonar, embora sem sucesso prolongado, evidenciando a complexidade e letalidade do quadro.

O manejo cirúrgico da Pentalogia de Cantrell é complexo e envolve múltiplas etapas. Inicialmente, busca-se reconstruir a parede abdominal e o diafragma utilizando malhas, próteses ou técnicas de fechamento progressivo. Em seguida, abordam-se as cardiopatias estruturais com técnicas que variam de acordo com a anomalia específica, como correção de CIV, CIA ou tetralogia

de Fallot. A reconstrução esternal é necessária para estabilizar o tórax e proteger o coração, podendo ser realizada com materiais reabsorvíveis ou metálicos.

A condução anestésica exige cuidados rigorosos, incluindo controle da pressão intra-abdominal e suporte ventilatório, dada a frequência de hipoplasia pulmonar e instabilidade hemodinâmica. Em casos selecionados, um manejo conservador inicial pode ser adotado, visando proteger estruturas expostas e adiar cirurgias invasivas.

O prognóstico é reservado nos casos completos, com mortalidade superior a 50%, especialmente na presença de ectopia cordis. A sobrevida é mais provável em formas incompletas e com cardiopatias menos severas. O acompanhamento a longo prazo é essencial para monitorar o crescimento, o desenvolvimento neurológico e eventuais complicações tardias. O diagnóstico precoce permite à equipe multidisciplinar e à família discutir de forma ética e informada as possibilidades terapêuticas, incluindo intervenções pós-natais e cuidados paliativos, quando indicados.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Pentalogia de Cantrell representa um desafio diagnóstico e terapêutico devido à complexidade das anomalias associadas. O avanço nas técnicas de imagem permite um diagnóstico precoce, possibilitando um planejamento adequado para o seguimento e o possível tratamento. O manejo cirúrgico continua sendo a única abordagem curativa, embora a sobrevida dependa da gravidade do quadro clínico. Pesquisas futuras podem esclarecer melhor os fatores genéticos e embriológicos envolvidos na síndrome, contribuindo para um melhor entendimento e prognóstico dos pacientes.

4.1 Conflito de Interesse

Os autores declaram não haver conflito de interesses pertinentes.

4.2 Fontes de Financiamento

O presente estudo não teve fontes de financiamento externas.

4.3 Aprovação Ética e Consentimento Informado

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética do CEP/PUC (GO) sob o número de protocolo 85134824.0.0000.0037. A aplicação do questionário para coleta dos dados envolvidos neste estudo está de acordo com a Declaração de Helsinki de 1975, atualizada em 2013. O consentimento informado foi obtido da participante incluída no estudo.

REFERÊNCIAS:

- ABDALLAH, H. I. et al. Staged repair of pentalogy of cantrell with tetralogy of Fallot. *The Annals of Thoracic Surgery*, v. 56, n. 4, p. 979–980, out. 1993.
- ALEXANDER, B. et al. Surgical Correction of Pentalogy of Cantrell. *CTSNet*, Inc., 9 out. 2024. Disponível em: . Acesso em: 27 abr. 2025

ANOMALIA congênita faz bebê nascer com coração fora do peito no Acre. 23 abr. 2014. Disponível em: <https://g1.globo.com/ac/acre/noticia/2014/04/anomalia-congenita-faz-bebe-nascer-com-coracao-fora-do-peito-no-acre.html>.

APITZ, C.; WEBB, G. D.; REDINGTON, A. N. Tetralogy of Fallot. *The Lancet*, v. 374, n. 9699, p. 1462–1471, out. 2009.

APÓS um mês, morre em Salvador bebê de Juazeiro que tinha malformação no tórax e abdômen. 14 maio 2019. Disponível em: <https://g1.globo.com/ba/bahia/noticia/2019/05/14/apos-um-mes-morre-em-salvador-bebe-de-juazeiro-que-tinha-malformacao-no-torax-e-abdomen.ghtml>.

ARAUJO JÚNIOR, E. et al. Pentalogy of Cantrell: Prenatal Diagnosis, Delivery, and Immediate Postnatal Surgical Repair. *Journal of Neonatal Surgery*, v. 6, n. 2, p. 32, 15 abr. 2017.

BAGABIR, H. A.; AZHAR, A. S. Pentalogy of Cantrell: first case reported in Saudi Arabia. *Annals of Saudi Medicine*, v. 34, n. 1, p. 75–77, jan. 2014.

CALCULADORAS | medicina fetal barcelona. Disponível em: <https://fetalmedicinebarcelona.org/calc-en/>.

CANTRELL, J. R.; ALEX HALLER, J.; RAVITCH, M. M. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. [s.l.: 1958].

CAROLINE, A. et al. RELato dE caso: PEntalogia dE cantREll casE REPoRt: PEntalogY of cantREll. [s.l.: s.n.].

CHIA, H.-L. et al. Repair of ectopia cordis using a resorbable poly-l-lactic-polyglycolic acid plate in a patient with pentalogy of Cantrell. *Journal of Pediatric Surgery*, v. 47, n. 6, p. e1–e4, jun. 2012.

COSTA, J. V. DA S. et al. Anesthesia for surgical repair of the pentalogy of Cantrell: case report. *Brazilian Journal of Anesthesiology (English Edition)*, v. 69, n. 3, p. 322–325, maio 2019.

DESAI, M. H. et al. A comparison of autologous pericardium with Dacron™ for closure of ventricular septal defect in infants. *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*, v. 62, n. 4, 2 set. 2022.

DUGGAN, E.; PULIGANDLA, P. S. Respiratory disorders in patients with omphalocele. *Seminars in Pediatric Surgery*, v. 28, n. 2, p. 115–117, abr. 2019.

FAZEA, M. et al. Pentalogy of Cantrell Associated with Ectopia Cordis: A Case Report. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, v. Volume 13, p. 283–287, ago. 2022.

GRIGORE, M. et al. Pentalogy of Cantrell associated with unilateral anophthalmia. *Medicine*, v. 97, n. 31, p. e11511, ago. 2018.

HAZIN, S. et al. Pentalogia de Cantrell: relato de caso. *Revista Brasileira de Cirurgia Cardiovascular*, v. 10, n. 4, p. 211–213, dez. 1995.

JENKINS, K. J. et al. Noninherited risk factors and congenital cardiovascular defects: Current knowledge - A scientific statement from the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young. *Circulation*, v. 115, n. 23, p. 2995–3014, jun. 2007.

KUPAS, K. D.; OLDONI, I.; SOUZA, J. M. Intervenção Paliativa Endovascular no Lactente com Tetralogia de Fallot: Uma Série de Casos. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, 8 jul. 2021.

LIANG, R. -I.; HUANG, S. -E.; CHANG, F. -M. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, v. 10, n. 2, p. 137–139, 30 ago. 1997.

LIAVA'A, M.; KALFA, D. Surgical closure of atrial septal defects. *Journal of Thoracic Disease*, v. 10, n. S24, p. S2931–S2939, set. 2018.

LOMBARDI, J. G. et al. Implante de Stent na Via de Saída do Ventrículo Direito para Artéria Pulmonar em Criança com Pentalogia de Cantrell: Relato de Caso. *ABC Imagem Cardiovascular*, v. 37, n. 2, 6 jun. 2024.

MADI, J. M. et al. Ectopia Cordis Associated with Pentalogy of Cantrell-A Case Report. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetricia*, v. 41, n. 5, p. 352–356, 2019.

MĂRGINEAN, C. et al. Cantrell Syndrome—A Rare Complex Congenital Anomaly: A Case Report and Literature Review. *Frontiers in Pediatrics*, v. 6, 17 jul. 2018.

MAYANA, L. et al. Relato de Caso: Pentalogia de Cantrell. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, v. 6, n. 8, p. 2747–2757, 2024.

MEJÍAS, E. M. et al. What is pentalogy of Cantrell? *Cardiology in the Young*, 2024

MORALES, J. M. et al. Ectopia Cordis and Other Midline Defects. [s.l: s.n.].

OKA, T. et al. Usefulness of helical CT angiography and MRI in the diagnosis and treatment of pentalogy of Cantrell. *The Journal of Pediatrics*, v. 142, n. 1, p. 84, jan. 2003.

PENTALOGIA DE CANTRELL, CASO RARO DE SOBREVIDA EM PACIENTE COM CORREÇÃO PARCIAL – ISSN 1678-0817 Qualis B2. [s.d.].

PIRES, A. C. G. et al. Perspectivas epidemiológicas, etiológicas e manejo clínico da pentalogia de Cantrell. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, v. 24, n. 2, p. e15680, 8 fev. 2024.

QIN, T.; LIU, Y.; AN, Y. Repair of inferior sternal cleft using a titanium plate in an infant with pentalogy of Cantrell. *Journal of Cardiac Surgery*, v. 31, n. 11, p. 700–702, 1 nov. 2016.

RAZAFIMANJATO, N. et al. Successful surgical repair of a sternum cleft using composite mesh: A case report and new technical note. *African Journal of Thoracic and Critical Care Medicine*, v. 27, n. 2, p. 67, 23 jun. 2021.

ROLDAN-VASQUEZ, E. et al. Conservative management of giant omphaloceles with hydrocolloid dressings. *Journal of Pediatric Surgery Case Reports*, v. 64, 1 jan. 2021.

SANTANA, R. M. et al. Hipogenesia de esterno em paciente com pentalogia de cantrell: Relato de caso/ Sternal hypogenesis in a patient with cantrell pentalogy: a case report. *Brazilian Journal of Health Review*, v. 4, n. 6, p. 27127–27131, 6 dez. 2021.

SONG, A.; MCLEARY, M. S. MR imaging of pentalogy of Cantrell variant with an intact diaphragm and pericardium. *Pediatric Radiology*, v. 30, n. 9, p. 638–639, 24 ago. 2000.

TOYAMA, W. M. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: a case report and review of the syndrome. *Pediatrics*, v. 50, n. 5, p. 778–92, nov. 1972.

VAZQUEZ-JIMENEZ, J. F. et al. Cantrell's Syndrome: A Challenge to the Surgeon. *The Annals of Thoracic Surgery*, v. 65, n. 4, p. 1178–1185, abr. 1998.

ZVIZDIC, Z. et al. The complete spectrum of pentalogy of Cantrell in one of a set of dizygotic twins. *Medicine*, v. 100, n. 14, p. e25470, 9 abr. 2021.