



Perspectivas epidemiológicas, etiológicas e manejo clínico da pentalogia de Cantrell

Epidemiological, etiological, and clinical management perspectives of Cantrell's pentalogy

Perspectivas epidemiológicas, etiológicas y manejo clínico de la pentalogía de Cantrell

Ana Carolina Gonçalves Pires¹, Akillia Caroline Nascimento Pereira¹, Jandir Saraiva Sales¹, Ione Rodrigues Brum¹, Marcus Vinicius da Silva Pereira², Marcos Vinícios Soares Silva³, José Yagoh Saraiva Rolim⁴, Eider Saraiva Sales⁴, Wallerrie Menezes Sampaio⁵, Gabriele Brum Sena⁵.

RESUMO

Objetivo: Abordar a Pentalogia de Cantrell (PC), uma rara síndrome congênita descrita por James R. Cantrell em 1958, caracterizada por cinco anomalias da linha média. **Revisão bibliográfica:** A incidência é estimada em 5,5 por 1 milhão de nascidos vivos, com prevalência predominantemente masculina. A etiologia é multifatorial, envolvendo fatores genéticos e ambientais. O diagnóstico pré-natal é desafiador, sendo indicadas ultrassonografia 2D/3D, ressonância magnética fetal e ecocardiografia. A classificação da PC varia de completa a incompleta, foi proposta uma Hexalogia de Cantrell, ampliando a abordagem. O tratamento é paliativo, variando conforme a gravidade. A mortalidade é significativa, especialmente em casos graves com ectopia cordis. O pré-natal emerge como essencial para detecção precoce, possibilitando suporte especializado, planejamento cirúrgico e apoio às famílias. Os casos de PC em gestações gemelares são raros, destacando a necessidade de estudos adicionais. **Considerações finais:** O diagnóstico pré-natal de qualidade, preferencialmente por US 2D, é crucial, especialmente em casos com ectopia cordis e onfalocele. Outros exames, como doppler, US 3D, RM, ecocardiografia fetal e embriofetoscopia, contribuem para a confirmação diagnóstica. Tratamentos são majoritariamente paliativos. Há uma falta e uma variabilidade de casos relatados demanda mais estudos para aprimorar a propedêutica e o prognóstico clínico da doença.

Palavras-chave: Pentalogia de Cantrell, Síndrome de Cantrell, Anomalias congênitas, Diagnóstico pré-natal, Tratamento.

ABSTRACT

Objective: To address Cantrell's Pentalogy (CP), a rare congenital syndrome described by James R. Cantrell in 1958, characterized by five midline anomalies. **Literature review:** The estimated incidence is 5.5 per 1 million live births, with a predominantly male prevalence. The etiology is multifactorial, involving genetic and environmental factors. Prenatal diagnosis is challenging, with 2D/3D ultrasound, fetal magnetic resonance imaging, and echocardiography indicated. The classification of CP varies from complete to incomplete, with a proposed Cantrell Hexalogy expanding the approach. Treatment is palliative, varying according to severity. Mortality is significant, especially in severe cases with ectopia cordis. Prenatal care is essential for early detection, enabling specialized support, surgical planning, and family assistance. Cases of CP in twin pregnancies are rare, emphasizing the need for additional studies. **Final considerations:** High-quality

¹Hospital Universitário Getúlio Vargas HUGV/UFAM, Manaus – AM.

²Afya Faculdade de Ciências Médicas de Santa Inês, Santa Inês – MA.

³Universidade Estadual da Região Tocantina do Maranhão, Imperatriz – MA.

⁴Universidade Federal do Maranhão, São Luís – MA.

⁵Educação Continuada Itinerante, Rio de Janeiro – RJ.

prenatal diagnosis, preferably using 2D ultrasound, is crucial, especially in cases with ectopia cordis and omphalocele. Other exams, such as Doppler, 3D ultrasound, MRI, fetal echocardiography, and embryofetoscopia, contribute to diagnostic confirmation. Treatments are predominantly palliative. The scarcity and variability of reported cases warrant further studies to enhance the disease's clinical approach and prognosis.

Keywords: Cantrell's Pentalogy, Cantrell Syndrome, Congenital anomalies, Prenatal diagnosis, Treatment.

RESUMEN

Objetivo: Abordar la Pentalogía de Cantrell (PC), un síndrome congénito raro descrito por James R. Cantrell en 1958, caracterizado por cinco anomalías en la línea media. **Revisión bibliográfica:** La incidencia estimada es de 5,5 por cada millón de nacidos vivos, con una prevalencia predominantemente masculina. La etiología es multifactorial, involucrando factores genéticos y ambientales. El diagnóstico prenatal es desafiante, siendo indicadas ecografías 2D/3D, resonancia magnética fetal y ecocardiografía. La clasificación de la PC varía de completa a incompleta, proponiéndose una Hexalogía de Cantrell que amplía la perspectiva. El tratamiento es paliativo, variando según la gravedad. La mortalidad es significativa, especialmente en casos graves con ectopia cordis. La atención prenatal es esencial para la detección temprana, posibilitando apoyo especializado, planificación quirúrgica y ayuda a las familias. Los casos de PC en gestaciones gemelares son raros, subrayando la necesidad de estudios adicionales. **Consideraciones finales:** El diagnóstico prenatal de calidad, preferiblemente mediante ecografía 2D, es crucial, especialmente en casos con ectopia cordis y onfalocele. Otros exámenes, como Doppler, ecografía 3D, resonancia magnética, ecocardiografía fetal y embriofetoscopia, contribuyen a la confirmación diagnóstica. Los tratamientos son predominantemente paliativos. La escasez y variabilidad de casos reportados demandan más estudios para mejorar el enfoque clínico y el pronóstico de la enfermedad.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell, Síndrome de Cantrell, Anomalías congénitas, Diagnóstico prenatal, Tratamiento.

INTRODUÇÃO

James R. Cantrell, em 1958, foi o primeiro a descrever na literatura essa condição que se apresenta como um conjunto de cinco anomalias congênitas da linha média: coração, pericárdio, diafragma, esterno e parede abdominal. O mesmo pesquisador se debruçou na tentativa de elucidar a etiologia da síndrome ao verificar que em nenhum dos casos relatados havia presença de histórico familiar ou complicações durante a gravidez.

Apesar do avanço tecnológico e da medicina, as orientações de tratamento postuladas por Cantrell ainda são seguidas com observância na importância de intervenção cirúrgica precoce para reparar o máximo possível dos cinco componentes, incluindo abordar a onfalocele que não foi coberta. Sua recomendação era a realização de um reparo primário em todas as hérnias diafragmáticas e o uso de incisões relaxantes na fáscia para realizar fechamentos primários da parede abdominal (WILLIAMS AP, et al., 2019).

A ocorrência de um quadro clínico completo da chamada Pentalogia de Cantrell (PC) é extremamente rara. Existem relatos na literatura que indicam a presença de outras anomalias associadas a essa malformação, e em alguns casos específicos, foram observadas anomalias cromossômicas em conjunto com essa malformação.

A incidência da PC em gestações gemelares é muito rara, e a detecção desta condição em ambos os fetos durante o intervalo da gravidez e desenvolvimento fetal é ainda mais extraordinária, representando um dos achados mais incomuns presentes na literatura médica (MERVE D, et al., 2021).

O manejo da Síndrome de Cantrell requer os cuidados de uma equipe com abordagem multiprofissional. Algumas cirurgias adicionais são realizadas com o objetivo de corrigir os defeitos da linha média decorrentes das malformações, separando os compartimentos abdominal e pericárdico realizando processo de reparação

do diafragma. Os defeitos de condições intracardíacas geralmente são reparados em cirurgias mais tardias. Infelizmente, o diagnóstico ainda acarreta significativa morbidade e mortalidade, e cada novo caso representa um desafio único para toda a equipe de saúde (SANA MK e RENTEA RM, 2023).

Avanços significativos nas técnicas de imagem, como a ecocardiografia fetal e a ressonância magnética, ampliam as possibilidades de diagnóstico pré-natal, permitindo uma melhor compreensão da extensão dos defeitos antes do nascimento. Devido a raridade da síndrome e suas particularidades, nota-se certa dificuldade em generalizar a propedêutica diante de cada caso diagnosticado.

Existe ainda, a necessidade de estudar e pormenorizar cada caso relatado para ampliar o entendimento sobre a patologia e ofertar uma melhor propedêutica desses casos. O objetivo foi discutir sobre as estratégias diagnósticas e sua contribuição para o manejo clínico da PC constituirá um ponto crucial deste artigo, ressaltando a importância da identificação precoce para a tomada de decisões informadas.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Epidemiologia

A PC é uma anomalia rara que tem uma incidência estimada de 5,5 por 1 milhão de nascidos vivos. Embora seja uma condição extremamente rara, desafia a compreensão convencional das anomalias congênitas, envolvendo uma combinação única de defeitos cardíacos, malformações abdominais e outras alterações associadas. A prevalência exata dessa alteração na população geral permanece desafiadora de determinar, dada a raridade da síndrome. No entanto, os casos documentados na literatura médica destacam a natureza excepcionalmente infrequente dessa condição (GRIGORE M, et al., 2018).

Outros estudos sugerem um alcance epidemiológico de cerca de 1 em 65.000-200.000 nascidos vivos e tem a predominância masculina de 1,35:1. A ocorrência da síndrome parece ser espalhada globalmente, sem uma predisposição geográfica específica, sugerindo que fatores genéticos ou ambientais podem desempenhar papéis cruciais na sua manifestação. A literatura médica relata que essa condição pode ocorrer de forma esporádica, sem uma predisposição familiar aparente. No entanto, casos de recorrência em famílias foram registrados, levando os pesquisadores a explorar a possibilidade de uma base genética subjacente (PAREDES ROL e ZAVALA GB, 2020).

Fisiopatologia

A maioria dos casos de PC é classificada como esporádica, ocorrendo de forma aleatória e sem uma predisposição genética aparente. Entretanto, a complexidade da síndrome é evidenciada pela existência de associações com herança dominante ligada ao cromossomo X. A principal teoria sugere que essa condição fetal está associada a uma interrupção no desenvolvimento do mesoderma lateral entre a semana 14 e a 18 da formação do embrião que interfere no desenvolvimento do septo transversal do diafragma, prejudicando a migração ventromedial das pregas mesodérmicas do abdome superior. O resultado desse desenvolvimento anormal, afetando tanto o miocárdio quanto o diafragma, é responsável pelas anomalias características da PC.

O prognóstico da síndrome está fortemente relacionado à presença e gravidade dos defeitos intracardíacos, sendo os mais comuns defeitos do septo ventricular (CIV), seguidos por defeitos do septo atrial, estenose pulmonar, tetralogia de Fallot e divertículos do ventrículo esquerdo (VE). Essa descoberta sugere que, em certos casos, a síndrome em questão pode apresentar uma base genética subjacente, contribuindo para a variedade de manifestações observadas na síndrome (AIVASOVSKY-TROTTA I, et al., 2021).

Além das associações genéticas mencionadas, diversos fatores relatados foram identificados como potenciais desencadeadores ou contribuintes para o desenvolvimento da PC. Entre os principais atores mencionados estão aneuploidias como trissomia 18 e 21, infecções virais durante a gestação, exposição a substâncias tóxicas como aminopropionitrila e teratógenos notórios, incluindo quinidina, varfarina, talidomida e até mesmo deficiência de vitamina A (PAREDES ROL e ZAVALA GB, 2020).

Um estudo realizado em camundongos por Aldeiriri B, et al. (2018) destaca a importância da sinalização do fator de crescimento transformador β (TGF β) no desenvolvimento embrionário, especialmente no fechamento da linha média embrionária, sendo crucial para a homeostase celular, principalmente no desenvolvimento cardíaco e vascular.

Defeitos nas vias de sinalização do TGF β estão associados a diversas anomalias congênitas, incluindo defeitos de fechamento da linha média dorsal, fenda palatina, hipoplasia pulmonar, malformações craniofaciais e de membros, e defeitos urogenitais. Embora todos os morfogênicos TGF β sinalizem através de receptores comuns, a expressão varia entre células e tecidos, resultando em diferentes fenótipos. A transgelina (TAGLN), uma proteína do citoesqueleto de ligação à actina expressa nas células do músculo liso vascular, emerge como um marcador em células de miofibroblastos migratórios que respondem à sinalização de TGF β .

A sinalização do TGF β induz a expressão da Transgelina (Tagln), sendo essencial para o desenvolvimento normal. A remoção seletiva de Tgfb2 de células que expressam a TAGLN resulta em exomphalos e ectopia cordis, evidenciando a influência direta dessa sinalização na formação dessas anomalias. Além disso, relatos anteriores do modelo de camundongo Tagln-Cre: Tgfb2 flx/flx demonstram defeitos cardíacos e de grandes vasos, incluindo agora a identificação de uma hérnia diafragmática anterior, ampliando a representação desse modelo como uma ferramenta valiosa para estudar anomalias congênitas, especialmente a Pentalogia de Cantrell, que apresenta defeitos congênitos similares em humanos.

A complexidade da síndrome também é refletida na prevalência predominantemente masculina, embora casos em ambos os sexos tenham sido registrados. Essa discrepância de gênero na incidência sugere possíveis interações complexas entre fatores genéticos e ambientais, exigindo uma investigação mais aprofundada para desvendar as nuances subjacentes à ocorrência dessa rara e intrigante condição congênita.

Importância do pré-natal na identificação de malformações congênitas

No contexto clínico, o pré-natal emerge como um componente crítico na detecção precoce de malformações congênitas em geral, uma categoria diversificada de anomalias estruturais ou funcionais presentes no nascimento. Esta discussão aborda a significativa relevância do pré-natal na identificação e manejo de tais malformações, considerando os benefícios tanto para a saúde fetal quanto para a materna (DEGASPERI JU, et al., 2021).

A ultrassonografia obstétrica, uma ferramenta de imagem fundamental, possibilita uma análise detalhada do desenvolvimento fetal, viabilizando a detecção de potenciais anomalias anatômicas. Ademais, a utilização de marcadores bioquímicos específicos através de exames sanguíneos contribui para a avaliação do risco de condições genéticas associadas (XAVIER JL, et al., 2022).

Em cenários envolvendo malformações cardíacas, a identificação precoce possibilita o preparo de equipes especializadas para procedimentos corretivos imediatos após o parto, otimizando os desfechos clínicos. Além disso, propicia às famílias um período adequado para receber suporte psicológico, social e educacional, essencial na gestão de um neonato com necessidades específicas (OLIVEIRA CGD, 2018).

Nesse contexto, esse processo permite um cuidado mais personalizado, adaptando a abordagem pré-natal conforme as necessidades específicas identificadas. A antecipação das condições que podem demandar cuidados especializados resulta em uma gestão mais assertiva, frequentemente requerendo um acompanhamento mais frequente, avaliações multidisciplinares e apoio emocional (GONÇALVES MKDS, et al., 2021).

Outro benefício que pode ser elencado é proporcionar aos profissionais de saúde a oportunidade de fornecer informações detalhadas às gestantes e suas famílias. Esse compartilhamento de conhecimento abrange desde explicações detalhadas sobre a natureza da condição até orientações sobre os cuidados pós-natais e as perspectivas de longo prazo para o desenvolvimento infantil. A educação durante o pré-natal não apenas capacita as famílias a enfrentar os desafios, mas também cria uma base sólida para o suporte contínuo que será necessário após o nascimento (SOUTO LDA, et al., 2021).

Em síntese, a importância do pré-natal na identificação precoce de malformações congênitas vai além da esfera médica, abrangendo aspectos emocionais, educacionais e sociais. Este investimento na saúde fetal não apenas assegura um início de vida mais saudável para o neonato, mas também contribui para o desenvolvimento de comunidades mais conscientes e solidárias em relação às necessidades específicas das crianças com malformações congênitas.

Diagnóstico e tratamento.

Conforme definido por Cantrell, essa pentalogia é caracterizada por cinco defeitos ou anomalias específicas: (1) onfalocele supraumbilical, (2) fenda esternal inferior, (3) defeito no tendão central do diafragma, (4) defeito no pericárdio e (5) anomalia intracardiaca. O autor propôs duas teorias subjacentes a essas anomalias: a primeira sugere um defeito no espeto transversal e seu mesoderma adjacente, enquanto a segunda aponta para uma falha na migração e fusão do esterno primordial. É crucial destacar que existem diferentes classificações da PC, considerando as diversas anomalias presentes nos pacientes afetados. Cantrell, em 1958, estabeleceu critérios rigorosos, exigindo a presença dos cinco defeitos para enquadrar um paciente nessa síndrome.

No entanto, Toyama, em 1972, adotou uma abordagem mais flexível, permitindo a inclusão de pacientes com quantidades variáveis dos defeitos, resultando em expressões completa, parcial ou incompleta da PC. A classe I engloba a expressão completa com os cinco defeitos, enquanto a classe II representa a expressão parcial, incluindo quatro defeitos, com exceção do defeito esternal inferior. A classe III, ou expressão incompleta, abrange uma combinação de menos de quatro defeitos, com a inclusão obrigatória do defeito esternal inferior (SANA MK e RENTEA RM, 2023).

Recentemente, foi proposta uma ampliação dessa classificação, introduzindo a Hexalogia de Cantrell, que incorpora a pentalogia completa acrescida da presença de uma única artéria umbilical. Essa perspectiva mais abrangente destaca a complexidade da síndrome e a necessidade contínua de ajustes nas abordagens classificatórias para refletir com precisão a variabilidade clínica encontrada nos pacientes afetados (KUBBA T, et al., 2013).

No primeiro trimestre, a ultrassonografia 2D surge como uma ferramenta fundamental, com alguns estudos destacando a associação entre o aumento da translucência nucal e a presença da síndrome. Embora seja mais evidente quando uma onfalocele significativa ou uma ectopia cordis estão presentes, o diagnóstico é comumente estabelecido no segundo trimestre da gestação, especialmente em casos menos proeminentes. O diagnóstico pode ser realizado no pré-natal ainda no primeiro trimestre através da ultrassonografia 2D e há autores que relatam o aumento da translucência nucal em associação com a PC (GRIGORE M et al., 2020).

O diagnóstico é mais facilitado, particularmente, quando uma onfalocele grande e/ou uma ectopia cordis (EC) estão presentes, mas é mais comumente diagnosticado durante o segundo trimestre. A ultrassonografia 3D e o Doppler fornecem uma pesquisa anatômica mais detalhada, enquanto a ressonância magnética fetal é frequentemente obtida para confirmar o diagnóstico suspeita da pentalogia. A ecocardiografia fetal é importante para determinar a presença de anormalidades cardíacas; a embriofetoscopia via abordagem vaginoscópica envolve a visualização direta do feto (WILLIAMS AP, et al., 2019).

A acurácia diagnóstica desses exames, embora notável, não é uniforme e enfrenta desafios específicos quando aplicada à Síndrome de Cantrell. A heterogeneidade da síndrome e as variações na apresentação clínica podem influenciar a interpretação dos resultados dos exames de imagem. A habilidade do profissional de saúde na análise dessas imagens, juntamente com fatores como a posição fetal e as condições maternas, são determinantes para uma avaliação precisa (JNAH AJ, 2015. LACUNZA PRO, et al., 2020). O diagnóstico após o nascimento geralmente surge diante de sinais clínicos distintos em recém-nascidos (RNs), o que pode alertar os profissionais de saúde para a possibilidade dessa síndrome complexa. A presença de onfalocele, defeito cardíaco, esterno fendido e defeito na parede abdominal anterior cria uma apresentação característica, evidenciada por uma massa pulsátil visível e palpável abaixo da pele na parte inferior do tórax durante o exame físico. A dispnéia e a cianose frequentes nesses pacientes adicionam camadas de complexidade ao quadro clínico (WILLIAMS AP, et al., 2019).

Para a confirmação diagnóstica após o nascimento, uma abordagem integrada de exames complementares é essencial. A radiografia de tórax desempenha um papel crucial na avaliação da localização cardíaca e de defeitos na caixa torácica. A ecocardiografia, por sua vez, foca na análise detalhada dos defeitos intracardíacos. Já a tomografia computadorizada e a ressonância magnética fornecem informações abrangentes sobre a extensão do defeito, facilitando o planejamento de intervenções cirúrgicas posteriores (JNAH AJ, 2015). Em casos particulares, aconselha-se a realização do cariótipo para oferecer suporte ao aconselhamento genético dos familiares do paciente (SANA MK e RENTEA RM, 2023).

Os diagnósticos diferenciais para a PCI são amplos e incluem condições como ectopia cordis isolada, onfalocele isolada, síndrome da banda amniótica, complexo da parede corporal dos membros, além de ectopia torácica isolada e anomalia do pedúnculo corporal. A presença de qualquer uma dessas alterações demanda a intervenção de uma equipe multidisciplinar, evidenciando a complexidade do diagnóstico diferencial e a importância de uma abordagem colaborativa para compreender e tratar essas condições raras (SANA MK e RENTEA RM, 2023).

Na variante menos grave da síndrome, a reconstrução da parede abdominal e do defeito diafragmático representa uma estratégia terapêutica viável. Esse processo é seguido pela reconstrução da parede torácica e, quando necessário, por cirurgia cardíaca corretiva. Entretanto, é essencial notar que mesmo em casos considerados menos graves, como os diagnosticados como Classe II ou III, os resultados cirúrgicos não garantem necessariamente a sobrevida a longo prazo. Entre os casos relatados por Araújo JE et al. (2017), Marginean C, et al (2018), Madi JM et al (2019) e Gasparella P et al (2021), apenas um paciente sobreviveu após procedimentos cirúrgicos, destacando a complexidade e o desafio associados a essa síndrome (ARAUJO JE, et al., 2017. MĂRGINEAN C, et al., 2018. COSTA JVDS, et al., 2019. MADI JM, et al., 2019. GASPARELLA P, et al., 2021).

Nos casos mais graves da síndrome, especialmente aqueles que envolvem a presença de ectopia cordis, a abordagem cirúrgica torna-se exponencialmente mais complexa. A hipoplasia da caixa torácica e a incapacidade de envolver o coração ectópico dificultam significativamente as intervenções cirúrgicas. Como exemplificado no caso reportado por Patil AR et al (2015), a gravidade extrema dessa forma da síndrome limita as opções terapêuticas, resultando em desafios substanciais na gestão clínica e no alcance de resultados positivos.

No caso relatado por Zvizdic Z et al. (2021) cujo o paciente foi diagnosticado como classe I chegou ao final da gestação e passou por cirurgia, mas resultou em morte neonatal. Observa-se que a PC pode se apresentar com a combinações de diferentes má formações e anomalias, sendo os casos com ectopia cordis os de pior prognóstico. (ARAUJO JE, et al., 2017; PATIL AR, et al., 2015).

Dos casos relatados neste estudo, nota-se que as mães tinham idades que variavam de 29 a 35 anos e apenas uma se declarou tabagista. Nenhuma das gestações foi planejada e todas as gravidezes foram descobertas após o primeiro trimestre utilizando o US 3D e RM para confirmação diagnóstica. Em nenhum caso relatado a gravidez foi interrompida e todos nasceram pré-termo por cesariana com sobrevida variando de 30 segundos a 32 dias. Dentre as causas da morte observa-se de sepse, insuficiência respiratória, edema cerebral e de pulmão, trombose da veia cava inferior e da femoral direita (FAZEA M et al., 2022; FERNÁNDEZ PH, et al., 2014; MADI JM, et al., 2019)

Há ainda casos relatados dessa síndrome em gestação gemelar. Com uma incidência bem menor, poucos casos estão relatados na literatura, entretanto, os casos avaliados nesse trabalho foram diagnosticados através de US 2D ambos por volta de 27 semanas encontrando apenas um dos fetos com essa condição e o outro sem comorbidade aparente. O primeiro caso ocorreu no Paraguai, na primeira gestação gemelar (dicoriônico-diamniótica com líquido em quantidade normal em ambas as bolsas) de uma mulher de 22 anos, no qual uma menina apresentou anencefalia, anormalidade facial e coração fora da cavidade. Essa gestação seguiu até 35 semanas, quando foi interrompida por cesariana. O feto com a PC nasceu com sinais de vida, pesando 2.300 gramas, entretanto não chorou, e apresentou-se ao exame físico com anencefalia, lábio leporino, fenda palatina completa e duplicação do nariz (MARECO MRF, 2015).

O segundo caso ocorreu no Peru em uma mulher de 34 anos com gestação gemelar (gestação dupla monocoriônica diamniótica) com os seguintes achados em um dos fetos com 27 semanas: defeito abdominal superior e esternal inferior, apresentando exposição do fígado, alças intestinais e ectopia cordis. Neste caso, foi feito o diagnóstico e o parto foi realizado por cesariana com o RN acometido falecendo poucos minutos após o parto e o outro RN recebendo alta juntamente com a mãe (TIPIANI RO, et al., 2014).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do exposto nota-se que a pentalogia de Cantrell se trata de uma patologia rara e de mau prognóstico mesmo nos casos menos graves de malformação. A sua patogênese ainda permanece indefinida já que as teorias existentes não têm base científica sólida. É necessário relatar que houve dificuldade em reunir artigos mais recentes sobre o tema devido aos casos serem descritos com frequência esporádica e com incidência muito baixa. Com relação ao diagnóstico sugere-se que um pré-natal de boa qualidade seja o suficiente, podendo o diagnóstico ser realizado através da US 2D, especialmente nos casos com ectopia cordis e onfalocelo. Outros exames podem ser utilizados para melhor descrição das anomalias e confirmação diagnóstica como doppler, US 3D, RM, ecocardiografia fetal e a embriofetoscopia via abordagem vaginoscópica. O diagnóstico também pode ser realizado no pós-natal com avaliação clínica e uso de exames de imagens como radiografia de tórax, ecocardiografia, tomografia computadorizada, além de angiografia por subtração digital. Os tratamentos são geralmente paliativos e variados de acordo com a severidade do caso. Atualmente ainda se utiliza as recomendações de Cantrell com tratamentos cirúrgicos realizados com maior brevidade possível. Entretanto, devido à pequena quantidade de casos relatados, variabilidade de severidade e classificação, é difícil generalizar a propedêutica a ser aplicada; inferindo-se então, a necessidade de maior divulgação e estudos dessa temática com o intuito de melhorar o prognóstico dessa condição clínica.

REFERÊNCIAS

1. AIVASOVSKY-TROTTO I, et al. Prenatal Diagnosis of an Unusual Phenotype of Cantrell's Pentalogy: Case Report, and Literature Review. *Iranian Journal of Neonatology*, 2021; 12(4): 2021.
2. ALDEIRIRI B, et al. Abrogation of TGF-beta signalling in TAGLN expressing cells recapitulates Pentalogy of Cantrell in the mouse. *Scientific reports*, 2018; 8(1): 3658.
3. ARAUJO JE, et al. Pentalogy of Cantrell: Prenatal Diagnosis, Delivery, and Immediate Postnatal Surgical Repair. *Journal of neonatal surgery*, 2017; 6(2): 32.
4. CANTRELL JR, et al. Síndrome de defeitos congênitos envolvendo a parede abdominal, esterno, diafragma, pericárdio e coração. *Surg Gynecol Obstet*, 1958; 107: 602-614.
5. COSTA JVDS, et al. Anesthesia for surgical repair of the pentalogy of Cantrell: case report. *Brazilian Journal of Anesthesiology (English Edition)*, 2019; 69(3): 322-325.
6. DEGASPERI JU, et al. Alterações orais e sistêmicas decorrentes da gestação e a importância do pré-natal médico e odontológico para redução das complicações gestacionais. *Research, Society and Development*, 2021; 10(3): e8810312976.
7. MERVE D, et al. Twin pregnancy in which both fetuses have Cantrell's pentalogy: A case report and literature review. *European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology*, 2021; 260: 64-69.
8. ERCOLE FF, et al. Revisão integrativa versus revisão sistemática. *Reme: Rev. Min. Enferm.* [online], 2014; 18 (1): 09-11.
9. FAZEA M, et al. Pentalogy of Cantrell Associated with Ectopia Cordis: A Case Report. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, 2022; 13: 283-287.
10. FERNÁNDEZ PH, et al. Pentalogía de cantrell asociado a ectopia cordis: a propósito de un caso. *Revista Médica La Paz*, 2014; 20(1): 49-52.
11. GASPARELLA P, et al. Rapidly involuting congenital hemangioma of the liver in a newborn with incomplete Pentalogy of Cantrell: description of a new association. *Journal of Surgical Case Reports*, 2021; 2021(3).
12. GONÇALVES MKDS, et al. Prevalência e fatores associados às malformações congênitas em nascidos vivos. *Acta Paulista de Enfermagem*, 2021; 34: eAPE00852.

13. GRIGORE M, et al. Pentalogia de Cantrell associada à anoftalmia unilateral: Relato de caso e análise literária. *Medicina*, 2018; 97(31): e11511.
14. JNAH AJ. Pentalogy of Cantrell. *Advances in Neonatal Care*, 2015; 15(4): 261-268.
15. KUBBA T, et al. Diagnóstico pré-natal de pentalogia de Cantrell em 11-13 semanas: evidência de uma hexalogia. *J Obstet Gynaecol*, 2013; 33: 85-86.
16. LACUNZA PRO, et al. Diagnóstico prenatal de Pentalogía de Cantrell: reporte de caso. *Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia*, 2020; 66(4).
17. MADI JM, et al. Ectopia Cordis Associated with Pentalogy of Cantrell-A Case Report. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetricia*, 2019; 41 (5): 352-356.
18. MARECO MRF. Pentalogía de Cantrell: un caso en embarazo gemelar. *Rev. Nac. (Itauguá)*, Itauguá, 2015; 7(1): 53-55.
19. MĂRGINEAN C, et al. Cantrell Syndrome—A Rare Complex Congenital Anomaly: A Case Report and Literature Review. *Frontiers in Pediatrics*, 2018; 6.
20. OLIVEIRA CGD. Cardiopatias congênitas uma revisão da literatura, 2018; 41.
21. PAREDES ROL; ZAVALA GB. Diagnóstico prenatal de Pentalogía de Cantrell: reporte de caso, 2020; 66(4).
22. PATIL AR, et al. Pentalogy of Cantrell: a case report. *BJR case reports*, 2015; 20140002.
23. POLIT DF, et al. Fundamentos de pesquisa em enfermagem: métodos, avaliação e utilização. 5a ed. Porto Alegre (RS): Artmed, 2004; 5.
24. SANA MK e RENTEA RM. Pentalogia de Cantrell. In: StatPearls Publishing [Internet], 2023; 1.
25. SOUTO LDA, et al. Fatores de risco condicionantes para o desenvolvimento de malformação congênita em recém-nascidos: uma revisão integrativa, 2021; 1.
26. TIPIANI RO, et al. Pentalogia de Cantrell com um gêmeo saudável: relato de caso. *Rev. Peru. ginecologista. Obstetricia*, 2014; 60(3): 239-244.
27. TOYAMA WM. Defeitos congênitos combinados da parede abdominal anterior, esterno, diafragma, pericárdio e coração: relato de caso e revisão da síndrome. *Pediatria*, 1972; 50: 778–792.
28. WILLIAMS AP, et al. Pentalogy of cantrell. In: *Seminars in pediatric surgery*. WB Saunders, 2019: 106-110.
29. XAVIER JL, et al. Prevalência das malformações fetais diagnosticadas em ultrassonografia obstétrica de rotina, 2022; 37.
30. ZVIZDIC Z, et al. The complete spectrum of pentalogy of Cantrell in one of a set of dizygotic twins. *Medicine*, 2021; 100(14): e25470.