



## REPORTE DE CASO

# PENTALOGÍA DE CANTRELL EN EL PRIMER GEMELO DE UN EMBARAZO GEMELAR MONOCIGÓTICO: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Cantrell's pentalogy in the first twin from a monozygotic twin pregnancy: a case presentation and literature review

Harry Pachajoa, M.D., Ph.D. (A)\*

Recibido: febrero 9/10 - Aceptado: enero 17/11

## RESUMEN

**Introducción:** la Pentalogía de Cantrell (PC) se compone de cinco anomalías: defecto superior de pared abdominal, defecto esternal inferior, defecto diafragmático anterior, defecto pericárdico diafragmático y anomalías del corazón. Cerca de 250 casos han sido reportados, solo 6 involucran gemelos, y de estos 4 describen discordancia de esta anomalía.

**Objetivo:** realizar la presentación de un caso de PC asociado a embarazo gemelar y la revisión de la literatura de esta asociación con énfasis en el diagnóstico prenatal y la etiología.

**Materiales y métodos:** se presenta un caso de Pentalogía de Cantrell que afecta solo al primer gemelo de un embarazo gemelar monocigótico, se realizó una búsqueda de la información en las bases de datos SciELO y PubMed con la terminología MeSH "Pentalogy of Cantrell", "twin" y en español "Pentalogía de Cantrell" y "gemelar".

**Conclusión:** la PC puede ser sospechada ecográficamente por ectopia cordis y defecto toracoabdominal. La presentación de un caso en un embarazo gemelar es una asociación poco frecuente.

**Palabras clave:** Pentalogía de Cantrell, embarazo gemelar monocigótico, onfalocele.

## SUMMARY

**Introduction:** Cantrell's pentalogy (CP) consists of five anomalies: upper abdominal wall defects, lower sternal defects, anterior diaphragmatic defects, diaphragmatic pericardial defects and abnormalities of the heart. Around 250 cases have been reported; only 6 have involved twins and 4 of these have described discordance of such anomaly.

**Objective:** presenting a case of twin pregnancy-associated CP and literature review regarding such association, emphasizing prenatal diagnosis and etiology.

**Materials and methods:** a case of Cantrell's pentalogy is presented which only affected the first twin from a monozygotic twin pregnancy. Information was sought in SciELO and PubMed databases, using the following MeSH terminology "Pentalogy of Cantrell", "Twin" and "Pentalogía de Cantrell" and "gemelar" in Spanish.

**Conclusion:** CP may be ecographically suspected by ectopia cordis and thoracoabdominal defects. The presentation of a case in twin pregnancy is an extremely rare association.

**Key words:** Cantrell's pentalogy, monozygotic twin pregnancy, onphalocele.

\* Profesor y Jefe, Departamento de Ciencias Básicas Médicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi. Cali (Colombia). Correo electrónico: harrympl@yahoo.com

## INTRODUCCIÓN

La Pentalogía de Cantrell (MIM 313850) fue descrita por primera vez en 1958.<sup>1</sup> Este síndrome se caracteriza por onfalocele asociado a ectopia cordis. El espectro completo consiste en 5 anomalías: defecto superior de pared abdominal, defecto esternal inferior, defecto diafragmático anterior, defecto pericárdico diafragmático y anormalidades del corazón.<sup>2</sup> La prevalencia de Pentalogía de Cantrell ha sido estimada en 1 en 65.000 a 5,5 en 1.000.000 recién nacidos.<sup>3,4</sup> De los casos reportados solo seis eran gemelos involucrados<sup>5-10</sup> y de estos, a su vez, solo cuatro describieron la discordancia de este espectro.<sup>5,7,9,10</sup>

Se presenta un caso de Pentalogía de Cantrell que afecta solo a un gemelo de un embarazo gemelar monocigótico. Además, se hace una revisión de la literatura sobre esta asociación con énfasis en el diagnóstico clínico y prenatal y la etiología.

## REPORTE DE CASO

Paciente primigestante de 17 años con embarazo gemelar monocigótico en quien se informa la presencia de un feto con Pentalogía de Cantrell de 25 semanas de gestación. La paciente consultó para la atención del parto por diagnóstico prenatal de embarazo gemelar con óbito fetal en ambos fetos. El primer feto tuvo un peso de 600 gramos, talla de 28,2 cm, perímetro cefálico de 21 cm y al examen físico se encuentran características de Pentalogía de Cantrell de expresión incompleta (defecto abdominal con exposición de asas intestinales e hígado, ausencia de la región inferior del esternón y ectopia cordis). El segundo gemelo no presentó defectos congénitos, con un peso de 455 gramos, talla de 26 cm y perímetro cefálico de 19,5 cm. La placenta fue monocoriónica biamniótica.

La primera ecografía prenatal tomada a las 20 semanas mostró un embarazo gemelar y evidenció un defecto toracoabdominal en uno de los gemelos. La del ingreso a la institución mostraba adicionalmente óbito fetal en ambos fetos.

La madre refiere exposición a alcohol durante el primer trimestre de gestación, niega antecedente

de enfermedad crónica o de exposición a sustancias psicoactivas durante el embarazo.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó una búsqueda en las bases de datos SciELO y PubMed con las palabras clave: “*Pentalogy of Cantrell*”, “*twin*”, y en español “*Pentalogía de Cantrell*” y “*gemelar*”. Bajo estas características, se encontraron 8 artículos, de los cuales 7 eran reportes de caso y 1 era artículo de investigación.

## DISCUSIÓN

Toyama sugirió la clasificación de la Pentalogía de Cantrell en tres clases: Clase 1, diagnóstico definitivo, presencia de todos los 5 defectos; Clase 2, diagnóstico probable, con 4 defectos (incluye anormalidades intracardíacas y defectos de pared abdominal ventral); y Clase 3, expresión incompleta, con la presencia de tres defectos.<sup>11</sup> Nosotros presentamos un paciente con expresión incompleta de PC, el cual expresó un defecto de la pared abdominal, defecto esternal inferior y defecto del diafragma anterior.

**Figura 1.** Gemelos. El feto de la izquierda presenta características de Pentalogía de Cantrell clase incompleta. A la derecha, el feto sano.



La PC resulta de una falla en la fusión de los pliegues laterales del mesodermo responsable de la formación de la región toracoabdominal en la línea media y se ha sugerido que esa falla en la fusión puede ser originada por un disruptor vascular como el misoprostol.<sup>12</sup> Aunque actualmente la etiología de este síndrome se considera heterogénea, se han reportado algunos casos familiares donde se sugiere una herencia ligada al X.<sup>6</sup>

Sobre las anomalías encontradas en la PC, el corazón protruye a través del defecto esternal generando la ectopia cordis, y los órganos intraabdominales a través del defecto abdominal, creando el espectro de anomalías encontradas en la PC.<sup>2</sup> El principal defecto de pared abdominal asociado con este síndrome es el onfalocele, encontrado en un 74,5% de los pacientes, seguido por los defectos en el esternón inferior (59,4%), defectos diafragmáticos (56,8%), y defectos pericárdicos (41,8%). Otras anomalías incluyen las cardíacas, siendo la más frecuente la comunicación interventricular, la cual ocurre en el 83% de los casos.<sup>13</sup>

El diagnóstico ecográfico puede ser realizado durante el primer trimestre de gestación y pueden identificarse defectos como la ectopia cordis y defectos de pared abdominal, que pueden guiar al diagnóstico de este síndrome.<sup>14-16</sup> En el diagnóstico diferencial de la PC debe incluirse la ectopia cordis aislada y secuencia por disrupción de bandas amnióticas.<sup>17,18</sup> Otros estudios radiológicos que pueden utilizarse para el estudio de la PC son la escanografía multicorte y la resonancia magnética nuclear.<sup>19</sup>

## CONCLUSIÓN

La PC puede ser sospechada ecográficamente por ectopia cordis y defecto toracoabdominal. La presentación de un caso en un embarazo gemelar es una asociación poco frecuente.

## REFERENCIAS

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall,

- sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynecol Obstet* 1958;107:602-14.
2. Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopia cordis, and Cantrell's pentalogy. *Semin Pediatr Surg* 2008;17:154-60.
3. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet* 1992;42:90-5.
4. Mitsukawa N, Yasunaga H, Tananari Y. Chest wall reconstruction in a patient with Cantrell syndrome. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2009;62:814-8.
5. Baker ME, Rosenberg ER, Trofatter KF, Imber MJ, Bowie JD. The in utero findings in twin pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1984;3:525-7.
6. Carmi R, Barbash A, Mares AJ. The thoracoabdominal syndrome (TAS): a new X-linked dominant disorder. *Am J Med Genet* 1990;36:109-14.
7. Egan JF, Petrikovsky BM, Vintzileos AM, Rodis JF, Campbell WM. Combined pentalogy of Cantrell and sirenomelia: a case report with speculation about a common etiology. *Am J Perinatol* 1993;10:327-9.
8. Spencer R, Robichaux WH, Superneau DW, Lucas VW Jr. Unusual cardiac malformations in conjoined twins: thoracopagus twins with conjoined pentalogy of Cantrell and an omphalopagus twin with atretic ventricles. *Pediatr Cardiol* 2002;23:631-8.
9. Bhat RY, Rao A, Muthuram. Cantrell syndrome in one of a set of monozygotic twins. *Singapore Med J* 2006;47:1087-8.
10. Rashid RM, Muraskas JK. Multiple vascular accidents: pentalogy of Cantrell in one twin with left sided colonic atresia in the second twin. *J Perinat Med* 2007;35:162-3.
11. 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;50:778-92.
12. Pachajoa H. Pentalogía de Cantrell en un recién nacido expuesto en útero a misoprostol. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2010;75:47-9.
13. Vazquez-Jimenez JF, Muhler EG, Daebritz S, Keutel J, Nishigaki K, Huegel W, et al. Cantrell's syndrome: a challenger to the surgeon. *Ann Thorac Surg* 1998;65:1178-85.
14. Yao-Yuan H, Chien-Chung L, Chi-Chen C. Prenatal sonographic diagnosis of Cantrell's pentalogy with

- cystic hygroma in the first trimester. *J Clin Ultrasound* 1998;26:409-412.
15. Bennett TL, Burlbaw J, Drake CK. Diagnosis of ectopic coardis at 12 weeks gestation using transabdominal ultrasonography with color flow Doppler. *J Ultrasound Med* 1991;10:695-6.
  16. Ghidini A, Sirtori M, Romero E. Prenatal diagnosis of pentalogy of Cantrell. *J Ultrasound Med* 1988;7:567-72.
  17. Oka T, Shiraishi I, Iwasaki N, Itoi T, Hamaoka K. Usefulness of helical CT angiography and RMI in the diagnosis and treatment of Pentalogy of Cantrell. *J Pediatr* 2003;142:84.
  18. Emanuel PG, García GI, Angtuaco TL. Prenatal detection of anterior abdominal wall defects with US. *Radiographics* 1995;15:517-30.
  19. Pachajoa H, Barragán A, Potes A, Javier T, Isaza C. Pentalogy of Cantrell: report of a case with consanguineous parents. *Biomédica* 2010;30(4).

**Conflicto de intereses:** ninguno declarado