

# ***Pentalogía de Cantrell con Dirrinia***

*Dr Carlos Perroni \* Dr. José M. Castillo \*\* Dr. Carlos D. Sztern \*\*\**

## **Abstract**

*La Pentalogía de Cantrell es un muy raro desorden caracterizado por una combinación de defectos severos del esternón, diafragma, corazón, y paredes abdominales, en ocasiones asociado a una multiplicidad de anomalías congénitas. Puede afectar a ambos sexos.*

*El primer relato sobre esta entidad fue en 1958 por Cantrell y Mayor. Afecta a 5,5 infantes por un millón de nacimientos.*

*Son mas afectados los varones en una proporción de 2:1 y suelen tener signo sintomatología más severa que en las mujeres. Resulta de defectos embriológicos mesodérmicos que ocurren probablemente entre el día 14 y 18 de vida embrionaria.*

*Se han descrito aproximadamente 50 casos en la literatura existente.*

## **Pentalogía de Cantrell:**

Sinonimia

Pentalogía de Cantrell

Síndrome de Cantrell

Síndrome de Cantrell-Haller-Ravich

Pentalogy Syndrome

Hernia Peritoneopericardial Diaphragmatica

Síndrome Tóraco abdominal

## **Síntomas y signos**

La Pentalogía de Cantrell es caracterizada por:

Defecto en la porción baja esternal.

Defecto de la pared abdominal supra umbilical. La protrusión y alojamiento del contenido abdominal en un saco (omfalocele).

Defecto diafragmático anterior.

Defecto del pericardio diafragmático.

Anomalía intra cardíaca congénita ( CIV, CIA, T. Fallot, EP, divertículo ventricular izquierdo, anomalía del retorno venoso, etc.)

## **Embriología**

Los defectos de la pared abdominal y esternón se relacionan con el defecto en la migración de las estructuras primordiales mesodérmicas. Los defectos en el pericardio y diafragma, están relacionados con la falta parcial o total del desenvolvimiento del septo transverso. Las anomalías cardíacas resultan del defecto de desenvolvimiento del epimiocardio, estructura formadora de la pared cardíaca compuesta por el miocardio y pericardio visceral.

## **Etiología**

La Pentalogía de Cantrell podría tratarse de una condición de transmisión genética ligada al cromosoma X.

Se han descrito casos con trisomía 18 y otros con trisomía 21.

## Diagnóstico

La ultrasonografía desempeña un importante papel en la detección de las malformaciones que caracterizan esta anomalía posibilitando el diagnóstico prenatal y el planeamiento para el adecuado tratamiento.

Formas de Presentación según la ultrasonografía:

Torácica: Defecto del esternón, ausencia de pericardio parietal, orientación cefálica del ápice cardíaco, cavidad torácica pequeña.

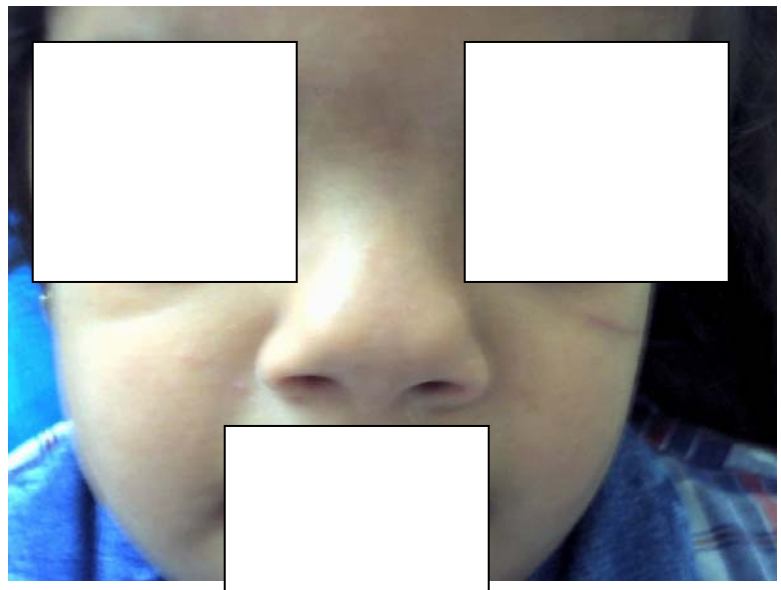
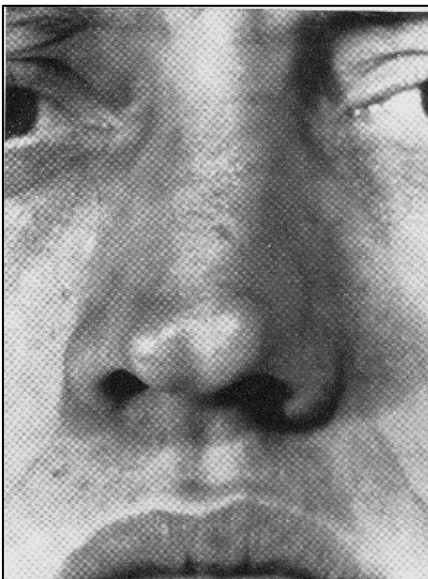
Tóraco abdominal: Ausencia o defecto parcial de la parte baja del esternón, defecto del pericardio parietal.

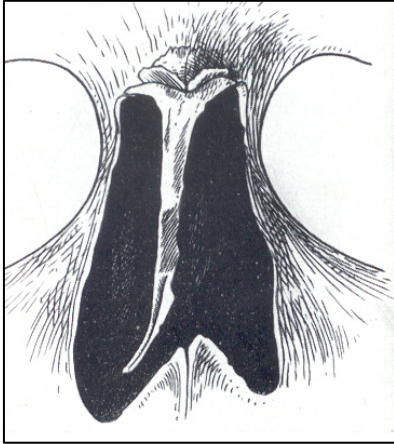
## Asociaciones

Otras anomalías pueden estar asociadas a la Pentalogía de Cantrell determinando variantes de esta entidad, como: Omfalocele, Síndrome de Regresión Caudal, arteria umbilical única, imperforación anal, exencefalia, higroma quístico, Síndrome de Body Stalk, Síndrome de Bandas Amnióticas, osteogénesis imperfecta, aplasia renal, dismielia, hipoplasia cerebral. También pueden ser observadas manifestaciones clínicas tales como: derrames pericárdicos y pleurales, ascitis y polidramnios y malformaciones cráneo faciales, siendo esta última la que motiva la actual presentación. Se presenta en este trabajo un caso de Pentalogía de Cantrell con Dirrinia.

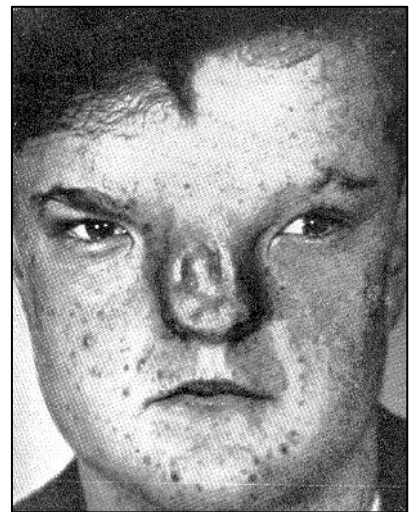
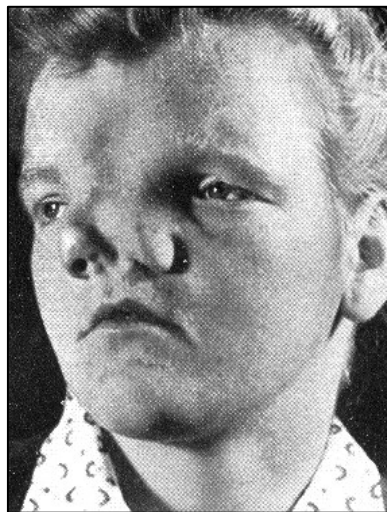
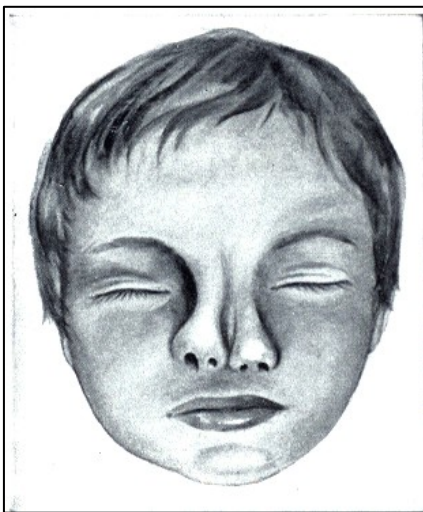
## Dirrinia:

La duplicación de la nariz o dirrinia puede presentar diversas gradaciones, desde las formas más leves hasta el desarrollo completo de dos pirámides nasales. La nariz doble, todavía unida hacia el centro es la llamada “nariz de dogo” (8), donde la lámina perpendicular avanza excesivamente en dirección ventral, hallándose dividida en su parte superiores en forma de V y con inserción de sus bordes en hendiduras de los huesos propios de la nariz. La mitad interna de los huesos propios forma una hendidura que inicia la partición del dorso nasal. .





Como caso extremo, Stupka muestra una niña de tres años con dos pirámides nasales totalmente desarrolladas, con cuatro orificios nasales, y cuatro coanas permeables. Las formas más severas de dirrinia muestran también un tercer orificio nasal con o sin cavidad nasal supernumeraria, pudiendo esa ventana presentarse lateralmente y por encima de lo normal. También se han descrito casos de dirrinia con un doble surco longitudinal asociado a malformaciones cardíacas,. y otros con defecto parcial de los huesos propios de la nariz y tres orificios nasales, dos de ellos permeables .

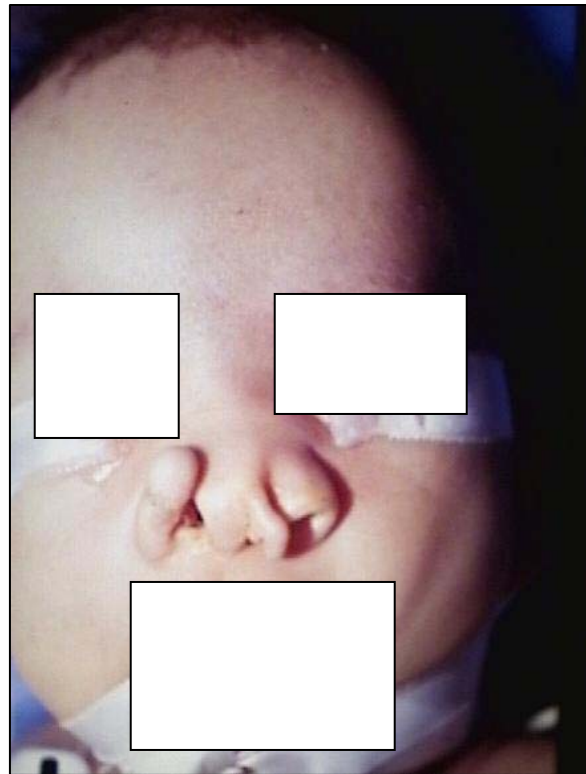


## **Presentación del caso**

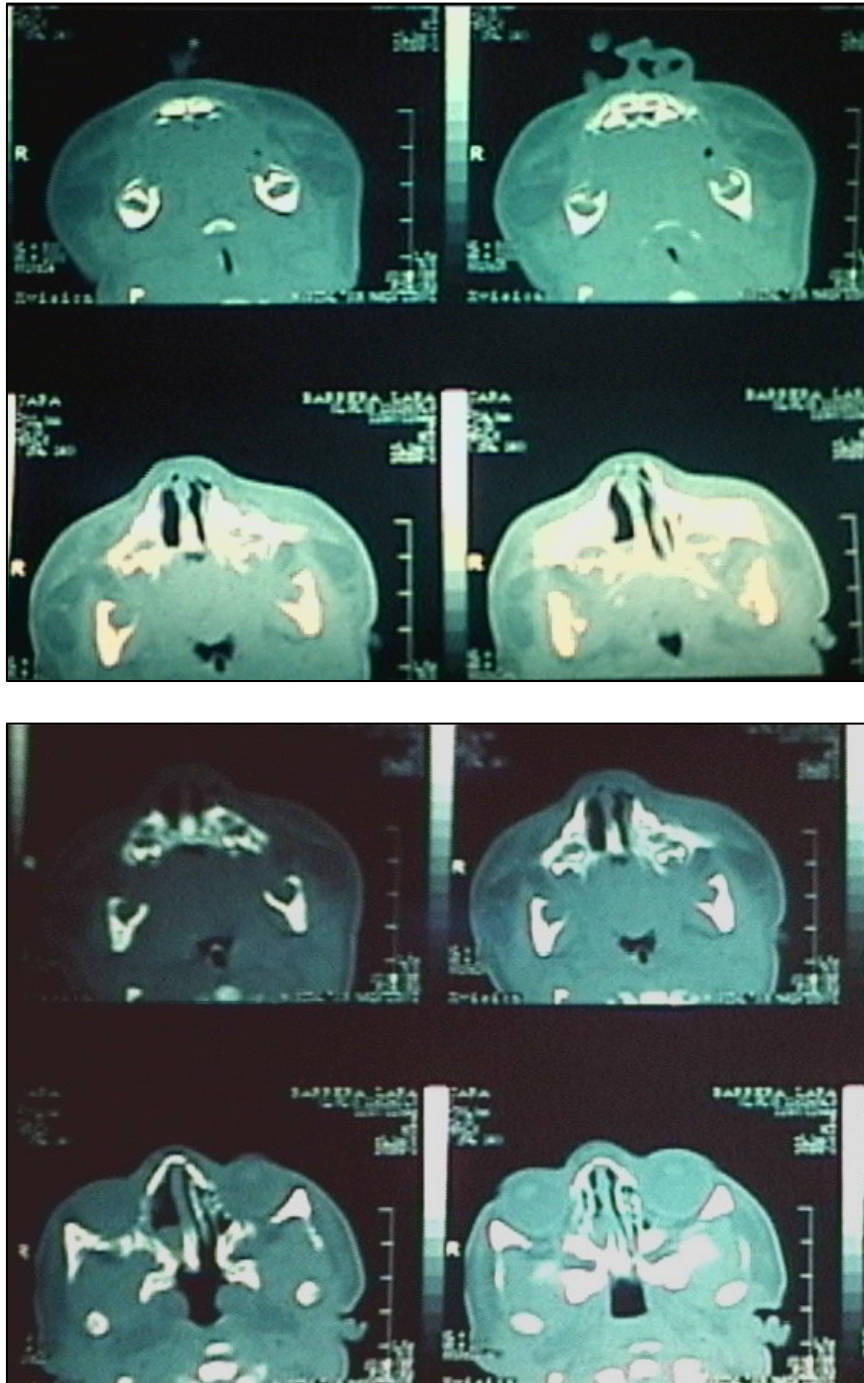
**Paciente** : Recién nacido de 36 hs. de vida. Sexo femenino, que ingresa con diagnóstico de onfalocele. Sin antecedentes perinatólogicos

**Antecedentes familiares** : Madre y abuela materna operadas de onfalocele en etapa neonatal. Tío materno operado de fisura labial.

**Exámen al ingreso** : Parto por cesárea. Peso 3.200. Buen estado general. Se observa onfalocele supraumbilical de 10 x 10 cm. Cerrado, cubierto por piel pigmentada, con vigoroso latido pulsátil a nivel superior. Presenta duplicación nasal con insuficiencia respiratoria nasal leve. Soplo sistólico en mesocardio. Resto normal



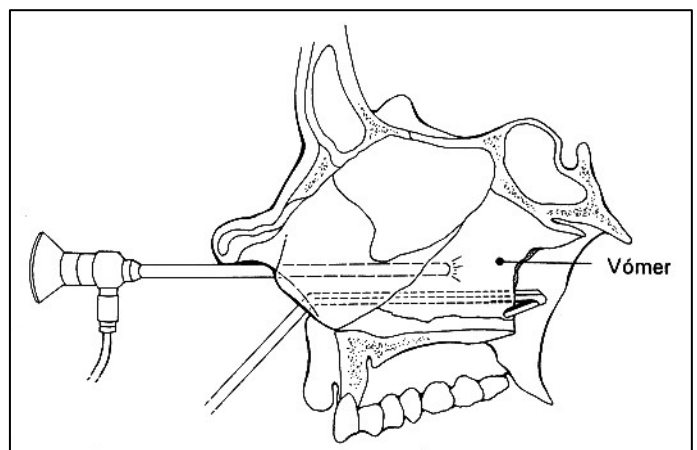
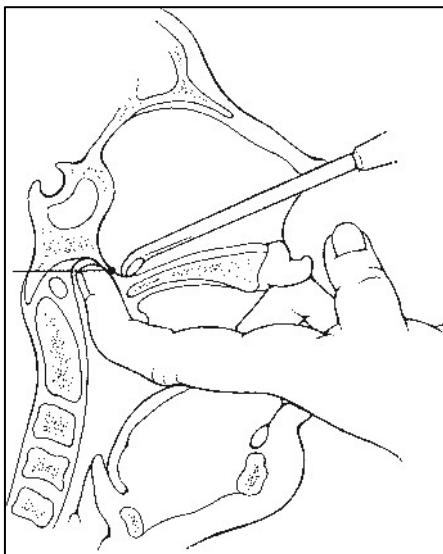
**Exámenes complementarios** : Laboratorio normal. Rx tóracoabdominal : fusión de costilla 11 y 12 derechas. Dextrocardia. La ecografía abdominal : en el corte longitudinal a nivel de la región epigástrica se advierte desplazamiento inferior del ventrículo izquierdo en forma de gota por delante de la cara anterior del hígado. Ecoestructura renal y cerebral conservada. Ecocardiograma : Tetralogía de Fallot. TAC de fosas nasales : Duplicación de nariz y atresia de coana unilateral



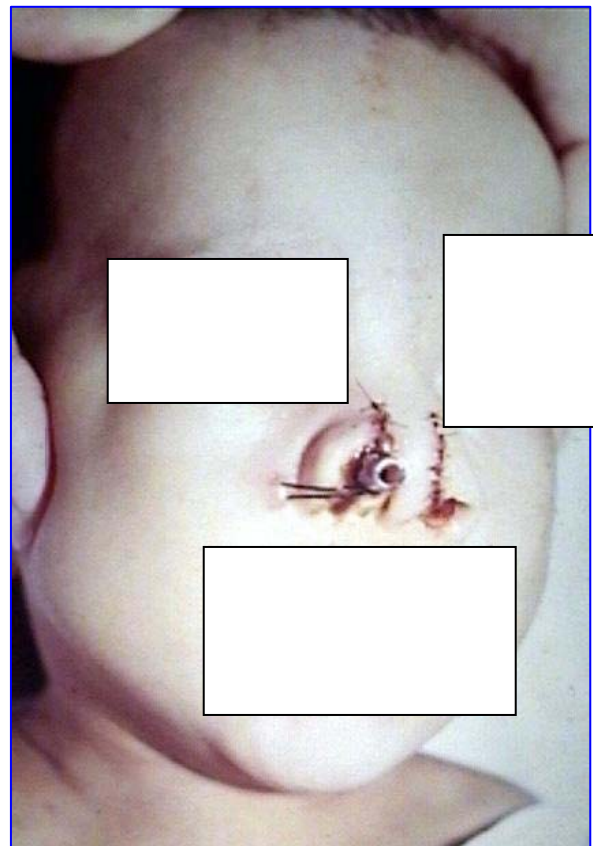
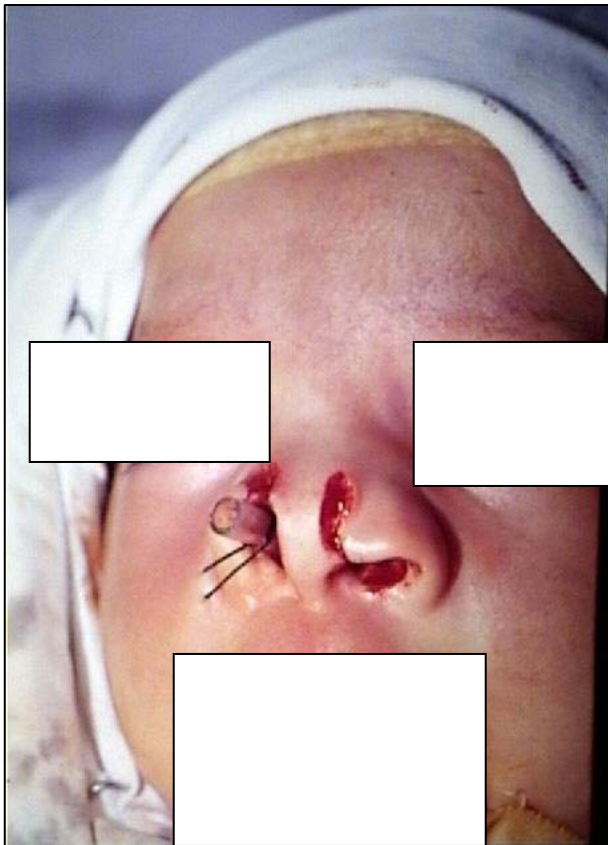
**Cirugías** : El Servicio de Cirugía General realiza en primer término el tratamiento de la formación abdominal, donde se constata el defecto diafragmático anterior y retroesternal de 4 cm. de diámetro a través del cual protruye una masa muscular alargada de 5 cm. de longitud compatible con divertículo ventricular, cubierto por membrana pleuroperitoneal, la que previa disección se reintegra a la cavidad torácica, cerrando la brecha entre el borde diafragmático y la pared esternal. Pleura intacta. A continuación se procede al tratamiento del onfalocele siendo el contenido del mismo hígado, estómago, intestino delgado y colon, que se reduce y se realiza una sutura primaria en dos planos. La evolución postoperatoria es satisfactoria comenzando con alimentación oral al 5° día.



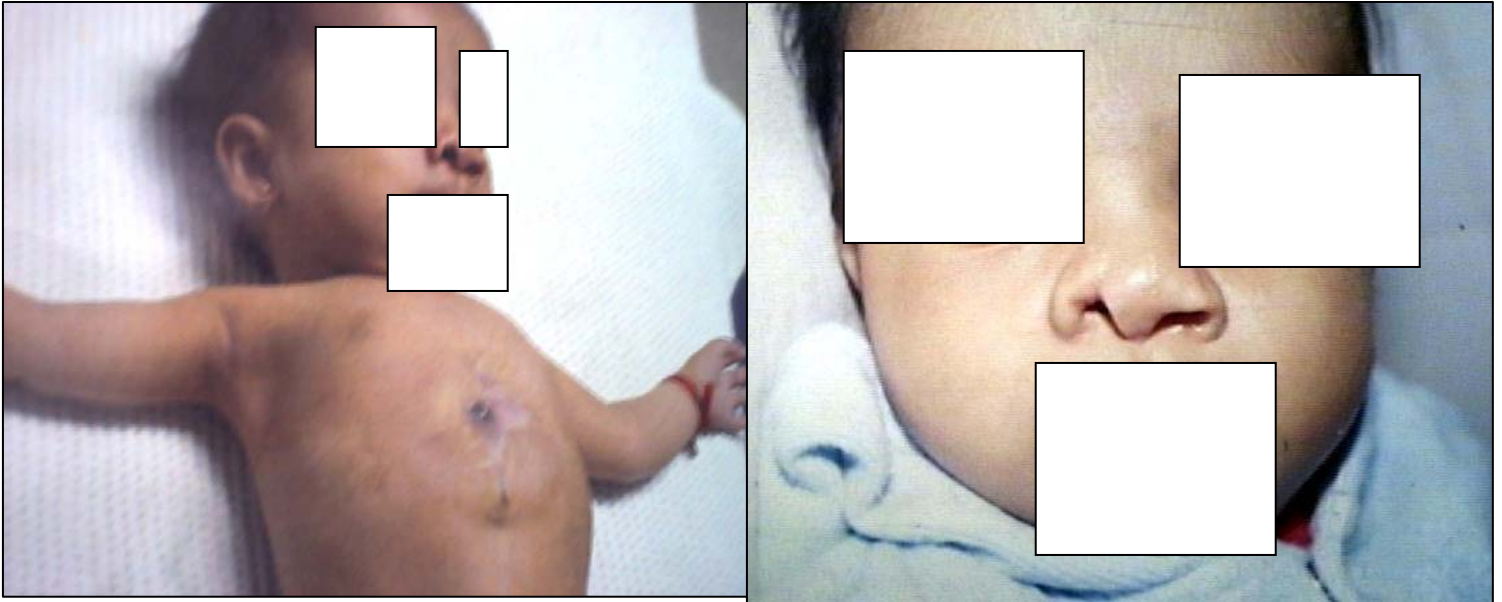
La segunda cirugía programada es realizada entre el Servicio de Cirugía Plástica y el de Otorrinolaringología, para corregir los defectos nasales. La atresia de la coana es tratada en la forma que habitualmente lo hacemos, con control táctil en el cavum se perfora la placa atrésica con estilete y luego se agranda la abertura con cureta y con fresa diamantada. La resección del borde posterior del vómer en este caso no se practica por tratarse de una atresia unilateral.



El control con óptica de 0 grados con monitor permite la evaluación durante la cirugía.  
A continuación se realiza un abordaje directo a la punta nasal, con escisión de las formaciones digitiformes de las narinas. Se canaliza la duplicación en fondo de saco del vestíbulo nasal con liberación del mismo. Se reconstruye la columela y se realiza el cierre de las incisiones con dos planos de sutura previa reubicación de los cartílagos alares. Se coloca un tutor de silastic en la fosa nasal derecha, sujeto con un punto a la mejilla para mantener la abertura de la coana. La extracción de los puntos se realiza al décimo día, dejando el tutor nasal durante 30 días



Los resultados quirúrgicos tanto funcionales como estéticos son satisfactorios, permitiendo el alta médica por parte de los Servicios que intervinieron



**Discusión** : La pentalogía de Cantrell se define como el hallazgo de una inusual combinación de defectos congénitos : 1) Onfalocele supraumbilical 2) Defecto del esternón en su extremo inferior 3) Hernia diafragmática inferior 4) Defecto del pericardio y 5) Anomalía intracardíaca ( CIV, CIA, T. Fallot, EP, divertículo ventricular izquierdo, anomalía del retorno venoso, etc.) Algunos autores sugieren que se trata de una enfermedad de tipo genético ligada al cromosoma X por algún tipo de mutación genética. El pronóstico de esta enfermedad está supeditado al tipo de malformación cardíaca y al grado de expresión del síndrome, ya que como lo cita la bibliografía se han descrito casos con expresión completa en la que están presentes los cinco criterios, asociado a malformaciones craneales ( anencefalia, hidrocefalia ) o faciales ( paladar hendido, nariz bífida ) y grados severos de extopía cardis a menudo incompatibles con la vida, y también se han encontrado casos con expresión incompleta del síndrome, por ejemplo con ausencia de defectos intracardíacos con buena sobrevida a largo plazo



### **Bibliografía.-**

- 1.- Cantrell J.L.- Haller A. – Ravitch M.- A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diafragm, pericardium and heart. Surg. Gynecology and Obstetrics. Baltimore, Maryland. 602-608 – 1958.
- 2.- Carmi R. – Boughman J.A.- Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies. A possible ventral midline developmental field. Am. J. Med. Genet 42 – 90 - 1992
- 3.- Egan J. F.- Pentricovsky B.M. – Vintalleos A.M. – Combined Pentalogy of Cantrell and Sieromielia. A case report with speculations about a common etiology. Am. J. Perinatology 10 – 327 . 1993.
- 4.- Cheny H.P. – Duch Y.C, etc. – Pentalogy of Cantrell by one stage repair. J. Fomos Med. Assoc. 95 – 565 – 1996.
- 5.- Fernández M.S.-Colez A. – Vilas J. etc. – Cantrell’s Pentalogy. Report of tour cases and their manegement. Ped. Surg. 12 – 428 - 1997.
- 6.- Bogoumi V. – Quortuccio A. – First trimester sonografics diagnosis of Cantrell’s Pentalogy. J. Clin. Ultrasound 27 – 276 - 1999.
- 7.- Lalayoux P. – Veykemans F. Anaesthetic management of a prematurely born infant with Cantrell’s Pentalogy. Pediatrics Anaesth. 8 (2) 163-6 - 1998.
- 8.- Berendes J. – Link R. – Zollner F. Tratado de Otorrinolaringología Tomo 1 – 83. Ed. Científico – Médica 1969.

-----

- \* *Dr. Carlos Perroni .- Jefe del Servicio de Cirugía Plástica y Quemados  
Hospital Sor María Ludovica - La Plata*
- \*\* *Dr. José M. Castillo .- Jefe del Servicio de Otorrinolaringología  
Hospital Sor María Ludovica - La Plata*
- \*\*\* *Dr. Carlos Daniel Sztern.- Jefe del Servicio de Otorrinolaringología  
Centro Oncológico – La Plata*