

Diagnóstico ecográfico de *ectopia cordis* en el tercer trimestre de gestación. Informe de caso

Ultrasound diagnosis of *ectopia cordis* in the third trimester of pregnancy. Case report

Magaly Castellano-Avile^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-3260-7806>

Yanileisy Cardoso-Marrero² <https://orcid.org/0000-0002-6662-5092>

Yanet Mujica-Castañeda³ <https://orcid.org/0000-0003-4349-0989>

¹Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral e Imagenología. Profesor Instructor. Hospital Provincial “Augustinho Neto”, Provincia Kuanza Norte, República Popular de Angola.

²Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Anatomía Humana. Profesor Asistente. Facultad “Dr. José Assef Yara”. Ciego de Ávila, Cuba.

³Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral e Imagenología. Profesor Instructor. Hospital General Provincial Docente “Cptan. Roberto Rodríguez”. Morón. Ciego de Ávila, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: castemaga74@gmail.com

RESUMEN

Introducción: la *ectopia cordis* es una malformación cardíaca congénita no sindrómica, poco frecuente y potencialmente mortal, caracterizada por la ubicación completa o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, con frecuencia asociada a defectos diafragmáticos, pericárdicos o de la pared torácica y abdominal o a ambas.

Objetivo: presentar un caso de *ectopia cordis* toracoabdominal diagnosticado a las 30 semanas de gestación por medio del ultrasonido.

Presentación del caso: paciente femenina de 24 años de edad, color de la piel mestiza, con historia obstétrica de dos gestaciones, dos partos, sin abortos. Acudió al cuerpo de guardia del Hospital

Provincial “Augustinho Neto”, Provincia Kuanza Norte, República Popular de Angola, por agresión física. Se le realiza ecografía abdominal y se constata un feto único, cefálico, de 30 semanas de gestación, femenino, con buena vitalidad, polihidramnios moderado, placenta anterior grado II y desplazamiento total del corazón fuera de la cavidad torácica, con localización toracoabdominal. Presentó malformaciones intracardiacas, labio leporino bilateral, discreta ascitis y derrame pleural bilateral más marcado en el lado derecho. Se practicó una ecografía Doppler color y tridimensional confirmándose los hallazgos antes descritos.

Conclusiones: la *ectopia cordis* es una anomalía congénita compleja, poco frecuente, que con el uso del ultrasonido puede diagnosticarse desde el primer trimestre de la gestación. En esta presentación se enfatiza en la importancia del adecuado diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas, lo que permite tomar decisiones trascendentales en el período neonatal.

Palabras clave: ECTOPÍA CORDIS/diagnóstico por imagen; ANOMALÍAS CARDIOVASCULARES; ANOMALÍAS CONGÉNITAS; EMBARAZO; ULTRASONOGRAFÍA DOPPLER; LABIO LEPORINO; POLIHIDRAMNIOS; INFORMES DE CASOS.

ABSTRACT

Introduction: *ectopia cordis* is a rare, life-threatening, non-syndromic congenital cardiac malformation characterized by complete or partial location of the heart outside the thoracic cavity, frequently associated with diaphragmatic, pericardial, or thoracic and abdominal wall defects or both.

Objective: to present a case of thoracoabdominal *ectopia cordis* diagnosed at 30 weeks of gestation by ultrasound.

Case presentation: 24-year-old female patient, mixed-race skin color, with obstetric history of two pregnancies, two births, without abortions. She went to the emergency room of the “Augustinho Neto” Provincial Hospital, Kuanza Norte Province, Angola's Popular Republic, for physical assault. An abdominal ultrasound was performed and a single, cephalic fetus, 30 weeks of gestation, female, with good vitality, moderate polyhydramnios, grade II anterior placenta and total displacement of the heart outside the thoracic cavity, with a thoracoabdominal location, was confirmed. He presented intracardiac malformations, bilateral cleft lip, discrete ascites, and more marked bilateral pleural effusion on the right side. A color and three-dimensional Doppler ultrasound was carried out, confirming the findings described above.

Conclusions: *ectopia cordis* is a complex, rare congenital anomaly that, with the use of ultrasound, can be diagnosed from the first trimester of pregnancy. This presentation emphasizes the importance of adequate prenatal diagnosis of congenital anomalies, which allows important decisions to be made in the neonatal period.

Keywords: ECTOPIA CORDIS/diagnostic imaging/; CARDIOVASCULAR ABNORMALITIES; CONGENITAL ABNORMALITIES; PREGNANCY; ULTRASONOGRAPHY, DOPPLER; CLEFT LIP; POLYHYDRAMNIOS; CASES REPORTS.

Recibido: 02/01/2022

Aprobado: 11/04/2022

INTRODUCCIÓN

La *ectopia cordis* es una malformación cardíaca congénita no sindrómica, poco frecuente y potencialmente mortal, caracterizada por la ubicación completa o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica; frecuentemente se asocia a defectos diafragmáticos, pericárdicos o de la pared torácica o abdominal o en ambas paredes. El término *ectopia cordis* proviene del griego *ektopos* que significa “fuera de” y es también conocida como exocardia o ectocardia.⁽¹⁻³⁾

Esta malformación se asocia a anomalías cromosómicas como la trisomía 18, el síndrome de Turner y en la cromosomopatía 46, XX, 17q. Se considera se deba a la insuficiente progresión del plegamiento cefálico y lateral y al desarrollo incompleto de las estructuras de la pared corporal, que incluye músculos, huesos y piel. Existen evidencias de la existencia de la mutación en el gen Xq25-q26, lo que está en correspondencia con la línea media ventral como importante campo de desarrollo.^(2,4-7)

En dependencia de la localización del defecto de la pared, la *ectopia cordis* puede presentarse en cinco modalidades: cervical, cervicotorácica, torácica, toracoabdominal y abdominal. Las variedades torácica y toracoabdominal son las más frecuentes y la más grave, la cervical.^(4,8-11)

El pronóstico de la *ectopia cordis* dependerá de la modalidad diagnosticada y mientras más estructuras anatómicas estén comprometidas, mayor es la letalidad y menor la supervivencia en aquellos casos que

tengan criterio de hacer la reparación quirúrgica.⁽¹⁰⁻¹²⁾ El tratamiento quirúrgico depende, por lo tanto, del diagnóstico prenatal de las malformaciones estructurales, tanto intracardiacas como extracardiacas.^(4,10-15)

El objetivo de esta investigación es presentar un caso de *ectopia cordis* toracoabdominal malformación poco frecuente, diagnosticada a las 30 semanas de gestación por medio del ultrasonido en un hospital provincial de Angola.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Paciente multípara de 24 años de edad, color de la piel mestiza, sin antecedentes personales de importancia; fecha de última menstruación desconocida, con historia obstétrica de: tres gestaciones, dos partos y cero abortos; sin control prenatal del estado actual. Acudió al cuerpo de guardia del Hospital Provincial Augustinho Neto, Provincia Kwanza Norte, República Popular de Angola, por agresión física. Se le realizó una ecografía con ecógrafo 2D marca Mindray en tiempo real, con transductor 3,5 Mhz. Se encontró un feto único, cefálico, femenino, con diámetro biparietal; longitud del fémur correspondiente a 30 semanas de gestación y frecuencia cardiaca fetal de 136 latidos por minutos.

CUMPLIMIENTO DEL COMPONENTE ÉTICO DE LA INVESTIGACIÓN CLÍNICA

El comité de ética de la investigación de la institución aceptó la publicación del informe de caso, previa aprobación de la paciente y sus familiares, mediante la firma del consentimiento informado para divulgar la situación de salud y para publicar las fotos. Se mantuvo la observancia en la eliminación de la información identificativa de todos los datos relacionados con la paciente.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

La paciente en todo momento se mantuvo cooperativa con la atención médica. Al finalizar, tanto ella como sus familiares mostraron satisfacción con los cuidados brindados, aunque no se pudo lograr que

el embarazo llegara a término por óbito fetal.

EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Durante el estudio ecográfico detallado de la anatomía fetal se halló solución de continuidad bilateral en el labio superior (Fig. 1).



Fig 1 - Imagen ultrasonográfica de gestación de 30 semanas. Feto con labio leporino bilateral.

En el tórax, en su porción toracoabdominal se observa defecto del cierre de la pared anterior, a través del cual se exterioriza el corazón a la cavidad amniótica (Figura 2). Se identificaron tres cámaras cardíacas. No se observa tabique interauricular, por lo que se interpreta como atrio único acompañado de derrame pleural bilateral más marcado derecho.



Fig 2 - Imagen ultrasonográfica de gestación de 30 semanas. Corazón fetal fuera del tórax libre en la cavidad amniótica.

En el abdomen se identificó discreta ascitis; no se observó defecto de cierre de la pared anterior del mismo, presentaba polihidramnios moderado (Figura 3).



Fig 3 - Imagen ultrasonográfica de gestación de 30 semanas. Ambos ventrículos fetales, ascitis y polihidramnios moderado.

DISCUSIÓN

El primer caso reportado de *ectopia cordis* fue en 1671 por Neil Stensen; sin embargo, la descripción anatómica detallada la realizó Haller en 1706. Su prevalencia es de entre 5,5 y 7,9 por millón de nacidos vivos.⁽²⁾

Posteriormente Weese en 1918 y Todd en 1836, identifican variedades de *ectopia cordis* en las que la pared torácica se encuentra intacta y el corazón se encuentra desplazado hacia la cavidad abdominal o

hacia el cuello, con lo que se establece la clasificación en cinco tipos, según la localización del corazón.^(2-4,8-12)

La *ectopia cordis* se clasifica en: cervical, cuando el corazón se encuentra localizado en el cuello con el esternón usualmente intacto; toracocervical, si el corazón está parcialmente en la región cervical, pero la porción superior del esternón se encuentra dividida; torácica cuando el esternón se encuentra completamente dividido o ausente, el corazón se aloja parcialmente o completamente fuera del tórax; toracoabdominal cuando se observa al corazón acompañado por lo general del síndrome de Cantrell y abdominal, si el corazón se pasa a través de un defecto diafragmático para entrar a la cavidad abdominal.

Se conoce como la pentalogía de Cantrell al conjunto de la *ectopia cordis* toracoabdominal, el defecto esternal inferior, la hernia diafragmática anterior, el defecto supraumbilical en la línea media y los defectos pericárdicos e intracardiácos.^(2,4,8) La *ectopia cordis* puede ser parte, además del síndrome de banda amniótica o del *Limb Body Wall Complex*.⁽⁹⁾

Este caso mostró ser del tipo toracoabdominal, con las siguientes características: corazón extratorácico con comunicación interauricular; ausencia del pericardio parietal y malformación del esternón, acompañado de malformaciones externas, sin embargo, no presentó defectos diafragmáticos ni onfalocele, para clasificarlo como Pentalogía de Cantrell. Se evidenció la presencia de labio leporino.

En la mayoría de los casos asociados a *ectopia cordis* pueden encontrarse defectos estructurales de la línea media como el onfalocele, la hernia diafragmática; anomalías craneales y craneofaciales (labio y paladar hendidos), gastrointestinales, escoliosis; agenesia de vesícula biliar; renales e hipoplasia pulmonar.^(4,9,11)

El 95% presenta una cardiopatía asociada. El tipo que ocurre con más frecuencia es la comunicación interventricular presente en el 59% de los casos; estenosis o atresia pulmonar en el 36%; comunicación interauricular en el 35%; tetralogía de Fallot en el 22%; divertículo del ventrículo derecho en el 13%; vena cava superior izquierda en el 12% y doble salida del ventrículo derecho en el 13%. En el 75% de los casos el pericardio se encuentra ausente.^(6,8,14)

El diagnóstico de *ectopia cordis* se hace por ultrasonografía en la etapa prenatal preferiblemente antes de las 20 semanas de gestación; si la gestante no asiste a consultas prenatales, será fortuito y casual en cualquier trimestre del embarazo, como este caso, o incluso, en el momento del nacimiento.

El tratamiento es quirúrgico, con el fin de corregir el defecto y establecer pronóstico.

Este trabajo presentó como limitación que no se pudieron realizar otros estudios imagenológicos como la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética para precisar otros detalles de esta infrecuente malformación, que no se pueden observar con nitidez en la ecografía.

CONCLUSIÓN

La *ectopia cordis* es una anomalía congénita compleja y poco frecuente, que con el uso del ultrasonido puede diagnosticarse desde el primer trimestre de la gestación. El aporte del estudio está en que permite enfatizar en la importancia del adecuado diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas, para poder tomar decisiones trascendentales en el período neonatal y disminuir la tasa de comorbilidad y mortalidad infantil.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Orphanet 2021 [Internet]. [citado 16 Nov 2021];[aprox 2p]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=448270
2. Castro Y, Chimbo T, Rizo T. Reporte de caso: ectopia cordis. Rev Ecuat Pediat [Internet]. 2018 [citado 16 Nov 2021];9(1):25-27. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2019/05/996426/cientifica-sep-19-01-2018-26-28.pdf>
3. Beltrán-Peñalosa P, Dowel-Delgado A, Enriquez-Guillén B, Soto-Arellanes J, García-Ballesteros S. Diagnóstico fetal de Ectopia cordis. Rev Latin Perinat [Internet]. 2018 [citado 16 Nov 2021];21(4):242-245. Disponible en: http://www.revperinatologia.com/images/10Vol_21_4_2018_ART9.pdf
4. Armas-Pérez BA. Ectopia cordis abdominal. AMC [Internet]. 2019 [citado 16 Nov 2021]; 23(3):296-99. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552019000300296&lng=es
6. Vila-Bormey MA, Martínez-Lima MN, Surí-Santos Y, Herrera-Martínez M. Ectopia cordis torácica en embrión humano de 8 semanas. Rev CorSalud [Internet] 2013 [citado 16 Nov 2021];5(4):393-95. Disponible en: <http://www.revcorsalud.sld.cu/index.php/cors/article/view/479/888>



7. Gámez JM. Ectopia cordis. An Pediatr (Barc) [Internet] 2010 [citado 16 Nov 2021];72(3):223. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-ectopia-cordis-articulo-S1695403310000093>
8. Warner-Vigo O, Tamayo-Ortiz AA. Pentalogía de Cantrell: Reporte de un caso clínico. Rev Gen Comunit [Internet] 2017 [citado 16 Nov 2021];[aprox 1p]. Disponible en: <http://www.geneticacomunitaria2017.sld.cu/index.php/gencom/2017/paper/view/92/0>
9. Flores-Tlalmis P, Madrid-Basurto A, García-Cano E, Hernández-Zamora V. Reparación quirúrgica de ectopia cordis toracoabdominal. Rev Cir Cardiov [Internet]. 2015 [citado 16 Nov 2021];22(2):104-107. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-cirugia-cardiovascular-358-articulo-reparacion-quirurgica-ectopia-cordis-toracoabdominal-S1134009614001259>
10. Urdaneta-Machado JR, Levy-Alegría, Baabel-Zambrano N, Contreras-Benítez AJ. Diagnóstico prenatal de ectopia cordis. Rev Dig Postgrado [Internet] 2012 [citado 16 Nov 2021];1(2):19-27. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/12/1141261/4132-9154-1-sm.pdf>
11. Riaño CE, Otoya JP, Gentile JI, Mosquera W, Socarrás JA, Castro JM, et al. Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis): reporte de un caso. Rev Colomb Cardio [Internet]. 2010 [citado 16 Nov 2021];17(6):286-90. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-articulo-pentalogia-cantrell-ectopia-cordis-reporte-S0120563310702540>
12. Ungson-García F, González-Vergara C, Carreras-Martínez JM. Ectopia cordis. Acta Méd Grupo Ángeles [Internet]. 2015 [citado 16 Nov 2021];13(3):194-95. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2015/am153k.pdf>
13. Rojas-Betancourt I, Álvarez I, Guillama G. Pentalogía de Cantrell. Rev Cubana de Genética Comunitaria [Internet]. 2019 [citado 16 Nov 2021];12(3):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/79>
14. Parodi-Turcios KI, José Castro SH. Ectopia cordis torácica. Rev Cient Cienc Méd [Internet]. 2018 [citado 16 Nov 2021];21(1):92-93. Disponible en: http://www.scielo.org/bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332018000100012&lng=es
15. Chávez-Burgos CA, Sánchez-Vázquez LR, Chacanfe-Grey LA, Cespedes-Mundaca JA. Ectopia cordis torácica en un neonato peruano: reporte de caso. Rev Card [Internet]. 2018 [citado 16 Nov 2021];16(1):39-45. Disponible en: <http://www.cmincor.org/ojs/index.php/rccmincor/article/view/101>
15. Valdivia-Marín AC, Diaz-Diaz M, Gómez-Jiménez A, Madrigal-García S. Diagnóstico Prenatal





Pentalogía de Cantrell. Presentación de un caso. Rev Gen Comunit [Internet] 2017 [citado 16 Nov 2021];[aprox 1 p]. Disponible en:
<http://www.geneticacomunitaria2017.sld.cu/index.php/gencom/2017/paper/view/416/0>

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribuciones de los autores

Magaly Castellano-Avile: conceptualización, curación de datos, adquisición de fondos, investigación, recursos, supervisión redacción – borrador original.

Yanileisy Cardoso-Marrero: análisis formal, metodología, administración del proyecto, visualización y redacción revisión y edición.

Yanet Mujica-Castañeda: redacción – revisión y edición.

Financiación

Hospital Provincial “Augostinho Neto”, Provincia Kuanza Norte, República Popular de Angola.

