

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

Dra. Magaly Castellano Avile<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-3260-7806>

Dra. Yanileisy Cardoso Marrero<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6662-5092>

Dra. Naimy Milian Rodriguez<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9288-6130>

<sup>1</sup>Hospital General Clínico Quirúrgico docente Morón “Roberto Rodríguez Fernández”, Ciego de Avila, Cuba.

<sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila. Facultad “Dr. José Assef Yara”, Ciego de Ávila. Cuba.

<sup>3</sup>Hospital General Clínico Quirúrgico docente Morón “Roberto Rodríguez Fernández”, Ciego de Avila, Cuba.

### **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, que con frecuencia se asocia a defectos diafragmáticos, pericárdicos o de la pared torácica y abdominal o a ambas.

**Objetivo:** Presentar un caso de ectopia cordis toracoabdominal diagnosticada a las 30 semanas de gestación por método de imágenes (ultrasonido), teniendo en cuenta su novedad y poca frecuencia diagnóstica a través de la bibliografía consultada.

**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 a cuerpo de guardia del Hospital Provincial “Augustinho Neto”, Provincia Kuanza Norte, República Popular de Angola, por agresión física. Se le realiza ecografía abdominal y obstétrica y se constata feto único, cefálico, de 30 semanas de gestación, femenino con buena vitalidad, polihidramnio moderado, placenta anterior grado II, 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.

**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 periodo neonatal.

**Palabras clave:** Ectopia Cordis; Polihidramnio Moderado; Labio Leporino; Malformaciones Intracardiacas.

## INTRODUCCIÓN

La ectopia cordis (EC) 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 y 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 *ektōpos* que significa “fuera de” y es también conocida como exocardia o ectocardia. <sup>(1-3)</sup>

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. <sup>(2, 4-7)</sup>

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

El pronóstico de la EC sienta sus bases en 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 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 congénita poco frecuente, diagnosticada a las 30 semanas de gestación por medio de ultrasonido.

## CASO CLINICO

Paciente múltipara 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 a cuerpo de guardia del Hospital Provincial Augustinho Neto, Provincia Kuanza Norte, República Popular de Angola por agresión física. Se le realiza ecografía con ecógrafo 2D marca Mindray de tiempo real, con transductor 3,5 Mhz, encontrando feto único cefálico, femenino, con diámetro biparietal y longitud del fémur correspondiente a 30 semanas de gestación., frecuencia cardiaca fetal 136 latidos/min.

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 del mismo, a través del cual se exterioriza el corazón a la cavidad amniótica (Fig. 2); se identificaron tres cámaras cardiacas. 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, visualizando atrio único.

A nivel de abdomen se identificó discreta ascitis y no se observa defecto de cierre de la pared anterior del mismo, presenta polihidramnio moderado (Fig. 3).



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

## COMENTARIOS

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 5.5-7.9 por millón de nacidos vivos. <sup>(2)</sup>

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, destacando cinco tipos según la localización del corazón. <sup>(2-4, 8-12)</sup>

Puede clasificarse en: cervical, el corazón se encuentra localizado en el cuello con el esternón usualmente intacto; toraco-cervical, el corazón está parcialmente en la región cervical, pero la porción superior del esternón se encuentra dividida; torácica, el esternón se encuentra completamente dividido o ausente, el corazón se aloja parcialmente o completamente fuera del tórax; toracoabdominal, el cual se observa acompañado usualmente del síndrome de Cantrell, y abdominal, el corazón se pasa a través de un defecto diafragmático para entrar a la cavidad abdominal. Constituyen la Pentalogía de Cantrell la suma de Ectopia Cordis toracoabdominal, defecto esternal inferior, la hernia diafragmática anterior, el defecto supraumbilical en la línea media junto con defectos pericárdicos e intracardiacos. (2, 4, 8)

La Ectopia Cordis puede ser parte, además de Pentalogía de Cantrell, del síndrome de banda amniótica o del Limb Body Wall Complex.<sup>(9)</sup>

Este caso mostró ser del tipo toracoabdominal, mostrando las siguientes características: corazón extratorácico con comunicación interauriculares, 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 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 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 pudo realizar otros estudios imagenológicos como Tomografía Axial Computarizada y Resonancia Magnética para precisar otros detalles que no se observan nítidamente en la ecografía.

## **CONCLUSIONES**

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. En esta presentación se enfatiza en la importancia del adecuado diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas, lo que permite tomar decisiones trascendentales en el periodo 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 de Nov del 2021]; [aprox 2p]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=ES&Expert=448270](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 2021 Nov 20] ; 19( 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 2021 Nov 20] ; 21( 4 ): 242-245 Disponible en: [http://www.revperinatologia.com/images/10Vol\\_21\\_4\\_2018\\_ART9.pdf](http://www.revperinatologia.com/images/10Vol_21_4_2018_ART9.pdf)
4. Armas Pérez BA. Ectopia cordis abdominal. AMC [Internet]. 2019 Jun [citado 2021 Nov 27] ; 23( 3 ): 296-299. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1025-02552019000300296&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552019000300296&lng=es)

5. 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 2021 Nov 30] ; 5(4): 393-395. Disponible en: <http://www.revcorsalud.sld.cu/index.php/cors/article/view/479/888>
6. Gámez JM. Ectopia cordis. An Pediatr (Barc) [Internet] 2010 [citado 2021 Dic 02] ; 72(3): 223. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-ectopia-cordis-articulo-S1695403310000093>
7. Warner Vigo O, Tamayo Ortiz AA. Pentalogía de Cantrell: Reporte de un caso clínico. Rev Gen Comunit [Internet] 2017 [citado 2021 Dic 04] ; [aprox 1p]. Disponible en: <http://www.geneticacomunitaria2017.sld.cu/index.php/gencom/2017/paper/view/92/0>
8. Flores Tlalmis P, Madrid Basurto A, García Cano E, Hernández Zamora V. Reparación quirúrgica de ectopia cordis toracoabdominal. Rev Cir Cardio [Internet] 2015 [citado 2021 Dic 04] ; 22(2): 104-107. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-cirugia-cardiovascular-358-articulo-reparacion-quirurgica-ectopia-cordis-toracoabdominal-S1134009614001259>
9. Urdaneta Machado JR, Levy Alegría, Baabel Zambrano N, Contreras Benítez AJ. Diagnóstico prenatal de ectopia cordis. Rev Dig Postgrado [Internet] 2012 [citado 2021 Dic 04] ; 1(2): 19-27. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/12/1141261/4132-9154-1-sm.pdf>
10. Riaño CE, Otoyá JP, Gentile JI, Mosquera W, Socarrás JA, Castro JM, Cano DJ. Pentalogía de Cantrell (ectopia cordis): reporte de un caso. Rev Colomb Cardio [Internet]. 2010 [citado 2021 Dic 4] ; 17( 6 ): 286-290. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-articulo-pentalogia-cantrell-ectopia-cordis-reporte-S0120563310702540>
11. Ungson García F, González Vergara C, Carreras Martínez JM. Ectopia cordis. Acta Méd Grupo Ángeles [Internet]. 2015 [citado 2021 Dic 7] ; 13( 3 ): 194-195. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2015/am153k.pdf>

12. Rojas Betancourt I, Álvarez I, Guillama G. Pentalogía de Cantrell. Rev Cubana de Genética Comunitaria [Internet]. 2019 [citado 2021 Dic 7]; 12 (3) Disponible en: <http://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/79>
13. Parodi Turcios KI, José Castro SH. Ectopia cordis torácica. Rev Cient Cienc Méd [Internet]. 2018 [citado 2021 Dic 7] ; 21( 1 ): 92-93. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1817-74332018000100012&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332018000100012&lng=es)
14. 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 2021 Dic 7] ; 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 2021 Dic 09] ; [aprox 1p]. Disponible en: <http://www.geneticacomunitaria2017.sld.cu/index.php/gencom/2017/paper/view/416/0>