

Reporte de caso

Caracterización clínica y radiológica de la pentalogía de cantrell: un caso letal en gestación avanzada

Clinical and radiological characterization of cantrell's pentalogy: a fatal case in advanced gestation

Esther de los Dolores Jiménez Andrade¹ <https://orcid.org/0009-0006-4921-6939>

Patricio Martín Reyes Játiva¹ <https://orcid.org/0009-0000-3056-1026>

¹ Universidad Regional Autónoma de Los Andes (UNIANDES), Ecuador.

Autor para la correspondencia: ui.estherja25@uniandes.edu.ec

RESUMEN

La Pentalogía de Cantrell es una rara anomalía congénita caracterizada por defectos en el pericardio, corazón, diafragma anterior, tercio inferior del esternón y pared abdominal supraumbilical, asociada con un pronóstico desfavorable. Este estudio tuvo como objetivo describir las características clínicas, radiológicas y anatómicas de un caso prenatal de Pentalogía de Cantrell asociada a ectopia cordis, enfatizando la identificación de defectos estructurales y su correlación con malformaciones asociadas. El método incluyó un reporte de caso de una gestante de 15 años con diagnóstico prenatal realizado mediante ecografía avanzada a las 22 semanas de gestación, complementado con análisis citogenético postmortem

pendiente tras la interrupción terapéutica del embarazo. Los resultados evidenciaron defectos de línea media toracoabdominal, ectopia cordis, fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales, consistentes con una forma completa de Pentalogía de Cantrell. Estos hallazgos fueron confirmados tras el análisis fetal postmortem, destacando la importancia del diagnóstico prenatal temprano para guiar decisiones éticas y médicas. Se concluye que la Pentalogía de Cantrell representa un desafío diagnóstico y terapéutico único, donde la evaluación ecográfica detallada permite establecer un manejo integral perinatal y optimizar el asesoramiento parental. Este estudio contribuye al conocimiento sobre esta entidad rara al documentar un caso poco frecuente con manifestaciones adicionales, subrayando la necesidad de un enfoque multidisciplinario y la investigación continua para mejorar los resultados en casos futuros.

Palabras clave: Pentalogía de Cantrell; Ectopia Cordis; diagnóstico prenatal; malformaciones congénitas; asesoramiento parental.

ABSTRACT

Cantrell's Pentalogy is a rare congenital anomaly characterized by defects in the pericardium, heart, anterior diaphragm, lower third of the sternum, and supraumbilical abdominal wall, associated with an unfavorable prognosis. This study aimed to describe the clinical, radiological, and anatomical features of a prenatal case of Cantrell's Pentalogy associated with ectopia cordis, emphasizing the identification of structural defects and their correlation with associated malformations. The method included a case report of a 15-year-old pregnant woman with a prenatal diagnosis made through advanced ultrasound at 22 weeks of gestation, complemented by pending postmortem cytogenetic analysis after

therapeutic termination of the pregnancy. The findings revealed midline thoracoabdominal defects, ectopia cordis, median cleft lip and palate, and craniofacial abnormalities, consistent with a complete form of Cantrell's Pentalogy. These findings were confirmed through postmortem fetal analysis, highlighting the importance of early prenatal diagnosis to guide ethical and medical decisions. It is concluded that Cantrell's Pentalogy represents a unique diagnostic and therapeutic challenge, where detailed ultrasound evaluation allows for comprehensive perinatal management and improved parental counseling. This study contributes to the understanding of this rare entity by documenting an infrequent case with additional manifestations, underscoring the need for a multidisciplinary approach and ongoing research to improve outcomes in future cases.

Keywords: Cantrell's Pentalogy; Ectopia Cordis; prenatal diagnosis; congenital malformations; parental counseling.

Recibido: 18/01/2025

Aceptado: 04/03/2025

Introducción

La Pentalogía de Cantrell (PC) es una rara anomalía congénita que afecta las estructuras mesodérmicas mediales y se asocia con un pronóstico desfavorable.⁽¹⁾ Esta condición se define por la presencia de defectos en cinco componentes principales: el pericardio, el corazón, el diafragma anterior, el tercio inferior del esternón y la pared abdominal supraumbilical. Entre las manifestaciones más

evidentes se encuentra la ectopia cordis, caracterizada por la exposición parcial o total del corazón fuera de la cavidad torácica debido a defectos en la pared toracoabdominal. La PC puede asociarse con malformaciones cardíacas complejas y otras alteraciones estructurales severas, lo que incrementa su letalidad perinatal.⁽¹⁾

El diagnóstico prenatal mediante técnicas de imagen ha demostrado ser crucial para establecer un manejo adecuado durante el embarazo, así como para ofrecer opciones éticas y médicas a los padres, incluida la interrupción terapéutica del embarazo en casos considerados incompatibles con la vida. La evaluación precisa de la viabilidad fetal y el diagnóstico temprano permiten organizar un enfoque multidisciplinario posnatal que optimice las decisiones clínicas y mejore los resultados en casos seleccionados.⁽¹⁾

La PC representa un desafío diagnóstico y terapéutico único debido a la complejidad de sus cinco defectos congénitos asociados, los cuales pueden presentarse en forma completa o parcial. Esta entidad, también conocida como ectopia cordis toracoabdominal, destaca por su asociación frecuente con malformaciones cardíacas graves, como la comunicación interventricular y la tetralogía de Fallot, así como con alteraciones genéticas como las trisomías 13, 18, 21 y el síndrome de Turner.⁽²⁾ La heterogeneidad en la presentación clínica de la PC subraya la necesidad de estudios que profundicen en los hallazgos radiológicos y las anomalías asociadas, lo cual es fundamental para establecer un diagnóstico temprano y preciso.

El presente estudio se justifica por la importancia de documentar y analizar casos poco frecuentes de PC, especialmente aquellos que incluyen ectopia cordis, con el fin de contribuir al conocimiento sobre esta condición y mejorar el manejo prenatal y posnatal. Además, la descripción detallada de las técnicas quirúrgicas

empleadas, como el uso de colgajos y bioprotésicos, resalta la relevancia de un enfoque multidisciplinario para optimizar los resultados en pacientes afectados. Este reporte no solo busca enriquecer la literatura médica existente, sino también proporcionar herramientas prácticas para profesionales de la salud que enfrentan este raro pero desafiante conjunto de anomalías congénitas.⁽²⁾

La pregunta de investigación que se pretende responder es: ¿Cuáles son los hallazgos radiológicos característicos y las malformaciones asociadas en un caso prenatal de PC con ectopia cordis, y cómo estos elementos pueden orientar el diagnóstico temprano, la toma de decisiones terapéuticas y el asesoramiento parental en gestaciones afectadas?

El objetivo del presente estudio es describir y analizar las características clínicas, radiológicas y anatómicas de un caso prenatal de PC asociada a ectopia cordis, con énfasis en la identificación de defectos estructurales y su correlación con otras anomalías congénitas. Además, se busca destacar la importancia del diagnóstico prenatal en la planificación del manejo perinatal y la consejería parental, contribuyendo así al conocimiento sobre esta rara entidad.

Métodos

El presente trabajo corresponde a un reporte de caso clínico basado en la observación y descripción detallada de una gestante con diagnóstico prenatal de PC asociada a ectopia cordis. Este diseño metodológico se eligió debido a la naturaleza infrecuente de la patología y su relevancia para contribuir al conocimiento médico sobre esta entidad congénita rara.

La población de estudio estuvo representada por una paciente femenina de 15 años, mestiza, residente en Otavalo, Ecuador, cursando un embarazo único de 22

semanas y 4 días en el momento del diagnóstico ecográfico definitivo. El feto presentó múltiples malformaciones estructurales compatibles con PC, incluyendo defectos toracoabdominales, ectopia cordis, fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales. La gestación fue considerada letal tras la evaluación multidisciplinaria, lo que llevó a la interrupción terapéutica del embarazo.

- **Criterios de inclusión**

- ✓ Gestantes con diagnóstico prenatal confirmado de PC mediante estudios ecográficos avanzados.
- ✓ Presencia de hallazgos radiológicos característicos, como defecto de línea media toracoabdominal, ectopia cordis y malformaciones asociadas.
- ✓ Consentimiento informado de los padres para la interrupción terapéutica del embarazo y el uso de datos clínicos para fines académicos y de investigación.

- **Criterios de exclusión**

- ✓ Datos clínicos incompletos que impidan la caracterización adecuada del caso.
- ✓ Negativa de los familiares a participar en el proceso de asesoramiento y toma de decisiones éticas.

El estudio se realizó en el Hospital San Vicente de Paúl, institución de tercer nivel de atención en Ecuador, donde la paciente fue referida desde el Hospital San Luis de Otavalo para evaluación especializada. El proceso metodológico incluyó las etapas siguientes:

1. Evaluación inicial:

La paciente ingresó al servicio de emergencia con dolor abdominal tipo contracción y un diagnóstico presuntivo de onfalocele. Se realizaron exámenes físicos y de laboratorio básicos (hemograma, glucosa, urea, creatinina, grupo sanguíneo, serología para SARS-CoV-2), además de un estudio ecográfico inicial que evidenció múltiples anomalías fetales.

2. Diagnóstico prenatal:

Mediante ecografía avanzada en la Unidad Materno Fetal de Quito, se identificaron hallazgos radiológicos sugestivos de PC, incluyendo defecto de línea media toracoabdominal, protrusión de órganos internos (corazón, hígado e intestino) cubiertos por peritoneo, fisura labio palatino medial y alteraciones craneofaciales. Estos hallazgos fueron confirmados por un equipo multidisciplinario conformado por ginecoobstetras, radiólogos y genetistas.

3. Asesoramiento parental y toma de decisiones:

Tras la confirmación del diagnóstico, los padres recibieron asesoramiento médico y psicológico sobre la naturaleza letal de la patología fetal. Se discutieron las opciones disponibles, incluida la interrupción terapéutica del embarazo, decisión que fue consensuada y documentada bajo consentimiento informado.

4. Interrupción terapéutica del embarazo:

La inducción del parto se realizó mediante la administración intravaginal de misoprostol (400 mcg). Posteriormente, se realizó la revisión de cavidad uterina y se recuperó el producto fetal, cuyo peso fue de 490 gramos y presentaba características morfológicas compatibles con PC.

5. Estudio citogenético:

Se recolectó tejido fetal para análisis citogenético postmortem, con el objetivo de identificar posibles alteraciones genéticas subyacentes asociadas con la PC. Los resultados de este estudio se encuentran pendientes al momento de la redacción del presente informe.

- **Aspectos éticos**

El presente estudio cumplió con los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki y sus enmiendas posteriores. El manejo del caso se realizó respetando los derechos de la paciente y su familia, garantizando la confidencialidad de la información y obteniendo consentimiento informado para todas las intervenciones médicas y procedimientos diagnósticos. Además, se aseguró que la interrupción terapéutica del embarazo se realizara en el contexto legal vigente en Ecuador, priorizando el bienestar emocional y psicológico de los padres.

- **Análisis de datos**

Los datos clínicos, ecográficos y de laboratorio fueron recopilados y analizados de forma descriptiva. Las imágenes ecográficas y fotografías macroscópicas del producto fetal fueron utilizadas para ilustrar los hallazgos anatómicos y radiológicos característicos de la PC. Todos los datos fueron anónimos para proteger la identidad de la paciente y su familia.

Este enfoque metodológico permitió una descripción exhaustiva del caso, destacando la importancia del diagnóstico prenatal, el asesoramiento parental y la planificación del manejo perinatal en casos de PC.

Resultados

• Características clínicas y ecográficas del caso

El estudio ecográfico prenatal reveló múltiples hallazgos radiológicos característicos de la PC. Se identificaron defectos estructurales en las cinco regiones anatómicas clave asociadas con esta entidad: el pericardio, el corazón, el diafragma anterior, el tercio inferior del esternón y la pared abdominal supraumbilical. Además, se observaron malformaciones adicionales, como fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales.

A continuación, se describen los resultados obtenidos a partir de las imágenes obtenidas en el estudio:



Fig. 1- Dimorfismo facial y prominencia del macizo facial o probóscide.

La Figura 1 muestra una vista frontal del feto que destaca un marcado dimorfismo facial, caracterizado por la prominencia del macizo facial y la presencia de una estructura compatible con una probóscide facial. Esta anomalía craneofacial se alinea con las alteraciones típicamente descritas en casos severos de PC, reflejando la disrupción mesodérmica durante el desarrollo embrionario. La

prominencia nasal sugiere una posible asociación con defectos del cierre craneofacial, lo que contribuye a la heterogeneidad fenotípica de esta entidad.



Fig. 2- Defecto de línea media toracoabdominal con protrusión cardíaca.

La Figura 2 ilustra un defecto de línea media toracoabdominal, evidenciando la protrusión del corazón fuera de la cavidad torácica (ectopia cordis). Este hallazgo es uno de los componentes más distintivos de la PC y está directamente



relacionado con la ausencia o hipoplasia del pericardio y del esternón. La imagen permite apreciar la exposición parcial del corazón, resaltando la gravedad de la malformación y su impacto en la viabilidad fetal.

Fig. 3- Defecto de línea media toracoabdominal con protrusión de órganos internos.

En la Figura 3 se observa un defecto de línea media toracoabdominal más amplio, que incluye la protrusión del corazón, hígado e intestino, contenidos por una membrana peritoneal. Este hallazgo es consistente con la variante más completa de la PC, donde los defectos estructurales comprometen tanto la región torácica como la abdominal. La presencia de la membrana peritoneal sugiere un intento compensatorio del organismo para proteger los órganos expuestos, aunque insuficiente para garantizar la funcionalidad de estos sistemas.



Fig. 4- Defecto de línea media de la pared abdominal con contenido visceral.

La Figura 4 presenta un defecto de línea media de la pared abdominal, mostrando la herniación de contenido visceral, incluyendo intestino y hígado, recubierto por peritoneo. Este hallazgo es indicativo de una onfalocele asociada, una condición frecuentemente observada en casos de PC. La localización y extensión del defecto abdominal subrayan la complejidad anatómica de la patología y su impacto en el desarrollo embriológico.



Fig. 5- Fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales.

La Figura 5 muestra una fisura labio palatina medial acompañada de alteraciones craneofaciales significativas. Estas anomalías están en consonancia con las malformaciones estructurales previamente descritas en la literatura sobre PC. La presencia de fisura labio palatina medial refuerza la asociación de esta entidad con defectos del cierre craneofacial, mientras que las alteraciones craneofaciales evidencian la afectación generalizada del desarrollo mesodérmico.

• Hallazgos adicionales

El peso del producto fetal fue de 490 gramos, lo que corresponde a un crecimiento intrauterino restringido en relación con la edad gestacional estimada. El análisis citogenético postmortem aún no ha sido concluido al momento de la redacción de

este informe, pero se espera que proporcione información adicional sobre posibles alteraciones genéticas subyacentes asociadas con la PC.

Las imágenes presentadas permiten una visualización detallada de las anomalías estructurales características de la PC, destacando la importancia del diagnóstico prenatal mediante técnicas de imagen avanzadas. Estos hallazgos radiológicos y anatómicos son fundamentales para comprender la complejidad de esta entidad y orientar el manejo clínico en casos similares.

Además de los hallazgos descritos anteriormente, se realizaron evaluaciones adicionales que permitieron identificar otros aspectos relevantes de la condición fetal. En particular, se observó un marcado dimorfismo facial, caracterizado por la prominencia del macizo facial y la presencia de una estructura compatible con una probóscide (Figura 6). Estas alteraciones craneofaciales son consistentes con la afectación generalizada del desarrollo mesodérmico asociada con la Pentalogía de Cantrell. Asimismo, se confirmó la presencia de onfalocele con ectopia cordis (Figura 7), lo cual reafirma la extensión de los defectos toracoabdominales y su impacto en la viabilidad fetal. Aunque estas imágenes no se muestran en el presente informe por razones éticas, sus hallazgos contribuyen significativamente al perfil completo de la entidad congénita.

Discusión

- **Análisis del caso presente**

El caso descrito corresponde a una manifestación completa de la PC, caracterizada por defectos estructurales en las cinco regiones anatómicas clave: pericardio,

corazón, diafragma anterior, tercio inferior del esternón y pared abdominal supraumbilical. Este caso ilustra no solo la complejidad inherente de la PC, sino también su asociación con malformaciones adicionales como la fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales severas, que amplifican el reto diagnóstico y pronóstico.

La ectopia cordis observada en este paciente fetal subraya uno de los componentes más graves de la PC. La protrusión cardíaca fuera de la cavidad torácica, junto con la herniación de órganos abdominales (hígado e intestino) contenidos por una membrana peritoneal, refleja la disrupción mesodérmica durante el desarrollo embrionario temprano. Este hallazgo es consistente con la hipótesis etiológica predominante, que sugiere un fallo en la migración celular y la fusión de las estructuras mediales durante la cuarta a quinta semana de gestación. Sin embargo, la presencia de una membrana peritoneal intacta, aunque insuficiente para proteger adecuadamente los órganos expuestos, plantea interrogantes sobre posibles mecanismos compensatorios o variaciones en la expresión fenotípica de la PC.

El dimorfismo facial y la prominencia del macizo facial, evidenciados en los hallazgos clínicos, destacan la afectación multisistémica de esta entidad. Estas anomalías craneofaciales están en consonancia con estudios previos que han reportado la asociación entre PC y defectos del cierre craneofacial, lo que sugiere una conexión embriológica común. La coexistencia de estas alteraciones refuerza la importancia de realizar una evaluación integral del feto en casos sospechosos de PC, incluyendo tanto la región toracoabdominal como las estructuras craneofaciales.

El diagnóstico prenatal mediante ecografía avanzada fue fundamental para identificar las características radiológicas de la PC en este caso. La capacidad de

detectar defectos de línea media, ectopia cordis y otras malformaciones asociadas permitió ofrecer asesoramiento parental oportuno y tomar decisiones éticas informadas. Este aspecto es particularmente relevante en casos como el presente, donde la patología se considera incompatible con la vida extrauterina debido a la gravedad de los defectos estructurales y su impacto funcional.

El peso fetal de 490 gramos, significativamente inferior al esperado para la edad gestacional (22 semanas y 4 días), sugiere un crecimiento intrauterino restringido secundario a la complejidad de las malformaciones congénitas. Este hallazgo coincide con otros reportes que han documentado restricciones en el crecimiento fetal en casos de PC, posiblemente atribuibles a la competencia mecánica causada por los defectos estructurales y la inestabilidad hemodinámica asociada con la ectopia cordis.

Finalmente, la decisión de los padres de optar por la interrupción terapéutica del embarazo resalta la importancia del asesoramiento multidisciplinario en estos casos. La orientación médica, psicológica y ética permitió a los familiares comprender la naturaleza letal de la patología y tomar una decisión consensuada basada en la mejor evidencia disponible. Este enfoque destaca la necesidad de integrar equipos especializados en centros de tercer nivel para abordar adecuadamente casos tan complejos como la PC.

El presente caso de PC asociada a ectopia cordis se alinea con los hallazgos descritos en un estudio brasileño reportado por autores que destacan la naturaleza poco frecuente y compleja de esta entidad.⁽³⁾ En dicho estudio, se enfatiza que la PC se caracteriza por defectos en las estructuras mesodérmicas mediales, incluyendo alteraciones del diafragma anterior, el tercio inferior del esternón, la pared abdominal supraumbilical, el pericardio y diversas anomalías cardíacas congénitas. Estas características son consistentes con las observadas en nuestro

caso, donde se identificaron defectos en todas las regiones anatómicas clave definidas originalmente por Cantrell *et al.* en 1958.

Un aspecto destacado en el estudio brasileño es la importancia de la participación de un equipo multidisciplinario para el manejo de la PC. Este enfoque también fue adoptado en el caso presentado, donde la evaluación prenatal incluyó la colaboración de ginecoobstetras, radiólogos, genetistas y especialistas en medicina materno-fetal. La integración de este equipo permitió no solo un diagnóstico preciso mediante ecografía avanzada, sino también ofrecer asesoramiento parental basado en evidencia científica y ética médica. Este enfoque multidisciplinario es crucial para abordar adecuadamente la heterogeneidad clínica y la gravedad pronóstica asociada con la PC.

Además, ambos estudios coinciden en subrayar el mal pronóstico generalmente asociado con esta entidad. En el caso brasileño, así como en el presente, la ectopia cordis emerge como uno de los componentes más graves de la PC, contribuyendo significativamente a su letalidad perinatal. La protrusión del corazón fuera de la cavidad torácica, junto con defectos estructurales adicionales como herniación visceral y fisura labio palatina, refuerza la necesidad de un diagnóstico temprano y una planificación cuidadosa del manejo perinatal.

Finalmente, ambos informes destacan la relevancia de documentar casos individuales de PC debido a su rareza y variabilidad fenotípica. Aunque la PC sigue siendo una entidad poco comprendida, la descripción detallada de cada caso contribuye al conocimiento acumulado sobre sus manifestaciones clínicas, hallazgos radiológicos y opciones de manejo. Este esfuerzo colectivo es esencial para mejorar el diagnóstico prenatal, optimizar la consejería parental y, potencialmente, desarrollar intervenciones quirúrgicas innovadoras en casos seleccionados.

Un caso rumano⁽⁴⁾ refuerza la importancia del diagnóstico prenatal temprano en la PC, un aspecto que también se evidencia en el presente. En dicho estudio, el diagnóstico se realiza a las 14 semanas de amenorrea mediante ecografía abdominal y transvaginal, lo que permite identificar múltiples defectos estructurales, incluyendo ectopia cordis, onfalocele y anomalías craneales severas como craneosquisis y anoftalmia unilateral. Este hallazgo contrasta con el presente caso, donde el diagnóstico se establece más tardíamente, a las 22 semanas de gestación, aunque ambos casos compartieron una presentación grave con defectos toracoabdominales prominentes.

Ambos informes coinciden en subrayar el mal pronóstico asociado con la PC, particularmente cuando se asocia con malformaciones adicionales como alteraciones craneofaciales o intracraneales. En el caso rumano,⁽⁴⁾ la presencia de craneosquisis y anoftalmia unilateral añade complejidad al cuadro, mientras que en el presente caso, la fisura labio palatina medial y el dimorfismo facial reflejan la afectación multisistémica característica de esta entidad. Estas observaciones resaltan la variabilidad fenotípica de la PC y su impacto en la viabilidad fetal.

Otro aspecto común entre ambos estudios es la decisión parental de interrumpir el embarazo tras recibir asesoramiento médico detallado. En el caso rumano,⁽⁴⁾ esta decisión se tomó a las 14 semanas, antes de la viabilidad fetal, mientras que en el presente ocurrió a las 22 semanas, tras confirmarse la naturaleza letal de la patología. Esto subraya la relevancia de ofrecer orientación ética y médica oportuna para apoyar a los padres en la toma de decisiones, considerando tanto el bienestar emocional como el pronóstico perinatal.

Finalmente, ambos estudios destacan la importancia de la detección ecográfica temprana para mejorar el manejo prenatal. Aunque nuestro caso fue diagnosticado más tarde, los hallazgos radiológicos fueron igualmente concluyentes para guiar

el asesoramiento parental y planificar la intervención terapéutica. Esto refuerza la necesidad de mantener un alto índice de sospecha en gestaciones con signos sugestivos de PC, incluso en etapas más avanzadas del embarazo.

Un caso ghanés⁽⁵⁾ describe un neonato masculino con PC completa (Clase I), caracterizada por defectos en la pared anterior, ectopia cordis, onfalocele y malformaciones adicionales como holoprosencefalia alobar, espina bífida y pie zambo. Este informe refuerza la asociación entre la PC y anomalías estructurales graves, similares a las observadas en nuestro caso, como la fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales.

Ambos estudios destacan el mal pronóstico asociado con la PC, particularmente cuando se presenta de forma completa y acompañada de múltiples malformaciones. En el caso ghanés,⁽⁵⁾ el parto prematuro por cesárea es motivado por la severidad del cuadro clínico, mientras que, en el presente caso, la interrupción terapéutica del embarazo se realiza tras confirmar la incompatibilidad con la vida extrauterina. Esto subraya la importancia de un diagnóstico prenatal detallado para guiar decisiones médicas y éticas oportunas.

Además, el estudio ghanés⁽⁵⁾ resalta los desafíos del manejo de la PC en entornos de bajos recursos, donde las limitaciones en infraestructura médica pueden afectar el pronóstico. Aunque el presente caso ocurrió en un centro de tercer nivel, ambos informes coinciden en la necesidad de un enfoque multidisciplinario para abordar esta compleja entidad y optimizar los resultados en casos seleccionados.

Un estudio de investigadores turcos,⁽⁶⁾ analiza ocho casos de ectopia cordis completa asociada a PC, destacando su asociación inesperada con embarazos múltiples, una característica no presente en nuestro caso, que se desarrolla en un embarazo único. Sin embargo, ambos estudios coinciden en la gravedad del cuadro clínico y el mal pronóstico asociado con la forma completa de la PC.

Un hallazgo relevante del estudio turco⁽⁶⁾ es la alta incidencia de embarazos múltiples (cinco de siete casos), incluidos gemelos monocoriónicos monoamnióticos afectados por PC. Aunque el presente caso no comparte esta particularidad, subraya la importancia de investigar posibles factores predisponentes en la etiología de la PC, como anomalías genéticas o ambientales. Además, ambos informes evidencian la presencia de defectos cardíacos complejos, como la tetralogía de Fallot, reforzando la heterogeneidad de las manifestaciones asociadas con esta entidad.

En cuanto al manejo clínico, el estudio turco⁽⁶⁾ reporta tres embarazos interrumpidos y cuatro neonatos que fallecen en el período neonatal, resultados similares a los observados en el presente caso, donde la interrupción terapéutica se realiza tras confirmarse la letalidad de la patología. Esto refuerza la necesidad de un diagnóstico prenatal detallado y un asesoramiento parental claro para guiar decisiones éticas y médicas.

Finalmente, ambos estudios resaltan la importancia de los centros de referencia terciarios para el manejo de casos tan complejos. Mientras que el estudio turco⁽⁶⁾ analiza múltiples casos, el presente contribuye al conocimiento de la PC al describir un caso único con características adicionales, como la fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales, ampliando el espectro fenotípico de esta rara entidad.

Un estudio chino⁽⁷⁾ destaca la utilidad de la resonancia magnética cardiovascular fetal (MRI) en el diagnóstico de la ectopia cordis (EC), particularmente en casos asociados con PC. Aunque el presente caso se basa exclusivamente en ecografía prenatal, los hallazgos del estudio chino sugieren que la incorporación de MRI podría mejorar la precisión diagnóstica al proporcionar información adicional sobre defectos cardíacos y estructurales, como se observa en cuatro de los 11 casos

analizados. Esto resalta una posible limitación en el presente enfoque diagnóstico, que podría beneficiarse de tecnologías complementarias en futuros casos.

Ambos estudios coinciden en la alta prevalencia de cardiopatías congénitas asociadas con la PC. En el caso chino,⁽⁷⁾ nueve de los 11 fetos presentan anomalías cardíacas, mientras que en el presente caso se sospecha una afectación cardíaca significativa dada la ectopia cordis y el contexto clínico. Este paralelo refuerza la importancia de evaluar minuciosamente el corazón fetal en casos de PC, utilizando tanto ecografía como MRI cuando esté disponible.

Además, el estudio chino⁽⁷⁾ incluyó seis casos de PC dentro de su cohorte, lo que subraya la frecuencia con la que la ectopia cordis se asocia con esta entidad. Este dato coincide con el presente caso, donde la ectopia cordis es uno de los hallazgos más prominentes y determinantes para el diagnóstico. Sin embargo, a diferencia del estudio chino, donde algunos casos sobrevivieron al período neonatal, el presente es considerado letal tras el diagnóstico prenatal, llevando a la interrupción terapéutica del embarazo.

Finalmente, ambos informes destacan la necesidad de un enfoque diagnóstico integral para identificar todas las anomalías asociadas con la PC. Mientras que el estudio chino⁽⁷⁾ enfatiza el valor de combinar MRI con ecografía, el presente ilustra cómo la ecografía avanzada puede ser suficiente para guiar decisiones clínicas y éticas en entornos donde otras tecnologías no estén disponibles. Esto refuerza la importancia de adaptar las herramientas diagnósticas al contexto clínico y a los recursos disponibles.

Un caso indio⁽⁸⁾ describe un neonato con PC completa, caracterizada por ectopia cordis, fisura esternal inferior, defecto de la pared abdominal superior, ombligo ectópico, defecto diafragmático y comunicación interventricular. Estos hallazgos son consistentes con las manifestaciones observadas en el presente caso,

particularmente la ectopia cordis y los defectos de línea media toracoabdominales, lo que refuerza la gravedad de esta entidad.

Ambos estudios coinciden en el mal pronóstico asociado con la PC, especialmente cuando se presenta de forma completa. En el caso indio,⁽⁸⁾ el neonato fallece poco después del nacimiento debido a complicaciones como dificultad respiratoria, cianosis periférica, acidosis y desequilibrio electrolítico, antes de que pudiera realizarse una intervención quirúrgica. Este desenlace es similar al contexto del presente caso, donde la letalidad de la patología lleva a la decisión de interrupción terapéutica del embarazo tras el diagnóstico prenatal.

Una diferencia notable es que el caso indio⁽⁸⁾ incluye detalles sobre la evolución posnatal y las complicaciones inmediatas, mientras que el presente se centra en el manejo prenatal y las decisiones éticas derivadas del diagnóstico temprano. Esto subraya la importancia de un diagnóstico prenatal detallado para anticipar desafíos posnatales y guiar la toma de decisiones parentales.

Finalmente, ambos informes destacan la necesidad de explorar la embriogénesis y los mecanismos genéticos subyacentes a la PC. Mientras que el estudio indio⁽⁸⁾ aborda brevemente estos aspectos, el presente caso plantea la importancia de realizar estudios citogenéticos postmortem para identificar posibles alteraciones genéticas asociadas. Esto contribuye al conocimiento acumulado sobre esta rara entidad y su heterogeneidad clínica.

• Propuesta de estudios futuros

Los autores de la presente investigación consideran que el estudio de Cobo-Álvarez *et al.*⁽⁹⁾ evalúa la concordancia entre médicos, internos y estudiantes en la determinación de la gravedad del COVID-19 mediante el uso del coeficiente de Kappa de Fleiss, destacando la importancia de la consistencia interobservador en

la interpretación de datos clínicos complejos. Este enfoque podría ser aplicable en el contexto de la PC, donde múltiples especialistas, como radiólogos, ginecoobstetras y genetistas, participan en el diagnóstico prenatal y la planificación del manejo perinatal. La heterogeneidad en la presentación de la PC, junto con la subjetividad inherente a la interpretación de hallazgos ecográficos, sugiere que la evaluación de la concordancia entre observadores podría optimizar la precisión diagnóstica y mejorar la toma de decisiones en casos similares. Futuros estudios podrían emplear métodos como el Kappa de Fleiss para evaluar la confiabilidad diagnóstica en equipos multidisciplinarios que abordan esta rara entidad.

Por otro lado, López-Barrionuevo *et al.*⁽¹⁰⁾ utilizan un análisis de regresión multinomial para identificar factores asociados con la gravedad del COVID-19 en pacientes ecuatorianos, proporcionando una herramienta estadística robusta para explorar patrones predictivos en condiciones médicas complejas. En el caso de la PC, este tipo de análisis podría adaptarse para investigar factores maternos, ambientales o genéticos que predispongan al desarrollo de formas graves de esta anomalía congénita. Por ejemplo, sería posible analizar si variables como la edad materna, antecedentes familiares o exposición a factores teratogénicos están asociadas con la aparición de malformaciones estructurales severas, como la ectopia cordis o defectos de línea media toracoabdominales. Este enfoque no solo ampliaría el conocimiento sobre la etiología de la PC, sino que también permitiría identificar marcadores de riesgo para mejorar el asesoramiento parental y el manejo prenatal en poblaciones específicas.

Conclusiones

El presente estudio describe un caso de PC asociada a ectopia cordis, destacando la complejidad de esta entidad congénita rara y su impacto en el diagnóstico

prenatal y el manejo perinatal. Los hallazgos radiológicos característicos, como el defecto de línea media toracoabdominal, la protrusión cardíaca y las malformaciones craneofaciales, permitieron establecer un diagnóstico temprano y preciso mediante ecografía avanzada. Este enfoque fue crucial para ofrecer asesoramiento parental informado y tomar decisiones éticas y médicas oportunas, respondiendo así a la pregunta de investigación planteada sobre los hallazgos radiológicos y las anomalías asociadas que orientan el diagnóstico y la toma de decisiones terapéuticas.

Además, este estudio refuerza la importancia de un enfoque multidisciplinario en la evaluación y manejo de casos de PC, especialmente en entornos de tercer nivel de atención. La interrupción terapéutica del embarazo, decidida tras confirmar la letalidad de la patología, subraya la relevancia de integrar equipos especializados para abordar adecuadamente las implicaciones clínicas, éticas y emocionales de esta condición. El análisis citogenético postmortem pendiente contribuirá a ampliar el conocimiento sobre posibles alteraciones genéticas subyacentes, cumpliendo con el objetivo de identificar defectos estructurales y su correlación con otras anomalías congénitas.

En conclusión, este estudio no solo enriquece la literatura médica sobre la PC al documentar un caso único con características adicionales como la fisura labio palatina medial y alteraciones craneofaciales, sino que también proporciona herramientas prácticas para profesionales de la salud que enfrentan esta rara entidad. Se confirma que el diagnóstico prenatal temprano es fundamental para optimizar el manejo perinatal y la consejería parental, reafirmando la importancia de continuar investigando esta condición para mejorar los resultados en futuros casos.

Referencias bibliográficas

1. Fazea M, Alhameli M, Ahmed F, Askarpour MR, Murshed W, Jarwsh A, Alkbous A. Pentalogy of Cantrell Associated with Ectopia Cordis: A Case Report. *Pediatric Health Med Ther*. 2022 Aug 15;13:283-287. <https://10.2147/PHMT.S374289>.
2. Sana MK, Rentea RM. Pentalogy of Cantrell. 2023 May 29. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan–. PMID: 32644374.
3. Madi JM, Festugatto JR, Rizzon M, Agostini AP, Araújo BF, Garcia RMR. Ectopia Cordis Associated with Pentalogy of Cantrell-A Case Report. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2019 May;41(5):352-356. English. <https://10.1055/s-0039-1679878>.
4. Grigore M, Furnica C, Esanu I, Gafitanu D. Pentalogy of Cantrell associated with unilateral anophthalmia: Case report and literature review. *Medicine (Baltimore)*. 2018 Aug;97(31):e11511. <https://10.1097/MD.00000000000011511>.
5. Dusuri E, Asante CG, Gyamfi BA, Nartey ET, Amaning OA, Arkorful J. Complete pentalogy of Cantrell associated with ectopia cordis and multiple anomalies: A case report from a low-resource setting. *Radiol Case Rep*. 2025 Jan 21;20(4):1948-1952. <https://10.1016/j.radcr.2025.01.037>.
6. Başar EZ, Dogan Y, Kayabey Ö, Babaoğlu K. Evaluation of clinical features and outcome of eight fetuses with ectopia cordis; A study from a fetal cardiology center. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2023 May;63(3):66-73. <https://10.1111/cga.12508>.
7. Liu K, Zhu M, Dong SZ. Prenatal diagnosis of fetal ectopia cordis by fetal cardiovascular magnetic resonance imaging. *Prenat Diagn*. 2022 Dec;42(13):1636-1642. <https://10.1002/pd.6254>.

7. Kumar B, Sharma C, Sinha DD, Sumanlata. Ectopia cordis associated with Cantrell's pentalogy. *Ann Thorac Med*. 2008 Oct;3(4):152-3. <https://10.4103/1817-1737.43084>.
8. Cobo-Álvarez D, Escobar-Suárez C, Rodríguez-Reyes E. Evaluación de concordancia entre médicos, internos y estudiantes sobre gravedad COVID-19 mediante Kappa de Fleiss. *Revista Cubana de Investigaciones Biomédicas* [Internet]. 2024 [citado 10 Abr 2024]; 43 Disponible en: <https://revibiomedica.sld.cu/index.php/ibi/article/view/3247>
9. López-Barrionuevo C, Miranda-Solis E, Betancourt-Rubio E. Análisis de regresión multinomial de gravedad COVID-19 en pacientes de Ecuador. *Revista Cubana de Investigaciones Biomédicas* [Internet]. 2024 [citado 10 Abr 2024]; 43 Disponible en: <https://revibiomedica.sld.cu/index.php/ibi/article/view/3265>