

REPORTE DE CASO

An unusual congenital heart disease, Pentalogy of Fallot

Una Cardiopatía Congénita inusual: Pentalogía de Fallot

Alejandro Román-Rodríguez¹  , Rosymar Silva-Lago¹  , José Alfredo Gallego-Sánchez²  , Lázaro Silva-Ramos³  , Delia Rosa Díaz Rodríguez⁴  

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Facultad Calixto García. Habana, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas Dr. Zoilo Enrique Marinello. Filial de Ciencias Médicas de Puerto Padre. Las Tunas, Cuba.

³Facultad de Ciencias Médicas de Artemisa. Servicios de Hospitalización Manuel Gonzales Díaz. Bahía Honda, Artemisa. Cuba.

⁴Facultad de Ciencias Médicas de Artemisa Dirección de Salud. San Cristóbal. Artemisa, Cuba.

Citar como: Román-Rodríguez A, Silva-Lago R, Gallego-Sánchez JA, Silva-Ramos L, Díaz Rodríguez DL. An unusual congenital heart disease, Pentalogy of Fallot. South Health and Policy. 2025; 4:186. <https://doi.org/10.56294/shp2025186>

Enviado: 26-04-2024

Revisado: 21-08-2024

Aceptado: 05-01-2025

Publicado: 06-01-2025

Editor: Dr. Telmo Raúl Aveiro-Róbaló 

Autor para la correspondencia: Alejandro Román-Rodríguez 

ABSTRACT

Introduction: Fallot's pentalogy is a cyanotic congenital heart disease, with right-to-left shunt and decreased pulmonary flow, which appears when adding a fifth cardiac anomaly to Fallot's tetralogy: atrial septal defect.

Objectives: the objective was to expose as clearly as possible the order of the clinical method applied during medical practice, the symptoms and signs that allowed diagnosing this entity and redirecting behavior.

Case presentation: we present the case of a 43-year-old patient, who from birth presented crises of respiratory distress, moderate mental retardation and musculoskeletal development; she was diagnosed with Tetralogy of Fallot and was considered by the surgical team as inoperable. She went to the clinic for a progressive worsening of her condition, physical examination detected acrocyanosis, Hippocratic fingers and holosystolic murmur of intensity IV-V/VI on the left sternal border. A series of imaging and electrocardiographic examinations were performed to establish the diagnosis, which included plain chest X-ray in posteroanterior projection and echocardiogram, the latter allowing the definitive diagnosis; Pentalogy of Fallot. The recommended treatment for this condition is heart surgery.

Conclusions: congenital heart disease has a diverse presentation around the world, as well as its severity. It was decided to present the case because it was uncommon in medical practice due to its low frequency. This made clear the relevance of an early diagnosis of these entities for the patient's quality of life.

Keywords: Congenital Heart Disease; Tetralogy of Fallot; Cardiac Surgery; Thoracic Surgery; Radiography.

RESUMEN

Introducción: la Pentalogía de Fallot es una cardiopatía congénita cianótica, con cortocircuito de derecha a izquierda y flujo pulmonar disminuido, que aparece al agregar una quinta anomalía cardíaca a la tetralogía de Fallot: la comunicación auricular.

Objetivos: se trazó como objetivo exponer lo más claramente posible el orden del método clínico aplicado durante la práctica médica, los síntomas y signos que permitieron diagnosticar esta entidad y redireccionar la conducta.

Presentación del caso: se presenta el caso de una paciente de 43 años de edad, quien desde su nacimiento presentó crisis de dificultad respiratoria, retraso mental moderado y del desarrollo musculoesquelético; la misma fue diagnosticada con una Tetralogía de Fallot y fue considerada por el equipo quirúrgico como no operable. Acudió a consulta, años después, por un empeoramiento progresivo de su cuadro, al examen físico se detectaron acrocianosis, dedos hipocráticos y soplo holosistólico de intensidad IV-V/VI en el borde

esternal izquierdo. Se realizó una serie de exámenes imagenológicos y electrocardiográficos para establecer el diagnóstico, la cual incluyó radiografía simple de tórax en proyección posteroanterior y ecocardiograma, esta última permitió el diagnóstico definitivo; Pentalogía de Fallot. El tratamiento recomendado para esta afección es la cirugía cardíaca.

Conclusiones: las cardiopatías congénitas tienen una presentación diversa en todo el mundo, así como su gravedad. Se decidió presentar el caso por resultar poco común en la práctica médica debido a su baja frecuencia. Con ello quedó claro la relevancia que posee un diagnóstico temprano de estas entidades para con la calidad de vida del paciente.

Palabras Clave: Cardiopatías Congénitas; Tetralogía de Fallot; Cirugía Cardíaca; Cirugía Torácica; Radiografía.

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías congénitas (CC) son malformaciones estructurales del corazón y de los grandes vasos como consecuencia de un error en la embriogénesis de estas estructuras.^(1,2) Se producen como resultado de alteraciones en el desarrollo embrionario del corazón, sobre todo entre la tercera y décima semanas de gestación.⁽³⁾ Aunque hasta el momento no está totalmente esclarecido las causas en muchas de estas entidades. Aproximadamente la mitad de ellas, las más complejas, son causa de fallecimiento en los primeros años de vida y son objeto de estudio preferente de la cardiología pediátrica. Las malformaciones cardíacas son mencionadas en el papiro de Ebers (2 000 años antes de nuestra era), y definidas por médicos como Esculapio e Hipócrates como “cavidades incompletas”. Aunque en 1671 se hizo la primera descripción anatómica de la Tetralogía de Fallot, fue el médico francés *Étienne Fallot* quien en 1888 describió otros dos componentes de la tetralogía, la hipertrofia del ventrículo derecho y la dextroposición de la aorta sobre el defecto septal.⁽⁴⁾

En el mundo alrededor de ocho de cada 1 000 niños nacidos vivos padecen de un defecto congénito cardiovascular. En Cuba cada año nacen alrededor de 300 niños con cardiopatías congénitas. La prevalencia al nacer oscila entre dos a tres por cada 1 000 nacidos vivos.⁽⁵⁾

A finales de la década de los años 80 se inició en Cuba un programa encaminado al diagnóstico prenatal de CC. En sus inicios fue centralizado en la capital del país y en la medida que se fueron entrenando especialistas para esta tarea fue abarcando el resto de las provincias. Debido al establecimiento de este programa de pesquisa y el quehacer de profesionales comprometidos con su trabajo y la atención al paciente, se ha incrementado en el número de diagnóstico prenatal de esta entidad nosológica.⁽⁶⁾

Dentro de este grupo de enfermedades se incluye la pentalogía de Fallot, la cual es una cardiopatía congénita cianótica, con cortocircuito de derecha a izquierda y flujo pulmonar disminuido, en la que se presentan cinco defectos anatómicos: Estenosis pulmonar, hipertrofia ventricular derecha, comunicación interventricular, dextroposición de la aorta sobre el defecto septal y comunicación auricular.⁽⁷⁾ Se diferencia de la tetralogía de Fallot por la existencia de comunicación auricular, que produce a corto, mediano o largo plazo grandes complicaciones o secuelas para este grupo de individuos.⁽⁷⁾ El diagnóstico se sospecha por los síntomas y se confirma mediante ecocardiografía, usualmente suficiente para definir la anatomía antes de la cirugía durante la infancia. La resonancia magnética nuclear cardíaca se ha convertido en una herramienta para el diagnóstico y monitoreo tanto antes como después de la cirugía, sobre todo en aquellos pacientes con estenosis pulmonar más compleja o atresia de la arteria pulmonar con múltiples colaterales.⁽⁸⁾ Se ha establecido como método de elección para evaluar el grado de regurgitación pulmonar y para evaluar la hipertrofia del ventrículo derecho.

Debido a su baja frecuencia y a la importancia de su conocimiento, el presente artículo tiene por objetivo presentar un caso de pentalogía de Fallot en una paciente de 43 años de edad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 43 años de edad y piel blanca, que desde su nacimiento los familiares refieren que comenzó a presentar crisis de dificultad respiratoria; elementos que comenzaron a llamar la atención de los padres, no poseía antecedentes patológicos personales en aquel momento. A los 3 meses de edad y como consecuencia de las mismas, sin presentar aún coloración azulada de piel y mucosas fue ingresada para su evaluación en el Hospital Manuel Fajardo por la posibilidad de ser portadora de una malformación cardíaca congénita. Durante el ingreso se comprobó la existencia de una cardiopatía compleja cuyas características clínicas, anatómicas y hemodinámicas llevaron al equipo de Cirugía cardiovascular, que la atendía, describir como imposible la realización de una intervención quirúrgica paliativa.

En el momento de acudir a consulta fue constatado que actualmente presenta un retraso mental severo y del desarrollo muscular y esquelético. Familiares refieren que ha presentado disnea al esfuerzo y ortopnea, por lo que se decidió su ingreso en el centro de Salud para estudio y tratamiento.

Al examen físico se detectó acrocianosis, dedos hipocráticos y soplo holosistólico IV-V/VI en borde esternal izquierdo.

Se realizaron varios exámenes imagenológicos que se mostrarán a continuación. La figura 1 muestra el electrocardiograma realizado, donde se precisa hipertrofia ventricular derecha (ondas R altas en V₁); zonas de transición temprana de V₂ a V₃. Las derivaciones precordiales izquierdas denotan complejos QRS.

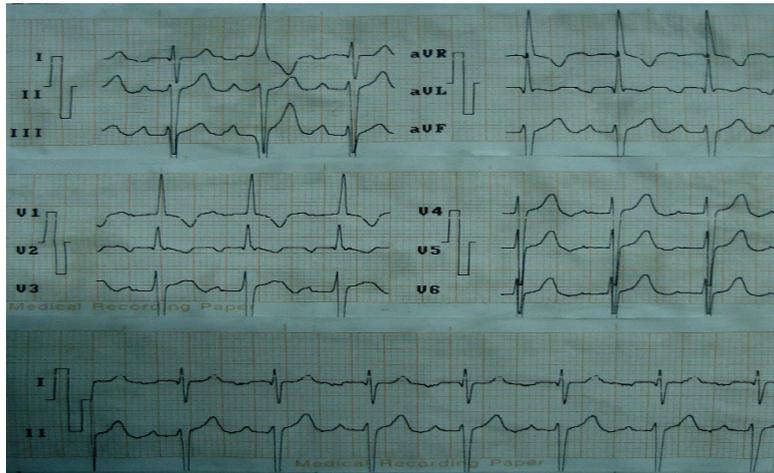


Figura 1. Extraído de la historia clínica del paciente

La figura 2 muestra una radiografía simple de tórax en vista posteroanterior, en la que se observa aumento del índice cardiotorácico, sombra aórtica ensanchada con arco aórtico a la izquierda y disminución de la red vascular pulmonar.



Figura 2. Extraído de la historia clínica del paciente

En la figura 3 se observa la comunicación interventricular y estenosis de la pulmonar de tipo infundibular y valvular severa. Se observa, además, ausencia del tabique interauricular.

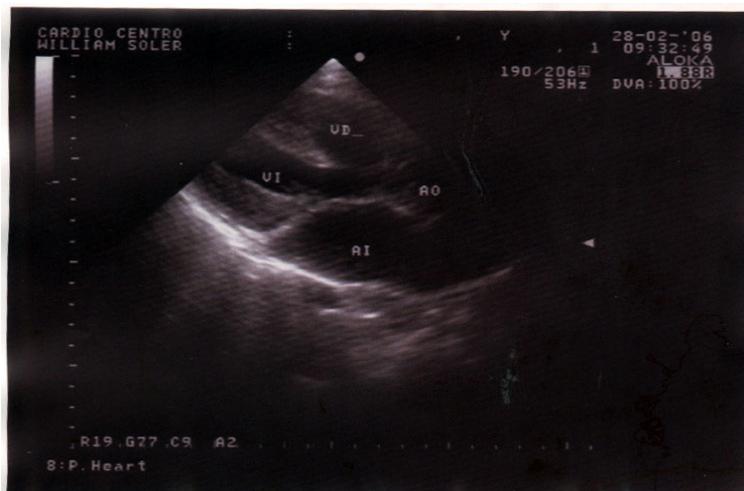


Figura 3. Extraído de la historia clínica del paciente

La figura 4 muestra cabalgamiento aórtico, continuidad mitroaórtica y arco aórtico izquierdo y permeable. En la figura 6 se observa la localización invertida del hígado y el bazo. Por todo lo anteriormente descrito se pudo concluir que este caso se trata de una Pentalogía de Fallot, no operada, que se acompaña de situs inversus con levocardia.

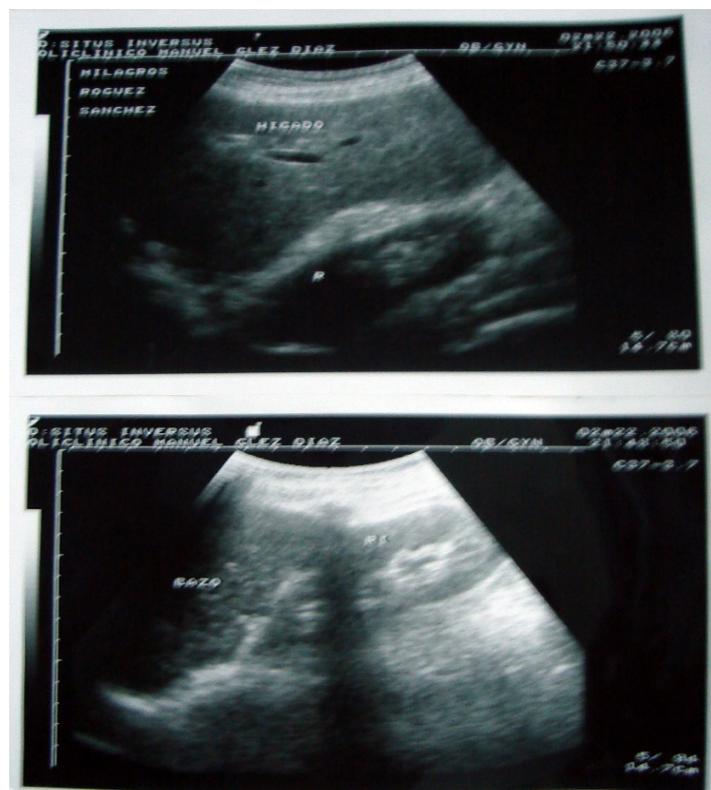


Figura 4. Extraído de la historia clínica del paciente

Los familiares de la paciente dieron su anuencia para la socialización de este caso clínico, dado lo infrecuente que resulta para la comunidad científica.

DISCUSIÓN

La tetralogía de Fallot es la cardiopatía congénita cianótica más frecuente del adulto; su incidencia es del 0,08 % y representa el 5-8 % de todas las cardiopatías congénitas. Afecta, aproximadamente, a 1 de cada 8 500 nacidos vivos, con un ligero predominio de varones sobre mujeres. La literatura comparada nos aporta datos acerca de que el factor genético posee un papel determinante en la génesis de presentación de esta enfermedad. No son muchos los casos presentados o la información existente acerca de la Pentalogía, pero se plantea que entre los sexos tiene una mayor prevalencia en varones,⁽⁹⁾ lo que no coincide con el presente estudio, por tratarse de un paciente del sexo femenino. El presente manuscrito se corresponde con los resultados encontrados en diversas investigaciones que abordan la tetralogía de Fallot,^(12,13,15,16) pero; sin embargo, se encontró que existe escasa bibliografía sobre este tipo de presentación inusual nombrada pentalogía. Pese a que en la actualidad Cuba no posee demasiado contenido publicado acerca del tema, existen varios estudios relacionados con esta afección. Coincide además con los estudios de Santos et al.⁽¹⁰⁾ quien plantea que la comunicación interauricular constituyó la malformación cardíaca que más acompañó a la Tetralogía de Fallot convirtiéndola en una Pentalogía.⁽¹⁰⁾ El arco aórtico derecho puede encontrarse hasta en un 25 % de los casos. La cianosis aparece con más frecuencia entre el tercer y el séptimo mes de vida, excepto cuando la estenosis pulmonar es muy intensa que aparece al nacimiento.⁽¹¹⁾ El diagnóstico se sospecha por los síntomas y el examen físico y se confirma mediante ecocardiografía o resonancia magnética, en el caso presentado la ecocardiografía tuvo un valor diagnóstico excepcional.

La cirugía cardíaca constituye el tratamiento recomendado, al menos un tercio de los pacientes requieren algún tipo de intervención antes del año de edad.^(12,13) Sin intervención quirúrgica la sobrevida, según estudios epidemiológicos y datos de necropsias, es excepcional más allá de la tercera década (2 %). Con cirugía correctiva, es > 90 %. Si se le realiza la reconstrucción quirúrgica anatómica la calidad de vida es óptima y solo tienen la posibilidad de presentar una secuela importante, que es la insuficiencia pulmonar, que en algunos casos necesita sustitución valvular pulmonar. La mortalidad tardía se relaciona con reintervenciones quirúrgicas,

arritmias y endocarditis bacteriana. La endocarditis infecciosa es una complicación grave que puede tener un impacto significativo en el pronóstico y la evolución de los pacientes con cardiopatías congénitas además debemos dejar claro que en el grupo de mayor riesgo predominan las cardiopatías cianóticas.^(14,15)

Es necesario destacar que desde el año 1986 el Cardiocentro William Soler es reconocido como la institución de referencia del país en la atención del paciente con cardiopatía congénita. El esfuerzo de los cirujanos, cardiólogos intervencionistas y clínicos, enfocados en mejorar y brindar la mejor atención posible al paciente cardiópata, permite aumentar la supervivencia a corto y largo plazo de estos pacientes; la mayoría logra alcanzar la adultez, lo que constituye un proceso complejo de garantía al mejoramiento continuo de la calidad de vida de una población vulnerable que requiere de diagnóstico oportuno, tratamiento médico, quirúrgico, intervencionista y de rehabilitación durante todo el ciclo vital.⁽⁷⁾

En el presente caso la paciente fue diagnosticada de Pentalogía de Fallot a los 43 años de edad, enfermedad que fue pasada por alto en todas sus consultas. Su evolución fue seguida por las especialidades de Cardiología y Genética. Es importante resaltar la necesidad del diagnóstico de este tipo de entidades a tiempo, lo que en gran medida asegura la supervivencia del individuo y evita el desarrollo de complicaciones. Su presentación clínica tiene un amplio contexto, la presentación cardinal de cianosis, shock e insuficiencia cardiaca pueden confundirse con problemas a nivel pulmonar o infeccioso, lo que retrasa su diagnóstico y, por lo tanto, los médicos que atienden a estos pacientes deben establecer una amplia gama de diagnósticos diferenciales y considerar las CC cuando se maneja un paciente realmente crítico.⁽¹³⁾

Las malformaciones cardiacas congénitas ocupan un lugar importante en la actualidad, pues la mortalidad que producen es alta debido a su nivel de complejidad.^(14,15) Por ello es importante resaltar la relevancia que tiene determinar los factores de riesgo tanto fetales como maternos que podrían estar involucrados en su desarrollo, con el propósito de ejercer cierto control sobre estos factores y, en su defecto, lograr reconocerlas de forma temprana para darles un tratamiento apropiado, idealmente en el periodo posparto.^(14,15,16)

CONCLUSIONES

La pentalogía de Fallot es una malformación que se presenta con baja frecuencia en la práctica clínica. Su diagnóstico, mediante estudios imagenológicos, requiere de interés y una preparación elevada por parte del personal médico. El tratamiento de elección lo constituye el pilar quirúrgico; sin embargo, este procedimiento no siempre es posible en los pacientes por lo que debe implementarse nuevas medidas terapéuticas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Santos-Solís M, Vázquez-Martínez V, Padrón-Aguilera O, Torres-González C, Aguilar-Santos D. Malformaciones congénitas cardiovasculares. Cienfuegos, 2008-2017. *MediSur* [Internet]. 2020 [citado 08/06/2024]; 18(2): 203-210. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727897X2020000200203&lng=es.
2. Aguilera-Sánchez Y, Angulo-Palma H. Características clínico-epidemiológicas de las cardiopatías congénitas en menores de un año. *Rev Cub Pediatr* [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 93(4): [aprox. 0 p.]. Disponible en: <https://revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/1285>.
3. Méndez-Durán L, Echeverría-Consuegra R, Pérez-Pérez O, Barbosa-Sarabia V, Contreras-Wilches L, Cañón-Ferreira K. Prevalencia de cardiopatías congénitas diagnosticadas o tratadas por cateterismo cardiaco en pediatría. *Rev Colomb Cardiol* [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 28(2): 146-152. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012056332021000200146&lng=en. <https://doi.org/10.24875/rccar.m21000028>.
4. Cardiopatías Congénitas: preguntas y respuestas. MINSAP [Internet]. 2022 [citado 08/06/2024]. Disponible en: <https://salud.msp.gob.cu/cardiopatas-congenitas-preguntas-y-respuestas/>
5. Ibáñez-Correa LM, Victoria S, Hurtado-Villa P. Prevalencia de cardiopatías congénitas en una cohorte de 56.193 nacimientos entre 2011-2017. *Rev Colomb Cardiol* [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 28(1): 53-59. Disponible en: http://www.scielo.org.co/Scielo.php?script=sci_arttext&pid=S01205633202100053&lng=en. <https://doi.org/10.24875/rccar.m21000009>.
6. Ayala-Viloria A, Penagos-Ruiz J, Gonzáles-Torres HJ, Holguín-Betancourt C, Ayala V. Tetralogía de Fallot: Revisión sistemática para un abordaje integral. *Salud Barranquilla* [Internet]. 2023 [citado 08/06/2024]; 39(2): 632-659. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012055522023000200632&lng=en. <https://doi.org/10.14482/sun.39.02.001.357>.
7. Santamarina-Fernández A, Díaz-Ramírez F, Carballés-García JF, Santamarina-Fernández A. Resonancia

magnética en la pentalogía de Fallot. Rev Cub Pediatr [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 93(4): [aprox. 0 p.]. Disponible en: <https://revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/1568>.

8. Gómez M, Vayo MA, Ortiz LM, Portis M, Echazarreta D, Marelli D. Tetralogía de Fallot con síndrome de válvula pulmonar ausente: Presentación de un caso y revisión de la literatura. Insuf. card. [Internet]. 2017 [citado 08/06/2024]; 12(2): 91-95. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-38622017000200004&lng=es.

9. Serpa-Bojorque EX, Muñoz-Verdugo IA, Córdova MA, Jaramillo-Quiroz SC, Bojorque-Bojorque LM. Caso Clínico: Tetralogía de Fallot Extrema. Rev Méd Hosp José Carrasco Arteaga [Internet]. 2018 [citado 08/06/2024]; 10(3): 250-255. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2019/06/999908/caso-clinico-tetralogia-de-fallot-extrema.pdf>

10. Santos-Pérez A, Preval-Campello N, Estrada-García A. Absceso cerebral en un paciente con tetralogía de Fallot. Gac médica espirituaña [Internet]. 2014 [citado 08/06/2024]; 16(3): 01-07. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212014000300014.

11. Picón J, Marcano L, Pinos E, Peña S, Arévalo C. Cardiopatías congénitas, tratamiento quirúrgico y sus complicaciones en población pediátrica del Hospital Vicente Corral Moscoso, 2017-agosto 2019. Rev Med HJCA [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 13(1): 21-26. DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2021.13.1.ao.03>.

12. Peña-Juárez RA, Corona-Villalobos C, Medina-Andrade M, Garrido-García L, Gutierrez-Torpey C, Mier-Martínez M. Presentación y manejo de las cardiopatías congénitas en el primer año de edad. Arch Cardiol Méx [Internet]. 2021 [citado 08/06/2024]; 91(3): 337-346. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402021000300337&lng=es. <https://doi.org/10.24875/acm.20000113>.

13. Di Filippo S. Tetralogía de Fallot y sus variantes. Rev EMC Pediatr [Internet] 2022. [citado 08/06/2024]; 57(2): 1-9. Disponible en: [http://doi.org/10.1016/S1245-1789\(22\)46498-5](http://doi.org/10.1016/S1245-1789(22)46498-5)

14. Cullen-Benítez PJ, González-Morán RJ, Hidalgo-Vázquez MM, López-Enríquez CC, Martínez-Hernández A, Barrón-San Pedro R et al. Endocarditis infecciosa neonatal: diagnóstico y tratamiento. Rev mex pediatr [Internet]. 2019 [citado 08/06/2024]; 86(5): 202-209. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0035-00522019000500202&lng=es.

15. Zare-Gallardo RA. Preeclampsia como factor de riesgo de cardiopatías congénitas en recién nacidos del Hospital Regional Docente de Cajamarca 2021-2022. Univ Nac Cajamarca (Perú). [Internet]. 2024 [citado 08/06/2024]. Disponible en: <https://repositorio.unc.edu.pe/handle/20.500.14074/6457>.

16. Sotomayor Cruz SH, Morales Yopez SP, Padilla Contreras SP, Sirlly Patricia, Cerón Bolaños CJ. Cardiopatías Congénitas en la Era Post Covid. Ciencia Latina [Internet]. 2024 18 de septiembre [citado 25 de enero de 2025]; 8(4):9412-24. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/13095>

CONFLICTOS DE INTERESES

No existen conflictos de intereses.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo del presente artículo.

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez.

Curación de datos: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez.

Investigación: Alejandro Román-Rodríguez.

Supervisión: Lázaro Silva-Ramos.

Metodología: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez.

Visualización: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez, Lázaro Silva-Ramos.

Redacción-borrador original: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez, Lázaro Silva-Ramos.

Redacción-revisión y edición: Alejandro Román-Rodríguez, Rosymar Silva-Lago, José Alfredo Gallego-Sánchez, Lázaro Silva-Ramos.