

Anomalías cardíacas en la ectopia cordis

Alberto Cabrera, David Rodrigo, María Teresa Luis, Esteban Pastor, José Miguel Galdeano y Susana Esteban

Cardiología Pediátrica. Hospital de Cruces. Vizcaya. España.

La ectopia cordis es una enfermedad rara, con una incidencia de 5,5-7,9 casos por millón de nacimientos. Hasta el año 2001 se han descrito 267 casos, la mayoría de ellos (95%) con otra cardiopatía asociada. Estudiamos las cardiopatías asociadas a 6 casos de ectopia cordis. En función de la zona afectada, los pacientes con ectopia cordis se clasifican en 4 grupos: cervical, torácica, toracoabdominal y abdominal. Los 6 pacientes descritos fallecieron antes de los 3 días de vida, cuatro de ellos en el momento del nacimiento. Tres pertenecían al grupo de ectopia torácica y otros tres al de toracoabdominal. Todos tenían comunicación interventricular, asociada a doble salida del ventrículo derecho en 3 (50%) y a tetralogía de Fallot-atresia pulmonar en otros 3 (50%). En 2 corazones con doble salida existía afección de la válvula mitral, estenosis por válvula en paracaídas y válvula mitral atresia. Este tipo de anomalías no ha sido descrito anteriormente.

Palabras clave: *Ectopia cordis. Defectos congénitos del corazón. Tetralogía de Fallot. Comunicación interventricular.*

Ectopia Cordis and Cardiac Anomalies

Ectopia cordis is a rare disease that occurs in 5.5 to 7.9 per million live births. Only 267 cases had been reported as of 2001, most (95%) associated with other cardiac anomalies. We studied the cardiac malformations associated in 6 patients with ectopia cordis. Depending on where the defect was located, the cases of ectopia were classified into four groups: cervical, thoracic, thoraco-abdominal, and abdominal. All 6 patients died before the third day of life, 4 during delivery. Three of the patients were included in the thoracic group, whereas the other 3 belonged to the thoraco-abdominal group. All the patients had associated ventricular septal defects, 3 double-outlet right ventricle (50%) and the rest (50%) tetralogy of Fallot-pulmonary atresia. Two patients with double-outlet right ventricle presented mitral-valve pathology, a parachute valve and an atresic mitral valve. None of these cardiac anomalies have been reported to date.

Key words: *Ectopia cordis. Congenital heart defects. Tetralogy of Fallot. Ventricular septal defect.*

Full English text available at: www.revespcardiol.org

INTRODUCCIÓN

La ectopia cordis es una enfermedad rara que se define por una posición anormal del corazón fuera del tórax asociada a defectos del pericardio parietal, diafragma, esternón y, en la mayoría de los casos, cardiopatía. La nominación de ectopia cordis fue propuesta por primera vez por Abott en 1898¹, si bien, pacientes con defectos similares habían sido descritos en décadas anteriores con otras nominaciones. Byron² clasificó la ectopia cordis en 4 grupos: cervical, torácica, toracoabdominal y abdominal. En este último grupo se

incluye a pacientes con afección de la línea media abdominal (onfalocele) que cumplen las características definitorias de la enfermedad. En 1958, Cantrell³ publicó un síndrome con 5 defectos: anomalías de pared torácica, abdominal, diafragma, pericardio y corazón.

Presentamos un estudio anatómico sobre el tipo de cardiopatía congénita existente en una serie de 6 pacientes afectados de ectopia cordis, tres del grupo toracoabdominal y otros tres del torácico.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Recién nacida, de 38 semanas de gestación, con peso natal de 2.685 g. Antecedentes maternos de aborto previo. Al nacimiento se observó cianosis, pabellón auricular de implantación baja y un onfalocele de 6 x 6 cm, cubierto por una membrana y con el es-

Correspondencia: Dr. A. Cabrera.
Alameda de Recalde, 35 B-2D. 48011 Bilbao. España.

Recibido el 25 de mayo de 2001.
Aceptado para su publicación el 5 de marzo de 2002.

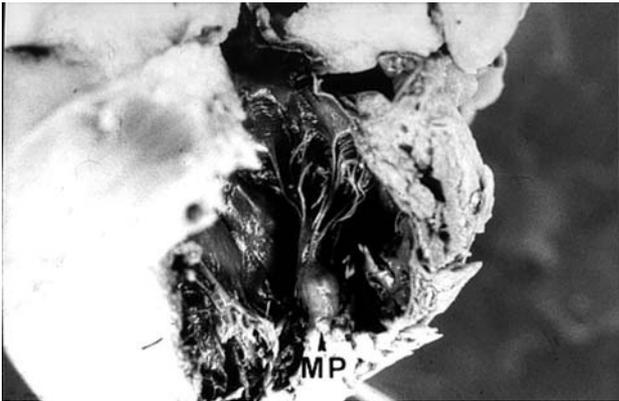


Fig. 1. Ventriculo izquierdo con válvula mitral en paracaídas procedente del caso 1. Todas las cuerdas de la válvula mitral se insertan en un músculo papilar único medial (MP).

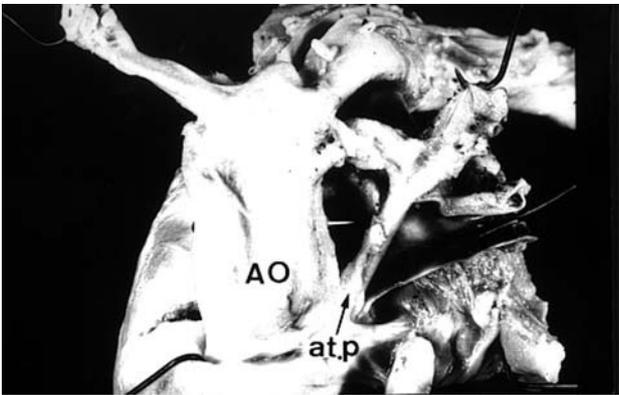


Fig. 2. Atresia pulmonar con comunicación interventricular perimembranosa procedente del caso 2. Se observa la arteria aorta muy dilatada y desplazada hacia delante y un tracto de salida del ventriculo derecho atrésico con un tronco pulmonar hipoplásico.



Fig. 3. Aurícula izquierda procedente del caso 3 en la que se observa atresia mitral y una zona central con hoyuelo imperforado que corresponde a la válvula mitral atrésica (At.M).

ternón abierto (ectopia cordis toracoabdominal incompleta). Se observaban las vísceras abdominales. En la exploración física destacaba hipotonía cervico-

axial, el latido cardíaco se auscultaba a través del esternón y el murmullo vesicular estaba disminuido en ambos hemitórax. Fue intervenida con cierre de tejido artificial presentaba deterioro general progresivo, con polipnea y taquicardia. Se instauró respiración asistida por atelectasia de ambos lóbulos inferiores pulmonares, a pesar de lo cual la paciente falleció a las 24 h. En la necropsia cardíaca se observaba un corazón en posición medial, una vena cava superior izquierda que desembocaba en el seno coronario, y una comunicación interventricular por mala alineación del septo infundibular (0,6 × 0,5 cm). Además, se asociaba una válvula mitral en paracaídas (fig. 1), un ventriculo derecho de doble salida, estenosis pulmonar y arterias coronarias en el seno anterior e izquierdo.

Caso 2

Recién nacido de 38 semanas de gestación y peso natal de 2.980 g. Antecedentes maternos de metrorragias en el primer trimestre del embarazo. En el momento del nacimiento se observaba cianosis generalizada que se intensificaba con el llanto, onfalocele con hendidura esternal (ectopia cordis toracoabdominal incompleta), y en la exploración destacaba una auscultación pulmonar normal y un segundo ruido reforzado único, sin soplos. Fue intervenido el día del ingreso mediante resección del saco del onfalocele y fortalecimiento con tejido sintético de la cara anterior toracoabdominal. El paciente presentó anuria y falleció a los 3 días del nacimiento. En la necropsia cardíaca destacaba una vena cava superior izquierda drenando en el seno coronario, una comunicación interventricular perimembranosa, atresia pulmonar (fig. 2) y arterias coronarias en el seno posterior e izquierdo.

Caso 3

Recién nacido de 42 semanas de gestación y peso natal de 2.900 g. En el nacimiento destacaban los siguientes datos: test de Apgar 7 y 9 (5 min), cianosis de piel y mucosas, polipnea con tiraje subcostal, onfalocele con esternón abierto y corazón en la zona medial. En la radiografía de tórax se observaba ausencia del diafragma, con las vísceras abdominales en el tórax (ectopia cordis toracoabdominal incompleta). El paciente fue intervenido, y falleció a las 24 h. En la necropsia cardíaca destacaba un drenaje de la vena cava superior e inferior en la aurícula derecha y de las venas pulmonares en la aurícula izquierda, atresia mitral (fig. 3), comunicación interventricular perimembranosa de salida, y emergencia de la arteria pulmonar y de la arteria aorta del ventriculo derecho. Además, se observaba estenosis valvular pulmonar e hipoplasia ligera del ventriculo izquierdo. Las arterias coronarias nacían de los senos anteriores e izquierdo.

Caso 4

Recién nacida de 40 semanas con un peso de 2.800 g. En el nacimiento se observaba cianosis central con distrés respiratorio, falleciendo a pesar de las medidas de reanimación. El corazón se encontraba cubierto con el pericardio visceral y el esternón estaba abierto (ectopia cordis torácica completa). En la necropsia cardíaca se confirmó el drenaje normal de las venas cavas y las venas pulmonares en sus respectivas aurículas. Existía una comunicación interventricular perimembranosa subaórtica y la aorta cabalgaba sobre el septo interventricular. El tracto de salida derecho estaba estenótico en el infundíbulo, la válvula y el tronco pulmonar (tetralogía de Fallot). Además, existía un arco derecho. Las coronarias nacían normalmente.

Caso 5

Recién nacido de 36 semanas con un peso de 2.700 g. Se observaba el esternón abierto, con el corazón extratorácico sólo cubierto por pericardio visceral (ectopia cordis torácica completa). En el momento del nacimiento presentaba cianosis generalizada y polipnea, y falleció a las pocas horas. En la necropsia cardíaca se observaba una aurícula derecha dilatada en la que drenaban las 2 venas cavas y 2 venas pulmonares derechas. El foramen oval estaba permeable y la aurícula izquierda recibía las venas pulmonares izquierdas. Existía una comunicación perimembranosa infundibular. Del ventrículo derecho emergía la arteria aorta y la pulmonar, ambas con infundíbulo subvalvular. El ventrículo izquierdo era de tamaño normal.

Caso 6

Recién nacido varón de 38 semanas con un peso de 3.000 g. Falleció a los pocos minutos del nacimiento; se observaba un esternón abierto con corazón extratorácico, sólo cubierto por pericardio visceral (ectopia cordis torácica completa). En la necropsia cardíaca se observaba una vena cava superior bilateral, drenando la derecha en la aurícula derecha y la izquierda en el seno coronario y aurícula derecha. La vena cava inferior estaba interrumpida y se continuaba con la ácigos en la vena cava superior. Las venas pulmonares derechas drenaban en la aurícula derecha y las venas pulmonares izquierdas en la aurícula izquierda. La válvula mitral estaba hipoplásica. Existía una comunicación perimembranosa de 0,6 0,6 cm. La válvula pulmonar estaba atrésica y la válvula aórtica cabalgaba sobre el septo interventricular. El ventrículo izquierdo estaba bien desarrollado.

DISCUSIÓN

La ectopia cordis está producida por defectos segmentarios del desarrollo mesodérmico durante la ter-

cera semana de la vida intrauterina^{4,5} y por alteraciones de las bandas amnióticas, que producen simultáneamente malformaciones cerebrales y toracoabdominales⁶. Cuando existe un embarazo múltiple sólo se afecta uno de los fetos³. Rara vez la ectopia cordis se asocia a alteraciones cromosómicas⁷⁻¹². La existencia de ectopia cordis con cardiopatía severa se ha confirmado en edad perinatal mediante la ecocardiografía vaginal¹³ a las 10-12 semanas de gestación o abdominal^{13,14} a las 20-22 semanas.

Hasta el año 2001 se han descrito 267 pacientes⁹⁻²⁰, 102 (39,2%) del grupo torácico y 99 (38%) del toracoabdominal. El 90% falleció en el primer año de vida. Los casos del grupo cervical rara vez sobreviven un día. La mayoría (95%) tiene una cardiopatía asociada. El tipo de cardiopatía que ocurre con más frecuencia es la comunicación interventricular, presente en el 59% de los casos, seguido de la comunicación interauricular en el 35%, estenosis o atresia pulmonar en el 36%, 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%. Otras cardiopatías, como el ventrículo único, la transposición de grandes vasos y el defecto atrioventricular completo se presentan rara vez. En nuestra experiencia, los 6 casos pertenecían a los grupos torácicos (3 casos) y toracoabdominal (3 casos). La mayoría presentaba alguna de las cardiopatías comunes, como la comunicación interventricular (6 casos) y la obstrucción de la vía pulmonar (5 casos) asociados a defectos más complejos: el ventrículo derecho de doble salida (3 casos; 50%) y atresia o estenosis en paracaídas de la válvula mitral, anomalía no descrita con anterioridad.

La ectopia cordis puede ser completa, por ausencia de piel y pericardio parietal, o parcial si existe debajo del esternón pericardio o encima del esternón piel. La existencia de un defecto parcial inferior o superior del esternón sin abertura total con presencia de pericardio parietal y piel favorece el tratamiento quirúrgico y evita la compresión torácica al introducir la víscera en la cavidad. En los últimos años se ha intentado la corrección quirúrgica en una o dos fases con resultados variables, dependientes fundamentalmente del tipo de cardiopatía asociada¹⁵⁻²⁰.

CONCLUSIONES

Los pacientes con ectopia cordis presentan cardiopatías graves, en su mayoría anomalías troncoconales. Dos de nuestros pacientes presentaban defectos no descritos previamente. A pesar de haberse iniciado intentos de tratamiento quirúrgico, la supervivencia de los pacientes con estas cardiopatías es muy baja, y la mayoría de ellos fallece en la primera semana de vida.

BIBLIOGRAFÍA

1. Abott FC. Congenital abnormality of sternum and diaphragm; protusion of the heart in the epigastric region. *Trans Pathol Soc London* 1898;69:57-9.
2. Byron F. Ectopia cordis: report of a case with attempted operative correction. *J Thorac Surg* 1949;17:717-22.
3. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch NMA. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynec Obstet* 1958;107:602-14.
4. Crittenden IH, Adams FH, Mulder DG. A syndrome featuring defect of heart, sternum, diaphragm and anterior abdominal wall. *Circulation* 1959;20:396-404.
5. Millhouse RF, Joss HA. Extrathoracic ectopia cordis. Report of cases and review of literature. *Am Heart J* 1959;57:470-6.
6. Bieber FR, Mostoufi-Zadeh M, Birnholz JC, Driscoll SG: Amniotic band sequence associated with ectopia cordis in one twin. *J Pediatr* 1984;105:817-9.
7. Soper SP, Roe LR, Hoyme HE, Clemmons JJ. Trisomy 18 with ectopia cordis omphalocele and ventricular septal defects: case report. *Pediatr pathol* 1986;5:481-3.
8. Garson A, Kawkins EP, Mullins CE, Edwards SB, Sabiston DC, Cooley DA. Thoracoabdominal ectopia cordis with mosaic Turner's syndrome. Report of a case. *Pediatrics* 1978;62:218-28.
9. Khoury MJ, Cordero JF, Rasmussen S. Ectopia cordis. Midline defects and chromosomal abnormalities an eplidemiological perspective. *Am J Med Genet* 1988;30:811-7.
10. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: a possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet* 1992;42:90-5.
11. Medina Escobedo G, Reyes Múgica M, Arteaga Martinez M. Ectopia cordis: Autopsy findings in four cases. *Pediatr Pathol* 1991; 11:85-95.
12. Ariza S, Cintado C, Cañadas M, Castillo JA, Atienza A, Valero T. Ectopia cardiotorácica completa. *Rev Esp Cardiol* 1978;31: 633-7.
13. Allan LD, Sarland GK, Milburn A. Prospective diagnosis of 1.006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:1452-8.
14. Repondek-Liberska M, Janiak K, Wloch A. Fetal echocardiography in ectopia cordis. *Pediatr Cardiol* 2000;21:249-52.
15. Jones AF, Mc Grath RL, Edwards SM, Lilly JR. Immediate operation for ectopia cordis. *Ann Thorac Surg* 1979;28:484-6.
16. Waterson KG, Wilkinson JL, Kliman L, Mee RBB. Complete thoracic ectopia cordis with double-outlet right ventricle: neonatal repair. *Ann Thorac Surg* 1992; 53:146-7.
17. Abdallah HI, Marks LA, Balsara RK, Davis DA, Russo PA. Staged repair of pentalogy of cantrell with tetralogy of Fallot. *Ann Thorac Surg* 1993;56:979-83.
18. Amatto JJ, Zelen J, Talwakar NG. Single-stage repair of thoracic ectopia cordis. *Am Thorac Surg* 1995;59:518-20.
19. Hornberger LK, Colan SD, Lock JE, Wessel DL, Mayer JE. Outcome of patients with ectopia cordis and significant intracardiac defect. *Circulation* 1996;94 (Suppl II):32-7.
20. Tokunaga S, Kado H, Imoto Y, Shiokawa Y, Yasui H. Successful staged-Fontan operation in a patient with ectopia cordis. *Ann Thorac Surg* 2001;71:715-7.