

## REPORTE DE CASO: ECTOPIA CORDIS.

<sup>1</sup> Castro Yesenia, <sup>1</sup>Chimbo Tania, <sup>1</sup>Rizo Tereza

<sup>1</sup>Médico Pediatra, Residente Postgrado Neonatología de la Universidad San Francisco de Quito.

### RESUMEN

Ectopia cordis es el desplazamiento completo o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, producido por un defecto congénito en la fusión de la pared torácica anterior dando como resultado una ubicación torácica adicional del corazón. Su prevalencia estimada es de 5.5-7.9 por millón de nacidos vivos. Se presenta el caso de un recién nacido varón de 15 h de edad, que pesaba 2.25 Kg, con ectopia cordis, con signos de dificultad respiratoria y cianosis periférica. El paciente fallece antes de que cualquier intervención quirúrgica se pudiera llevar a cabo.

**Palabras clave:** Ectopia cordis.

### ABSTRACT

Ectopia cordis is the complete or partial displacement of the heart outside the thoracic cavity, produced by a congenital defect in the fusion of the anterior chest wall resulting in an additional thoracic location of the heart. Its estimated prevalence is 5.5-7.9 per million live births. We present the case of a 15-h-old male newborn, weighing 2.25 kg, with ectopia cordis, with signs of respiratory distress and peripheral cyanosis. The patient dies before any surgical intervention can be carried out.

**Keywords:** Ectopia cordis

### INTRODUCCIÓN

Ectopia cordis (EC) se observó por primera vez hace 5000 años.<sup>1</sup> Haller lo describió en 1706. EC se define como el desplazamiento completo o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, producido por un defecto congénito en la fusión de la pared torácica anterior.

Su prevalencia es de 5.5-7.9 por millón de nacidos vivos<sup>2</sup>; está relacionada con anomalías cromosómicas como la trisomía 18, síndrome de Turner y 46, XX, 17q.<sup>3</sup>

Según la ubicación del corazón, se clasifica en cinco tipos: cervical (5%), cervicotóraca y torácica (65%), toracoabdominal (20%) y abdominal (10%).<sup>4</sup> La variedad torácica, tiene peor pronóstico con <5% que sobrevive más allá del primer mes de la vida.<sup>5</sup> Constituyen la Pentología de Cantrel la suma de EC toracoabdominal, defecto esternal inferior, la hernia diafragmática anterior, el defecto supraumbilical en la línea media junto con defectos pericárdicos e intracardiácos constituyen la Pentología de Cantrel.<sup>6</sup>

La EC se puede diagnosticar mediante ultrasonografía desde las 10-12 semanas de embarazo.<sup>7,8</sup> Los que no son diagnosticados prenatalmente, fallecen poco después del nacimiento debido a su asociación frecuente con defectos cardíacos intrínsecos y otros defectos congénitos.<sup>7,8</sup>

El desarrollo de la pared del cuerpo ventral comienza al octavo día de la vida embrionaria con diferenciación y proliferación del mesodermo seguido de su migración lateral. El corazón se desarrolla originalmente en una ubicación cefálica y alcanza su posición definitiva mediante el plegamiento lateral y la flexión ventral del embrión entre los días 16 y 17. La fusión en la línea media y la formación de las cavidades torácica y abdominal se completa en la novena semana embrionaria.<sup>9</sup> La falla completa o incompleta de la fusión de la línea media en esta etapa da como resultado trastornos

que varían desde EC aislada hasta evisceración ventral completa.

Existen varias teorías que explican la génesis de EC, sin embargo aún no ha sido completamente explicada.<sup>10</sup> La más común es la teoría de la ruptura temprana del saco y/o corión<sup>11,12</sup> afirma que durante el desarrollo embrionario temprano, el amniótico que rodea al embrión se rompe y las bandas de amnios fibrosas, pegajosas y fibrosas se "enredan" con el embrión y causan una alteración en las partes del feto en desarrollo que pueden conducir a varias deformidades como EC, hendidura esternal de la línea media, disgenesia frontonasal, hendidura de la mitad del tercio medio, deformidades de las extremidades, etc. El espectro del defecto corresponde al momento de su ruptura.

La CE con bandas amnióticas parece tener una etiología diferente de la CE aislada.

EC también se ha atribuido a la exposición a drogas intrauterinas en modelos animales.<sup>13</sup>

Cillosomas, otro nombre complejo de la pared de la extremidad-cuerpo, consta de dos de las siguientes tres anomalías fetales: a) toracoabdominosquisis (la abertura se extiende desde el pecho hasta el abdomen) o abdominosquisis (la apertura comienza en un punto inferior y se extiende a través del abdomen), b) defectos en las extremidades, c) defectos craneo-faciales-labio / paladar hendido, encefalocele, exencefalia, etc. y otros.<sup>14</sup>

Estos recién nacidos requieren cuidados intensivos desde el nacimiento, así como reanimación inmediata y cobertura del corazón y las vísceras expuestas con compresas de gasa empapadas en solución salina para evitar la desecación y la pérdida de calor.

La CE torácica presenta un desafío quirúrgico formidable, la supervivencia reportada de esta variedad después del nacimiento promedia 36 h; los defectos intracardiácos se asociaron en el 80.2% de los casos, y todos los pacientes no operados murieron.<sup>15</sup> Además de los defectos cardíacos intrínsecos, el aumento de la morbilidad en estos pacientes puede atribuirse al curso anormal, longitud y posición de los grandes vasos del corazón.

Correspondencia: Castro Yesenia  
Universidad San Francisco de Quito  
yes\_castro24@hotmail.com / +593 9 93967379  
Rev. Ecuat. Pediatr. 2018; 19(1); 25-27

Durante el cierre quirúrgico, en la mayoría de los casos, la cavidad torácica es pequeña con poco espacio mediastinal para el corazón. Los intentos de cerrar la pared torácica a menudo resultan poco satisfactorios. Por lo tanto, a menudo es necesaria una reparación por etapas.

El objetivo quirúrgico general del tratamiento CE (todas las variedades) incluye: 1) cierre del defecto de la pared torácica (ya sea mediante cierres primarios de la pared torácica o mediante hueso / cartilago como injerto de tejido o prótesis artificiales como placas acrílicas, malla marlex) 2. ) cierre del defecto esternal, 3) reparación del onfalocele asociado, 4) colocación del corazón en el tórax, 5) reparación del defecto intracardíaco.

El primer intento de reparación de CE fue realizado en 1925 por Cutler y Wilens.<sup>16</sup> En 1975, Koop logró la primera reparación exitosa de EC torácica en dos etapas.<sup>17</sup> Khaled et al de Francia informaron una reparación exitosa en una sola etapa en 2003.<sup>3</sup> Gonçaves et al en Brasil informaron la reparación exitosa de CE no complicada en junio de 2007.<sup>18</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

RN hijo de madre de 32 años, producto de tercera gesta, de 38 semanas de edad gestacional, sin antecedentes de consanguinidad, infección, ni consumo de teratogénicos, o drogas en el periodo connatal. Con un Eco prenatal en el que diagnostican de ectopia cordis a las 23 semanas de edad gestacional. Nace por cesárea. Peso: 2790 g. Talla: 48 cm. Perímetro cefálico 36 cm, líquido amniótico claro con grumos, llanto vigoroso, mantiene tono, cianosis generalizada por lo que se administra CPAP, con PEEP 5. Apgar 7-8.

El examen físico reveló ectopia cordis, con extrusión de aurícula derecha y ambos ventrículos, defecto en el rafo medio hasta el epigástrico, pared torácica anterior y de aponeurosis subcardiaca y defecto de línea media hasta el epigastrio. Figura 1, 2 y 3.



Fig. 1: Paciente con corazón externamente visible, sin piel ni recubrimiento pericárdico sobre el corazón.



Figura 2 Ingreso a Neonatología con SO2 75%, FC: 130 x', FR: 58x', se cubre defecto ante malformación congénita y se decide su ingreso a Neonatología.

Se coloca bolsa de colostomía en tórax, también presentó onfalocele supraumbilical con cordón umbilical en la parte inferior del defecto.



Figura 3.

## ESTUDIOS REALIZADOS

- a. Hematología:  
Hemoglobina: 21 g% , Hto: 66 % . Leucocitos: 16300 cumm, Segmentados: 80%, Linfocitos 8 % , Plaquetas 158.000,
- b. Bilirrubinas  
Directa: 0.4 mg%, Indirecta: 0.7 mg%
- c. Electrolitos: Sodio: 146 mmol/l
- d. Ecocardiograma: ectopia cordis tipo torácica completa sin pericardio, ni esternón.

Paciente permaneció en cuna de calor radiante, con una temperatura de 36-36.5 C. El tratamiento inicial incluyó la cobertura del corazón y el onfalocele con un funda de colostomía, antibióticos sistémicos y tratamiento de apoyo. El recién nacido tenía dificultad para respirar, por lo que se coloca ventilación mecánica no invasiva, modo CPAP (Neo Tee) PEEP: 5. SO2 75-85%.

Gasometría: pH 7.27, PO<sub>2</sub> 36.7, PCO<sub>2</sub> 49.9, SO<sub>2</sub> 71.3, ácido láctico: 3. EB: -3.9.

La infusión de fármacos inotrópicos se inició para mantener la presión arterial sistémica. A pesar del tratamiento, el niño permaneció hipotenso con un deterioro de los niveles de saturación de oxígeno y un análisis de gases sanguíneos que mostró acidemia. Además presentó anuria al tercer día de vida. Se realizaron esfuerzos para corregir la acidosis y el desequilibrio electrolítico, pero el neonato no mejoró y tuvo paro cardiopulmonar falleciendo antes de que se pudiera llevar a cabo cualquier intervención quirúrgica.

El cariotipo para establecer cualquier asociación genética no se pudo realizar.

Diagnóstico diferencial:

- Pentalogía de Cantrell
- Síndrome de banda amniótica
- Ciliosomas.

## CONCLUSIÓN

Por lo tanto, se puede concluir que la CE es una anomalía letal que requiere intervenciones médicas y quirúrgicas rápidas. La cirugía en estos pacientes con anomalías intracardíacas complejas que amenazan la vida tiene la única posibilidad de supervivencia, que aún debe intentarse a pesar de los hasta ahora pobres resultados. El éxito de la reparación viene dictado por la presencia y la gravedad de los defectos cardíacos intrínsecos y las anomalías congénitas asociadas, más que por el tipo de abordaje quirúrgico.

Los autores declaran no tener conflicto de intereses en la publicación de este artículo.

## BIBLIOGRAFÍA

1. HB., Taussing. *Word survey of the common cardiac malformations, developmental error or genetic variant?* 1982. págs. 544-59.
2. Khoury MJ, Cordero JF, Rasmussen S. *Ectopia cordis, midline defects and chromosome abnormalities an epidemiologic perspective.* 1988, págs. 811-7.
3. Khaled S, Olivier G, Dominique M. *Ectopia cordis.* 2003. págs. 611-3.
4. Anderson RH, Shinebourne EA, Macartney FJ. *et al. Abnormal positions and relationships of the heart.* London : s.n., 1987. págs. 1057-72.
5. *Sternal defect .* KJ, Shamberger RC. *Welch.* 5, 1990, *Pediatr Surg*, págs. 156-64.
6. AE-, Fonkalsrud EW. *Bove. Glenn's Thoracic and cardiovascular Surgery . Connecticut : s.n., 1991. págs. 507-16.*
7. *A fetal echocardiography in ectopia cordis .* Wloch, Repondek-Liberska M. *Janiak K.* 21, *Pediatr Cardiol*, págs. 249-52.
8. Meyer WJ, Gauthier DW. <http://www.thefetus.net>. *Ectopia cordis.* [En línea] Meyer, September de 2012. [Citado el: 1 de Noviembre de 1991]
9. Cantrell JR, Haller JA, Ravith MM. *A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart.* 1958. págs. 602-14.
10. RW, Dobell AR, Willians HB. *L'ong. J. Pediatr Surg .* 1982. págs. 353-8. Vol. 17.
11. *al., Kaplan LC, Matsuoka R, Gilbert EF. et. Ectopia cordis and cleft sternum. Am J Med Genet .* 1985. págs. 19-24. Vol. 32.
12. *M., Bieber FR. Mostoufi-zadeh. Amniotic band sequence associa-*

*ted with ectopia cordis in one twin.* 1984. págs. 817-9.

13. *Jaffe OC, Jaffe AL. Ectopia cordis in the chick embryo heart: an experimental study.* 1990. págs. 737-42.

14. *E., Morello M. Quiani. Extrathoracic ectopia cordis. Case report.* 1994. págs. 511-5.

15. *IS., Barrow MV. Willis. Ectopia cordis and gastroschisis induce in rats by maternal administration of the lathyrogen betaminopriptionitrile (BAPN).* 1972. págs. 518-26.

16. *G, Cutler GD. Wilens. Ectopia cordis: report of a case.* 1925. pág. 76.

17. *AK, Saxena. Pectus excavatum, pectus carinatum y other forms of thoracic deformities .* 2005. págs. 147-57.

18. *Goncalves FD, Novaes FR, Maia MA, et al. Thoracic ectopia cordis with anatomically normal heart .* 2007.

19. *Ectopia cordis. A successful single stage thoracoabdominal repair Int Cardiovasc Thorac Surg. Khaled S, Olivier G.* 2003, Vol. 2, págs. 611-3.

21. *al., Bieber FR. Mostoufi-zadeh M, Birnhotz JC et. amniotic band sequi.*