

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE ECTOPIA CORDIS

Urdaneta-Machado José Ramón¹, Levy Alegría¹,
Baabel-Zambrano Nasser², Contreras-Benítez Alfi de Jesús³

RESUMEN

La ectopia cordis (EC) es una rara malformación congénita, definida por un desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, con incidencia entre 5,5-7,9 casos por millón de recién nacidos vivos.

Objetivo: Divulgar caso clínico de relevancia. **Métodos:**

Caso clínico: Primigesta de 22 años con 22 semanas de amenorrea, quien acudió referida de la consulta prenatal por presentar ecograma morfofenotípico que evidencia útero grávido con feto podálico de sexo masculino, con deformidad de bóveda craneana, dilatación ventricular e hidrocefalia; y corazón localizado fuera del tórax con latidos arrítmicos. La evaluación anatomopatológica reveló feto de sexo masculino, peso: 600 gramos y talla: 33 cms, con: hidrocefalia, corazón extratorácico, comunicación interauricular e interventricular, ausencia de pericardio, defecto del esternón, labio y paladar hendido, y espina bifida. **Conclusiones:** El diagnóstico prenatal ha tenido enormes avances con el uso del ultrasonido; un ejemplo es la EC, la cual puede ser identificada desde el primer trimestre de la gestación.

Palabras Clave: Diagnóstico Prenatal, Ectopia Cordis, Embarazo

ABSTRACT

Ectopia cordis (EC) is a rare congenital malformation, defined by a total or partial displacement of the heart outside the thoracic cavity; its incidence is within 5,5-7,9 cases per million alive newborns. **Objectives:** To disclose clinical

case of relevance. **Methods:** Case report: primigravida 22

years old and 22 weeks of amenorrhea, who went referring to the prenatal visit by presenting evidence that echogram uterus gravid with male fetus, who present deformity of cranial vault, ventricular dilatation and hydrocephalus; heart located outside the chest with arrhythmic beats. The assessment revealed pathologic male fetus, weight: 600 grams and size: 33 cm, showing: hydrocephalus, heart extra thoracic, with interventricular and interauricular communication, absence of the pericardium, defects of the sternum, lip and cleft palate, and spina bifida **Conclusion:**

Prenatal diagnosis has been enormous progress with the use of ultrasound; one example is the EC, which can be identified from the first trimester of pregnancy.

Key Words: Ectopia Cordis, Prenatal Diagnosis, Pregnancy.

INTRODUCCIÓN

La ectopia cordis (EC) es una rara e impresionante anomalía congénita, que ocurre en 5,5 a 7,9 por 1 millón de nacidos vivos¹⁻⁹;

1. Dr. En Ciencias Médicas. Universidad del Zulia. Facultad de Medicina. Departamento de Morfofisiopatología.

2. Dr. En Ciencias Médicas. Universidad del Zulia. Facultad de Medicina. Departamento de Ginecología y Obstetricia.

3. Instituto Venezolano de los Seguros Sociales.

Recibido: 2.06.2012, Aceptado: 3.12.2012

con muy pocos casos de sobrevivientes luego de su corrección quirúrgica ^{2, 3}. Representa el 0,1 % de todas las cardiopatías congénitas ⁸ y se caracteriza por el desplazamiento parcial o completo del corazón fuera de la cavidad torácica; también es conocido como ectocardia o exocardia ⁶.

Puede presentarse en cinco modalidades: cervical, torácica, cérvico torácica, abdominal y toracoabdominal, siendo la modalidad toracoabdominal y la torácica las más frecuentes ¹⁰. La forma toracoabdominal esta frecuentemente asociada a la Pentalogía de Cantrell, en donde se incluyen el esternón bífido, deficiencias del diafragma, defectos del pericardio diafragmático, defectos de la pared abdominal anterior y defectos intracardiacos ^{1, 5}.

En este reporte, se presenta un caso de EC cérvico-torácica diagnosticado antes de su nacimiento por medio del ultrasonido.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente primigesta de 22 años de edad, con 22 semanas de amenorrea según la fecha de última regla (FUR), procedente de una área endémica para malformaciones congénitas (Costa oriental del lago de Maracaibo), quien acudió referida de la consulta prenatal por presentar ecograma morfotípico que evidencia útero grávido

con feto podálico de sexo masculino, liquido amniótico de volumen normal y placenta fundica grado II, cráneo de mayor tamaño (DBP: 6,5cms) desproporcionado con la biometría de huesos largos, con deformidad de bóveda craneana y dilatación ventricular, columna vertebral integra, corazón fuera del tórax con latidos arrítmicos, FCF 187x', abdomen sin alteraciones y extremidades simétricas; concluyendo gestación activa de 21 semanas, hidrocefalia severa y EC (Ver figuras 1).

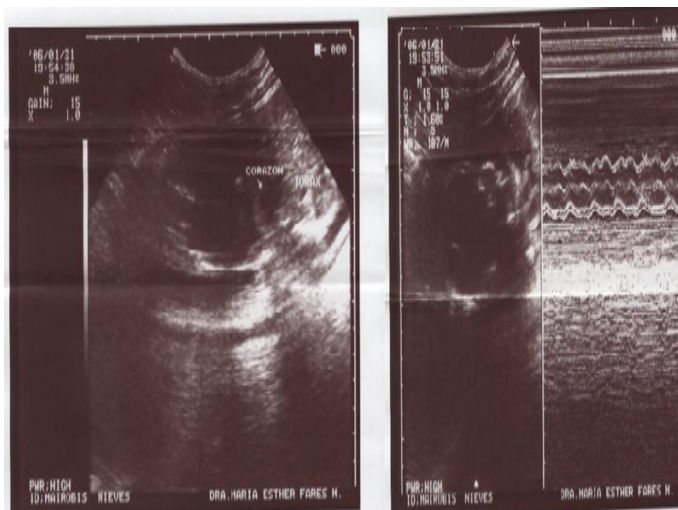


Figura 1

Ecograma obstétrico. Nótese corazón extratorácico con actividad cardíaca presente

Antecedentes: embarazo controlado desde las 14 semanas de gestación con 3 consultas realizadas para la fecha de su ingreso, varicela en la infancia sin complicaciones, menarquia 12 años, sexarquia 17 años, una sola pareja, ciclos menstruales 3/30 días, eumenorreica,

sin antecedentes familiares ni ocupacionales de importancia. Examen físico: Condiciones clínicas estables afebril, hidratada, eupneica, pulso: 70 x minuto, respiración: 18 x minuto, presión arterial: 110/70 mmHg. Ligera palidez cutánea mucosa. Esfera cardio-pulmonar sin alteraciones. Abdomen globoso, a expensas de útero grávido, altura uterina de 21cms. Feto en situación longitudinal, presentación podálica, activo, con movimientos fetales perceptibles, frecuencia cardiaca fetal de 122 x minuto. No se palpa actividad uterina ni se evidencian perdidas transvaginales. Al tacto vaginal se evidenciaba: cuello grueso, posterior, cerrado. Resto del examen físico dentro de parámetros normales.

La paciente es ingresada con los siguientes diagnósticos:

1. Embarazo simple pretérmino con feto inmaduro (22 semanas x FUR).
2. Malformación fetal: a) Ectopia Cordis b) Hidrocefalia

Durante su ingreso se solicitaron exámenes complementarios: hematología completa, perfil de coagulación y uroanálisis; se ordenó realizar pruebas serológicas para sífilis, hepatitis B, HIV y toxoplasmosis; además de solicitar la valoración por el servicio de genética.

En su primer día de evolución intrahospitalaria,

la paciente presentó sangrado genital de color rojo rutilante, moderada cantidad, por lo que fue trasladada a sala de partos donde fue reevaluada por el equipo médico de guardia quienes evidenciaron modificaciones cervicales y ausencia de latido cardiaco fetal en la ecografía. Se procedió a la evacuación uterina, para lo cual se administraron 10 unidades de oxitocina sintética lográndose la expulsión de producto muerto, de sexo masculino, el cual tuvo un peso de 600 gramos y talla de 33 cms, presentando múltiples malformaciones: hidrocefalia, corazón extratorácico, labio y paladar hendido, y espina bífida; se envió para necropsia. Se procedió a practicar revisión y legrado uterino con cureta cortante número 3, extrayéndose escasos restos ovulares no fétidos; la paciente egresó a las 24 horas, en buenas condiciones generales y fue derivada a la Unidad de Genética para su evaluación y asesoría.

El estudio anatomopatológico reveló feto masculino con defecto en línea media de la cara tipo fisura labio-palatina, a nivel del tórax ausencia total de esternón y parte anterior de arcos costales, corazón tetracameral ubicado fuera de la cavidad torácica, ausencia de pericardio, presencia de comunicación interauricular e interventricular, diafragma y

pulmones sin alteraciones. Además, defecto en pared abdominal anterior tipo onfalocele, espina bífida e hidrocefalia (ver figura 2).



Figura 2

Ectopia cordis. Nótese múltiples malformaciones A) corazón extratorácico. B) Labio y paladar hendido C) Espina bífida

DISCUSIÓN

La EC es un raro y sorprendente defecto congénito del corazón observado por primera vez hace 5000 años y descrito por primera vez por Stensen en 1917^{11, 12}. El término de EC, se refiere al desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, tiene una incidencia aproximada de 5,5 a 7,9 por millón de nacidos vivos⁶⁻¹¹, con una proporción mujer/hombre de 10:7¹³.

De acuerdo con la posición del corazón fuera de lugar, se puede clasificar en cinco tipos: 1) cervical, en la que el corazón se encuentra en el cuello con esternón generalmente intacto, 2) cérvico-torácica, donde el corazón está

parcialmente en la región cervical pero la porción superior del esternón se divide; 3) torácica, en la que el esternón está completamente dividido o ausente y el corazón se encuentra parcial o totalmente fuera del tórax, 4) toraco-abdominal, que suele acompañar a la Pentalogía de Cantrell; y 5) abdominal, en la que el corazón pasa a través de un defecto en el diafragma para entrar en la cavidad abdominal^{7, 10, 11, 12}. Se ha reportado una incidencia de EC torácica de 59 % y toracoabdominal de 38 %; mientras que para la forma cervical es del 3%, siendo la de peor pronóstico con una mortalidad cercana al 100 %^{8, 11}.

Este caso mostró ser del tipo torácica, con las siguientes características: corazón extra-torácico con comunicación interauriculares e interventriculares, onfalocele, ausencia del pericardio parietal, y malformación del esternón; sin embargo, no presentó defectos diafragmáticos para clasificarlo como una Pentalogía de Cantrell.

Las causas de esta malformación se desconocen y no se ha descrito una predisposición familiar^{5, 6}; sin embargo, algunos autores han atribuido la etiología de este cuadro a diferentes aneuploidías, tales como trisomía 18 y 21, a infección viral y también a la exposición a

sustancias como beta-aminopropionitrilo ¹⁴.

Sin embargo, se han propuesto diversas teorías patogénicas: a) fallo primario en descenso y fusión de la línea media, secundaria a la formación excesiva de los espacios celómicos durante la tercera semana de vida embrionaria, con la reducción de los elementos mesodérmicos somáticos que impedirán la migración normal y la fusión de las dos mitades del cuerpo humano, b) rotura precoz del corion y/o saco amniótico con fallo de fusión, y c) síndrome de las bandas amnióticas ^{8, 11}.

Se cree que la forma cervical podría deberse a un fallo en el desplazamiento del corazón desde su ubicación primitiva en el cuello a la cavidad torácica ⁶. Otras formas de EC, como la observada en la Pentalogía de Cantrell, pudieran representar un desarrollo anormal del mesodermo entre los días 14 a 18 de vida intrauterina ¹³; mientras que los defectos de la pared torácica y abdominal son un resultado de una falla en la fusión ventromedial de los pliegues corporales. En la variedad toracoabdominal el defecto ocurre a nivel del septum transversum, el cual es la estructura que forma la porción anterior del diafragma y parte del pericardio ⁶.

La mayor parte de los casos de EC han estado asociados a defectos intracardiacos,

como defectos troncoconales, defectos en el septo ventricular y atrial, tetralogía de Fallot, o divertículo del ventrículo; la severidad y la complejidad de estas lesiones contribuyen en gran parte al pobre pronóstico asociado con esta malformación ^{8, 12}. La asociación a cardiopatía es del 95 %, siendo más frecuentemente en las formas toracoabdominal y torácica ⁹.

La EC puede ser parte, además de Pentalogía de Cantrell, del síndrome de banda amniótica o del Limb Body Wall Complex ^{6, 7}. En la mayoría de los casos asociados a EC, pueden encontrarse defectos estructurales, tales como defectos de la pared abdominal, malformaciones craneales y faciales, labio y paladar hendido, anencefalia, hidrocefalia, hipoplasia pulmonar, malformaciones genitourinarias, escoliosis, agenesia de vesícula biliar, defectos gastrointestinales y anomalías cromosómicas ¹¹.

Se ha reportado que hasta un 18% de estos casos estaban asociados con anomalías faciales y del cráneo ¹³. En éste, se evidenció la presencia de labio y paladar hendido e hidrocefalia, además de espina bifida. Las cromosomopatías son infrecuentes por lo que no se aconseja practicar cariotipo ⁶.

El diagnóstico ecográfico prenatal de esta patología es fácil debido al gran defecto y su

temprana aparición, se encuentra presente desde la embriogénesis, su diagnóstico puede ser realizado en etapas tempranas del embarazo; alrededor de las diez semanas de gestación⁸. Por lo que debe sospecharse en casos de visualizarse el corazón fetal latiendo fuera de la cavidad torácica asociado a onfalocele, y su diagnóstico debe llevar a la búsqueda de anomalías asociadas y a una cuidadosa evaluación de la anatomía cardíaca, pues esto, junto con el estudio cromosómico, define el pronóstico neonatal^{6, 13}.

El diagnóstico prenatal se dificulta en la medida en que los autores no distinguen entre EC y Pentalogía de Cantrell; desde el punto de vista ecográfico, en la Pentalogía de Cantrell, el defecto más obvio es el onfalocele epigástrico¹³. La introducción del ultrasonido de rutina en el primer trimestre del embarazo ha permitido el diagnóstico precoz de esta anomalía congénita; la adición del Doppler color y del eco 3D en los casos de malformaciones ayuda a precisar las características de los defectos anatómicos y vasculares de las lesiones⁷.

En el síndrome de bandas amnióticas, la EC puede presentarse asociada con la presencia de bandas amnióticas, para dar lugar a defectos costoesternales, gastrosquisis o defectos

supraumbilicales, diferentes a los producidos cuando la EC se asocia a defectos de la línea media con onfalocele y hernia diafragmática¹⁴.

El diagnóstico prenatal completo facilita planear el tratamiento posnatal inmediato. En contraparte, el diagnóstico posnatal de las alteraciones intracardíacas en la EC, es un problema serio por la dificultad técnica para el uso de la ecocardiografía transtorácica debida a los riesgos que conlleva como infección y arritmias, así como por la presencia de defectos asociados como el onfalocele⁸.

Reportes previos, han sugerido un pobre pronóstico para los pacientes con EC, particularmente cuando se presentan EC torácica o defectos cardíacos significantes, con una sobrevivida infrecuente^{5, 6, 12}. El intento por corregir esta condición inmediatamente al producirse el nacimiento, por lo general falla debido al gran compromiso cardiopulmonar que ocasiona la localización externa en la superficie torácica del corazón⁴. El éxito quirúrgico es escaso, obteniéndose los mejores resultados en la forma toracoabdominal parcial⁸; sin embargo, recientemente gracias a los avances en el campo médico-quirúrgico, más pacientes que nacen con esta condición han sido tratados exitosamente, aumentando el número de sobrevivientes a este

defecto ^{2, 4, 5, 15}.

No obstante, dado su mal pronóstico la interrupción del embarazo debe ser considerada si el diagnóstico es realizado antes de la viabilidad fetal ¹⁴; si la paciente decide continuar con el embarazo, se puede presentar trabajo de parto pretérmino en el 26 % a 65 % de los casos, retardo en el crecimiento intrauterino en el 6 % a 35 % y polihidramnios ¹²; y no existen datos que indiquen que la cesárea mejore la evolución del cuadro⁷. Tampoco se han informado recurrencias de este síndrome en los embarazos subsecuentes ¹³.

La vía de resolución más recomendada es la vaginal, debido a la poca viabilidad del producto y a que la intervención fetal in útero no es posible por los momentos ⁷. Aunque, otros autores señalan que si el diagnóstico de EC es confirmado durante la gestación, debe planificarse tempranamente la realización de una cesárea electiva atraumática, e inmediatamente al nacimiento se estabiliza al paciente y se recubre el defecto con compresas humedecidas en solución salina ¹¹.

Se debe realizar un manejo multidisciplinario que incluye al pediatra y al cirujano infantil para definir el momento, así como el tipo de parto más adecuado y la cirugía para el defecto ¹³. No sólo

debe considerarse, la ecocardiografía fetal para la delimitación precisa de la anatomía cardiaca, es recomendable la obtención prenatal de imágenes de resonancia magnética nuclear, las cuales permite una delimitación más clara de la extensión de los defectos de la pared torácica y/o abdominal; de modo de realizar una evaluación óptima del feto con EC, la cual tiene importantes implicaciones desde el punto de vista de la planificación preoperatoria y para proporcionar información pronóstica ¹⁶.

El propósito inicial en el manejo de estos casos se dirige a la cobertura del corazón desnudo con la piel o material sintético, sin causar compromiso hemodinámico; más tarde, se pueden hacer operaciones posteriores para la reparación de los defectos intracardiacos y para reconstruir la pared torácica ⁵. La mayor parte de las muertes que ocurren dentro de las primeras horas de vida son consecuencia del gran fallo de la pared anterior del tórax y abdomen como rotura de vísceras abdominales expuestas durante el parto, dificultades respiratorias por herniación de vísceras, sepsis e insuficiencia cardíaca ¹¹.

La EC es un verdadero reto para el cirujano en virtud de las dificultades técnicas que implica cubrir un gran defecto, además de la corrección

de las malformaciones cardiacas frecuentemente asociadas ⁹. A pesar de los adelantos de la medicina actual, la EC sigue siendo una malformación sumamente grave, con una muy baja incidencia, pero extremadamente difícil de resolver, asociándose a una alta mortalidad ¹⁰. Por estas razones, el control prenatal en las embarazadas, es de capital importancia para la prevención y el diagnóstico oportuno de esta anomalía.

REFERENCIAS

1. Engum SA. Embryology, sternal clefts, ectopiacordis, and Cantrell's pentalogy. *Semin Pediatr Surg.* 2008; 17(3): 154–160.
2. Alphonso N, Venugopal PS, Deshpande R, Anderson D. Complete thoracic ectopia cordis. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2003; 23 (3): 426-428.
3. Tokunaga S, Kado H, Imoto Y, Shiokawa Y, Yasui H. Successful staged-Fontan operation in a patient with ectopiacordis. *Ann Thorac Surg.* 2001; 71(2): 715–717.
4. Ley EJ, Roth JJ, Kim KA, Vincent WR, Muenchow SK, Wells WJ, et al. Successful Repair of Ectopia Cordis Using Alloplastic Materials: 10-Year Follow-Up. *Plast Reconstr Surg.* 2004; 114 (6): 1519-1522.
5. Kabbani MS, Rasheed K, Mallick MS, Abu-Hassan H, Al-Yousef S. Thoraco-abdominal ectopia cordis: case report. *Ann Saudi Med.* 2002; 22(5-6): 366-368.
6. Quiroga HG. Ectopia cordis: diagnóstico ecográfico en el segundo trimestre de la gestación. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2004; 69(5): 372-375.
7. Guajardo H, López A, Bustos A. Pentalogía de Cantrell: Diagnóstico ecográfico con Doppler color y 3D-4D en el primer trimestre de la gestación. *Rev Chil Ultrasonog.* 2006; 9 (2): 51-53.
8. Escudero L, Maese R, Cuenca V, Conejo L, Medina A, García M. Ectopia cordis torácica no asociada a cardiopatía. *An Pediatr (Barc).* 2004; 60 (2): 190-192.
9. Gonçalves FD, Novaes FR, Maia MA, Barros FA. Thoracic ectopia cordis with anatomically normal heart. *Rev Bras Cir Cardiovasc.* 2007; 22(2): 245-247.
10. Mendoza BP, Durán MA, Reséndiz MA. Síndrome de bandas amnióticas asociado a malformaciones de la Pentalogía de Cantrell. *Rev Mex Pediatr.* 2004; 71(6): 286-288
11. Hernández M, Jiménez S, Ortega F, Solorio S, Martínez E, David F, et al. Pentalogía de Cantrell. A propósito de un caso. *Arch Cardiol Mex.* 2006; 76(2): 202-207.

12. Moncada I, Ortiz A, Velásquez O, Moncada C. Pentalogía de Cantrell. Reporte de un caso. MedULA. 2005; 13: 33-37.
13. Cortés H, Vélez J. Diagnóstico ecográfico prenatal de la Pentalogía de Cantrell. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2003; 54 (1): 13-16.
14. Jatene, MB, Anbar R, Oliveira PM, Abellan DM. Neonatal correction of ectopia cordis and onphalocele: successful case report. Rev Bras Cir Cardiovasc. 2004; 19(4): 402-404.
15. Samir K, Ghez O, Metras D, Kreitmann B. Ectopia cordis, a successful single stage thoracoabdominal repair. Interact CardioVasc Thorac Surg. 2003; 2 (4): 611-613.
16. McMahon CJ, Taylor MD, Cassady CI, Olutoye OO, Bezold LI. Diagnosis of Pentalogy of Cantrell in the Fetus Using Magnetic Resonance Imaging and Ultrasound. Pediatr Cardiol. 2007; 28 (3): 172-175.