



**ISSN: 1561-3194**

***Rev. Ciencias Médicas. Abril 2007; 11(1):***

**PRESENTACIÓN DE CASO**

## **Síndrome toracoabdominal. Presentación de un caso**

### **Thoracoabdominal síndrome. A case report**

**Sergio Piloña Ruíz <sup>1</sup> Omar León Vara Cuesta <sup>2</sup> Vilma Llabona Chávez <sup>3</sup> Jesús Juan Rodríguez <sup>4</sup> Yuris Belkys Pérez Lorenzo <sup>5</sup>.**

<sup>1</sup> Dr. Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río.

<sup>2</sup> Dr. Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río.

<sup>3</sup> Dra. Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río.

<sup>4</sup> Dr. Especialista de II Grado en Pediatría y Genética Clínica. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río.

<sup>5</sup> Licenciada en Enfermería. Hospital Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río.

---

## **RESUMEN**

Se trata un caso de un recién nacido de la raza blanca, primogénito, nacido a las 39 semanas de gestación en parto eutócico, que ingresó en el Servicio de Cuidados Intensivos Neonatales por un defecto óseo y músculo aponeurótico, cubierto por piel desde el tercio medio distal del esternón que se extendía hasta el ombligo, siendo portador de una Ectopia Cordis Toracoabdominal, un Onfalocele minor y una persistencia del conducto arterioso sin repercusión hemodinámica, que evolucionó de forma favorable, colocándosele material sintético en el tórax (gorotex) como medio de protección. Fue egresado a los 16 días y reingresado a los 2 meses para la reparación del Onfalocele, falleciendo en un cuadro de fallo multiorgánico por sepsis. El fenotipo constatado en el propósitus se consideró compatible con el Síndrome Toracoabdominal, de patrón de herencia dominante ligada al X (MIM: 313850), reportado por Carmi et al en 1990, constituyendo el segundo caso esporádico reconocido en Pinar del Río (Cuba) en dos familias no relacionadas.

**Palabras clave:** CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS, PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO, RECIÉN NACIDO.

---

## **ABSTRACT**

A Caucasian male newborn, first born, delivered at 39 weeks of pregnancy in an eutocic labor was admitted at the Intensive Neonatal Care Unit, presenting an osseous defect and aponeurotic muscle covered by skin of the distal median third of the sternum extended to the navel. He was a carrier of a Thoracoabdominal Ectopia Cordis, a minor Omphalocele and a Patent Ductus Arteriosus without hemodynamic repercussion evolving favorably with the placement of a synthetic material in the thorax (Gorotex) as a protection. The patient was discharged from the hospital at 16 days old and readmitted at 2 months old to restore the Omphalocele, dying of multiple organ failure due to sepsis. The phenotype observed on the propositus was compatible with the Thoracoabdominal Syndrome, which has a dominant trait pattern linked to X \_chromosome (MIM: 313850) reported by carmi et al. In 1990. This was the second sporadic case reported in Pinar del Río, Cuba, in two families which were not related.

**Key words:** CONGENITAL HEART DISEASE , DUCTUS ARTERIOSUS PATENT, INFANT NEWBORN

---

## **INTRODUCCIÓN**

La nominación de Ectopia cordis fue propuesta por primera vez por Abott en 1898, <sup>1</sup> si bien estos pacientes con defectos similares habían sido descritos en décadas anteriores con otras nominaciones. Byron clasificó la Ectopia cordis en cuatro grupos: cervical, torácica, toraco-abdominal y abdominal. <sup>2</sup>

El término Ectopia cordis, ectocardia o exocardia denota desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, tiene una incidencia de 5-7.5:1000000 de nacidos vivos y es descrita con mayor frecuencia en el sexo masculino.<sup>3-5</sup>

Las dos formas más comunes de Ectopia cordis son la torácica y el tipo toracoabdominal, esta última frecuentemente relacionada con la Pentalogía de Cantrell, la cual incluye:

- 1- Defectos congénitos de la pared abdominal supraumbilical.
- 2- Hendidura esternal distal.
- 3- Defecto en la porción anterior del saco pericárdico.
- 4- Defecto en la porción anterior del diafragma.
- 5- Defecto intracardíaco.<sup>5-7</sup>

Hasta recientes décadas el diagnóstico prenatal era excepcional, en estos momentos es posible el diagnóstico de todas las Ectopia cordis, así como de las anomalías asociadas en el primer trimestre.<sup>8-11</sup>

Reportes previos sugieren mal pronóstico para los pacientes con Ectopia cordis, particularmente del tipo torácico con defectos cardíacos graves. Recientemente con los avances apreciados en la Neonatología y en la Cirugía Pediátrica, muchos pacientes con esta condición pueden tener un mejor pronóstico y supervivencia.<sup>12</sup>

La asociación de malformaciones que presentó el propósitus (Ectopia cordis, Onfalocele y Cardiopatía Congénita), lo hizo compatible con el Síndrome Toracoabdominal, caracterizado por Carmi et al en 1990, en lo que representó el segundo caso esporádico reconocido en la Provincia de Pinar del Río (Cuba) en dos familias no relacionadas.<sup>13-14</sup> El objetivo de este trabajo es presentar las experiencias de los autores relacionados con el diagnóstico y manejo en un paciente de edad neonatal con Síndrome Toraco abdominal.

## **PRESENTACIÓN DE UN CASO**

Recién nacido, varón, de la raza blanca, primogénito. Padres saludables no consanguíneos, con antecedentes negativos de defectos congénitos, ni ingestión de teratógenos, edad materna 28 años y edad paterna 31 años. Nacido en parto eutócico a las 39 semanas, presentación cefálica, peso al nacer: 2990 g y longitud de 47 cm, conteo de Apgar: 8-9. Es remitido de su Área de Salud al Servicio de Neonatología del Hospital Gineco-Obstétrico "Justo Legón Padilla" en la ciudad de Pinar del Río, Cuba, por presentar malformaciones congénitas externas.

### **Examen físico**

En la exploración se aprecia coloración rosada uniforme, activo, y buena respuesta a la estimulación.

Se constató defecto anatómico óseo y músculo aponeurótico a nivel de la línea media del esternón distal, a través del cual protuye el corazón, cubierto por una membrana pericárdica semitransparente además de la piel. (Ectopia cordis toracoabdominal). En región paraumbilical presentaba una tumoración de 4 cm de

diámetro que se correspondía con un Onfalocele minor con cubiertas intactas e inserción caudal del cordón umbilical.

Ruidos cardíacos rítmicos, de buen tono, sin soplo, con pulsos periféricos presentes y sincrónicos, Fc: 140/min. Hemodinámicamente estable, bien perfundido, sin signos de disfunción ventricular.

Auscultación pulmonar y resto del examen físico normal, el cribado infeccioso y las pruebas bioquímicas fueron normales.

Rx de tórax

Área cardíaca central, con flujo pulmonar normal, no lesión de partes blandas. Ausencia de los 2/3 inferiores del esternón.

Ecografía craneal: Normal.

Ecocardiograma: Ectopia cordis

Dextroposición cardíaca. Ápex a la izquierda

Conexiones aurículo-ventriculares normales

PCA pequeño con corto circuito de izquierda a derecha

Foramen oval con corto circuito bidireccional

Conexiones venosas sistémicas y pulmonares normales

Flujo pulsado Aorta abdominal

Contractibilidad cardíaca normal.

Es egresado a los 16 días de edad con protección sintética de la Ectopia cordis y evolución favorable sin evidencias de compromiso hemodinámico. Fallece a los dos meses de edad durante la intervención quirúrgica del Onfalocele por una sepsis grave que condujo fallo multiorgánico. El cariotipo realizado al paciente en sus linfocitos periféricos con técnica de bandas G arrojó un complemento cromosómico normal de 46, XY.

## **DISCUSIÓN**

El Síndrome Toracoabdominal (TAS) fue caracterizado por Carmi et al en 1990 como una enfermedad genética,<sup>13</sup> invocándose un patrón de herencia dominante ligado al X (MIM: 313850),<sup>15</sup> el locus del gen TAS está mapeado en el brazo largo del cromosoma X, exactamente en Xq 25-q 26.1.<sup>15-16</sup>

Según la información de que se dispone, el primer caso de Síndrome Toracoabdominal en la provincia de Pinar del Río (Cuba), fue reconocido en el Hospital Pediátrico Provincial Docente "Pepe Portilla" por los doctores M. Navarro y J. Juan en 1990, correspondiendo a un recién nacido del sexo masculino con una típica Pentalogía de Cantrell, que falleció durante el postoperatorio.<sup>14</sup>

**Tabla 1.** Síndrome Toracoabdominal. MIM: 313850. Locus Gene: Xq 25- q 26. Pinar del Río, Cuba.

	<b>Primer Caso</b>	<b>Segundo Caso</b>
	(Dr. J. Juan, et al)	(Dr. S. Piloña, et al)
Año de Ocurrencia	1990	2005
<b>Sexo</b>	<b>M</b>	<b>M</b>
Historia Obstétrica	Primogénito	Primogénito
Antecedentes Familiares	-----	-----
Edad padre/madre	?	31/28
Pentalogía de Cantrell	+	-
Ectopia Cordis	+	+
Agenesia de Pericardio	+	-
Onfalocele	+	+
Hernia Diafragmática	+	-
Edad al fallecer	3 días	2 meses

Fuente: Historia Clínica

Actualmente se ha postulado de forma concluyente que los defectos toracoabdominales de este síndrome están relacionados según evidencias con que, la línea media ventral es un importante campo de desarrollo y una mutación en un gen mapeado en Xq25-q26.1 causa una disrupción compleja del desarrollo de esta región anatómica, ocasionando un espectro de anomalías que abarca principalmente defectos de la fusión esternal, cardiopatía congénita (Pentalogía de Cantrell y Ectopia cordis, incluidos), defectos diafragmáticos y de la pared abdominal.<sup>13, 15,-17</sup>

Según la ubicación del corazón, se ha clasificado la Ectopia cordis en cinco tipos.<sup>2-5</sup>

- 1- Cervical (5%): El corazón se encuentra en el cuello y el esternón está intacto.
- 2- Toracocervical: El corazón se exterioriza por un defecto en la posición superior del esternón.
- 3- Torácica (65%): Existe un defecto esternal y el corazón protuye a través de la pared anterior (más frecuente donde el esternón puede estar ausente o presente, en su lugar, un amplio defecto), pudiendo ser incompleto, cuando el corazón está compuesto por piel o saco pericárdico; o completo, si el corazón está exclusivamente recubierto de pericardio visceral.
- 4- Toraco- abdominal (20%): El defecto se encuentra en la parte inferior del esternón y epigastrio, usualmente se acompaña de Pentalogía de Cantrell.<sup>6-7</sup>
- 5- Abdominal (10%): El esternón está intacto y hay solución de continuidad del diafragma, que permite el desplazamiento del corazón al abdomen superior.

La mayoría de los pacientes diagnosticados con Ectopia cordis suelen asociarse a anomalías craneales (hidrocefalia, encefalocele), malformaciones pulmonares y gastrointestinales (onfalocele, hernia diafragmática, malrotación intestinal y arteria umbilical única). Puesto que el desarrollo embrionario ocurre en la línea media, no

sorprende la existencia de una alta incidencia de cardiopatías congénitas (100% en las formas torácicas y 80% en el total), asociadas a la Ectopia cordis, donde las troncoconales son las más frecuentes.<sup>4, 6-7, 15-19</sup>

La sintomatología y evolución dependen de la gravedad de la cardiopatía y de la extensión de los defectos de la pared anterior y el diafragma. El pronóstico en la mayor parte viene determinado por la cardiopatía. Así la forma torácica completa suele llevar a la muerte precoz, mientras que la toracoabdominal puede ser fatal por problemas inherentes al Onfalocele o a la Hernia diafragmática.<sup>3-7, 7, 19</sup>

El diagnóstico ecocardiográfico intraútero ha permitido, a partir de las 10 semanas de gestación, establecer el diagnóstico prenatal de las Ectopias cordis, principalmente de las formas toracoabdominales acompañadas de Onfalocele, sin embargo, lamentablemente en este caso que presentamos, el diagnóstico no se realizó intraútero, lo cual era factible, ya que este amplio defecto de línea media es causa de elevación de los valores de Alfafetoproteína sérica materna, y la visualización por ultrasonido prenatal también es teóricamente posible.<sup>8-11</sup>

El tratamiento y corrección de estos pacientes depende de que exista la cardiopatía subyacente, de otras malformaciones asociadas, así como de la amplitud del defecto de la línea media que condiciona el espacio disponible de la cavidad torácica. En todos los casos se recomienda una intervención precoz preferiblemente en el primer mes de vida, donde la corrección quirúrgica de estos defectos siga un cierre escalonado, reubicando el corazón en la cavidad torácica, y posteriormente se reconstruye el esternón, no obstante algunos reportes intentan corregir los defectos, de ser posible en una sola etapa.<sup>12, 17, 19</sup>

A pesar de que el tratamiento de la Ectopia cordis y los defectos cardíacos han tenido grandes avances en los últimos años, la conducta irá dirigida a estabilizar al paciente, a la monitorización de las constantes vitales, a valorar la existencia de signos de insuficiencia cardíaca, evitar las pérdidas de temperatura por la apertura torácica y la corrección de las pérdidas hidroelectrolíticas, así como el desequilibrio ácido-básico para su traslado a centros de referencia especializados, no obstante, continúa siendo hoy en día un reto.<sup>12</sup>

El caso que nos ocupa no presentaba ninguna malformación cardiovascular grave asociada a la Ectopia cordis que estuviera comprometiendo hemodinámicamente al paciente, por lo que fue evaluado de forma multidisciplinaria, decidiéndose proteger el corazón (tempranamente) de procesos infecciosos mediante la colocación de cubiertas de material sintético (gorotex) y posteriormente su intervención por Cirugía Pediátrica para la corrección definitiva de los defectos.

El haber descartado que existiera expresión del Síndrome Toracoabdominal (de invocado patrón de herencia dominante ligado al X) en los padres del propósitos, nos permitió establecer en el asesoramiento genético, la probabilidad de que haya ocurrido una mutación de novo, estimando por lo tanto que el riesgo de recurrencia para los hermanos en el futuro fuera casi nulo.<sup>20</sup>

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

- 1- Abott FC. Congenital abnormality of sternum and diaphragm, protrusion of the heart in the epigastric region. *Trans Phatol Soc London*. 1898;69:57-59.
- 2- Byron F. Ectopia cordis: Report of case with attempted operative correction. *J Thorac Surg*. 1947; 17:717-22.
- 3- Cabrera A, Rodrigo D, Luis MT, Pastor E, Galdeano JM, Esteban S. Anomalías cardíacas en la ectopia cordis. *Rev Esp Cardiol*. 2002;55:1209-1212.
- 4- Kabban M, Rasheed k, Mallick MS, Abuhasson H. Thoraco abdominal ectopia cordis: Case report. *Annals of Saudi Medicine*. 2002;5:5-6.
- 5- Ruiz D, Iacenas L, Heredia R, Cuevas PV, Camejo ML . Ectopia cordis no asociada a Cardiopatía. *Ann Pediart*. 2004;60:190-192.
- 6- Cantrell JR, Haller JA, Ravitch NM. A syndrome of congenital defect involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. *Surg Gynec Obstet*. 1958;107:602-614.
- 7- Sonia L, Guzman L, Hernandez I, Gomez V, Ramirez C . Presentación y Discusión de un paciente con Pentalogía de Cantrell. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2004; 30:20-28.
- 8- Quiroga H. Ectopia Cordis: Diagnóstico ecográfico en el segundo trimestre de la gestación. *Rev Chil Obst Ginecol*. 2004;69(5):372-375.
- 9- Glasser JG. Onphalocele and gastroschisis. *E Medicine Journal*. 2001;10:34-40.
- 10- Onderogdu L, Baykal C, Tulunay G, Talim B, Kale G. Prenatal diagnosis of Cantrell pentalogy: Case report. *Turk J Pediart*. 2003;45:357-358.
- 11- Respondek LM, Janiak K, Wloch A. Fetal echocardiography in ectopia cordis. *Pediatr Cardiol*. 2000;21:249-252.
- 12- Tokunaga S, kado H, Imoto Y, Shiokawa Y, Yasui H. Successful stage-fontan operation in a patient with ectopia cordis. *Ann Thorac Surg*. 2001;71:715-717.
- 13- Carmi R, Barbach A, Mares AJ. The Thoracoabdominal syndrome(TAS): A new X-lined dominant disorder. *Am J Med Genet*. 1990; 36:109-114.
- 14- Juan J. Registro clínico de enfermedades genéticas. Periodo 1985-1995. Pinar del Río. Centro Provincial de Genética Médica; 1994.
- 15- Mc Kusick VA. Toracoabdominal Syndrome.[Sitio en Internet].On line Mendelian Inheritance in Man. Hallado en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>. Acceso el día 24 de Septiembre 2006.
- 16- Parvani R. Linkage localization of thoraco-abdominal syndrome(TAS) gen to Xq25-q26.1. *Am J Med Genet*. 1994;49:431-434.
- 17- Morales JM, Patel SG, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. *Ann Thorac Surg* 2000;70:111-114.

18- Mohamed S, Kabbani M, Khalid R, Hannan AH, Saad AY. Thoraco abdominal ectopia cordis: case report Annals of Saudi Medicine. 2002;22:5-7.

19- Alberto C, David R, María TL, Esteban P, José MG. Anomalías cardíacas en la ectopia cordis. Rev Esp Cardiol. 2002; 55: 1209-1212.

20- Guizar VJ. Genética Clínica. 3ª ed. México: El Manual Moderno; 2004.

Recibido: 26 de Enero de 2007

Aprobado: 1ero de Marzo de 2007

Dr. Sergio Piloña Ruíz. Isabel Rodríguez # 21 San Juan y Martínez. Pinar del Río.  
Telf. 98240

E- Mail [sheila@princesa.pri.sld.cu](mailto:sheila@princesa.pri.sld.cu)