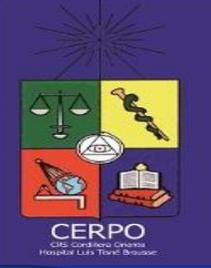


# Ectopia Cordis Miocardiopatía fetal.

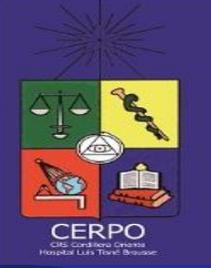
Dr. Raúl Iazarte Riquelme  
Dr Daniel Martín Navarrete, Dr Daniela  
Cisterna Olguin, Dr Sergio de la Fuente  
Galeguillos.

**CERPO**  
Centro de Referencia Perinatal Oriente  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile



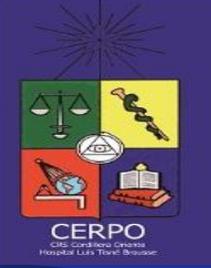
# Introducción.

- **Ectopia cordis (EC) es una rara anomalía congénita con una incidencia estimada de 7-8 por millón de NV.**
- **Caracterizado por la presencia del corazón fuera de la cavidad torácica a través de un defecto pericárdico y de la pared anterior.**



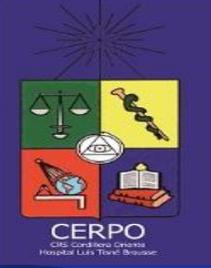
# Etiología.

- No se ha explicado completamente hay varias teorías.
- Falla primaria del descenso del corazón y la fusión de la línea media de los pliegues laterales del cuerpo en el desarrollo embrionario temprano.
- Ruptura del saco vitelino conduce a la formación de bandas fibrosas que producen compresión, evitando la fusión en la línea media de la pared torácica en desarrollo.



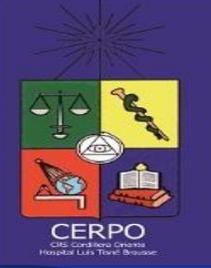
# Etiología.

- La teoría más reciente establece que los embriones que carecen de un gen funcional de proteína morfogenética ósea (BMP2), que median la formación del tubo cardíaco y el cierre de la pared del cuerpo ventral, se presentan con su corazón fuera del amnios.



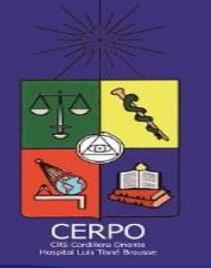
# Diagnóstico.

- Puede ser diagnosticada prenatalmente por ultrasonido mediante la visualización del corazón fetal latiendo fuera de la cavidad torácica.
- Debido a que este defecto se encuentra presente desde la embriogénesis, su dg puede ser realizado en etapa tempranas del embarazo.



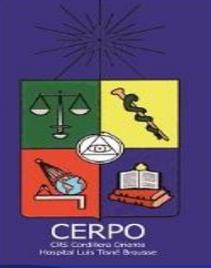
# Clasificación.

- La EC puede ser parcial cuando una porción del corazón, generalmente el ápice, se encuentra fuera de la cavidad torácica, o completa cuando el corazón está completamente expuesto.



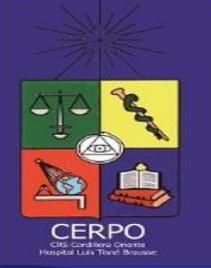
# Clasificación.

- Cervical, el corazón se encuentra en el cuello y el esternón esta intacto.
- Toracocervical, el corazón se exterioriza a través de un defecto en la porción superior del esternón.
- Torácico, existe un defecto esternal y el corazón protruye a través de la pared anterior del tórax.



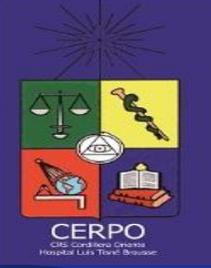
# Clasificación.

- Toracoabdominal, el defecto se encuentra en la porción inferior del esternón y epigastrio.
- Abdominal, el esternón esta indemne y una solución de continuidad en el diafragma permite el desplazamiento del corazón al abdomen superior.



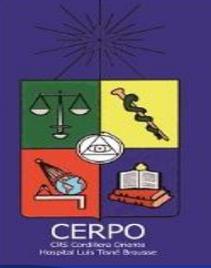
# Anomalías Asociadas.

- A menudo ocurre en el contexto de otras anomalías que incluyen la enfermedad cardíaca congénita (CHD) y la pentalogía de Cantrell (ectopia cordis, deficiencia del pericardio anterior, solución de continuidad en el esternón y en la porción anterior del diafragma y malformaciones cardíacas).



# Anomalías Asociadas.

- Se ha relacionado con anomalías cromosómicas como trisomía 18, síndrome de Turner, 46, XX y 17q +.
- Onfalocele, gastrosquis, defectos del tubo neural, fisura labiopalatina, y una gran variedad de malformaciones esqueléticas.



Pediatr Cardiol

DOI 10.1007/s00246-016-1545-x

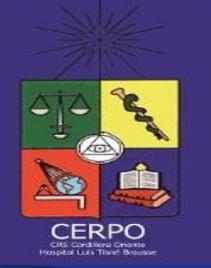


CrossMark

ORIGINAL ARTICLE

# The Fetus with Ectopia Cordis: Experience and Expectations from Two Centers

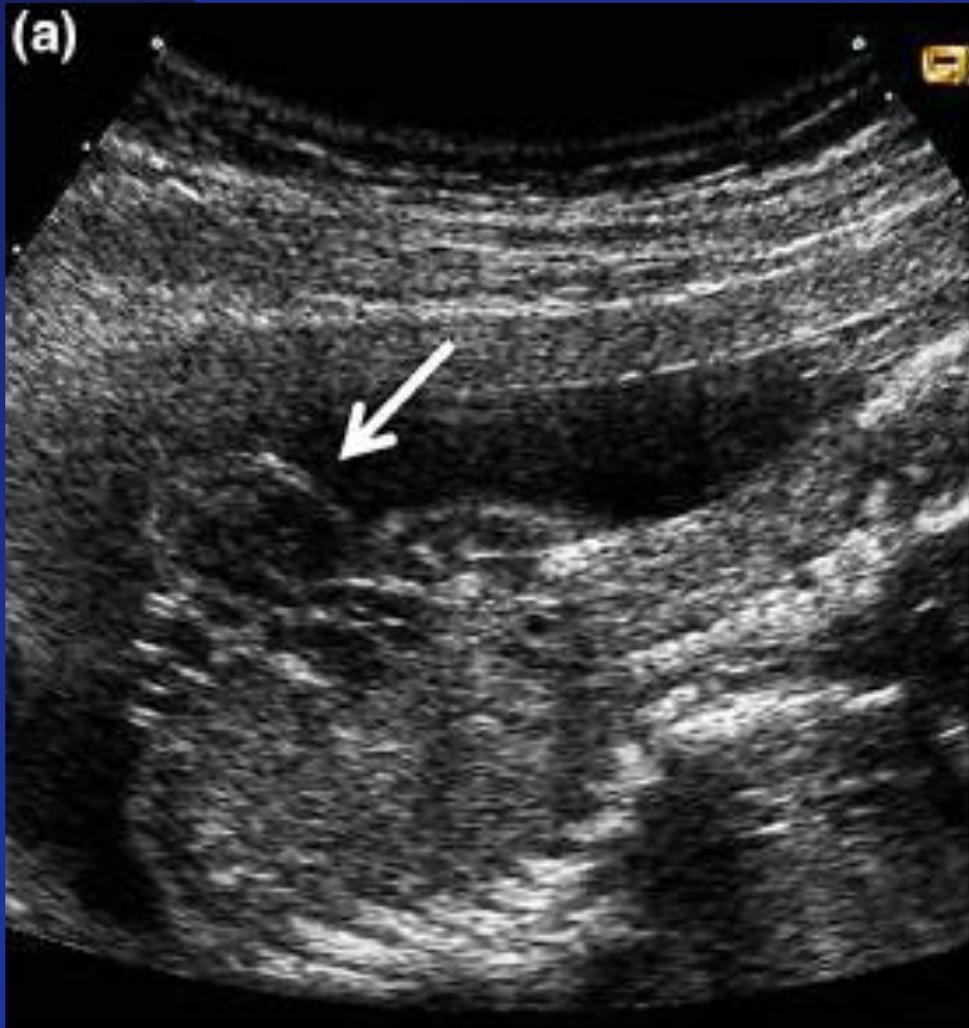
Maria C. Escobar-Diaz<sup>1,2</sup> · Sherzana Sunderji<sup>3</sup> · Wayne Tworetzky<sup>1</sup> ·  
Anita J. Moon-Grady<sup>4</sup>



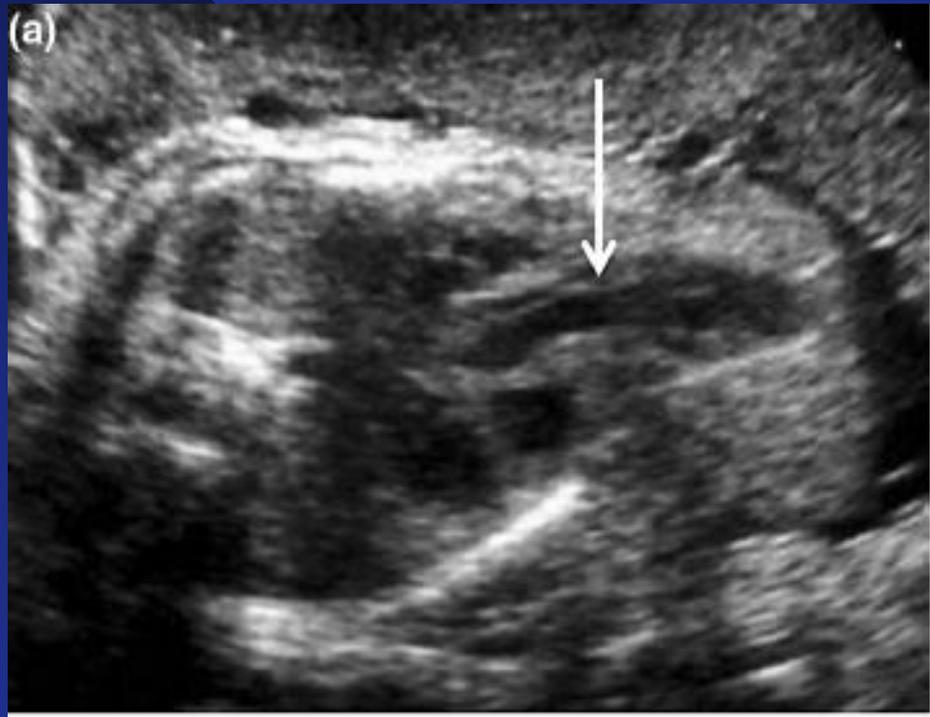
# Características.

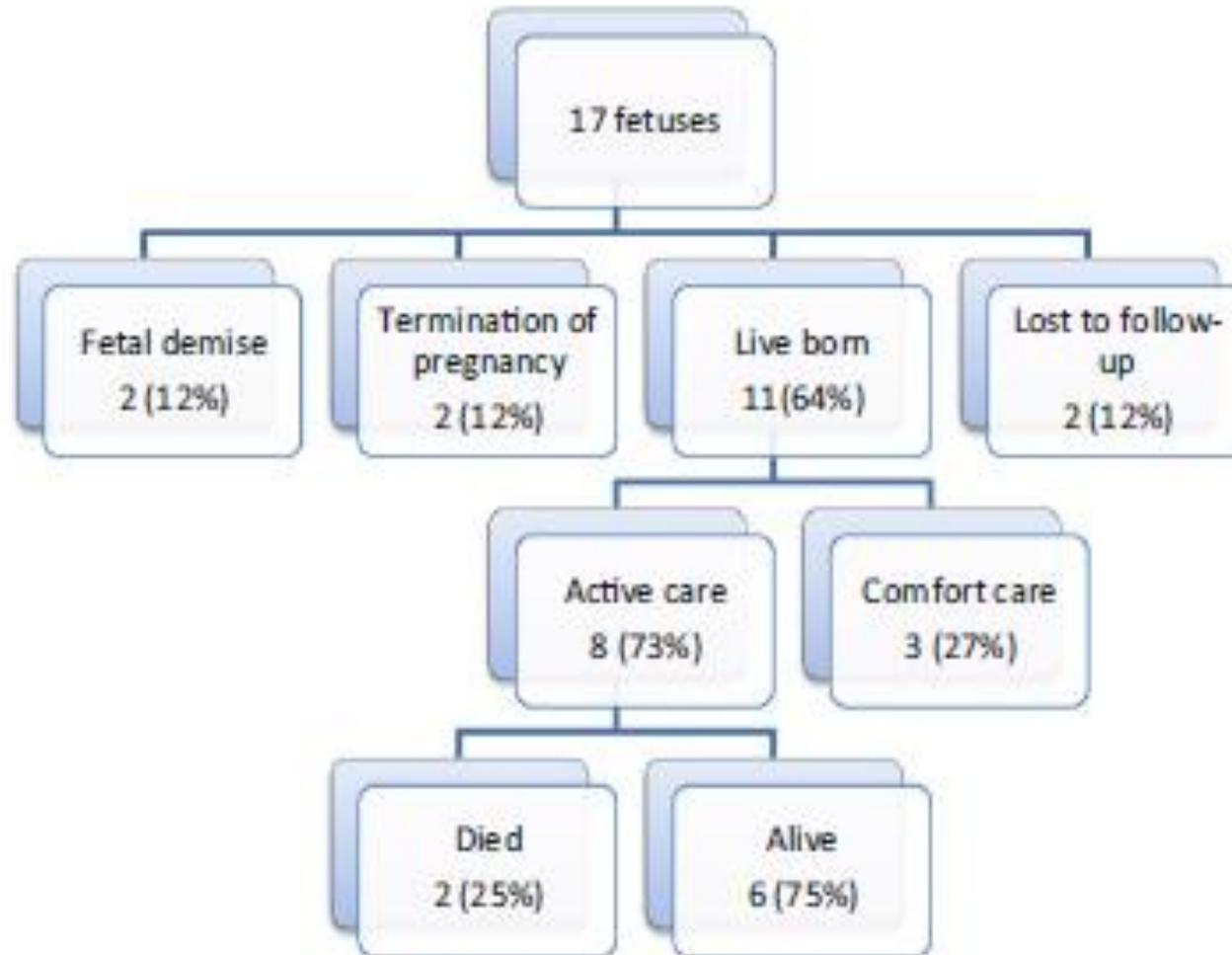
- **Cohorte incluyó 17 fetos con EC, 6 (35%) torácica y 11 (65%) toracoabdominal.**
- **7 tenían el corazón completamente fuera del tórax el resto solo tenía una pequeña porción del corazón expuesta.**
- **La edad materna media en el momento del dg fue de 26,5 años.**
- **La EG media al primer ultrasonido fue de 16,4 semanas.**

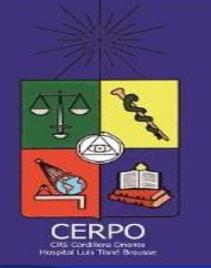
# Ectopia Cordis Completa.



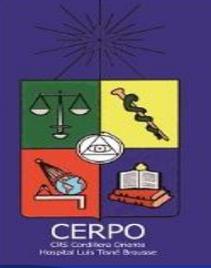
# Ectopia Cordis Parcial.





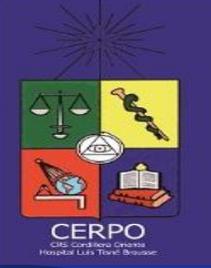


# Miocardiopatía Fetal.



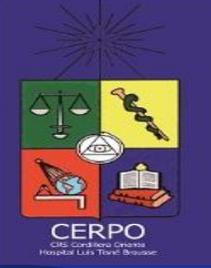
# Introducción.

- Es un trastorno del músculo cardíaco, el cual puede presentarse como un trastorno primario o puede estar asociado a anomalías estructurales o enfermedad pericárdica.
- Las miocardiopatías se definen postnatalmente como enfermedad del musculo cardiaco donde este es estructuralmente anormal, en ausencia de enfermedad coronaria, hipertensión, enfermedad valvular o cardiopatía congénita.



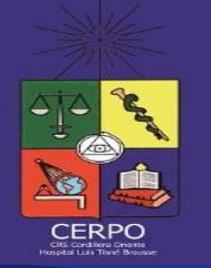
# Introducción.

- La limitación del Dg ecográfico no permite una interpretación etiológica, fisiopatológica y el dg preciso es posible solo después del nacimiento.



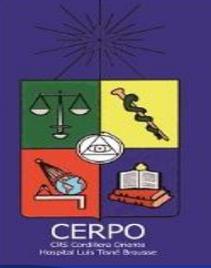
# Epidemiología.

- La prevalencia se desconoce con precisión.
- Representa un 2-7% de las enfermedades cardiovasculares en neonatos y niños.
- En el feto se estima entre 8-11% de la enfermedad cardiovascular.
- 1/3 de los fetos afectados fallecen intrauterino.



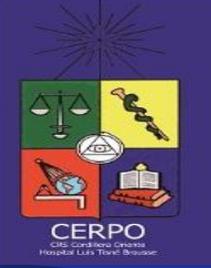
# Clasificación.

- **Miocardopatía dilatada (MCD)**
- **Miocardopatía hipertrófica (HCM)**
- **Miocardopatía restrictiva (RCM)**
- **Miocardopatía / displasia arritmogénica del ventrículo derecho.**



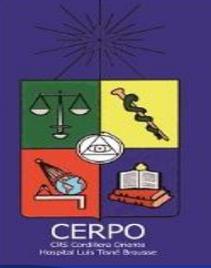
# Miocardopatía Hipertrófica.

- Se define como el aumento de la masa o grosor de la pared ventricular en ausencia de condiciones de sobrecarga (hipertensión, enfermedad valvular)
- Ecográficamente se observa un engrosamiento miocárdico global, con disminución de la cavidad ventricular.



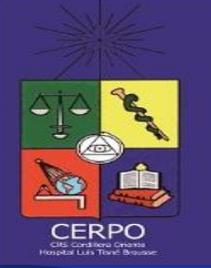
# Miocardiopatía Hipertrófica.

- En el feto un aumento del grosor de la pared ventricular por encima del Pc 97,5.
- Postnatal 1 de cada 500 personas presentan HVI en ausencia de HTA o enfermedad vascular.
- Puede ser secundaria a DM caracterizado principalmente por hipertrofia septal. como consecuencia del metabolismo anabólico de la hiperinsulinemia y acumulación de glucógeno en el III T.



# Miocardopatía Hipertrófica.

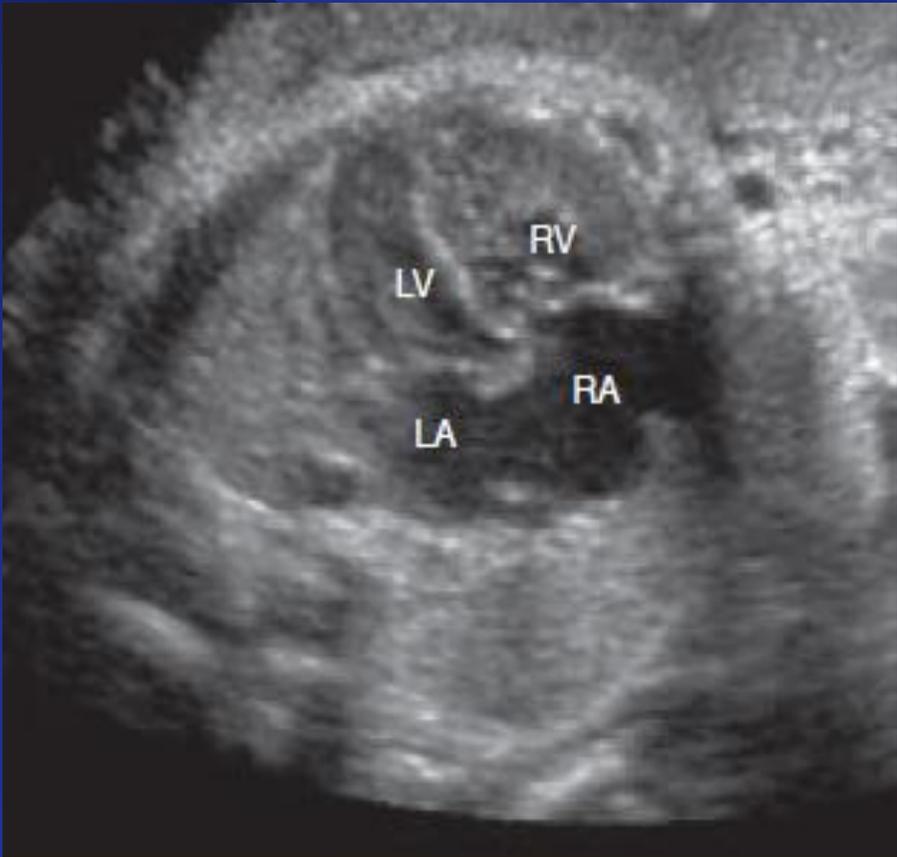
- **Existe regresión completa en la mayoría de los casos en los primeros 6 meses.**
- **Otras patologías asociadas RCIU severa (corazón globular e hipertrófico) y STFF.**



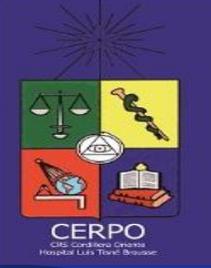
# Miocardopatía Hipertrófica.

- Las MCH primarias son causadas por mutaciones en genes que codifican proteínas contráctiles del sarcómero.
- La mayoría pertenecen a cadena pesada de B-miosina y la proteína C ligada a miosina.
- Asociación Sd de Noonan que resulta en mutaciones de genes tirosin-fosfatasa.
- Casos asociados a mutaciones del ADN mitocondrial.

# Miocardiopatía Hipertrófica.

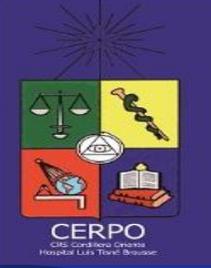


Vista apical de las cuatro cámaras en un feto con cardiomiopatía hipertrófica. El tabique interventricular y las paredes ventriculares derecha e izquierda están engrosadas.



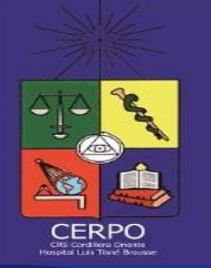
# Miocardopatía Dilatada.

- Se define como la presencia de dilatación de la cavidad ventricular y disfunción sistólica, en ausencia de condiciones de sobrecarga anormales ( HTA, enfermedad valvular).
- Se identifica un aumento del tamaño ventricular con paredes de grosor normal y signos de disfunción sistólica.



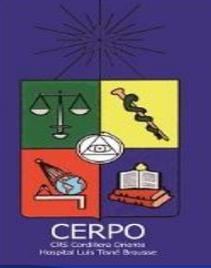
# Miocardiopatía Dilatada.

- **Contractilidad reducida (fracción de acortamiento  $<28\%$ ).**
- **Aumento de la cavidad ventricular  $>Pc$  97,5 sin engrosamiento de paredes ventricular.**
- **Múltiples causas hasta el 25% son infecciosas como coxsackie, adenovirus, parvovirus B19, VIH. (bacterias, micobacterias y parásitos).**



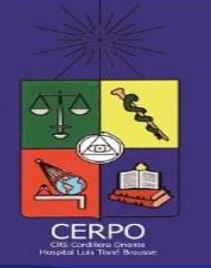
# Miocardiopatía Dilatada.

- La anemia asociada a las cardiomiopatías incluyen a hidropesía fetal inmune, alfa-talasemia homocigótica, deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa, y hemofilia A.
- Otras causas OH, quimioterapia, enfermedades autoinmunes anti-Ro y anti-LA (20%).



# Miocardiópatía Dilatada.

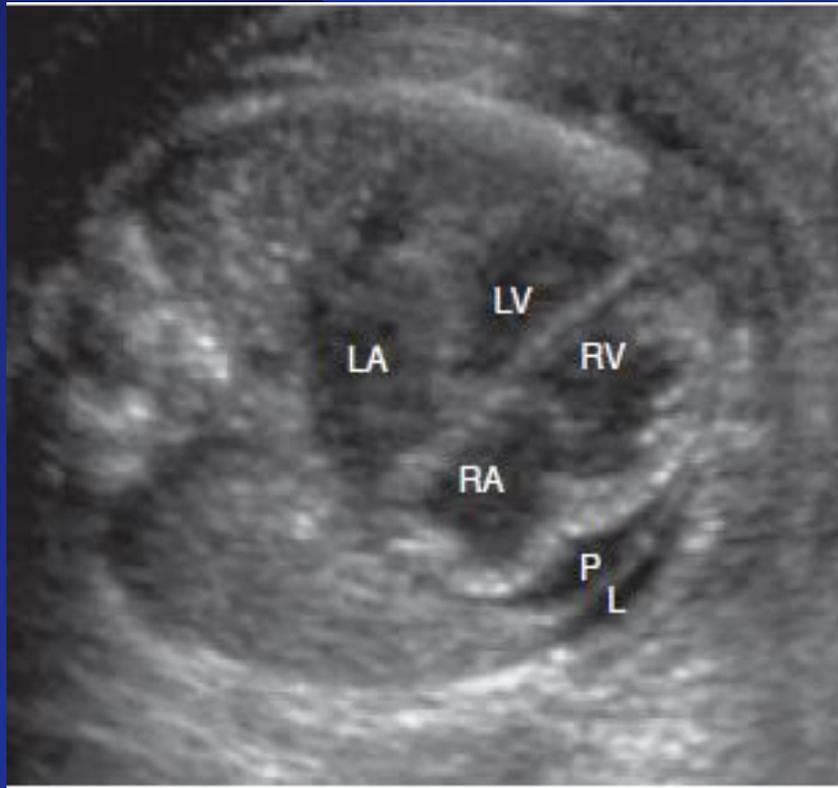
- Un 35% puede ser familiar con penetrancia variable y patrón herencia autosómico dominante, enfermedades neuromusculares.
- Mal pronóstico fetal asociado con disfunción diastólica y regurgitación de válvulas AV.
- Se asocia a hidrops (60% de los casos) alta muerte fetal.
- Recurrencia entre un 20 – 55%.



# Miocardopatía Dilatada.

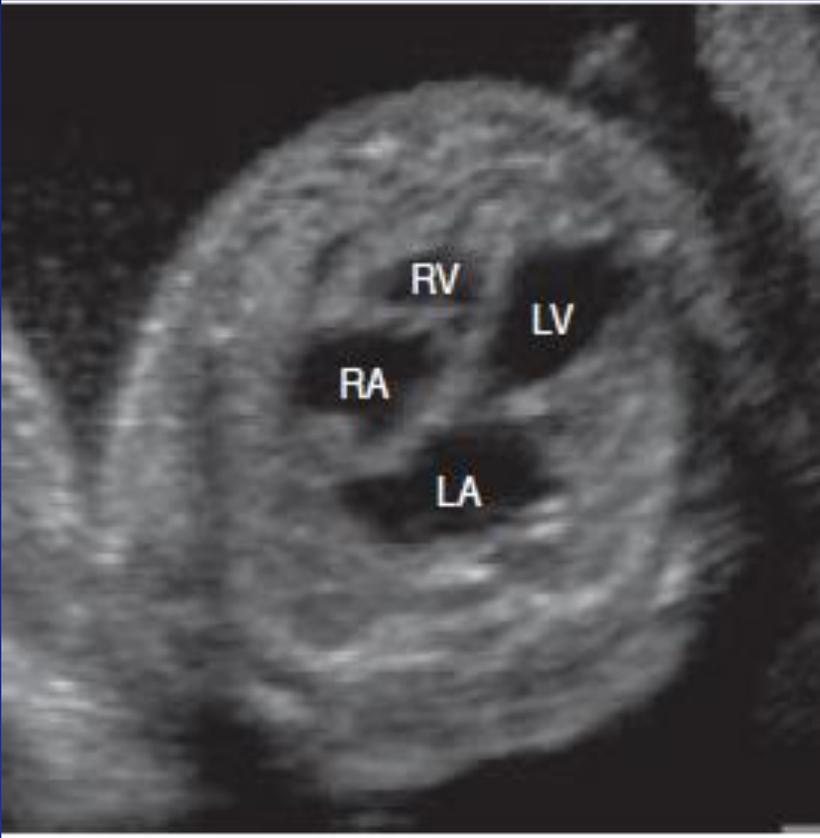
- Inducida por arritmia (taquiarritmia o bradiarritmia) es la causa más común de hidrops fetal no inmune en EE.UU.
- La taquicardia supraventricular fetal es la arritmia fetal sostenida más común.
- Se puede presentar con la cardiomiopatía congestiva cuando la frecuencia cardíaca rápida resulta de una diástole acortada, de tal manera que la perfusión del miocardio (la mayoría de la cual ocurre en diástole) está disminuida marcadamente.

# Miocardiopatía Dilatada.

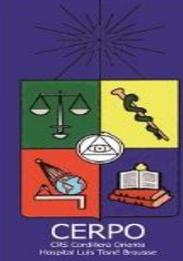


Vista cuatro cámaras en un feto con una cardiomiopatía congestiva causada por taquicardia supraventricular. También se observan una efusión pericárdica (*P*) y una efusión pleural

# Miocardiopatía Dilatada.

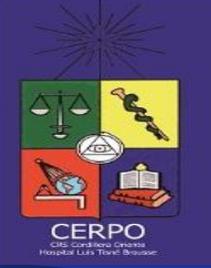


Vista apical de las cuatro cámaras en un feto con una cardiomiopatía dilatada resultante de una anemia.



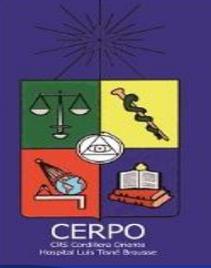
# Causas Miocardiopatías Primarias.

Dilatadas	Hipertróficas	Restrictivas
Insuficiencia de alto gasto Anemia Rh isoinmunización Alfa-talasemia Deficiencia de glucosa-6-fosfato- deshidrogenasa Hemofilia A Sobrecarga de volumen Malformación arteriovenosa Hemangioendoteliomas Teratomas sacrococcígeos Malformación de la vena de Galeno Transfusión de gemelo a gemelo Gemelo acardiaco Daño directo del miocardio Infección Virus Coxsackie TORCH Parvovirus Taquicardia fetal Hipoxia fetal Taquicardia supraventricular Lupus eritomatoso materno Bradycardia fetal	Infantes de madres diabéticas Síndrome de Noonan Enfermedad de almacenaje de glicógeno Transfusión de gemelo a gemelo	Fibroelastosis endocárdicas Lupus eritomatoso materno



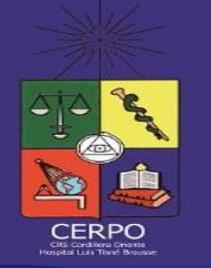
# Miocardiopatía Restrictiva.

- Se caracteriza por una fisiología ventricular restrictiva, con volúmenes ventriculares diastólicos o sistólicos normales o reducidos y con paredes ventriculares normales.
- Patrón de llenado ventricular reducido con rigidez del miocardio ocasionando un aumento de presión intraventricular con escaso aumento de volumen.



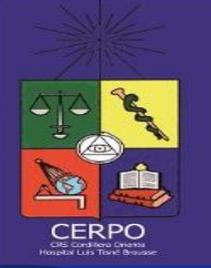
# Miocardiópatía Restrictiva.

- **Presenta disfunción diastólica como hipertrofia ventricular con crecimiento auricular bilateral con insuficiencia tricúspidea.**
- **Idiopática o asociada a enf. Sistémica como esclerodermia, amiloidosis, sarcoidosis, fibroelastosis.**



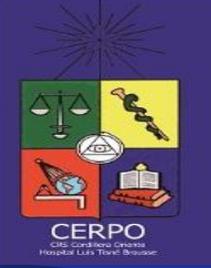
# Miocardopatía Restrictiva.

- **Diagnostico ecográfico presencia de crecimiento auricular, función diastólica anormal, flujo anormal AV y flujo venoso sistémico.**
- **Miocardopatía es rara en la vida fetal con mala evolución rápido deterioro y alta mortalidad**



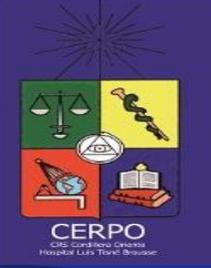
# Miocardopatía No Compactada.

- **Consiste en la persistencia de trabeculaciones ventriculares marcadas con profundos surcos intertrabeculares y con irrigación vascular directa por las cavidades ventriculares.**
- **Ecográficamente se identifica trabeculaciones prominentes, pared miocárdica engrosada con una zona delgada y compacta a nivel del epicardio y otra zona gruesa a nivel del endocardio.**
- **Formas familiares 20-50% de los casos**



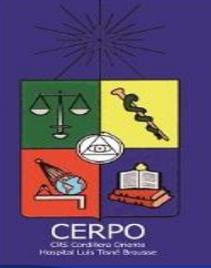
# Miocardiopatía Arritmogénica del VD.

- Se define histológicamente por la presencia de un reemplazo progresivo del miocardio derecho por tejido adiposo y fibroso habitualmente el triangulo de displasia formado por una zona de entrada y salida del ventrículo derecho como es el ápex.



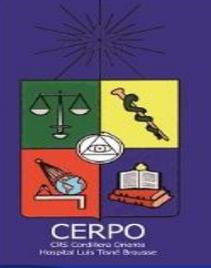
# Miocardopatía Arritmogénica del VD.

- Frecuencia 1/5000 y se asocia con muerte súbita y cuenta con un componente recesivo.
- Visión ecográfica disfunción miocárdica derecha con o sin disfunción izquierda y acompañadas de anomalías del ritmo cardiaco.



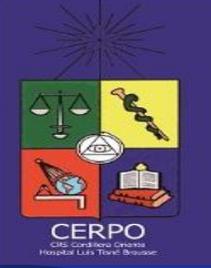
# Manejo Miocardiopatías.

- **Miocardiopatía hipertrófica estudio de Diabetes, EPF (RCF), excluir STFF.**
- **Descartar miocardiopatía familiar.**
- **Estudio genético.**
- **Descartar enfermedades metabólicas (difícil dg).**
- **Mortalidad +/-50%.**



# Manejo Miocardiopatías.

- **Miocardiopatía dilatada estudio LA por medio de PCR y/o cultivo.**
- **Estudio de cariotipo fetal.**
- **Doppler pick sistólico ACM, realizar cordocentesis para confirmar diagnostico.**
- **Estudio de anticuerpo anti-Ro y anti-LA.**
- **Estudio familiar descarte de cardiopatías.**
- **Mortalidad +/- 80% (asociado a insuficiencia valvular AV y/o hidrops).**

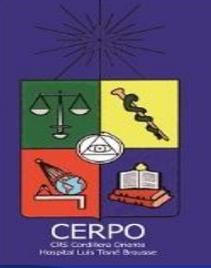


# Prediction of Fetal Hypertrophic Cardiomyopathy in Diabetic Pregnancies Compared with Postnatal Outcome

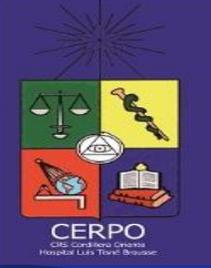


Sherif F. Elmekki<sup>1</sup>, Ghada M. Mansour<sup>1</sup>, Mohammed S.E. Elsafty<sup>1</sup>, Alaa S. Hassanin<sup>1</sup>, Mohamed Laban<sup>1</sup> and Heba M. Elsayed<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Obstetrics and Gynecology, Ain Shams University, Cairo, Egypt. <sup>2</sup>Ministry of Health Hospitals, Cairo, Egypt.

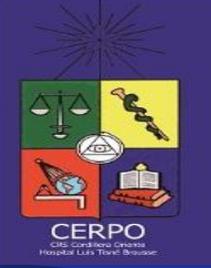


- **El objetivo de este estudio fue estimar la precisión de la evaluación prenatal del espesor del tabique interventricular (SIV), espesor de la pared miocardio derecho, y el grosor de la pared del miocardio izquierdo por ultrasonido bidimensional para la predicción de la mortalidad perinatal y diagnóstico postnatal de miocardiopatía hipertrófica (MCH) en mujeres diabéticas embarazadas.**



**Un total de 120 diabéticas a las 35 sem o más desde el 1/1/2012 hasta el 30/6/2014 en el Hospital de Maternidad Ain Shams, El Cairo, Egipto.**

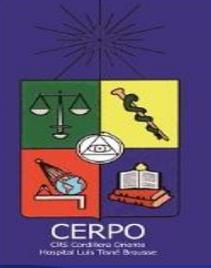
- **El ultrasonido 2D se realizó al momento del reclutamiento.**
- **Se midieron el grosor de IVS, pared miocardio derecho e izquierdo.**
- **Se registraron los niveles de HbA1c.**
- **La evaluación neonatal ecocardiografía postnatal después de 48 horas.**
- **Los resultados posnatales se compararon con los resultados predictivos prenatales.**



- De las 120 mujeres incluidas, 74 (61,7%) tenían DMPG y un 46 (38.3%) tenían DM gestacional.
- Duración de la DMPG  $7,01 \pm 5,61$  años.
- Un total de 73 pacientes (60.8%) tuvieron parto por cesárea y 47 pacientes (39.1%) tuvieron un parto vaginal.
- El peso fue de  $3,22 \pm 2,19$  kg (rango: 2,3-4,9 kg).
- De los 120 neonatos, 43 (35.8%) fueron macrosómicos (4 kg), mientras que 15 (12.5%) tenían bajo peso al nacer (2.5 kg).

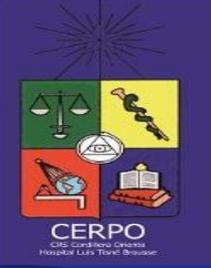
**Table 1.** Comparison between good and poor glycemic control on prenatal and postnatal ultrasound measurements.

	<b>GLYCEMIC CONTROL (110)</b>		<b>P VALUE</b>
	<b>GOOD (78)</b>	<b>POOR (32)</b>	
<b>Interventricular septum (mm)</b>			
by prenatal ultrasound	3.78 ± 0.78	5.09 ± 0.96	<0.0001
by postnatal ultrasound	3.81 ± 0.78	5.20 ± 0.93	<0.0001
<b>Right myocardial thickness (mm)</b>			
by prenatal ultrasound	4.36 ± 0.58	5.25 ± 0.76	<0.0001
by postnatal ultrasound	4.38 ± 0.59	5.25 ± 0.76	<0.0001
<b>Left myocardial thickness (mm)</b>			
by prenatal ultrasound	4.97 ± 0.62	5.66 ± 0.75	<0.0001
by postnatal ultrasound	5.01 ± 0.63	5.78 ± 0.81	<0.0001
<b>Ejection fraction (%)</b>			
by postnatal echocardiography	61.79 ± 3.17	57.50 ± 4.02	<0.0001



# Resultados.

- Un valor de corte de 4.5 mm para el grosor del IVS prenatal fue predictivo de sufrimiento neonatal debido a MCH con una sensibilidad del 82%, una especificidad del 68% y una precisión dg del 72%.
- Un valor de corte de 1,18 para la relación de grosor de IVS a pared posterior ventrículo izquierdo tuvo una S 82%, E 72% y precisión dg del 74% para la predicción de sufrimiento neonatal debida a MCH.

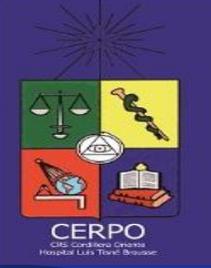


# Resultados.

- **Un grosor IVS prenatal de 4.5 mm fue asociado con casi 3 veces más riesgo de tener MCH postparto.**
- **Una proporción IVS / pared posterior ventrículo izquierdo prenatal de 1.18 fue asociado con casi 4 veces más riesgo de tener HCM postparto.**



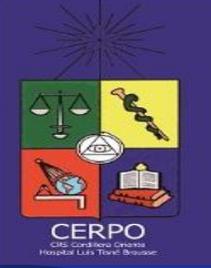
**Figure 3.** Fetal interventricular septal thickness 6 mm in a case of uncontrolled pregestational diabetes mellitus with pregnancy by 2D ultrasound.



# Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in Fetuses of Mothers with Gestational Diabetes before Initiating Treatment

## *Prevalência de miocardiopatia hipertrófica em fetos de mães com diabetes gestacional antes do tratamento*

Carolina Rossi Palmieri<sup>1</sup>   Mona Adalgisa Simões<sup>2</sup>   Jean Carl Silva<sup>3</sup>   Anelise Darabas dos Santos<sup>4</sup>  
Mariana Ribeiro e Silva<sup>4</sup>   Bruna Ferreira<sup>4</sup>



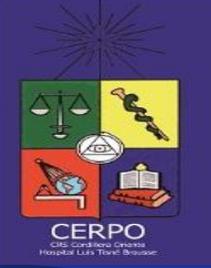
- **Objetivo evaluar la prevalencia de miocardiopatía hipertrófica (MCH) en fetos de mujeres embarazadas con diabetes mellitus gestacional (DMG) al inicio del tratamiento.**
- **Métodos Se realizó un estudio transversal entre el 1 de julio de 2013 y el 20 de diciembre de 2013 en una clínica de maternidad pública en el sur de Brasil.**
- **63 fetos de madres con diabetes gestacional, con un solo embarazo sin otra patología asociada.**
- **Diagnosticamos HCM a través de una ecocardiografía fetal antes del tratamiento y evaluó las características maternas y fetales.**

**Table 1** Epidemiological data on pregnant women with gestational diabetes mellitus\*

Maternal data	N	%
Pregnant women's weight		
Normal	22	34.92
High	41	65.07
Total	63	100.00
Parity		
Nulliparous	21	33.33
Multiparous	42	66.66
Total	63	100.00

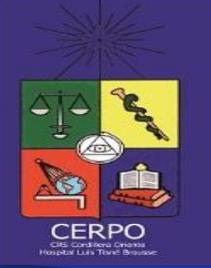
**Table 2** Fetal data on interventricular septum, left ventricular wall, and abdominal circumference measurements\*

Fetal data	N	%
Interventricular septum		
< 1 SD	7	11.1
SD between 1 and 2	24	38.0
> 2 SD	32	50.8
Total	63	100.0
LV wall		
> 2 SD	13	20.6
Fetal AC		
Normal	46	73.0
Increased	17	27.0
Total	63	100.0



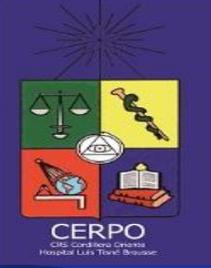
# Resultados.

- El 54% de los fetos evaluados antes del tratamiento para DG fueron positivos para MCH.
- Solo 2 de los 34 fetos con MCH presentaron alteraciones en la pared del ventrículo izquierdo sin alteraciones en el tabique.
- La mitad de los fetos con circunferencias abdominales normales exhibieron MCH.



# Resultados.

- La mayoría de los fetos (64.7%) con un CA mayor que el Pc 75 mostraron MCH.
- Los fetos de madres con DMG tienen riesgo de desarrollar MCH incluso con buen control glicémico.



# Bibliografía.

- The Fetus with Ectopia Cordis: Experience and Expectations from Two Centers Maria C. Escobar-Diaz, Sherzana Sunderji, Wayne Tworetzky, Anita J. Moon-Grady.
- ECTOPIA CORDIS: DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO EN EL SEGUNDO TRIMESTRE DE LA GESTACIÓN REV CHIL OBSTET GINECOL 2004; 69(5): 372-375.
- Hypertrophic cardiomyopathy: distribution of disease genes, spectrum of mutations, and implications for a molecular diagnosis strategy.
- Complete Ectopia Cordis: A Case Report and Literature Review **Department of Paediatrics, University of Maiduguri Teaching Hospital, Maiduguri, Nigeria** <sup>2</sup>**Department of Surgery, University of Maiduguri Teaching Hospital, Maiduguri, Nigeria.**
- Cardiología Fetal Galindo, Gratacos.
- Uptodate cardiología Miocardiopatía Fetal 2016.
- Amato JJ, Douglas WI, Desai U, Burke S (2000) Ectopia cordis. Chest Surg Clin N Am 10(2):297–316.
- Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies.
- Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. Consensus Statement of the Study Group of Sport Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology.