



Revisión

Dismorfología de las deformidades de la pared torácica: distribución de frecuencias de los subtipos de pectus excavatum típico y subtipos poco comunes[☆]

Robert E. Kelly Jr.^{a,b,*}, Amy Quinn^b, Patricio Varela^{c,d}, Richard E. Redlinger Jr.^a y Donald Nuss^{a,b}

^a Department of Surgery, Eastern Virginia Medical School and Children's Hospital of the King's Daughters, Norfolk, Virginia, Estados Unidos

^b Department of Pediatrics, Eastern Virginia Medical School and Children's Hospital of the King's Daughters, Norfolk, Virginia, Estados Unidos

^c Departamento de Cirugía Pediátrica, Universidad de Chile, Santiago, Chile

^d Hospital Pediátrico Calvo Mackenna y Centro Médico Clínica Las Condes, Santiago, Chile

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 30 de mayo de 2012

Aceptado el 10 de septiembre de 2012

On-line el 5 de diciembre de 2012

Palabras clave:

Pectus excavatum

Dismorfología

Forma de pared torácica

Herencia

Genética

RESUMEN

Antecedentes/Objetivo: Más del 40% de los pacientes con pectus excavatum tienen antecedentes familiares de una deformidad torácica. Sin embargo, no se han publicado estudios de la frecuencia de los diferentes fenotipos de pectus excavatum.

Métodos: Se estudió una muestra aleatoria de 300 pacientes con pectus excavatum no sindrómico de la clínica de deformidades de la pared torácica del Children's Hospital of the King's Daughters de Norfolk (Virginia, Estados Unidos) y se clasificó a los pacientes según un sistema descrito con anterioridad. Se utilizaron para ello fotografías e imágenes de tomografía computarizada (TC).

Resultados: *Pectus excavatum típico.* Datos fotográficos: se observó una deformidad con depresión profunda localizada (forma de taza) en el 67% de los casos, difusa (en forma de platillo) en el 21%, de tipo trinchera (en forma de surco) en el 10%, y de tipo Currarino-Silverman (deformidad mixta de pectus excavatum/pectus carinatum condromanubrial) en el 1%. El punto más profundo se encontraba a la derecha de la línea media en el 80% de los casos, a la izquierda en el 10% y en el centro en el 10%. En las fotografías, el punto más profundo se encontraba en la parte inferior del esternón en el 75% de los casos. Cuando había asimetría, el punto más profundo de la deformidad estaba a la derecha de la línea media en el 90% de los casos. Datos de TC: la media del índice de Haller fue de 4,9. La torsión esternal intensa (> 30 grados) se asoció a un índice de Haller más alto (6,3) que el observado en la torsión leve (4,5). El punto más profundo de la depresión se encontraba en la parte media o baja del esternón en más del 99% de los casos. Resultó imposible estimar la anchura o la longitud de la depresión, ya que los límites estaban mal definidos.

Conclusiones: El pectus excavatum típico tiene forma de copa en el 67% de los casos, se encuentra a la derecha de la línea media en el 80% y afecta a la parte media o baja del esternón en el 99%. Sin embargo, otros fenotipos, como el de forma de platillo y el de trinchera larga, constituyeron una tercera parte del total. La definición de la deformidad es más fiable mediante la TC.

© 2012 SEPAR. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Dysmorphology of Chest Wall Deformities: Frequency Distribution of Subtypes of Typical Pectus Excavatum and Rare Subtypes

ABSTRACT

Background/Purpose: More than forty percent of patients with pectus excavatum have a family history of chest deformity. However, no studies of the frequency of the different phenotypes of pectus excavatum have been published.

Methods: A random sample of 300 non-syndromic pectus excavatum patients, from the chest wall deformities clinic at Children's Hospital of The King's Daughters in Norfolk, Va., was studied and classified according to a previously described classification system. Photographs and computed tomography (CT) scans were utilized.

Results: *Typical pectus excavatum.* Photo data: localized deep depression (cup-shaped) deformity occurred in 67%; diffuse (saucer-shaped) 21%, trench-like (furrow-shaped) 10%, and Currarino-Silverman (mixed

Keywords:

Pectus excavatum

Dysmorphology

Chest wall shape

Inheritance

Genetics

[☆] Presentado los días 19–22 de julio de 2011 en el congreso de la British Association of Paediatric Surgeons en Belfast (Irlanda del Norte).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Robert.Kelly@chkd.org (R.E. Kelly Jr.).

pectus excavatum/chondromanubrial carinatum) 1%. The deepest point was to the right of midline in 80%, left in 10% and central in 10%. By photo, the deepest point was in the lower sternum in 75%. When asymmetric, the deepest point of the deformity was to the right of midline in 90%. CT data: the average Haller index was 4.9. Severe sternal torsion (> 30 degrees) was associated with greater Haller index (6.3) than mild torsion (4.5). The deepest point of the depression was at the mid- or lower sternum in more than 99%. It proved impossible to estimate width or length of the depression because of poorly defined borders.

Conclusions: Typical PE is cup-shaped in 67% of cases, to the right of the midline in 80%, and involving the mid-to-lower sternum in 99%. However, other phenotypes, like the saucer and long trench, comprised one-third. Definition of the deformity is more reliable by CT scan.

© 2012 SEPAR. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El pectus excavatum, que es la anomalía de la pared torácica más frecuente. Afecta a uno de cada 400 nacidos vivos en Estados Unidos¹ y se caracteriza por una depresión de la pared torácica anterior y el esternón. Se ha descrito ampliamente un deterioro funcional de la función cardíaca y pulmonar en los pacientes con deformidades de tipo grave², y la deformidad torácica causa problemas de imagen corporal en los individuos afectados. Aunque más del 40% de nuestros pacientes refieren antecedentes familiares de deformidad de la pared torácica³, la etiología del trastorno continúa siendo desconocida.

Con una experiencia clínica creciente, pudimos presentar una clasificación de la dismorfología del pectus excavatum⁴. Hemos realizado estudios genéticos de colaboración sobre este trastorno, que han puesto de relieve que la herencia se produce a través de vías diferentes en distintas familias: se observan patrones de transmisión autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al cromosoma X y patrones hereditarios complejos en diferentes familias⁵.

El análisis genético intenta establecer una correlación entre genotipo y fenotipo⁶. Anteriormente, tanto nosotros como otros autores⁷ hemos descrito diversas variantes de la morfología del pectus excavatum típico, pero no se ha informado de su frecuencia, que es el objeto de este trabajo. Además, esperábamos facilitar el estudio genético mediante la clasificación en un apéndice de aquellas variantes que no se dieron en nuestra práctica clínica con una frecuencia suficiente como para poderlas presentar de manera fiable.

Material y métodos

Se estudió y clasificó una muestra de 300 pacientes seleccionados de manera aleatoria de entre los pacientes con pectus excavatum tratados quirúrgicamente en el Children's Hospital of the King's Daughters Eastern Virginia Medical School, Norfolk, Virginia (CHKD/EVMS, EE. UU). El estudio fue aprobado por el consejo de revisión ética interno de la Eastern Virginia Medical School (número 01-05-EX-0175). Se seleccionó a 300 pacientes para asegurar que el estudio pudiera ser evaluado de manera detallada en un periodo de tiempo aceptable y disponer de un grupo lo bastante amplio como para englobar la variedad de morfologías observadas en la cohorte de más de 2.300 pacientes de esta unidad. Se excluyó del estudio a los pacientes con síndromes de Ehlers-Danlos, Marfan u otros síndromes genéticos, así como a los pacientes con complicaciones por comorbilidades, como cardiopatías congénitas o hernias diafragmáticas congénitas, y a los que tenían antecedentes previos de cirugía torácica. No se intentó correlacionar otras patologías, la frecuencia ni la evolución temporal de una determinada morfología.

Se examinaron retrospectivamente las historias clínicas, las fotografías preoperatorias y las imágenes de tomografía

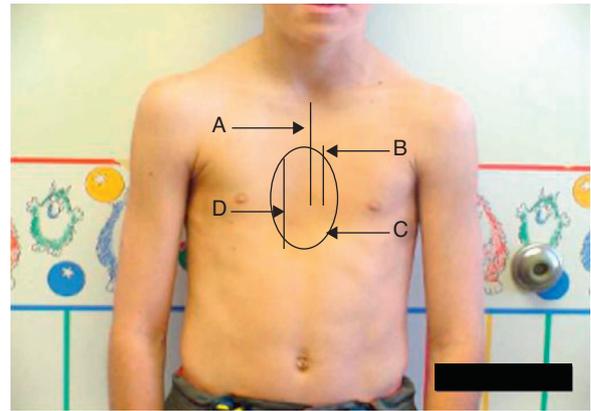


Figura 1. Información sobre el protocolo utilizado para poner de manifiesto la morfología en la fotografía preoperatoria del paciente. A: línea media/esternal del tórax; B: longitud del esternón afectado; C: área afectada por la depresión; D: longitud vertical de la deformidad. Obsérvese que el área está afectada por la asimetría de la depresión hacia la derecha.

computarizada (TC) de 300 pacientes de ambos sexos con un pectus excavatum identificado, y se prestó especial atención a las características definitorias señaladas en nuestro estudio previo: índice de Haller, índice de asimetría, longitud relativa de la depresión respecto al esternón, fracción del esternón afectada, grado de torsión esternal y morfología localizada (en forma de taza), difusa (en forma de platillo), en trinchera larga o de Currarino⁴. Un total de 17 exploraciones de TC fueron consideradas inadecuadas, con lo que quedaron 283 pacientes para el estudio.

El 80% de los pacientes eran varones. Tenían entre 4 y 30 años de edad en el momento de obtención de la TC, y la mediana de edad era de 14,5 años. En todos los casos se llevó a cabo una reparación mínimamente invasiva del pectus excavatum (operación de Nuss). Dos cirujanos de plantilla (DN y RK) evaluaron por separado las fotografías obtenidas en la consulta y la TC torácica preoperatorias de cada paciente. En las fotografías se examinó la forma de la deformidad (en taza, platillo, trinchera o de Currarino)⁸; la posición del centro de la depresión (a la derecha, centrada o a la izquierda de la línea media); la parte superior, media o inferior del esternón; la longitud de la depresión expresada como fracción de la longitud esternal aparente; la simetría de la depresión (¿tienen los lados de la depresión una inclinación similar, o muestra un lado una inclinación profunda y el otro una inclinación leve y larga?), y la presencia de un tórax alado o campaniforme (protrusión anterior de los cartílagos costales inferiores) (fig. 1). Se eligieron estas características porque en un estudio previo de nuestro amplio grupo de referencia fueron observaciones morfológicas significativas⁴.

En las imágenes de TC se evaluó la posición de la parte más profunda de la depresión, tanto en el plano craneocaudal como en el sagital, la simetría (comparando la inclinación de los dos lados), la longitud de la depresión craneocaudal, la torsión esternal (y si esta era superior o inferior a 30 grados), el índice de Haller y el

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4203466>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4203466>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)