

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

R E S U M E N

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

A B S T R A C T

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

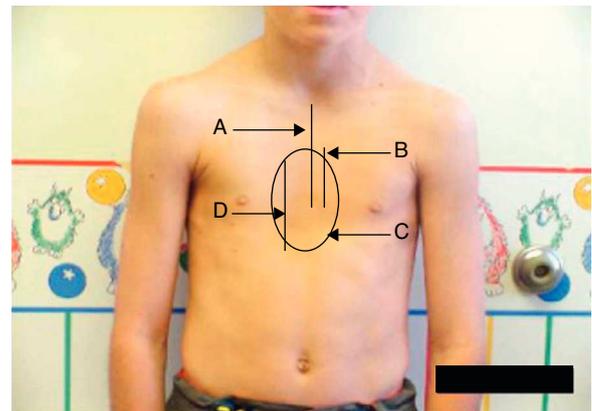


Figura 1. Información sobre el protocolo utilizado para poner de manifiesto la morfología en la fotografía preoperatoria del paciente. A: línea media/esternal del tórax; B: longitud del esternón afectado; C: área afectada por la depresión; D: longitud vertical de la deformidad. Obsérvese que el área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

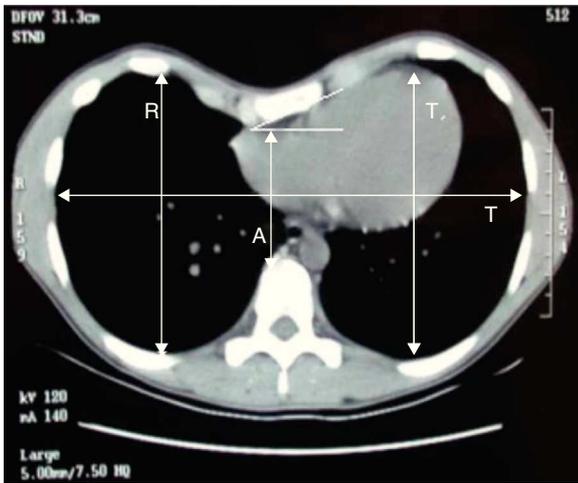


Figura 2. En la TC se muestran las mediciones de la torsión esternal y torácica.



Figura 4. Forma de platillo.

índice de asimetría (fig. 2). Para ello se siguió estrictamente la metodología de nuestro estudio previo⁹. La mayor parte de las TC se obtuvieron antes de que se dispusiera de técnicas de imagen digitales, y las mediciones se realizaron manualmente. No se examinó la evaluación del radiólogo.

Dado que la mayoría de los pacientes del CHKD/EVMS proceden de fuera de nuestra zona, la mayor parte han sido seleccionados inicialmente en su lugar de residencia. Así pues, vemos un gran número de pacientes con pectus excavatum «típico».

Otras variantes poco comunes, como la yuxtaposición laterolateral bien conocida de pectus excavatum y pectus carinatum, no se incluyeron en la muestra aleatoria ni en el análisis.

Resultados

Pectus excavatum típico

Datos fotográficos

La deformidad localizada (en forma de taza) (fig. 3) se dio en un 67% de los casos; la difusa (en forma de platillo) (fig. 4) en el 21%, la de trinchera (forma de surco) (fig. 5) en el 10%, y la de Currarino-Silverman (combinación de pectus excavatum y carinatum) (fig. 6) en el 1%. La parte más profunda se encontraba a la derecha de la línea media en el 80% de los pacientes, a la izquierda en el 10% y



Figura 5. Trinchera.

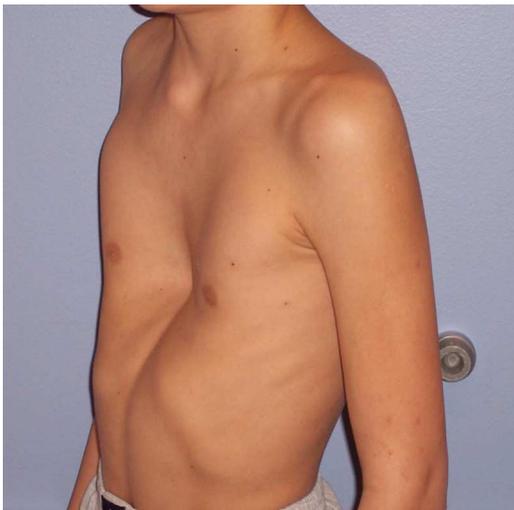


Figura 3. Forma de taza.



Figura 6. Currarino-Silverman.

Tabla 1

Distribución de fenotipos en el pectus excavatum típico

Forma de taza	67%
Forma de platillo	21%
Tipo trinchera	10%
Currarino-Silverman	1%

Tabla 2

Posición del punto más profundo del tórax en el pectus excavatum típico

A la derecha de la línea media	80%
A la izquierda de la línea media	10%
En la línea media	10%

en el centro en el 10%. El punto más profundo estaba en la parte baja o media del esternón en el 99% de los casos. A pesar de que la depresión se encontraba a la derecha del esternón en el 80% de los pacientes, la inclinación y la forma de los lados de la depresión eran simétricas en el 67% del total de casos. Sin embargo, en los pacientes en los que la forma de la deformidad era asimétrica, esta tenía su centro a la derecha de la línea media en el 90% de los casos (tablas 1 y 2). El sexo y la edad de los pacientes no parecían influir en la distribución de las diferentes formas. Las determinaciones de la longitud craneocaudal de la depresión y del ensanchamiento torácico basadas en el examen de las fotografías no fueron fiables.

Datos de tomografía computarizada

La media del índice de Haller fue de 4,9. La presencia de una torsión esternal intensa (> 30 grados) se asoció a un índice de Haller más elevado (6,3) que el observado en la torsión leve (Haller 4,5). El punto más profundo de la depresión se encontraba en la parte inferior o media del esternón en el 99% de los casos. El índice de simetría anteriormente descrito ($D/I \times 100\%$) fue en promedio del 99%, lo cual implica simetría, pero en este estudio se observó que este índice no representa realmente la configuración real del tórax en cuanto a su simetría. Las valoraciones realizadas por los distintos observadores fueron notablemente uniformes en las imágenes de TC. Al utilizar cortes de TC horizontales bidimensionales, la definición de los límites craneal y caudal de la depresión fue inexacta.

Las variantes poco comunes del pectus excavatum presentadas son la forma mixta de pectus excavatum y carinatum, las depresiones bilaterales y las depresiones focales que afectan a zonas del tórax distintas de la parte inferior de la línea media (figs. 7-9).

**Figura 7.** Forma mixta de pectus excavatum/carinatum.**Figura 8.** Indentación inferior unilateral.

Discusión

La toma de decisiones quirúrgicas se ve afectada por el tipo de deformidad del pectus excavatum que presenta el paciente al realizar la operación de Nuss. Son necesarias 2 barras en los pacientes con una dismorfología de trinchera larga. En muchos pacientes con un pectus excavatum en forma de platillo más grande resulta útil la colocación de una segunda barra. Los cirujanos que utilizan una intervención abierta u operación de Ravitch pueden tener que realizar resecciones adicionales del cartílago costal y desplazar la posición de la esternotomía.

El tratamiento reciente de un gran número de pacientes con pectus excavatum brinda la oportunidad de estudiar su forma de transmisión hereditaria. Los antecedentes familiares son frecuentes en este trastorno². El estudio de los árboles genealógicos de 34 familias en las que había 2 hermanos afectados puso de manifiesto que había una herencia autosómica dominante en el 41% de las familias, autosómica recesiva en el 12%, ligada al cromosoma X en el 18%, y patrones de transmisión hereditaria complejos en el resto de pacientes (29%)⁵.

Horth et al.¹⁰ evaluaron 48 árboles genealógicos con un total de más de 2.000 individuos. Estos autores observaron una evidencia clara indicativa de un control genético autosómico recesivo del trastorno. La proporción de varones respecto a mujeres en sus pacientes fue de 3,8 a 1, muy similar a la de 4:1 observada en nuestro grupo. Horth et al. consideraron que era probable que hubiera más de una mutación responsable del trastorno. Aunque este grupo pudo evaluar 10 rasgos clínicos asociados con frecuencia al pectus

**Figura 9.** Indentación inferior bilateral.

excavatum (p. ej., delgadez, talla alta, dedos largos, etc.), no pudieron correlacionar estas características con el fenotipo.

La correlación de los hallazgos genéticos con el fenotipo puede verse facilitada por el conocimiento de la frecuencia de los fenotipos. Para la determinación de esta frecuencia se seleccionó aleatoriamente a 283 pacientes de los 1.215 a los que se había diagnosticado anteriormente un tipo grave de pectus excavatum y habían sido tratados con una reparación mínimamente invasiva. En todos ellos se disponía de fotografías e imágenes de TC preoperatorias, que se utilizaron para clasificarlos aplicando el método descrito en 2006⁴.

Las limitaciones del estudio derivan de una selección de los pacientes no basada en la población. Reconociendo este hecho, la clasificación de los pacientes con una deformidad típica, una deformidad lo bastante grave como para justificar una operación tiene el valor de un diagnóstico claro. La exclusión de los pacientes con síndrome de Marfan y síndrome de Ehlers-Danlos fue necesaria debido a la dificultad de la definición. De los 1.215 pacientes presentados en 2010, en el 2,8% se identificó el síndrome de Marfan, pero en un 17,8% adicional había características que sugerían claramente la aparición de un síndrome de Marfan, aunque no se dispuso de confirmación genética del diagnóstico en el momento de la evaluación preoperatoria³. Los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos fueron aún menos frecuentes.

Conclusiones

El pectus excavatum más frecuente es el de forma de taza, simétrico, situado a la derecha de la línea media y que afecta a la parte inferior del esternón. Sin embargo, otros fenotipos, como el de trinchera largo, que se extiende mucho más en sentido craneal, se observaron con una frecuencia significativa. Aunque las fotografías permiten el examen de su forma, la definición de la deformidad es mucho más fiable en la TC.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

Los autores expresan su agradecimiento a la labor de Erin McGuire en el análisis estadístico, y a la de Trisha Arnel en el apoyo administrativo.

Bibliografía

1. Chung CS, Myriantopoulos NC. Factors affecting risks of congenital malformations. I. Analysis of epidemiologic factors in congenital malformations. Report from the Collaborative Perinatal Project. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1975;11:1-22.
2. Kelly RE. Pectus excavatum: Historical background, clinical picture, preoperative evaluation and criteria for operation. *Semin Pediatr Surg.* 2008;17:181-93.
3. Kelly RE, Goretsky MJ, Obermeyer R, Kuhn MA, Redlinger R, Haney TS, et al. Twenty-one years of experience with minimally invasive repair of pectus excavatum by the Nuss procedure in 1215 patients. *Ann Surg.* 2010;252:1072-81.
4. Cartoski MJ, Nuss D, Goretsky MJ, Proud VK, Croitoru DP, Gustin T, et al. Classification of dysmorphism of pectus excavatum. *J Pediatr Surg.* 2006;41:1573-81.
5. Creswick HA, Stacey MW, Kelly RE, Gustin T, Nuss D, Harvey H, et al. Family study of the inheritance of pectus excavatum. *J Pediatr Surg.* 2006;41:1699-703.
6. Gurnett CA, Alaei F, Bowcock A, Kruse L, Lenke LG, Bridwell KH, et al. Genetic linkage localizes an adolescent idiopathic scoliosis and pectus excavatum gene to chromosome 18 q. *Spine.* 2009;34:E94-100.
7. Hummer HP, Willital GH. Morphologic findings of chest deformities in children corresponding to the Willital-Hummer classification. *J Pediatr Surg.* 1984;19:562-6.
8. Currarino G, Silverman F. Premature obliteration of the sternal sutures and pigeon-breast deformity. *Radiology.* 1958;70:532-40.
9. Lawson ML, Barnes-Eley M, Burke BL, Mitchell K, Katz ME, Dory CL, et al. Reliability of a standardized protocol to calculate cross-sectional chest area and severity indices to evaluate pectus excavatum. *J Pediatr Surg.* 2006;41:1219-25.
10. Horth L, Stacey MW, Proud VK, Segna K, Rutherford C, Nuss D, et al. Advancing our understanding of the inheritance and transmission of pectus excavatum. *J Pediatr Genet.* 2012;1:161-73.