


Ectopia cordis torácica en embrión humano de 8 semanas

Dra. María A. Vila Bormey , MSc. Dra. María N. Martínez Lima, Dra. Yanelly Surí Santos y Dra. CM. Manuela Herrera Martínez

Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz". Facultad de Medicina. Villa Clara, Cuba

Full English text of this article is also available

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido: 15 de junio de 2013

Aceptado: 23 de julio de 2013

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

RESUMEN

Los defectos de la pared corporal ventral se producen en el tórax, el abdomen y la pelvis; cuando afectan la región torácica, con desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad, dan origen a la ectopia cordis torácica. Se presenta el caso de un embrión humano de 22 mm de longitud cráneo-raquis, semana 8, estadio 21 del desarrollo embrionario según Carnegie; proveniente de aborto voluntario por misoprostol. En el examen morfológico externo se constató como detalle anormal la presencia de un ápex cardíaco expuesto en la región ventral del tórax, lo que llevó al planteamiento diagnóstico de ectopia cordis torácica. El estudio morfológico de especímenes embrionarios abortados puede poner en evidencia anomalías del desarrollo que usualmente no son diagnosticadas por la pequeñez del producto y la precocidad de la pérdida.

Palabras clave: Embrión humano, Ectopia cordis torácica, Diagnóstico

Thoracic ectopia cordis in a human embryo of eight weeks


ABSTRACT

Defects of the ventral body wall occur in the thorax, abdomen and pelvis, and when they affect the thoracic region, with total or partial displacement of the heart outside the cavity, they give rise to thoracic ectopia cordis. The case of a human embryo of 22 mm skull-spine, week 8, stage 21 of embryonic development according to Carnegie, from voluntary abortion with misoprostol, is presented. As abnormal feature, in the external morphological examination the presence of an exposed cardiac apex in the ventral region of the chest was noted, which led to the diagnosis of thoracic ectopia cordis. The morphological study of aborted embryonic specimens may reveal developmental abnormalities that are not usually diagnosed due to the smallness of the product and the precocity of the loss.

Key words: Human embryo, Thoracic ectopia cordis, Diagnosis

Versiones On-Line:

[Español](#) - [Inglés](#)

 MA Vila Bormey
Luis Estevez Nº 109 e/ Martí y Julio
Jover. Santa Clara, CP 50100
Villa Clara. Cuba
Correo electrónico:
mariavb@ucm.vcl.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Las anomalías o defectos de la pared corporal ventral se producen en el tórax, el abdomen y la pelvis; en dependencia de la localización y el tamaño de la anomalía se afectan las vísceras abdominales (gastroquisis), los órganos uro-

genitales (extrofia cloacal o vesical), y el corazón, caso este que se denomina *ectopia cordis* o cardíaca, ectocardia o exocardia¹.

Se conocen variantes de *ectopia cordis* cervical, torácica y abdominal, donde se muestra un desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad torácica, tiene una incidencia entre 5 y 7,5 casos por cada 1.000.000 de nacidos vivos, y es descrita con mayor frecuencia en el sexo masculino². Este defecto parece deberse a la insuficiente progresión del plegamiento cefálico y lateral, y al desarrollo incompleto de las estructuras de la pared corporal, que incluye a músculos, hueso y piel³. Casos publicados sugieren problemas de herencia familiar^{4,5} y existen evidencias que demuestran la mutación en un gen mapeado en Xq25-q26, lo que guarda correspondencia con la línea media ventral, como importante campo de desarrollo².

La forma torácica aparece como consecuencia de la falta de fusión completa de los pliegues laterales en la formación de la pared torácica durante la cuarta semana⁶. Puede existir un defecto esternal y el corazón protruye a través de la pared anterior, en las variantes más frecuentes el esternón puede estar ausente, o presente, con un amplio defecto; puede ser incompleto, cuando el corazón está cubierto por piel o saco pericárdico; o completo, si el corazón está exclusivamente recubierto de pericardio visceral. Aunque se afecta la normal posición del corazón, su embriogénesis no está comprometida, no obstante, puede acompañarse de defectos como anomalías del tabique ventricular y tetralogía de Fallot^{3,5}.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un embrión humano de 22 mm de longitud cráneo-raquis que se obtuvo a partir de aborto voluntario por método medicamentoso (miso-prostol), que previo consentimiento informado de la mujer, hoy forma parte de la Embrioteca de la Facultad de Medicina de Villa Clara.

Se trató de una madre primigesta de 16 años, asmática, fumadora, sin antecedentes personales o familiares de malformaciones congénitas ni exposición conocida a teratógenos. El embrión presentó algunos signos de maceración atribuibles al proceso abortivo, por lo que no se procedió al estudio histológico; en él se observó escaso encorvamiento cefalocaudal, asas intestinales expuestas, crestas palatinas aún no fusionadas, fusión incompleta de los procesos nasomediales, separación de los dedos de las manos y comienzo

de separación de los dedos de los pies (**Figura 1**). Tanto la longitud cráneo-raquis como los detalles aportados por el examen morfológico externo permitieron clasificarlo como un espécimen del estadio 21, según la clasificación de Carnegie⁷, correspondiente a la semana 8. Llamó la atención, al examinarlo con lente de aumento, la presencia de un *ápex cordis* expuesto en la región ventral del tórax (**Figura 2**), lo que fue corroborado al analizar minuciosamente la pieza anatómica y las fotos realizadas, mediante las opciones de magnificación del visor de imágenes, lo que nos llevó al planteamiento diagnóstico de *ectopia cordis* torácica.



Figura 1. Vista panorámica frontal del embrión humano de 8 semanas.



Figura 2. Vista selectiva lateral izquierda del tórax.

COMENTARIO

Formas aisladas de *ectopia cordis* han sido informadas

tanto en fetos⁸⁻¹⁰ como en recién nacidos^{5,11}; en tanto variantes asociadas a otras anomalías forman síndromes como pentalogía de Cantrell^{1,12} y síndrome tóraco-abdominal^{2,4}, los que no pueden ser descartados en el presente caso por los signos incipientes de maceración que presentó el espécimen, su edad y la imposibilidad de realizarle estudios cromosómicos y microscópicos, lo que nos limitó a su presentación como forma aislada de *ectopia cordis* torácica.

Aunque el diagnóstico ecocardiográfico intraútero ha permitido, a partir de las 10 semanas de gestación, establecer el diagnóstico prenatal de las ectopias cardíacas, principalmente de las formas tóraco-abdominales acompañadas de onfalocele⁸; la identificación de esta malformación en edad tan temprana como la del caso que se presenta (8 semanas) resulta novedosa. En este período, la presencia de asas intestinales expuestas se atribuye a la hernia umbilical fisiológica, normal en esta etapa del desarrollo, por lo que el diagnóstico de onfalocele no es factible ya que no es hasta la décima semana que estas asas regresan a la cavidad abdominal. Defectos labiopalatinos tampoco pueden ser planteados pues morfológicamente el grado de desarrollo que presenta este importante segmento facial se corresponde con la edad del espécimen. El estudio morfológico de embriones abortados evidencia anomalías del desarrollo que usualmente no son diagnosticadas por la pequeñez del producto y la precocidad de la pérdida; esto facilitaría un oportuno consejo genético a la mujer con vistas a futuras gestaciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sadler TW. Cavidades corporales. En: Lagman: Embriología médica con orientación clínica. 11na ed. Buenos Aires: Editorial Lippincott, 2010; p. 156
2. Piloña Ruíz S, Vara Cuesta OL, Llabona Chávez V, Rodríguez JJ, Pérez Lorenzo YB. Síndrome Toraco-abdominal. Presentación de un caso. Rev Cienc Méd Pinar del Río [Internet]. 2007 [Citado 5 Abr 2013];11(1). Disponible en: <http://publicaciones.pri.sld.cu/rev-fcm/rev-fcm11-1/rev-fcm11-1-8.htm>
3. Valdés Valdés A, Pérez Núñez HM, García Rodríguez RE, López Gutiérrez A. Celoma, mesenterio y pared corporal del cuerpo. En: Embriología humana. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2010; p. 158.
4. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. Ann Thorac Surg. 2000;70(1):111-4.
5. Lubala TK, Mutombo AM, Katamea T, Lubala N, Munkana AN, Kabuya MS, et al. Sporadic thoracic ectopia cordis: clinical description of a case. Pan Afr Med J [Internet]. 2012 [Citado 5 Abr 2013];13. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3549449/>
6. Moore P. El aparato cardiovascular. En: Embriología clínica. 7ma ed. España: Ediciones Elsevier; 2004. p. 354.
7. Embryonic Development [Internet]. Australia: The University of New South Wales; 2011 [actualizado 7 jun 2011; citado 5 abr 2013]. Disponible en: http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=Embryonic_Development#Carnegie_Stages_2
8. Liang RI, Huang SE, Chang FM. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three-dimensional ultrasonography. Ultrasound Obstet Gynecol. 1997;10(2):137-9.
9. Carlson MB. Sistema digestivo, respiratorio y cavidades corporales. En: Embriología humana y biología del desarrollo. Tercera ed. Madrid: Editorial Mosby, 2009; p. 387
10. Quiroga H. Ectopia Cordis: Diagnóstico ecográfico en el segundo trimestre de la gestación. Rev Chil Obst Ginecol. 2004;69(5):372-375.
11. Cabral TT, Giamberti A, Butera G, Frigiola A, Claude AJ. Extrathoracic heart in northern Cameroon: a case report. Pan Afr Med J [Internet]. 2009 [Citado 5 Abr 2013];2(8). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2984271/>
12. Di Spiezio Sardo A, Paladini D, Zizolfi B, Spinelli M, Nappi C. Pentalogy of cantrell: embryofetoscopic diagnosis. J Minim Invasive Gynecol. 2013;20(2):248-51.

Thoracic *ectopia cordis* in a human embryo of eight weeks

María A. Vila Bormey[✉], MD; María N. Martínez Lima, MD, MSc; Yanelly Surí Santos, MD; and Manuela Herrera Martínez, PhD

Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz University of Medical Sciences. Faculty of Medicine. Villa Clara, Cuba

Este artículo también está disponible en español

ARTICLE INFORMATION

Received: June 15, 2013

Accepted: July 23, 2013

Competing interests

The authors declare no competing interests

On-Line Versions:
Spanish - English

✉ MA Vila Bormey
Luis Estevez Nº 109 e/ Martí y Julio
Jover. Santa Clara, CP 50100
Villa Clara. Cuba
E-mail address:
mariavb@ucm.vcl.sld.cu

ABSTRACT

Defects of the ventral body wall occur in the thorax, abdomen and pelvis, and when they affect the thoracic region, with total or partial displacement of the heart outside the cavity, they give rise to thoracic *ectopia cordis*. The case of a human embryo of 22 mm skull-spine, week 8, stage 21 of embryonic development according to Carnegie, from voluntary abortion with misoprostol, is presented. As abnormal feature, in the external morphological examination the presence of an exposed cardiac apex in the ventral region of the chest was noted, which led to the diagnosis of thoracic *ectopia cordis*. The morphological study of aborted embryonic specimens may reveal developmental abnormalities that are not usually diagnosed due to the smallness of the product and the precocity of the loss.

Key words: Human embryo, Thoracic *ectopia cordis*, Diagnosis

Ectopia cordis torácica en embrión humano de 8 semanas

RESUMEN

Los defectos de la pared corporal ventral se producen en el tórax, el abdomen y la pelvis; cuando afectan la región torácica, con desplazamiento total o parcial del corazón fuera de la cavidad, dan origen a la *ectopia cordis* torácica. Se presenta el caso de un embrión humano de 22 mm de longitud cráneo-raquis, semana 8, estadio 21 del desarrollo embrionario según Carnegie; proveniente de aborto voluntario por misoprostol. En el examen morfológico externo se constató como detalle anormal la presencia de un ápex cardíaco expuesto en la región ventral del tórax, lo que llevó al planteamiento diagnóstico de *ectopia cordis* torácica. El estudio morfológico de especímenes embrionarios abortados puede poner en evidencia anomalías del desarrollo que usualmente no son diagnosticadas por la pequeñez del producto y la precocidad de la pérdida.

Palabras clave: Embrión humano, *Ectopia cordis* torácica, Diagnóstico

INTRODUCTION

Abnormalities or defects of the ventral body wall occur in the thorax, abdomen and pelvis, and depending on the location and size of the abnormality, the abdominal viscera (gastroschisis), the urogenital organs (bladder or cloa-

cal exstrophy), and the heart are affected. The latter case is called *ectopia cordis* or cardiac, exocardia or ectocardia¹.

Variants of cervical, thoracic and abdominal *ectopia cordis* are known, showing total or partial displacement of the heart outside the thoracic cavity, with an incidence between 5 and 7.5 cases per 1,000,000 live births and it is most frequently described in males². This defect appears to be due to insufficient progress of cephalic and lateral folding and to incomplete development of the body wall structures, including muscles, bone and skin³. Published cases suggest family inheritance problems^{4,5}, and evidence show a mutation in a gene mapped in Xq25 - q26, which is in correspondence with the ventral midline as an important field of development².

Thoracic shape appears as a result of lack of complete fusion of the lateral folds in the formation of the thoracic wall in the fourth week⁶. There may be a sternal defect and heart protrudes through the anterior wall; in the most frequent variants the sternum may be absent, or present, with a large defect; it may be incomplete, when the heart is covered by skin or pericardial sac; or complete, if the heart is exclusively coated with visceral pericardium. Although the normal position of the heart is affected, its embryogenesis is not compromised; however, it may be associated with defects such as ventricular septal anomalies and tetralogy of Fallot^{3,5}.

CASE REPORT

The case of a human embryo of 22 mm skull-spine, obtained from voluntary abortion with drug method (misoprostol), is presented with prior informed consent of the woman. Now it is part of the *Embrioteca* of the Faculty of Medicine in Villa Clara.

It was a 16 year-old primigravida mother, asthmatic, smoker, with no personal or family history of congenital malformations or known exposure to teratogens. The embryo showed some signs of maceration attributable to the abortion process, so it was not sent to histologic study. Little cefalocaudal curvature, exposed bowel loops unfused palatal crests, incomplete fusion of nasomedian processes, separation of the fingers and start of separation of toes were observed (Figure 1). Both the skull - spine length as the details provided by external morphological examination allowed to classify it as a specimen stage 21, according to Carnegie⁷, corresponding to week 8. It was noti-

ceable, when examined with magnification, the presence of an *apex cordis* exposed in the ventral region of the thorax (Figure 2), which was corroborated by analyzing in detail the anatomical part and the photos taken by magnification options of the image viewer, which led us to diagnosis approach of thoracic *ectopia cordis*.

COMMENT

Isolated forms of *ectopia cordis* have been reported both in fetus⁸⁻¹⁰ and in newborns^{5,11}, while variants associated with other anomalies trigger syndromes such as Cantrell's pentalogy^{1,12}, and thoraco-abdominal syndrome^{2,4}, which can not be discarded in this case due to incipient signs of maceration which the specimen presented, its age and inability to do mi-



Figure 1. Front panoramic view of a human embryo of 8 weeks.



Figure 2. Selective side left view of the thorax.

croscopic and chromosome tests, which limited us to present it as an isolated form of thoracic *ectopia cordis*.

Although utero echocardiographic diagnosis has allowed, from 10 weeks of gestation, setting the prenatal diagnosis of cardiac ectopias, mainly of thoraco-abdominal forms accompanied by omphalocele⁸, identification of this malformation as early as the case presented (8 weeks) is novel. In this period, the presence of exposed bowel loops is attributed to the physiological umbilical hernia normal in this stage of development, so that diagnosis of omphalocele is not feasible as it is not until the tenth week that these loops return to the abdominal cavity. Labiopalatine defects cannot be stated either as the extent of development (morphologically speaking) that this important facial segment presents corresponds to the age of the specimen. The morphologic study of aborted embryo evidences developmental abnormalities that are not usually diagnosed due to the smallness of the product and the precocity of the loss. This would facilitate timely genetic counseling to women for future pregnancies.

REFERENCES

1. Sadler TW. Cavidades corporales. En: Lagman: Embriología médica con orientación clínica. 11na ed. Buenos Aires: Editorial Lippincott, 2010; p. 156
2. Piloña Ruíz S, Vara Cuesta OL, Llabona Chávez V, Rodríguez JJ, Pérez Lorenzo YB. Síndrome Toraco-abdominal. Presentación de un caso. Rev Cienc Méd Pinar del Río [Internet]. 2007 [Citado 2013 Abr 5];11(1). Disponible en: <http://publicaciones.pri.sld.cu/rev-fcm/rev-fcm11-1/rev-fcm11-1-8.htm>
3. Valdés Valdés A, Pérez Núñez HM, García Rodríguez RE, López Gutiérrez A. Celoma, mesenterio y pared corporal del cuerpo. En: Embriología humana. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2010; p. 158.
4. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL, Simpson JW. Ectopia cordis and other midline defects. Ann Thorac Surg. 2000;70(1):111-4.
5. Lubala TK, Mutombo AM, Katamea T, Lubala N, Munkana AN, Kabuya MS, et al. Sporadic thoracic ectopia cordis: clinical description of a case. Pan Afr Med J [Internet]. 2012 [Citado 2013 Abr 5];13. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3549449/>
6. Moore P. El aparato cardiovascular. En: Embriología clínica. 7ma ed. España: Ediciones Elsevier; 2004. p. 354.
7. Embryonic Development [Internet]. Australia: The University of New South Wales; 2011 [actualizado 2011 Jun 7; citado 2013 Abr 5]. Disponible en: http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=Embryonic_Development#Carnegie_Stages_2
8. Liang RI, Huang SE, Chang FM. Prenatal diagnosis of ectopia cordis at 10 weeks of gestation using two-dimensional and three-dimensional ultrasonography. Ultrasound Obstet Gynecol. 1997;10(2):137-9.
9. Carlson MB. Sistema digestivo, respiratorio y cavidades corporales. En: Embriología humana y biología del desarrollo. Tercera ed. Madrid: Editorial Mosby, 2009; p. 387
10. Quiroga H. Ectopia Cordis: Diagnóstico ecográfico en el segundo trimestre de la gestación. Rev Chil Obst Ginecol. 2004;69(5):372-375.
11. Cabral TT, Giamberti A, Butera G, Frigiola A, Claude AJ. Extrathoracic heart in northern Cameroon: a case report. Pan Afr Med J [Internet]. 2009 [Citado 2013 Abr 5];2(8). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2984271/>
12. Di Spiezio Sardo A, Paladini D, Zizolfi B, Spinelli M, Nappi C. Pentalogy of cantrell: embryofetoscopic diagnosis. J Minim Invasive Gynecol. 2013;20(2):248-51.