

# **SEMINARIO 49: SD CARDIOESPLENICOS, HETEROTAXIA**

**Drs. Daniel Martin Navarrete, Daniela Cisterna Olguin, Rodrigo Terra  
Leonardo Zuñiga Ibaceta, Juan Guillermo Rodríguez Arís**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)  
Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital “Dr. Luís Tisné Brousse”  
Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile**

# HETEROTAXIA

- DEFINICIÓN:
  - ◆ Anormalidad donde los órganos toraco-viscerales presentan una disposición anormal a través del eje izquierdo-derecho del cuerpo

The nomenclature, definition and classification of cardiac structures in the setting of heterotaxy. Jeffrey P. Jacobs, Robert H. Anderson, Paul M. Weinberg, Henry L. Walters, Christo I. Tchervenkov, Danny Del Duca, Rodney C. G. Franklin, Vera D. Aiello, Marie J. Béland, Steven D. Colan, J. William Gaynor, Otto N. Krogmann, Hiromi Kurosawa, Bohdan Maruszewski, Giovanni Stellin, Martin J. Elliott. *Cardiology in the Young* / Volume 17 / Issue S4 / September 2007

# Situs

- **SOLITUS:** Disposición normal de los órganos torácicos y abdominales
- **INVERSUS:** Disposición invertida o en espejo de los órganos torácicos y abdominales

# Isomerismo

- DEFINICIÓN:
  - ◆ En el contexto de malformaciones cardiacas es definido como la situación donde algunas estructuras pareadas se encuentran en oposición de su disposición del eje izquierdo-derecho del cuerpo, en términos morfológicos, la imagen en espejo del lado contralateral.

The nomenclature, definition and classification of cardiac structures in the setting of heterotaxy. Jeffrey P. Jacobs, Robert H. Anderson, Paul M. Weinberg, Henry L. Walters, Christo I. Tchervenkov, Danny Del Duca, Rodney C. G. Franklin, Vera D. Aiello, Marie J. Béland, Steven D. Colan, J. William Gaynor, Otto N. Krogmann, Hiromi Kurosawa, Bohdan Maruszewski, Giovanni Stellin, Martin J. Elliott. *Cardiology in the Young* / Volume 17 / Issue S4 / September 2007

# Epidemiología

- Situs inverso incidencia de 1 en 7000-8000 RN vivos
- Heterotaxia la incidencia es 1 en 10.000 RN vivos
- Relación hombre mujer es 2: 1
- Aproximadamente el 4,2 % de las cardiopatías congénitas infantil

Fetal Situs, Isomerism, Heterotaxy Syndrome: Diagnostic Evaluation and Implication for Postnatal Management. Curr Treat Options Cardiovasc Med. 2016 Dec;18(12):77

# Factores de riesgo

- Diabetes insulina dependiente OR 5.5
- Uso cocaína OR 3.7
- Historia familiar de cardio. congénita OR 5.1
- Diabetes pregestacional

Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8

# Genética

- Riesgo de recurrencia 10 %
- Mutación ZIC3 (Xq24-27) se asocia con el 75 % de los casos familiares y en el 5 % de los casos esporádicos
- Otros genes descritos incluyen NODAL, LEFTY A, CRYPTIC/CFC1, ACVR2 $\beta$ , NKX2.5 y CRELDI.

Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8

# Genetica

- Riesgo de malformaciones cardiovasculares
  - ◆ CIV RR 79.1
- Baja frecuencia de síndromes
  - ★ Trisomia 13. 18 microdelección 22q.cerebelo-ocular-renal



# Heterotaxia

- Clasificación
  - ◆ Poliesplenia / Isomerismo atrial izquierdo
  - ◆ Asplenia / Isomerismo atrial derecho
- Existen patrones no concuerdan en su totalidad con la clasificación existente

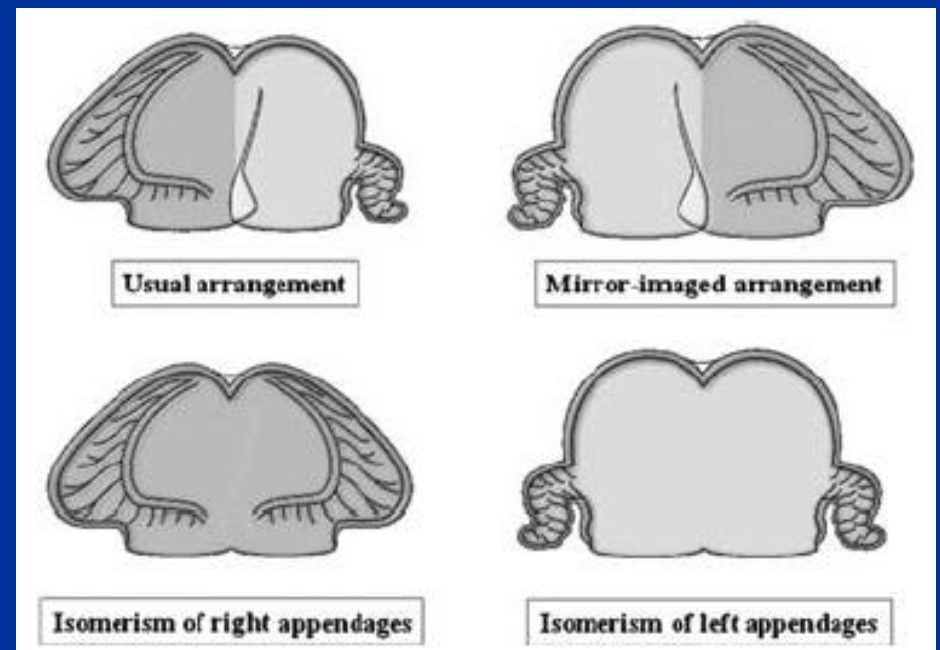
# Embriología

- Fallo en la formación asimétrica de los órganos respecto de la línea media.
- La disposición de los órganos torácicos y abdominales se establece entre los 2 y 23 días de gestación
  - ◆ Periodo ocurre la rotación de del tubo cardiaco primitivo y del paquete abdominal
  - ◆ Se inicia en la gastrulación y depende de los cilios del nodo primitivo

# Aurículas

## ■ Aurículas

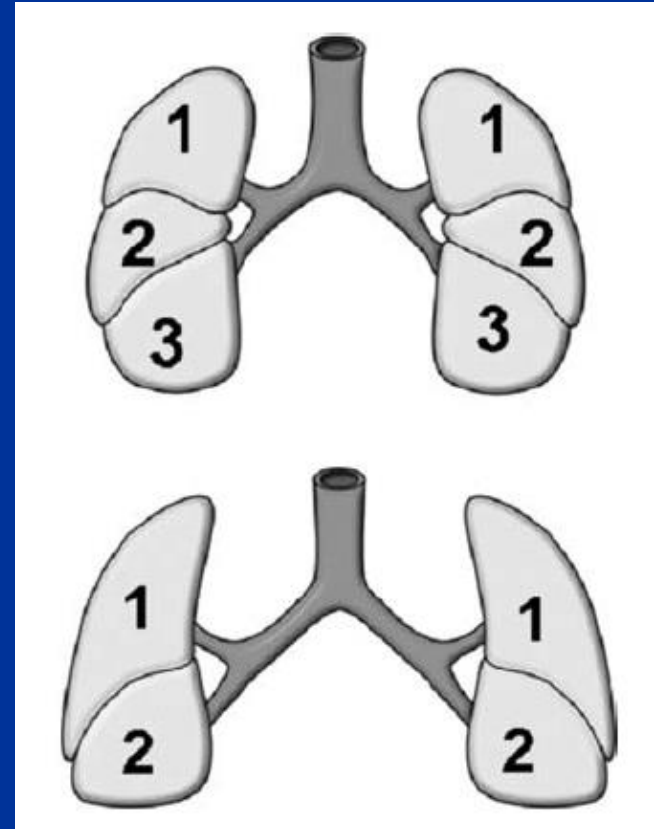
- ◆ Tamaño similar
- ◆ Aurícula derecha su orejuela es ancha y roma. La orejuela izquierda es delgada y alargada (dedo)
- ◆ La base del anillo del foramen oval se encuentra en la aurícula derecha
- ◆ Bate hace izquierda el foramen oval
- ◆ La vena cava desemboca en la aurícula derecha



Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8

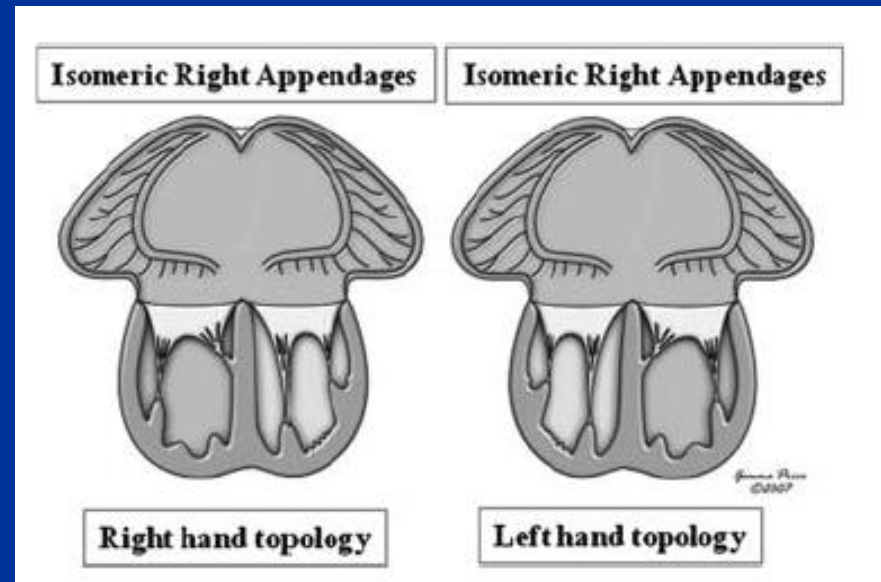
# Pulmonar

- Alta correlación auricular-pulmonar
- Pulmón izquierdo posee 2 lóbulos y el derecho tres
- Bronquios derecho epiarterial y el izquierdo es hipoarterial
- Bronquio derecho es mas recto y corto



# Ventrículos

- Ventrículo derecho es mas anterior que el ventrículo izquierdo
- El ventrículo derecho posee mayor trabeculaciones y banda moderadora
- El ápice lo conforma el ventrículo izquierdo
- La válvula tricúspide es mas apical



Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8

# Evaluación

- La evaluación cardiológica morfológica de Van Praagh.
  - ◆ Auricular topología
  - ◆ Ventricular topología
  - ◆ Unión Atrioventricular
  - ◆ Unión ventriculoarterial

The nomenclature, definition and classification of cardiac structures in the setting of heterotaxy. Jeffrey P. Jacobs, Robert H. Anderson, Paul M. Weinberg, Henry L. Walters, Christo I. Tchervenkov, Danny Del Duca, Rodney C. G. Franklin, Vera D. Aiello, Marie J. Béland, Steven D. Colan, J. William Gaynor, Otto N. Krogmann, Hiromi Kurosawa, Bohdan Maruszewski, Giovanni Stellin, Martin J. Elliott. *Cardiology in the Young* / Volume 17 / Issue S4 / September 2007

# ASPLENIA

## Manifestaciones cardiacas:

Vena Cava superior es generalmente bilateral

Seno coronario es ausente

Nodos sinoatriales bilaterales

Defectos septum interauricular en el 50 %

Asociación a canal AV , generalmente desbalanceado

Drenaje pulmonar anómalo (70%)

Frecuente infracardiaco a sistema hepático o sistema portal

50 % de los drenajes anómalos son obstruidos

# Asplenia

- Incidencia de atresia o estenosis subvalvular de arteria pulmonar hasta un 80 %
- Doble tracto de salida derecha

Fetal Situs, Isomerism, Heterotaxy Syndrome: Diagnostic Evaluation and Implication for Postnatal Management. Curr Treat Options Cardiovasc Med. 2016 Dec;18(12):77



# Asplenia

## ■ Extracardiacas

- ◆ Asplenia
- ◆ Hígado simétrico o transversal
- ◆ Malrotación intestinal y estomago
- ◆ Atresia esofágica o duodenal
- ◆ Pulmones bilaterales trilobulados
- ◆ Hernia del Hiato 25 %

Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8



# Poliesplenía

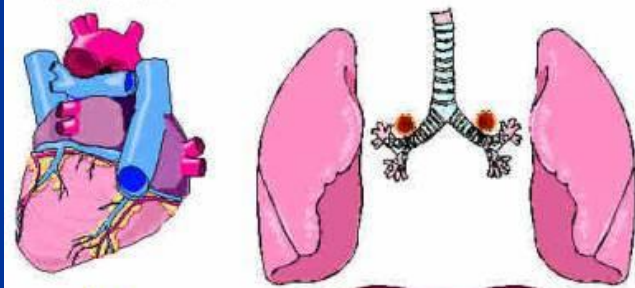
- Manifestaciones cardiacas
  - ◆ Vena cava inferior interrumpida en su segmento intrahepática
  - ◆ Presencia de vena hemiacigos o acigos que drena a cava superior. Las venas suprahepaticas pueden drenar directamente en la base de algún auricula
  - ◆ Bradicardia AV (25-75%) secundaria a hipoplasia o agenesia del nódulo sinusal. Bloqueo AV por disrupción de la conexión del tejido conductivo
    - ★ Falla cardiaca -Hidrops

# Poliesplenia

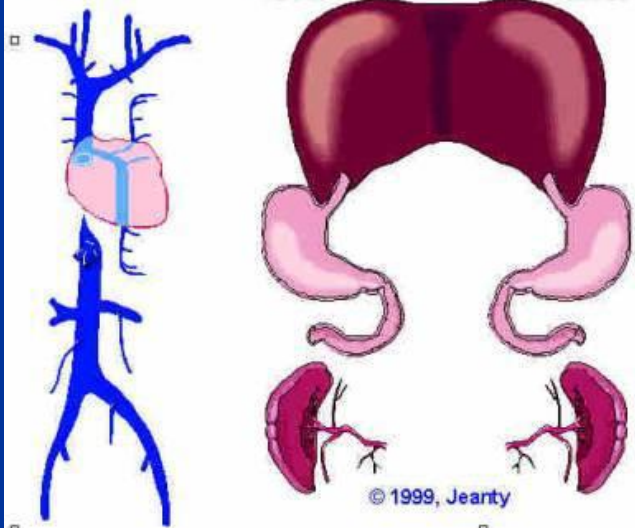
- Manifestaciones cardiacas
  - ◆ Defectos tabique ventricular y auricular
    - ★ Ventrículo único funcional
  - ◆ Doble tracto de salida y coartación aortica

Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8

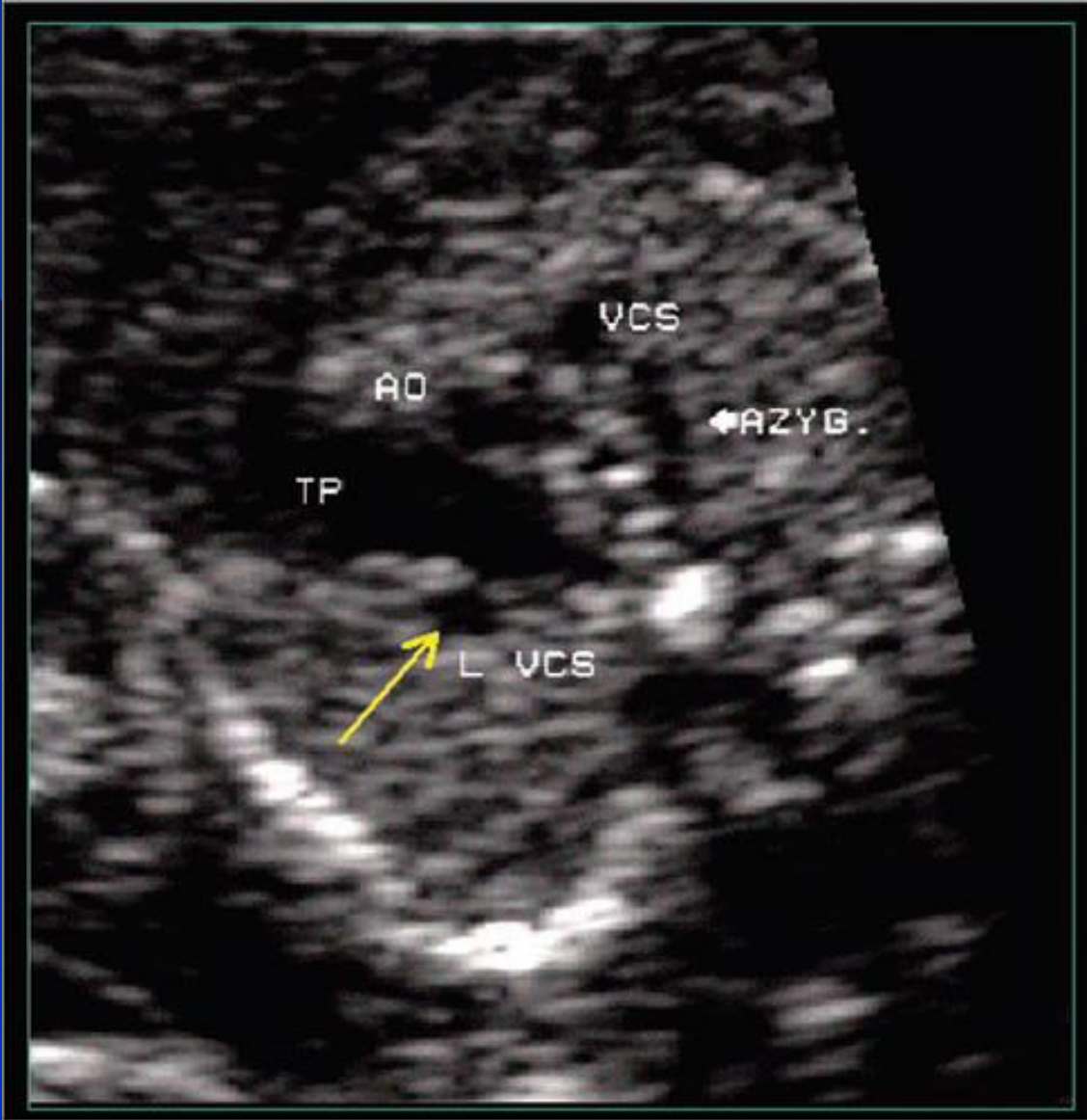
**Cardiac:**  
 interruption of the IVC with azygous continuation  
 ASD-VSD  
 bilateral SVCs  
 endocardial cushion defects  
 anomalous pulmonary venous return  
 left/right outflow obstruction  
 bilateral left atria

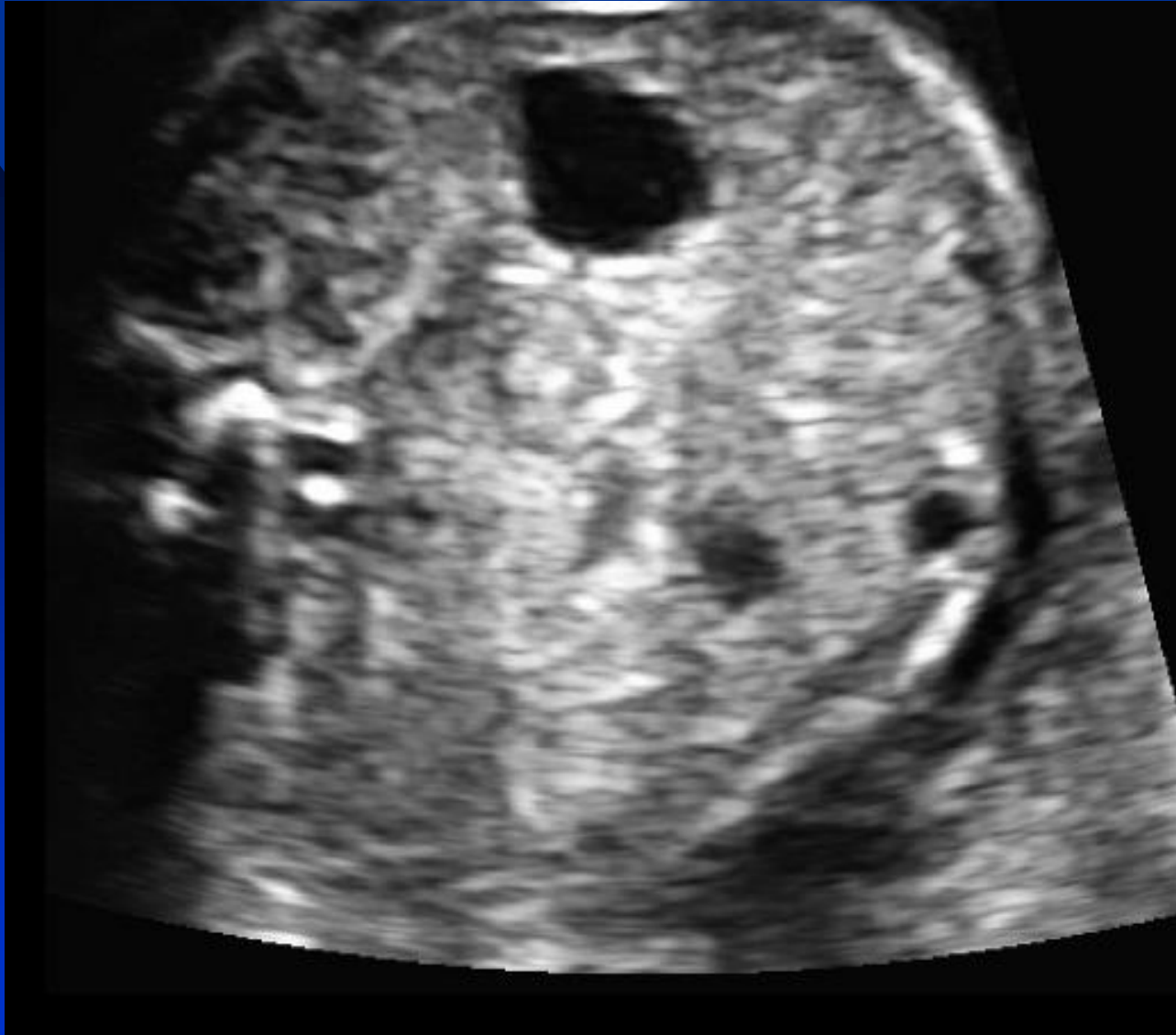


**Lungs:**  
 bilobated lobes  
 hyperarterial bronchi  
 bronchi with a left-side morphology



**Gastrointestinal tract**  
 midline symmetrical liver  
 absence of the gallbladder  
 abdominal heterotaxia  
 right / left-sided stomach  
 malrotaxia  
 polysplenia





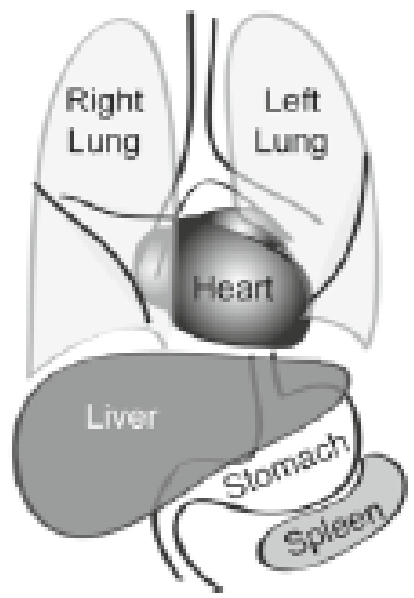
# Poliesplenia

- Manifestaciones extra cardiacas
  - ◆ Poliesplenia
  - ◆ Hígado bilobulado
  - ◆ Malrotación intestinal
  - ◆ Estomago a derecha
  - ◆ Pulmones bilobulados bilateralmente
  - ◆ Malformaciones de las vías biliares 10 %

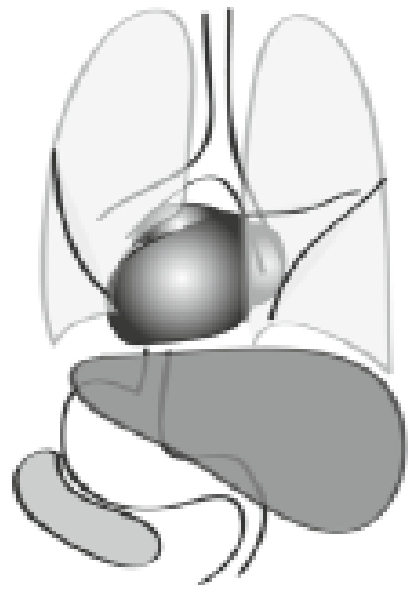
Fetal Situs, Isomerism, Heterotaxy Syndrome: Diagnostic Evaluation and Implication for Postnatal Management. Curr Treat Options Cardiovasc Med. 2016 Dec;18(12):77



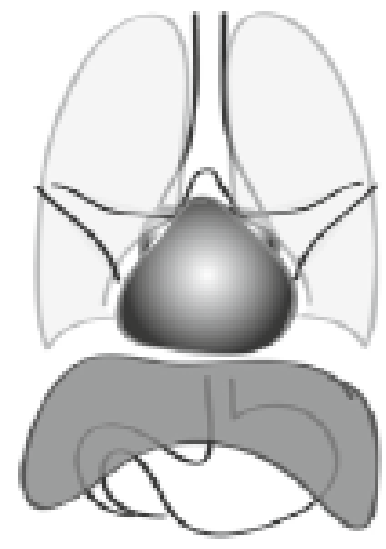
### Situs Solitus (normal)



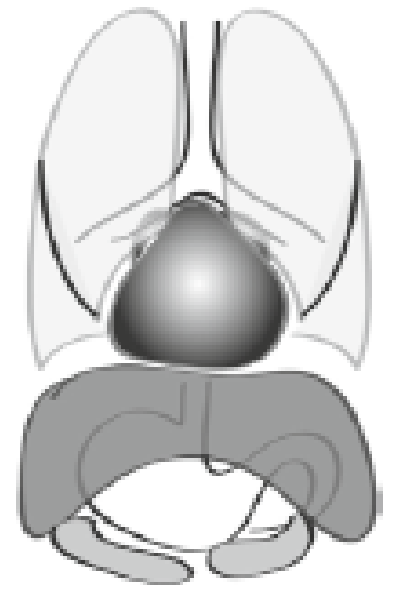
### Situs Inversus Totalis



### Asplenia



### Polysplenia



**Table 1. Relative frequencies of specific cardiovascular defects in Heterotaxy Syndrome (adapted from [43]).**

<b>Anatomical feature</b>	<b>Asplenia</b>	<b>Polysplenia</b>
Bilateral SVC	45 %	45 %
Interruption of the IVC	<2 %	80 %
Absence of the coronary sinus	~100 %	~60 %
Extracardiac type of TAPVC	50 % (obstructed in 50 %)	Rare
Ipsilateral type anomalous pulmonary venous connection	4 %	45 %
Atrioventricular canal defect	90 %	50 %
Common atrium (no atrial septal remnant)	Rare	80 %
Atrioventricular connection	Effectively univentricular in 70 %	Effectively biventricular in 75 %
Ventriculoarterial connection	Concordant in only 4 %	Concordant in 70 %
Pulmonary atresia or stenosis	80 %	30 %
Left-sided obstructive lesion	<5 %	~30 %
Heart block or bradycardia due to sinus node dysfunction	Rare	25–75 %
Dextrocardia	40 %	35 %

	RAI/Asplenia	LAI/Polysplenia
<b>Cardiac</b>		
SVC	Usually bilateral	Drains IVC via azygos
Coronary sinus	Usually absent	Usually present
IVC	Present	Interrupted IVC
Sinoatrial node	Bilateral (1 dominant)	Absent (ectopic rhythm, high risk of heart block)
Pulmonary veins	Total anomalous pulmonary venous connection	Direct connection atria, possibly not completely normal
Right-side obstruction	Pulmonary stenosis/atresia	Rare pulmonary outflow obstruction
Left-side obstruction	Rarely obstructed	May be present, including CoA
<b>Abdomen</b>		
Spleen	Asplenia	Polysplenia
Liver	Transverse	Bilobed
Stomach	Midline	Right-sided
<b>Lungs</b>		
Lobes	Bilateral trilobed	Bilateral bilobed
Bronchi	Bilateral eparterial	Bilateral hyparterial

# Pronostico

- FMIU aproximadamente 6-10 %
  - Mayor riesgo fetos con bloqueo AV
  - Bradiarritmia mayor factor pronostico
- Post parto dependerá de malformaciones asociadas
  - ◆ Mortalidad 85 % asplenica/RAI
  - ◆ Mortalidad 50 % poliesplenia/LAI
  - ◆ Peor pronostico: BAV . Atresia biliar y pulmonar

Lambert TE, Kuller J, Small M, Rhee E, Barker P. Abnormalities of Fetal Situs: An Overview and Literature Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2016 Jan;71(1):33-8