

# CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Síndromes Cardioesplénicos. Heterotaxia

Dra. Pamela Socías Marfán  
Becada Medicina Materno-Fetal  
Universidad de Chile

Agosto 2021

# DEFINICIONES



## HETEROTAXIA

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

# DEFINICIONES

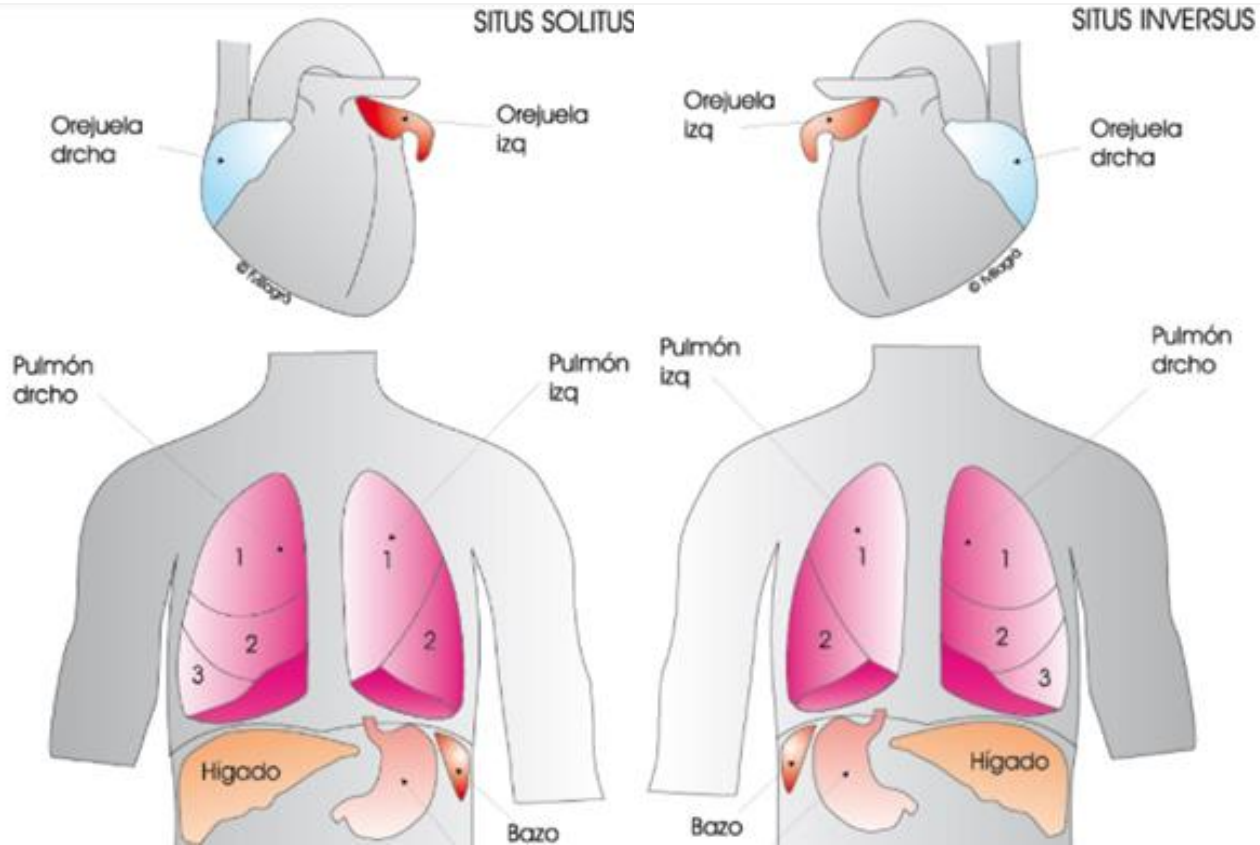


**SITUS:** Define la disposición de los órganos respecto a la línea media

- **SOLITUS:** Disposición normal de los órganos torácicos y abdominales
- **INVERSUS:** Disposición invertida o en espejo de los órganos torácicos y abdominales
- **AMBIGUO:** Disposición anormal de órganos tóraco-abominales con una distribución distinta a situs solitus/inversus → Heterotaxia



CERPO



# DEFINICIONES



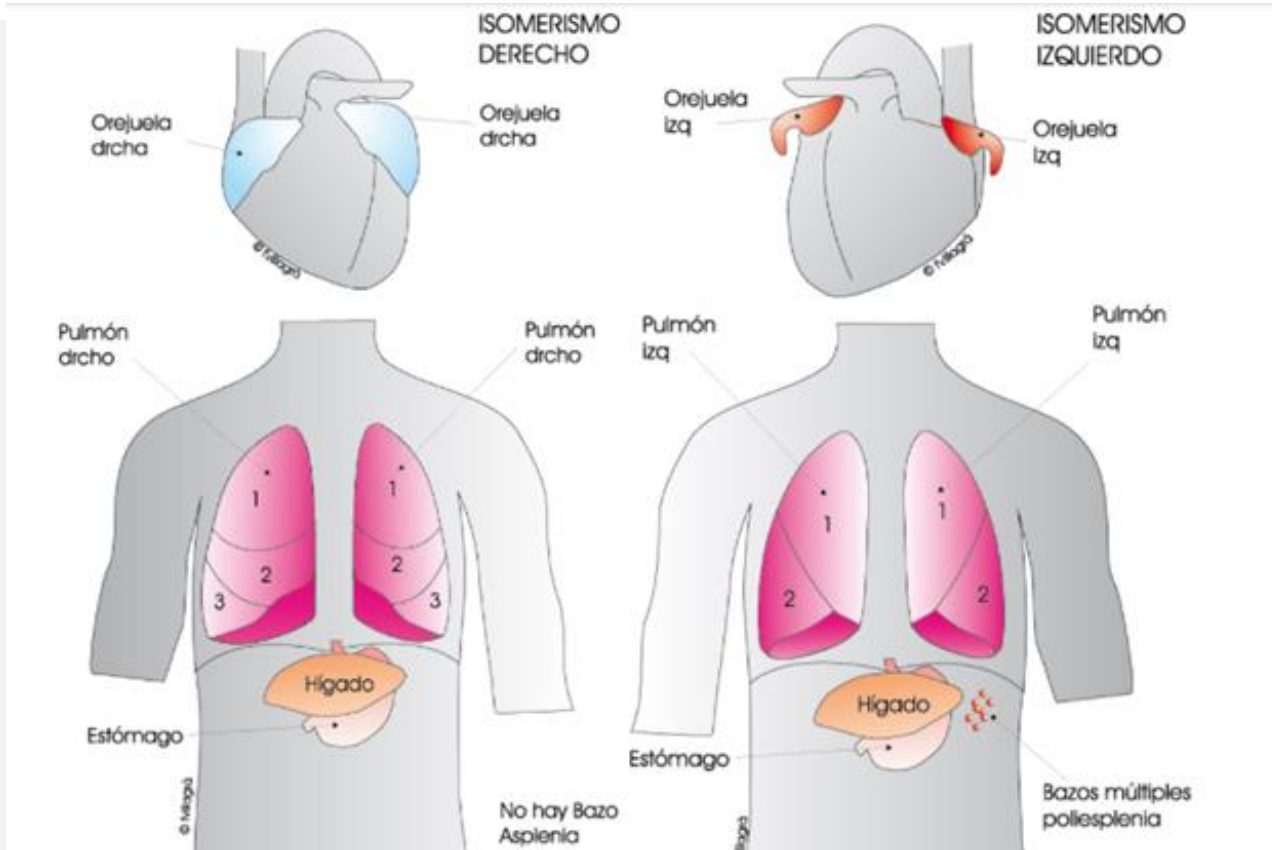
## ISOMERISMO

- En el contexto de malformaciones cardíacas 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



CERPO



# 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 los cardiopatías congénitas infantil

# FACTORES DE RIESGO



- Diabetes pregestacional insulino-requiriente OR 5.5
- Uso cocaína OR 3.7
- Historia familiar de cardiopatía congénita OR 5.1



# ASOCIACIONES



## GENÉTICAS

- Mutación ZIC3 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.
- No se asocian a aneuploidías.

# ASOCIACIONES



## OTRAS MALFORMACIONES

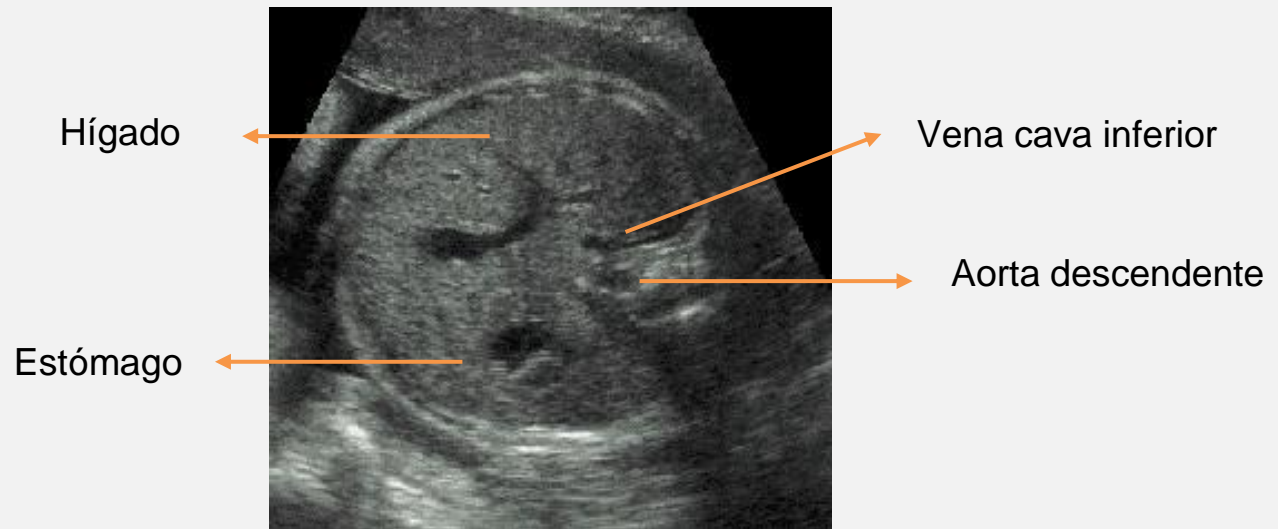
- Alteraciones del situs se relacionan muy fuertemente con cardiopatías congénitas.

**SIEMPRE EVALUAR SITUS VISCERAL EN  
EXPLORACIÓN CARDIACA**

# SITUS SOLITUS



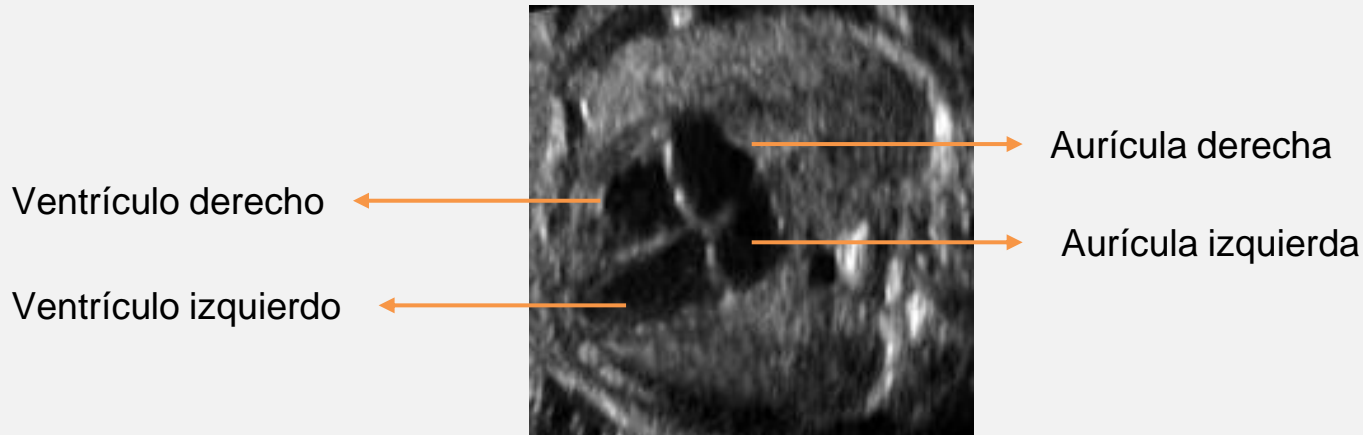
- Definir derecho – izquierdo
- Evaluar situs abdominal



# SITUS SOLITUS



- Evaluar tórax (4 cámaras)
  - Posición y orientación del corazón: Hemitórax izquierdo y ápex apuntado a la izquierda, con ángulo de  $45 \pm 20^\circ$  (levocardia)
  - Correcta disposición de cavidades cardiacas



# NOMENCLATURA



## SINDROMES CARDIO-ESPLENÉNICOS

- Se ha usado el bazo como signo guía para la clasificación.
- El bazo normalmente es un órgano izquierdo:
  - Poliesplenía / Isomerismo atrial izquierdo
  - Asplenía / Isomerismo atrial derecho
- Actualmente en desuso ya que no siempre asplenía y poliesplenía se correlaciona con isomerismo derecho o izquierdo

# NOMENCLATURA



## ISOMERISMO AURICULAR

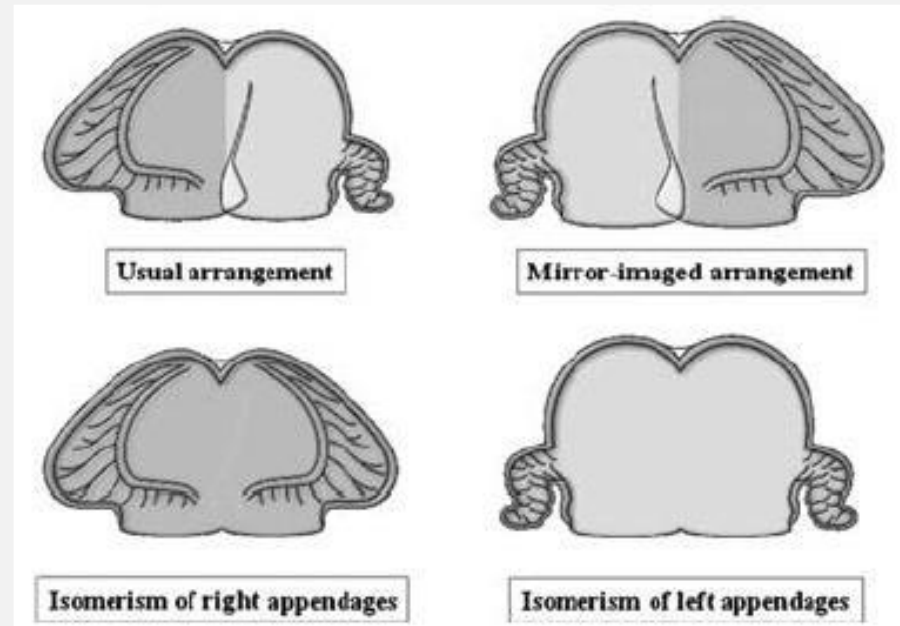
- Posteriormente se ha propuesto basarse en características anatómicas de las aurículas

- Difícil diferenciación por medio de ecografía
- Evaluable en 4 cámaras
- Correcta clasificación: 76%

# AURÍCULAS



- Tamaño similar
- Orejuela derecha es ancha y roma. Orejuela izquierda es delgada y alargada (dedo)
- La base del anillo del foramen oval se encuentra en la aurícula derecha y bate a la izquierda
- La vena cava desemboca en la aurícula derecha
- Las venas pulmonares desembocan en la aurícula izquierda



# DIAGNÓSTICO



- Situs ambiguo/indeterminado
- Cardiopatía congénita
  - No existe una patognomónica de isomerismo izquierdo/derecho



# ISOMERISMO IZQUIERDO



- Algunas estructuras derechas pueden estar ausentes o anómalas: nodo sinusal, VCI
- Características
  - Arritmia: 25-70% de los casos
    - ✓ Bradicardia A:V = 1:1 → hipoplasia o agenesia de nodo sinusal
    - ✓ BAV completo → disrupción del tejido de conducción a nivel de nodo AV (presencia de cardiopatía que afecte cruz cardiaca)
  - Interrupción VCI:
    - ✓ En porción intrahepática con dilatación de la vena ácigos o hemiacigos → “signo doble vaso” presente > 80%

# ISOMERISMO IZQUIERDO



# ISOMERISMO IZQUIERDO



# ISOMERISMO IZQUIERDO



## CARDIOPATÍA

- Se asocia a defecto cardiacos menos severos que isomerismo derecho
  - Más frecuentes: defectos septales o canal AV balanceado
  - Otras: estenosis o atresia pulmonar, lesiones obstructivas del VI

# ISOMERISMO IZQUIERDO



## OTRAS ANOMALIAS CARDIO-VASCULARES

- Anomalía en drenaje de venas pulmonares:  
Drenaje de venas pulmonares a aurícula ipsilateral (40%)
- Vena cava superior izquierda persistente (40%)
- Ausencia de seno coronario

# ISOMERISMO IZQUIERDO



## ANOMALÍAS EXTRACARDIACAS

- Menos frecuentes y severas que en isomerismo derecho
  - Poliesplenia (96%): Generalmente más pequeños
  - Atresia biliar
  - Hipoplasia/ausencia de la vesícula biliar (20%)
  - Atresia duodenal (7%)
  - Anomalías urinarias (17%): doble sistema, riñones en herradura
  - Páncreas pequeño
  - Shunt porto-sistémicos extrahepáticos

# ISOMERISMO DERECHO



- Estructuras izquierdas ausentes/anómalas: venas pulmonares, estructuras gastrointestinales superiores
- En 50% aurícula funcionalmente única: Puede no observarse septo interauricular o un pequeño remanente
- Yuxtaposición aorto-cava (90%): VCI en el mismo lado del abdomen que la aorta descendente



# ISOMERISMO DERECHO





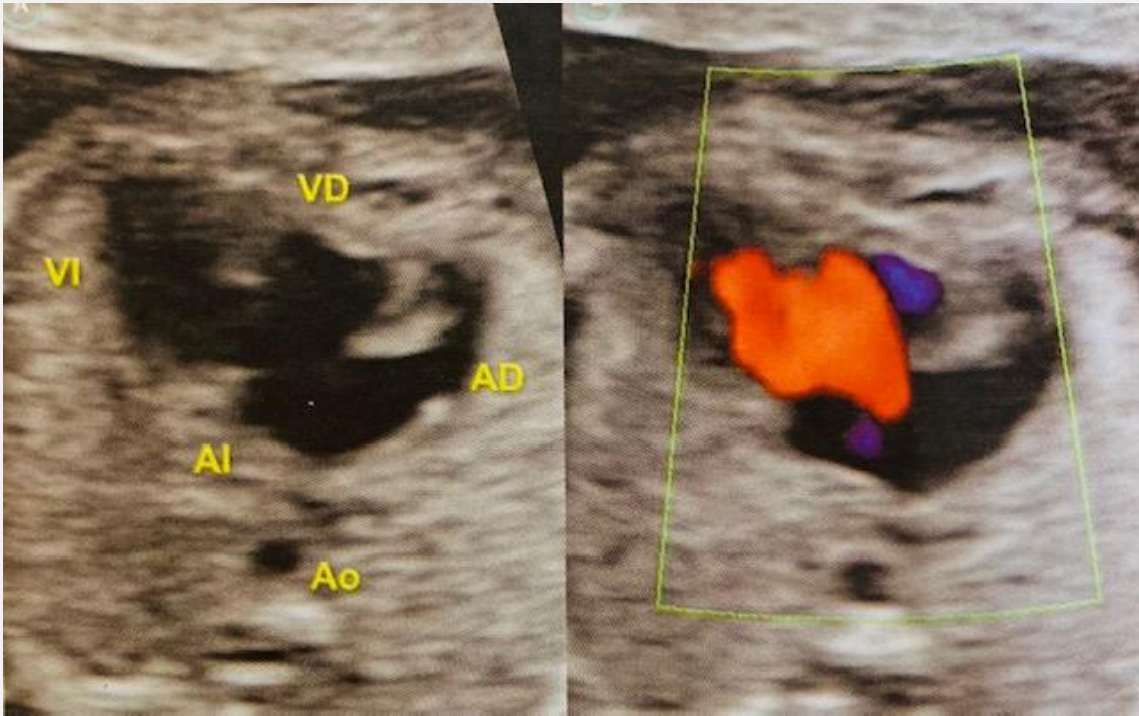
# ISOMERISMO DERECHO



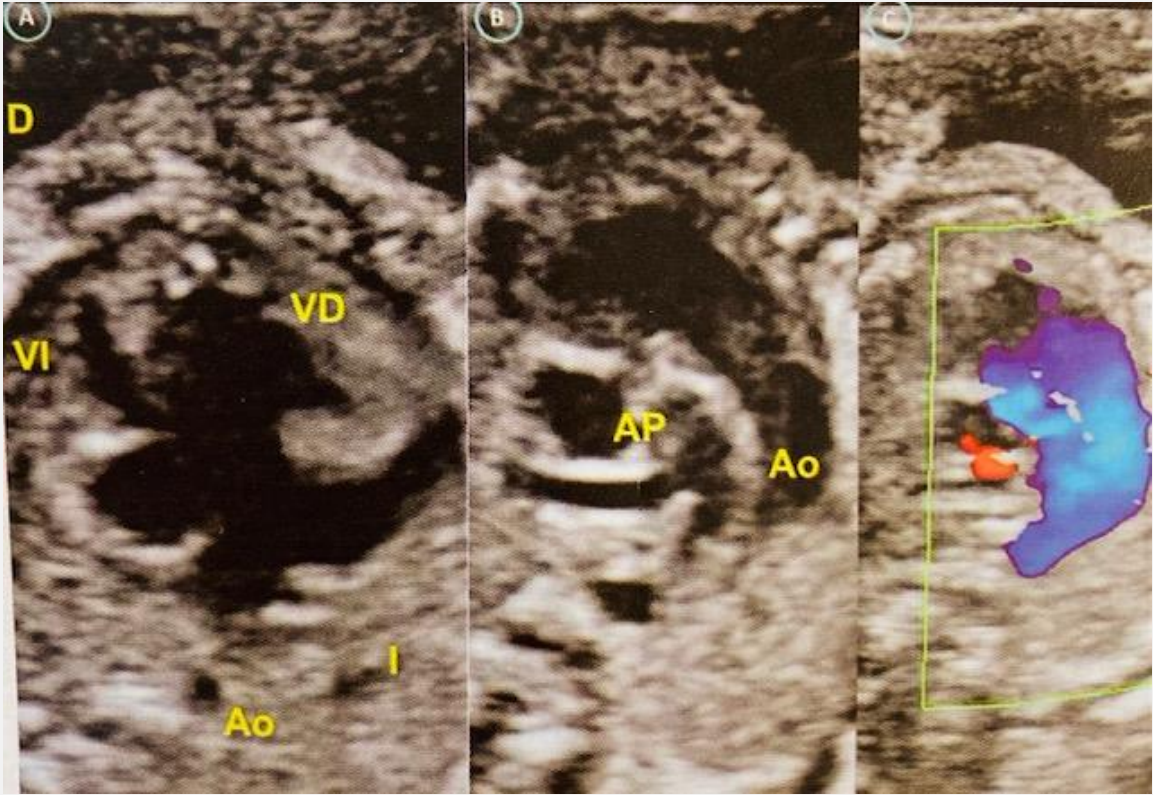
## CARDIOPATÍA

- Más severas
  - Canal AV completo (90%)
    - ✓ 70% desbalanceado
  - Doble salida de VD (95%)
  - Estenosis/atresia pulmonar

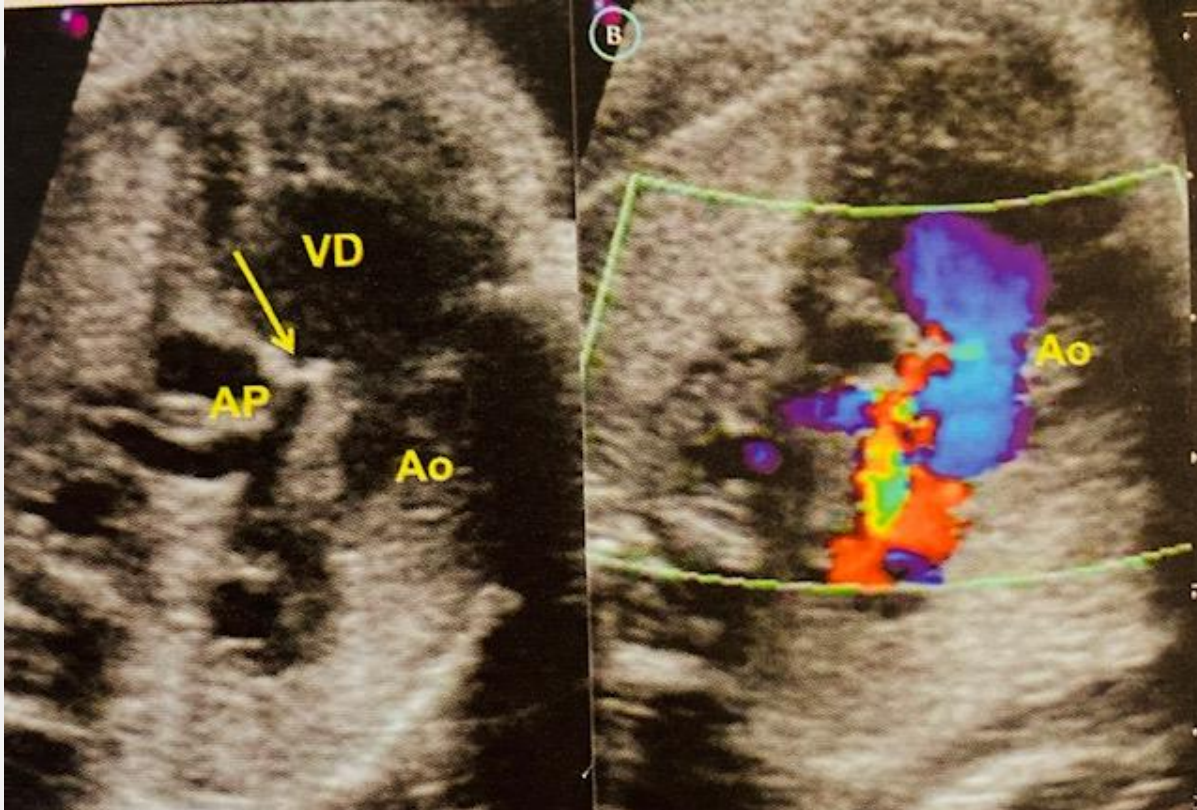
# ISOMERISMO DERECHO



# ISOMERISMO DERECHO



# ISOMERISMO DERECHO



# ISOMERISMO DERECHO



## OTRAS ANOMALÍAS CARDIO-VASCULARES

- Ausencia seno coronario (95-100%)
- Persistencia VCS izquierda (45%)
- Drenaje pulmonar anómalo completo (70%)



# ISOMERISMO DERECHO



## ANOMALÍAS EXTRACARDIACAS

- Asplenia (75%)
- Hígado centrado y simétrico (dos lóbulos derechos)
- Atresia esofágica/duodenal
- Hernia hiatal: estómago centrado y parcialmente herniado al tórax

# DIFERENCIAS CARDIOPATÍAS



CARDIOPATÍA	ISOMERISMO IZQUIERDO	ISOMERISMO DERECHO
	MENOS SEVERAS	MÁS SEVERAS
PERSISTENCIA VCS IZQ	45%	45%
AUSENCIA DE SENO	60%	100%
INTERRUPCIÓN VCI	80%	POCO FRECUENTE
YUXTAPOSICIÓN A-C	POCO FRECUENTE	90%
DVPAT	POCO FRECUENTE	70%
CANAL AV	50%	90%
S. INTERAURICULAR	FRECUENTEMENTE NORMAL	AURÍCULA ÚNICA 50%
CONEXIÓN AV	BIVENTRICULAR 75%	UNIVENTRICULAR 70%
CONEXIÓN V-ART	CONCORDANTE	NO CONCORDANTE
VALVULA PULMONAR	ESTENOSIS/ATRESIA 30%	ESTENOSIS/ATRESIA 80%
VALVULA AÓRTICA	ESTENOSIS SUBAÓRTICA 30%	NORMAL
RITMO CARDIACO	BLOQUEO AV 70%	NORMAL

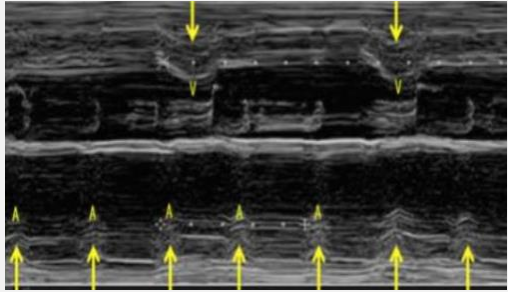
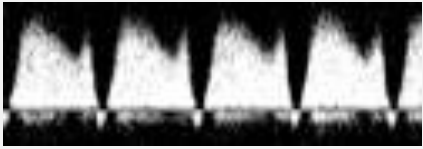
# DIFERENCIAS EXTRA-CARDIACAS



	ISOMERISMO IZQUIERDO	ISOMERISMO DERECHO
BAZO	POLIESPLENIA	ASPLENIA
MALROTACIÓN INT	FRECUENTE	FRECUENTE
ATRESIA DUODENAL	7%	FRECUENTE
ATRESIA ESOFÁGICA	RARO	FRECUENTE
ANOMALÍAS BILIARES	SI	NO
HERNIA HIATAL	NO	25%
ANOMALÍA URINARIA	FRECUENTE	POCO FRECUENTE



# ESTUDIO



# HISTORIA NATURAL Y PRONÓSTICO



- En general, mal pronóstico
- Depende principalmente de la cardiopatía asociada
- In útero isomerismo izquierdo presenta peor pronóstico
  - Mortalidad fetal 40%
  - Asociación con bloqueo cardiaco
  - Buen pronóstico si hay ausencia de cardiopatía estructural y alteración del ritmo
  - De las anomalías extra-cardiacas la atresia biliar confiere peor pronóstico
- Post-natalmente isomerismo derecho tiene peor pronóstico
  - Mortalidad primer año: 75-95%
  - Cardiopatías complejas de difícil corrección
  - Mejor pronóstico si hay conexión biventricular
  - Asplenia puede asociarse a inmunosupresión

# CONCLUSIONES



- Patología poco frecuente y heterogénea
- Poca asociación con aneuploidías
- Mal pronóstico

# CONCLUSIONES



## ISOMERISMO IZQUIERDO

- Para considerar diagnóstico debe tener al menos
  - Situs ambiguo
  - Cardiopatía estructural
  - Interrupción de VCI (segmento hepático) o alteración del ritmo

# CONCLUSIONES



## ISOMERISMO DERECHO

- Para considerar diagnóstico debe tener al menos:
  - Situs ambiguo
  - Cardiopatía estructural
  - Yuxtaposición aorto-cava

# CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



# Síndromes Cardioesplénicos. Heterotaxia

Dra. Pamela Socías Marfán

Agosto 2021