

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



SINDROME DE HETEROTAXIA

MUHAMMED JIMENEZ FARAK

Facultad de Medicina

Universidad de Chile



NOMENCLATURA

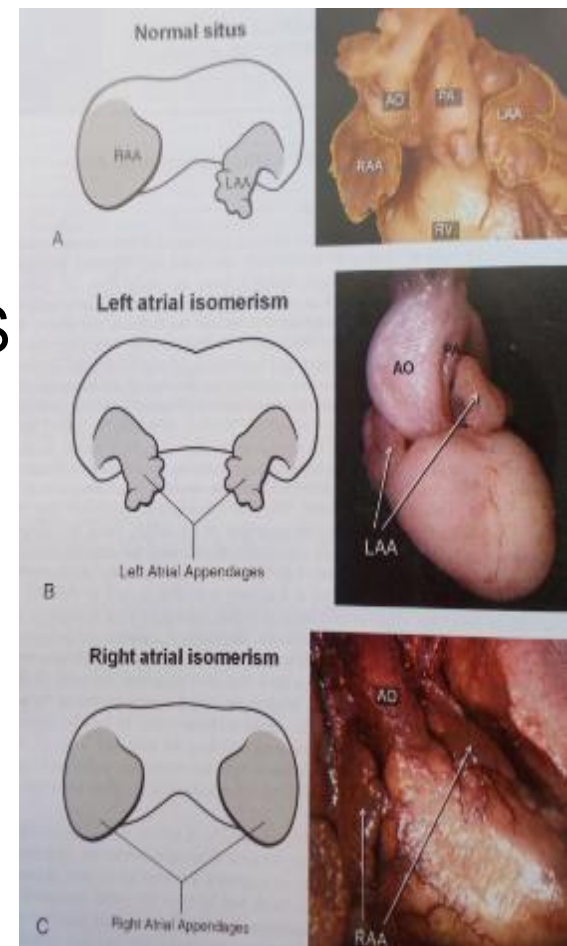
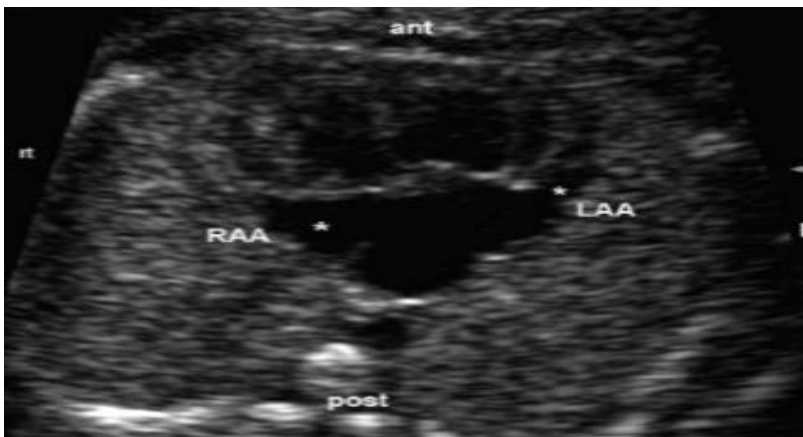
ISOMERISMO : ISO----IGUAL
MERO----PARTE

SD CARDIOESPLENICO: POCO UTILIZADO
ACTUALIDAD ,POLI-ASPLENIA NO SIEMPRE
CORRELACIONADO CON IAD-IAI



IVERMAK (1955): GUIA BAZO ASPLENIA – POLIESPLENIA

VAN PRAAGH: GUIA CARATERISTICAS ANATOMICAS AURICULAS

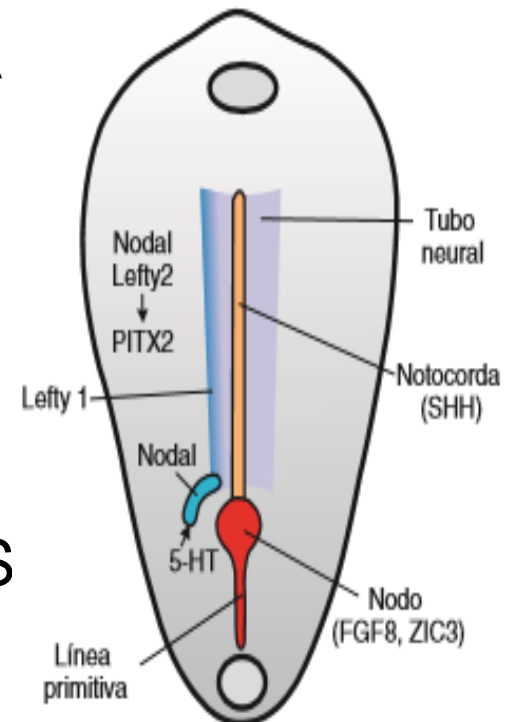


EMBRIOLOGIA



EN VERTEBRADOS LA ANATOMÍA DE LAS VÍSCERAS TORÁCICAS Y ABDOMINALES PRESENTA LATERALIDAD.

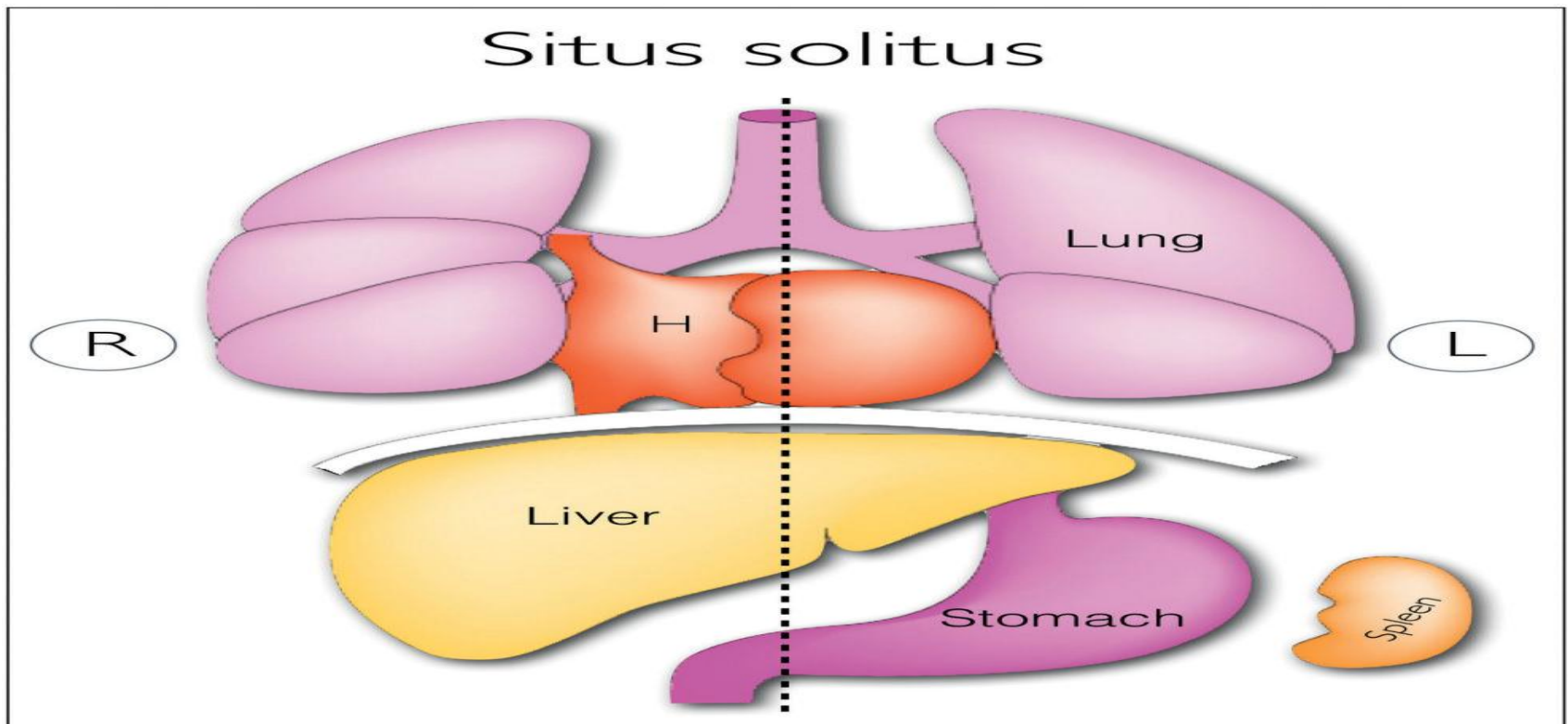
SU DISPOSICION ,JUNTO CON LAS AURICULAS ORIGINAN 3 DISPOSICIONES



SITUS SOLITUS



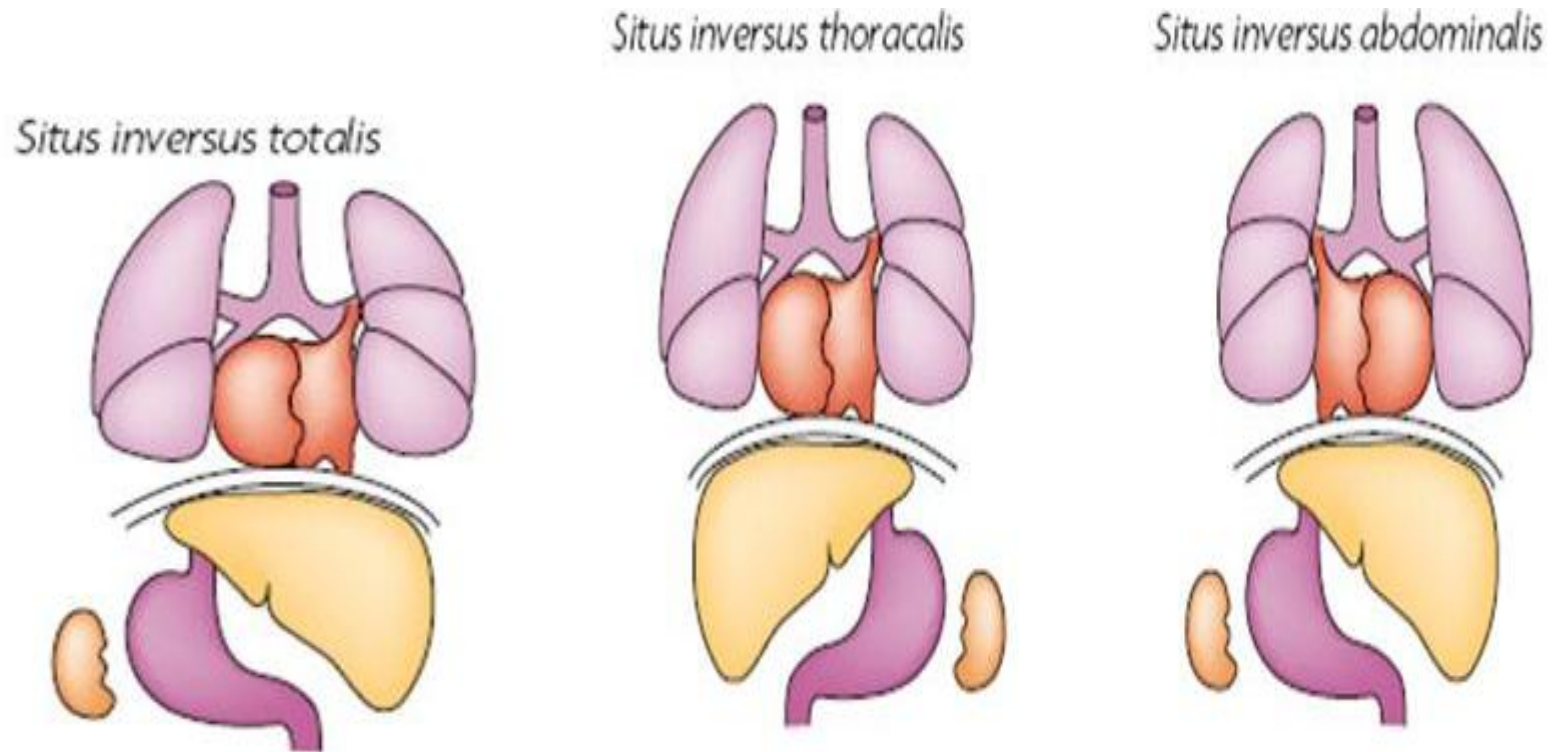
DISPOSICION ASIMETRICA NORMAL ORGANOS-VASOS
TORAXICOS-ABDOMINALES





SITUS INVERSO

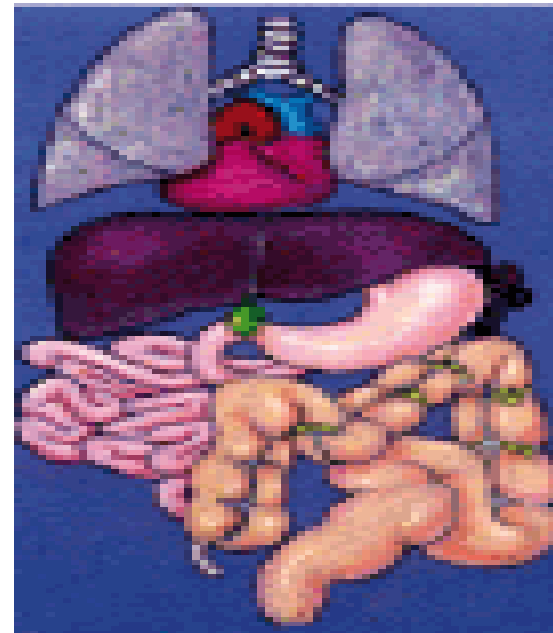
DISPOSICION EN ESPEJO SITUS SOLITUS. INVERSION
ESTRUCTURAS ABDOMINALES-TORAXICAS





SITUS AMBIGUOS

DISPOSICION ANORMAL ORGANOS ABDOMINALES-TORAXICOS, QUE NO INCLUYE SITUS INVERSUS





EPIDEMIOLOGIA

POCOS FRECUENTES

SITUS INVERSUS INCIDENCIA 1/7000-8000 RNV

SITUS AMBIGUOS –HETEROTAXIA 1-1.5/10.000

PRESENTES 2-4/ RECIEN NACIDOS DEFECTOS
CARDIACOS CONGENITOS

EPIDEMIOLOGIA



BASE MULTIFACTORIAL

DIABETES MATERNA USO COCAINA (base datos estudio infantil
Baltimore 1980-1989)

PARADOJICAMENTE NO ASOCIACION RIESGO
ELEVADO DE CROMOSOMOPATIAS



GENETICA –RIESGO RECURRENCIA

MODELO HERENCIA MULTIPLE

AUTOSOMICA RECESIVA

LIGADA CROMOSOMA X: MUTACIONES GENES ZIC3-AUSENCIA O ACTIVACION TRANSCRIPCIONAL ANORMAL(Ware et al.2004)

AUTOSOMICA DOMINANTE

SIN EMBARGO 10% FETOS HETEROTAXIA HISTORIA FAMILIAR CORRELACION CERCANA DCC(Belmont et al.2004)

ISOMERISMO IZQUIERDO



DOBLE LADO IZQUIERDO

ESTRUCTURAS DERECHAS PUEDEN ESTAR AUSENTES
O DESARROLLARSE ANORMALMENTE

2 SIGNOS GUIAS BASTANTE CONSTANTES

ISOMERISMO IZQUIERDO



ARRITMIAS

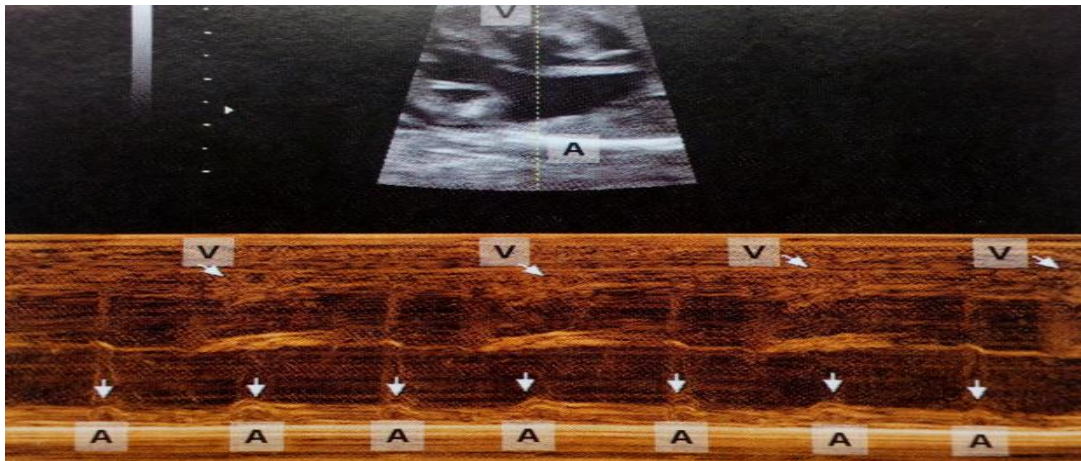
25-70%
BRADICARDIA A-V 1:1
AGENESIA
HIPOPLASIA N S

ARRITMIAS

BAVC
FALLO CARDIACO
HIDROPS

INTERRUPCION VCI

PORCION HEPATICA
DILATACION ACIGOS-
HEMIACIGOS
SIGNO DOBLE VASO 80%



ISOMERISMO IZQUIERDO



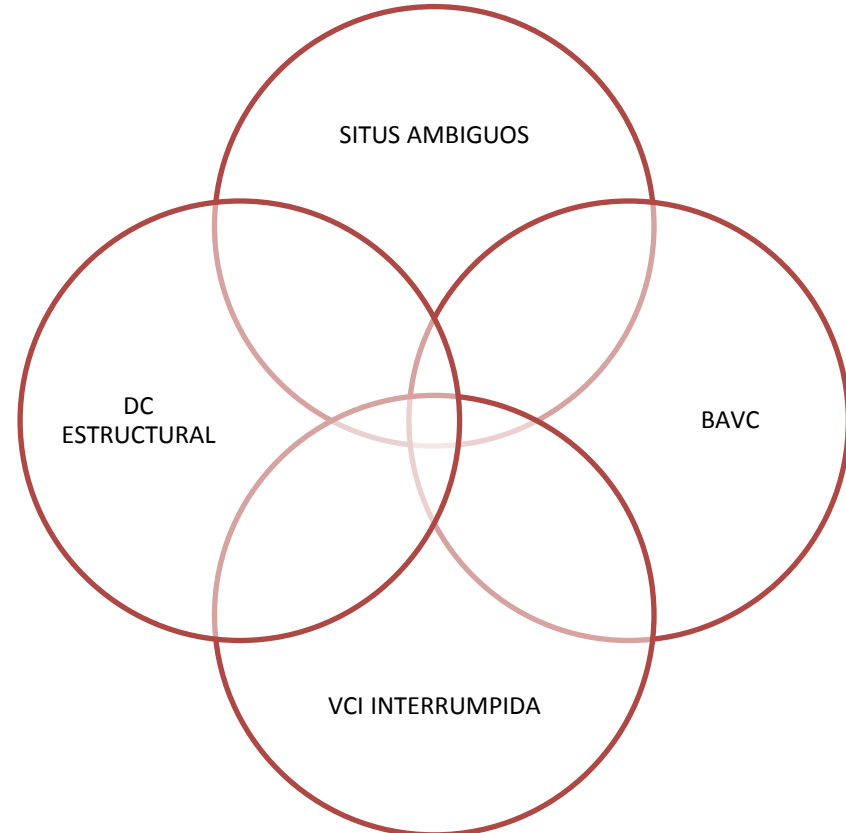
SUELE ASOCIARSE DEFECTOS CARDIACOS
CONGENITOS MENOS SEVEROS/ COMPARADO IAD

CONCORDANCIA

V-A NORMAL 70%

PROPORCION SEXO

♀/♂

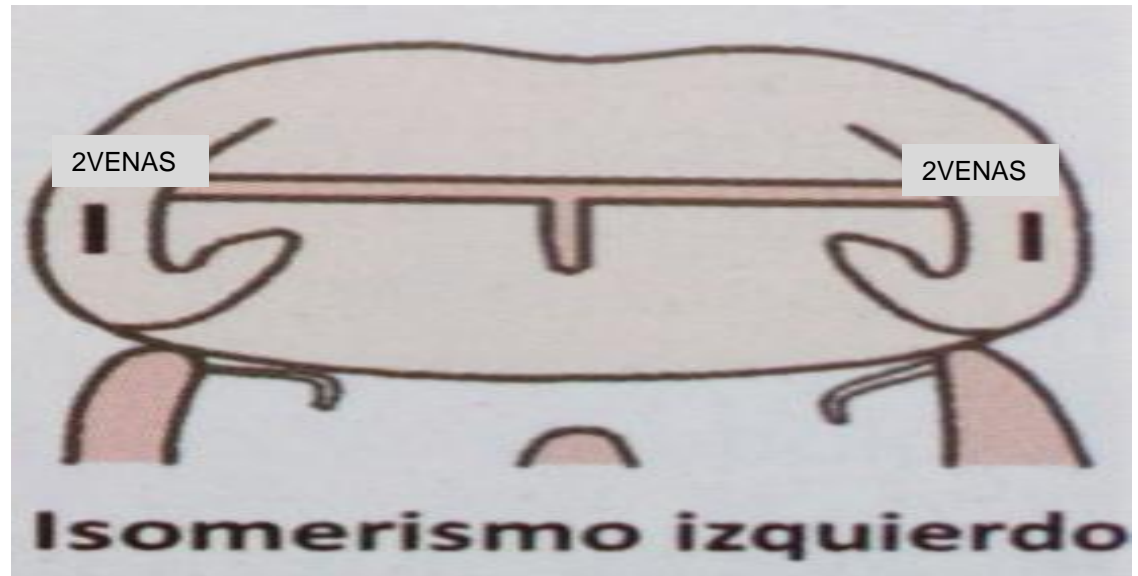


ISOMERISMO IZQUIERDO



DRENAJE VENOSO PULMONAR ANOMALO IPSILATERAL

40% CASOS IAI

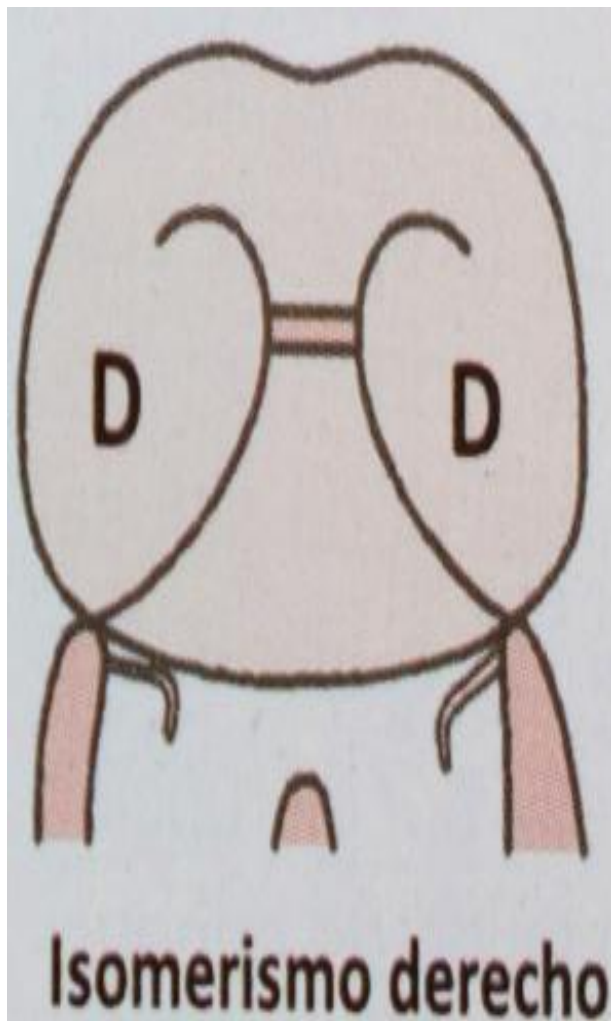


VCSIP 40%

AGENESIA SENO CORONARIO 60%

ESTENOSIS-ATRESIA PULMONAR 30%

PAT OBST VI 30%



ISOMERISMO DERECHO

DOBLE LADO DERECHO
ESTRUCTURAS IZDAS
(VENAS PULMONARES,
ATRIO IZDO, ESTRUCTURAS
TRACTO GI SUP)
AUSENTES O ANOMALAS



ISOMERISMO DERECHO

ASOCIADO A CARDIOPATIAS + SEVERAS

VCI 90% SITUADA ABDOMEN AL MISMO LADO AORTA

DESCENDENTE SIGNO” **YUSTAPOSICION**

AORTA CAVA”



ISOMERISMO DERECHO

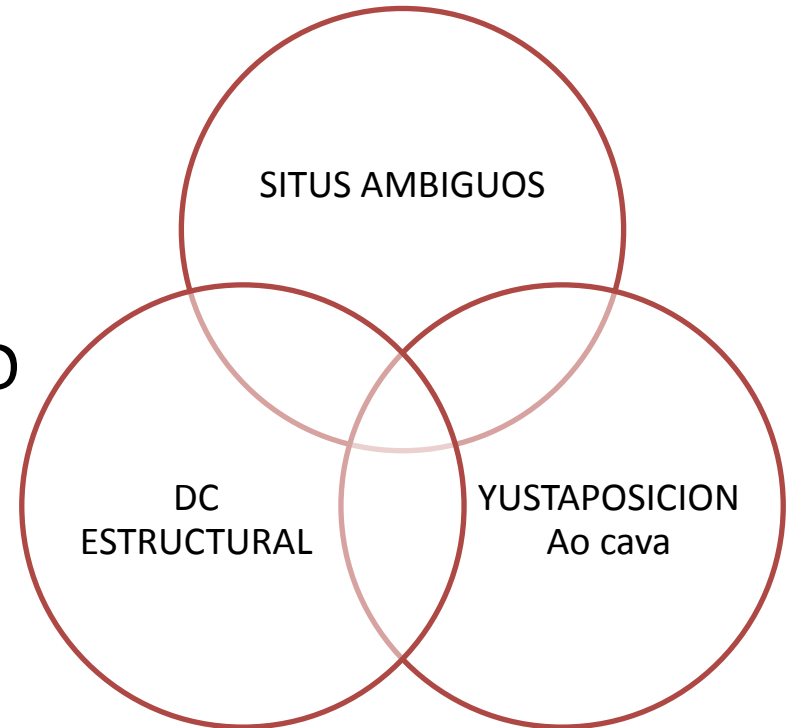


CANAL AV COMPLETO 90%

DISBALANCEADO 70%

DISCORDANCIA V-A 95% DTSVD

EST-ATRESIA PULMONAR 80%



ISOMERISMO DERECHO



AGENESIA SENO CORONARIO 85-100%

VCSIP 45%

DVPAT 70%

PROPORCION SEXO ♀♀/♂

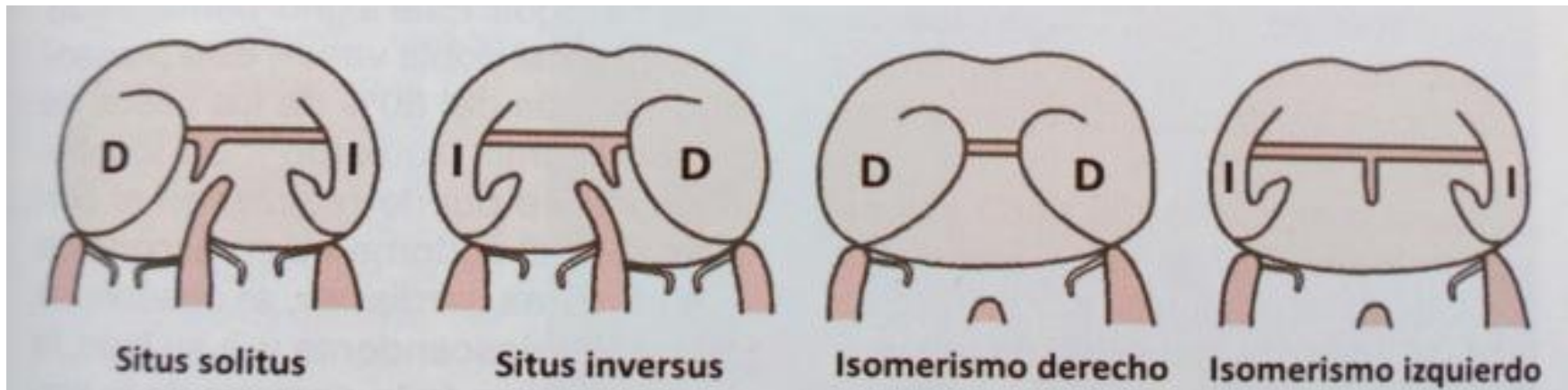


CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SECUENCIAL SEGMENTARIO

ARREGLO ATRIAL

- USUAL IMAGEN ESPEJO
- ISOMERISMO DERECHO ISO IZQUIERDO

PIEDRA ANGULAR DE CUALQUIER SISTEMA DE ANÁLISIS SECUENCIAL DEBE SER EL ESTABLECIMIENTO PRECISO DE LA DISPOSICIÓN DE LAS CÁMARAS AURICULARES



CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SEGMENTARIO SECUENCIAL



UNION
A-V

- UN ATRIO EN SU PROPIO VENTRICULO
- DOS ATRIOS ,UN SOLO VENTRICULO
- UN ATRIO ,DOS VENTRICULOS



Absent Right AV Connection



Double Inlet Ventricle



Absent Left AV Connection

CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SECUENCIAL SEGMENTARIO



VALVULAS A-V

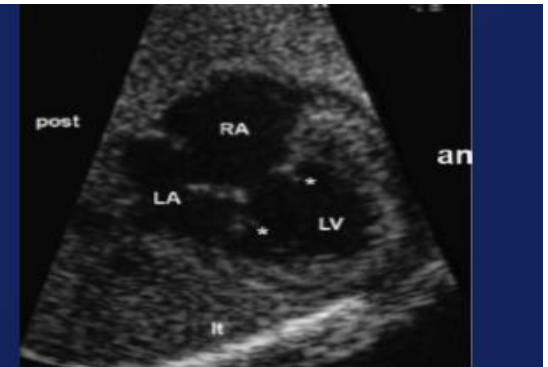
- VALVULAS CONCORDANTES
- VALVULAS DISCORDANTES
- VALVULAS COMUN
- MIXTA O DOBLE ENTRADA



Normal



Discordancia AV con
lateralidad auricular normal



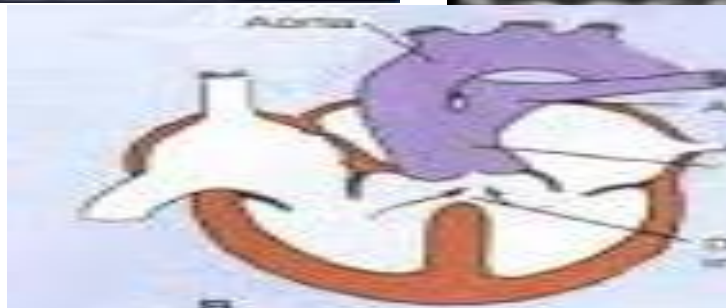
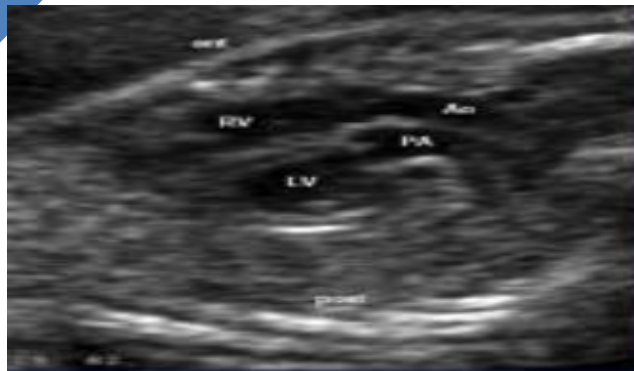
Doble entrada a ventrículo izq

CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SECUENCIAL SEGMENTARIO



UNION
V-A

- CONCORDANTE
- DISCORDANTE
- DOBLE SALIDA VD-VI
- SOLA SALIDA

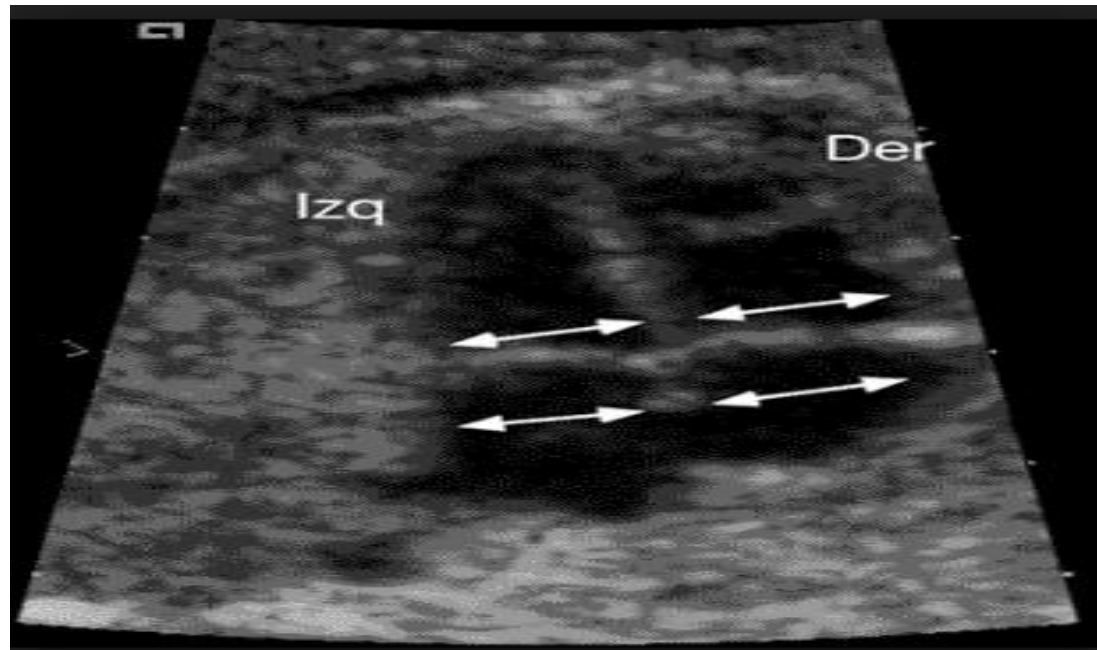


CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SECUENCIAL SEGMENTARIA



TOPOLOGIA
VENTRICULAR

- MORFOLOGIA DERECHA
- MORFOLOGIA IZQUIERDA



CARACTERÍSTICAS VARIABLES EN EL ANÁLISIS SECUENCIAL SEGMENTARIO



RELACIÓN GRANDES ARTERIAS

MORFOLOGÍA INFUNDIBULAR

FRECUENCIA RELATIVA DE DEFECTOS CARDIACOS ESPECIFICOS IN SD HETEROTAXIA



CARACTERISTICA ANATOMICA	ISOMERISMO DERECHO	ISOMERISMO IZQUIERDO
VENA CAVA SUPERIOR BILATERAL	45%	45%
VENA CAVA INFERIOR INTERUMPIDA	2%	80%
AUSENCIA SENO CORONARIO	100%	60%
DVPA IPSILATERAL	4%	45%
CANAL A-V	90%	50%
AURICULA UNICA	RARA	80%
CONEXIÓN A-V	UNIVENTRICULAR 70%	BIVENTRICULAR 75%
CONEXIÓN V-A	CONCORDANCIA SOLO 4%	CONCORDANCIA 70%
ESTENOSIS –ATRESIA PULM	80%	30%
BLOQUEO CARDIACO	RARA	25-70%

ANOMALIAS EXTRACARDIACAS



MALROTACION INTESTINAL (AMERITAN MANEJO QCO)

MAS SEVERAS IAD/ COMPARADA IAI

ISOMERISMO A DERECHO

75% ASPLENIA, HIGADO
CENTRADO, ATRESIA ESOFAGICA-
DUODENAL

25% ESTOMAGO CENTRADO, HERNIA
HIATO

ISOMERISMO A IZQUIERDO

96% POLIESPLENIA, ATRESIA BILIAR

20% AGENESIA –HIPOPLASIA V BILIAR

7% ATRESIA DUODENAL

17% ALTERACION SISTEMA RENAL (DOBLE
SISTEMA COLECTOR-HERRADURA)

155 SHUNT AORTO SISTEMICO
EXTRHEPATICO

HISTORIA NATURAL



DEPENDE TIPO CARDIOPATIA ASOCIADA

ANTE DX ISOMERISMO AMERITARA

ESTUDIO ANATOMICO DETALLADO

ECOCARDIO FETAL

CARIOGRAMA

CONTROL SERIADO 2-4WKS

ATENCION NIVEL TERCARIO



PRONOSTICO

MALO

DIAGNOSTICO PRENATAL NO MEJORA

SIGNIFICATIVAMENTE RESULTADO FINAL GLOBAL

FETAL: IAI PEOR PRONOSTICO MORTALIDAD 40%

POSTNATAL: IAD PEOR PRONOSTICO

75-95% IAD MUEREN 1ER AÑO VIDA POST QCO

PRONOSTICO



ATRESIA BILIAR + SEVERA DIFICIL DX PRENATAL (Zhu et al ,2006)

ASPLENIA ASOCIADO A INFECCIONES ASOCIADOS
INMUNOSUPRESION .

INTERVENCION FETAL



NO EXISTE

BAVC COMPLICA 15% IAI(Taketazu et al 2006)

DETECTADO TEMPRANAMENTE (Marcapaso cardiaco fetal)

OPCION FETOS ANOMALIAS CARDIACAS

CORREGIBLES

RETORNO VENOSO SISTEMICO ANOMALO



||

ANOMALIAS RETORNO VENOSO SISTEMICO INFOTES/ SITUS SOLITUS



INCIDENCIA + ELEVADA DENTRO CUADRO
COMPLEJOS HETEROTAXIA

AGRUPAR 3 GRUPOS

ANOMALIA VENA CAVA SUPERIOR
ANOMALIA SENO CORONARIO
ANOMALIA VENA CAVA INFERIOR

EMBRIOLOGIA



- SCV 1ER SISTEMA DESARROLLARSE LATIDO 22-23 DIAS
- FLUJO VENOSO INICIA (4 WKS)
- SISTEMA VENOSO PRECOZ CONSTITUIDO POR 3 PARES VENAS SIMETRICAS
- (VITELINAS,UMBILICALES,CARDINALES) DRENAN CORAZON TUBULAR



VITELINAS
REGRESAN
SANGRE SACO
VITELINO



UMBILICALES
LLEVAN
SANGRE O2
VELLOCIDADES



CARDINALES
RETORNAN
SANGRE
CUERPO
EMBRION



SUBSECUENTEMENTE EXPERIMENTAN CAMBIOS

ANASTOMOSIS

DEGENERACIONES
ASIMETRICAS

RETORNO

VENOSO

EMBRIONARIO

VITELINAS



- SISTEMA VENOSO HIGADO
- VU DER-PARTE VU IZDA DEGENERAN
- VU IZDA QUEDA(VU UNICA)+DV

CARDINALES



- SISTEMA PRINCIPAL DRENAJE VENOSO EMBRION
- VENA CARDINAL ANTERIOR:1/2 SUP CUERPO
- VENA CARDINAL POSTERIOR:1/2 INF CUERPO

8 WKS VENAS CARDINAL ANTERIOR SE CONECTA
ANASTOMOSIS OBLICUA, DERIVA SANGRE VCAIZDA ALA
VCDER



V.C.S



SE FORMA V.CARDINAL ANTERIOR+VU
PRIMITIVA DER

SUBCARDINAL-SUPRACARDINAL
COMPLEMENTAN VCP

V.C POSTERIOR DESPARECEN

SUPRAC DER-----DRENA ACIGOS

PERSISTE ACIGOS

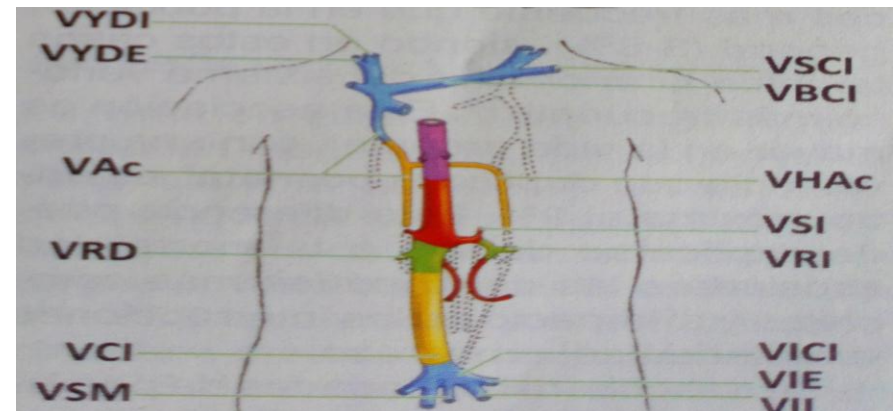
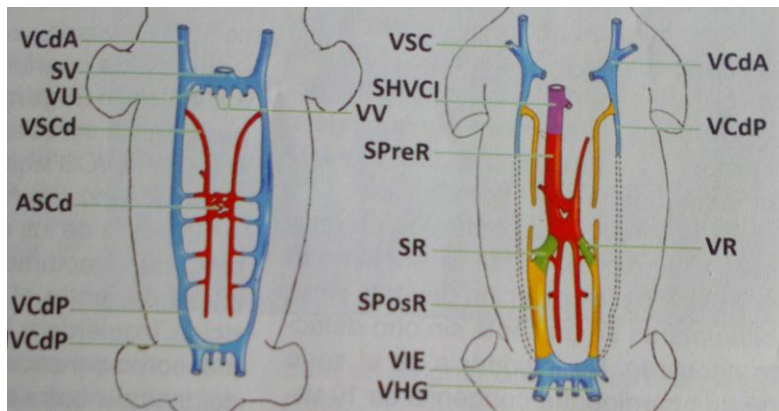
SUPRAC IZDA-----DRENA HEMIACIGOS



V.C.I



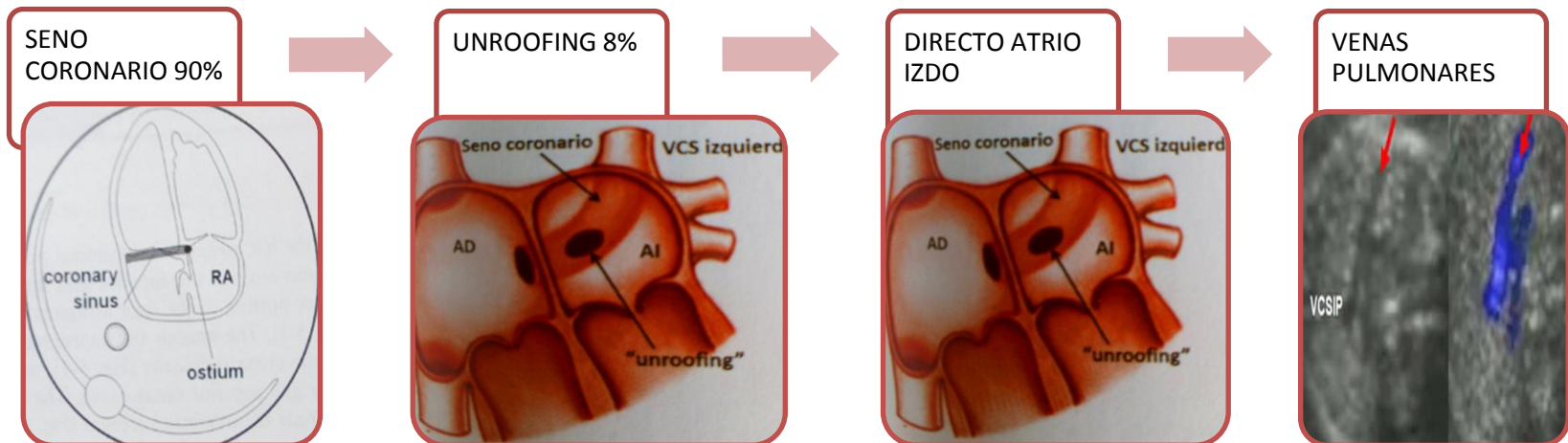
- SE FORMA POR CAMBIOS VENAS PRIMITIVAS
- 4 SEGMENTOS: HEPATICO, PRERRENAL
- RENAL, POSTRENAL





VENA CAVA SUPERIOR DOBLE

- NO REGRESION VCARDINAL IZDA
- PERSISTENCIA VCARDINAL S DER+VCARDINAL S IZDA
- FORMA + FTE 0.3-0.5%
- ASOCIACION CARDIOPATIA 10 VECES + FTE





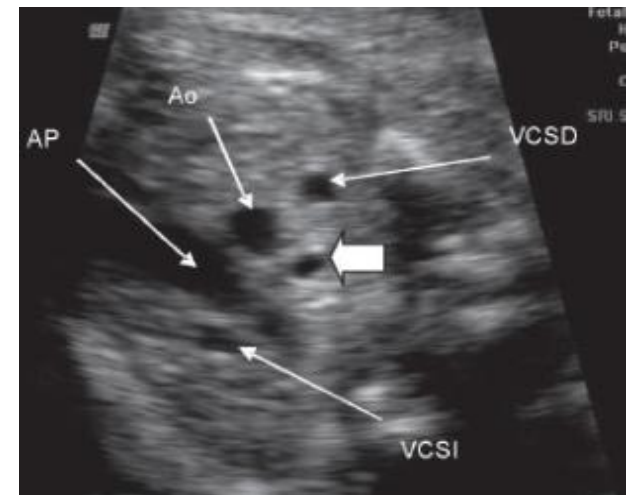
VENA CAVA SUPERIOR DOBLE

SIGNO INDIRECTO SENO CORONARIO DILATADO

SIGNO DIRECTO OBSERVACION CORTE 3VT /4TO
VASO IZDA ART PULMONAR



8% DRENAJE DIRECTO AI :
DEFECTO SENO CORONARIO
(SENO CORONARIO SIN TECHO)



VENA CAVA SUPERIOR DOBLE



INDICADO CARIOGRAMA EN CASO DE VCSIP ,ES UN POTENTE MARCADOR CARDIOPATIA CONGENITA

PERTENECER A UNO 3 GRUPOS

- OBST TSVI
- ANOMALIAS CONOTRUNCALAS
- DEFECTO SEPTO AV(HETEROTAXIA)



AUSENCIA VENA CAVA SUPERIOR DERECHA

PRODUCIDA POR DEGENERACION CARDINAL ANTERIOR Y
PRIMITIVA DERECHA

PERSISTIENDO VCARDINAL ANTERIOR+PRIMITIVA IZDA

SANGRE LADO DERECHO DRENA VBC DRENA VCSIP
SENO CORONARIO ATRIO DERECHO

0.05% AUTOPSIAS

ASOCIADA AUSENCIA TOTAL-PARCIAL

TECHO SENO CORONARIO

CORTE 3 VASOS T (AUSENCIA VCSD)

EJE CAVAS





ANOMALIAS SENO CORONARIO

- + FTE DILATACION Y ELONGACION ---- VCSIP :
SIN REPERCUSION HEMODINAMICA

- SERIES PEDIATRICAS HIPODESARROLLO CAVIDADES
IZDAS(DISFUNCION,HIPODESARROLLO VALVULAR)
- PRENATALMENTE DOMINANCIA CAVIDADES DERECHAS



ANOMALIAS SENO CORONARIO

- AUSENCIA PARCIAL-TOTAL TECHO SENO
CORONARIO

”UNROOFING”

- ECOGRAFICAMENTE
- RECONOCER CORTE 4 CAMARAS





ANOMALIAS VENA CAVA INFERIOR AUSENCIA PORCION HEPATICA

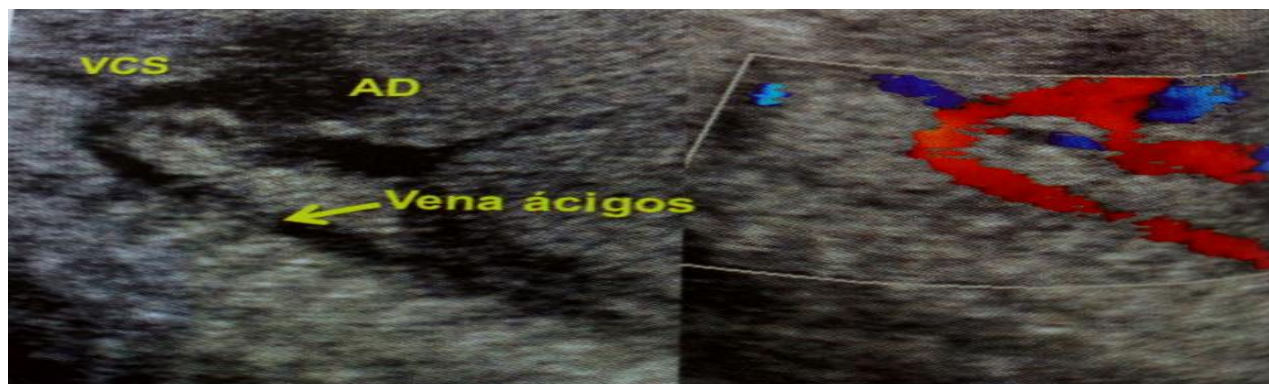
- SANGRE CAUDO RETORNA AD A TRAVES ACIGOS POR INTERMEDIO VCS
- VENAS HEPATICAS DRENAN SEPARADOS AD
- CONTEXTO ISOMERISMO IZDO



ANOMALIAS VENA CAVA INFERIOR AUSENCIA PORCION HEPATICA

ECOGRAFICAMENTE CORTE AXIAL
HEMIABDOMEN ALTO 2 VASOS
DELANTE CV(Ao-ACIGOS)

CORTE PARASAGITAL SIMILAR ARCO
Ao DESEMBOCADURA VCSD





ANOMALIAS VENA CAVA INFERIOR DOBLE

OBEDECE PERSISTENCIA VENA SUPRACARDINAL
IZDA ,COMO 2DA VCINFERIOR



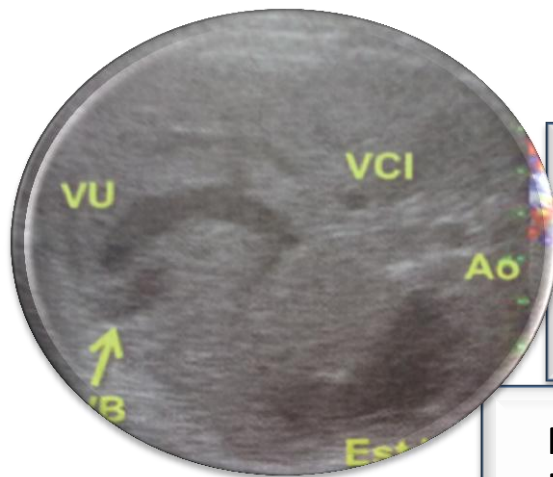
ANOMALIAS SISTEMA UMBILICAL

- MENOS FTE E IMPORTANTE
- COMPROMISO VENAS UMBILICALES, HEPATICAS. PORTALES
- OBLITERACION VENAS PRIMITIVAS O AUSENCIA DE ANATOMOSIS NUEVOS VASOS
- AISLADAS
- CONTEXTO CARDIOPATIAS-HETEROTAXIA



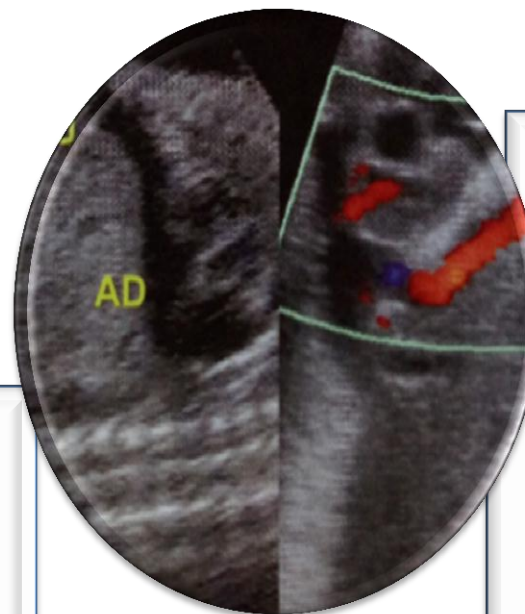
PERSISTENCIA VENA UMBILICAL DERECHA

- OBLITERACION PRECOZ UMBILICAL IZDA
- PREVALENCIA 1/500 FETOS
- AISLADA POCA ASOCIACION CROMOSOMOPATIAS



+FTE

MEJOR
PRONOSTICO
VARIANTE
NORMALIDAD



ASOCIADAS
ANOMALIAS
RENALES.
CARDIACAS

ESQUELETICAS
GI



- OCASIONALMENTE COEXISTIR AMBAS FORMAS
- EXTRAHEPÁTICA NO SUELE IDENTIFICARSE DV
- AUSENCIA DV SOBRECARGA VOLUMEN
, PRESENCIA VUMBILICAL DILATADA
CARDIOMEGALIA TETRACAMERAL REVERSIBLE
NACIMIENTO



AGENESIA DUCTUS VENOSO

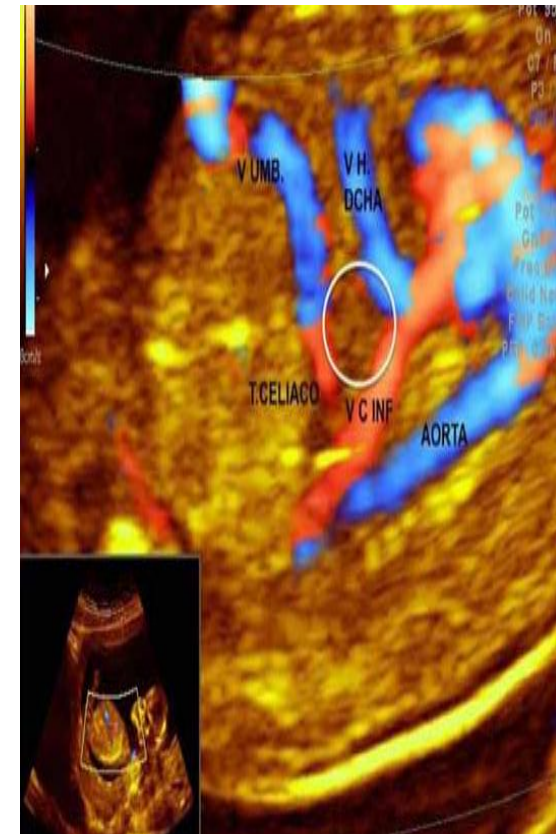
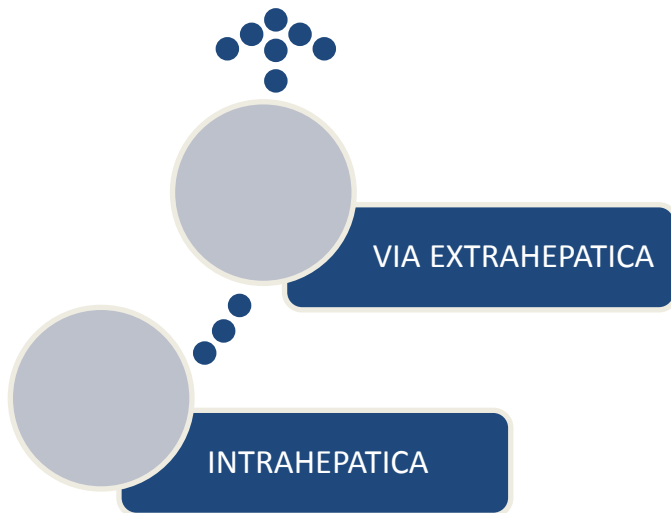
- PRODUCIDA POR FALLO CONEXIÓN ENTRE VENA UMBILICAL – VITELINA PROXIMAL DER(**ORIGEN DUCTUS VENOSO**)
- 6/1000 FETOS
- SE ESTABLECE CONEXIÓN 2 VIAS

VASO ABERRANTE

- VCS-VCI-SENO CORONARIO-AD DIRECTA
- **FALLO CARDIACO-HIDROPS**

SENO PORTAL

- SINUSOIDES HEPATICOS
- AD DIRECTA





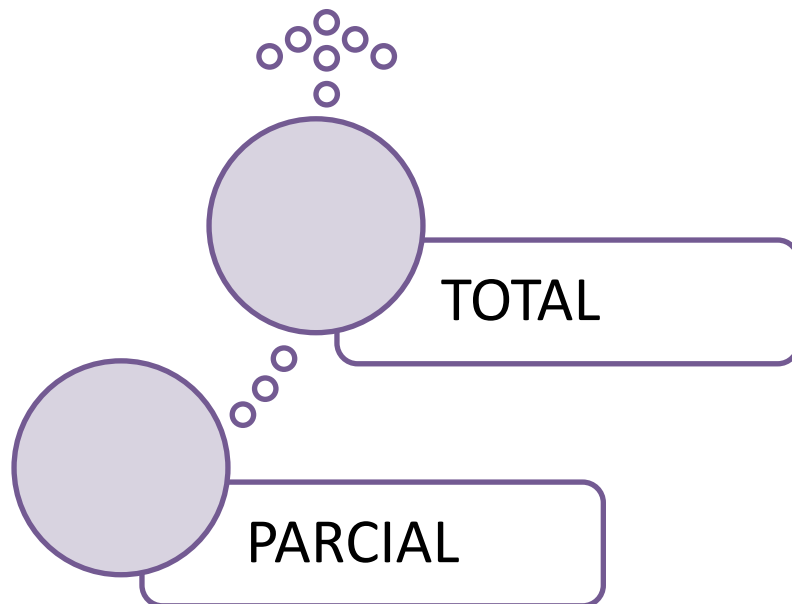
AGENESIA DUCTUS VENOSO

- AISLADO ,ASINTOMATICO 80-100% CASOS
- ANOMALIAS CARDIACAS,EXTRACARDIACAS
CROMOSOMICAS(NOONAN)



AGENESIA TOTAL-PARCIAL SISTEMA PORTA

- FRACASO TRANSFORMACION V.VITELINAS A PORTA.PRENATALMENTE INFTE



VCI: DRENAN
MESENERICA-
ESPLENICAS-
RENALES-HEPATICAS
AD: DIRECTAMENTE

- DEFECTO PARCIAL ANASTOMOSIS
-MEJOR PRONOSTICO