

Síndrome de heterotaxia asociado a poliesplenia (isomerismo izquierdo). A propósito de un caso

Heterotaxy syndrome associated with Polysplenia (left isomerism). About a case

César Augusto Zabaleta Arias[1]
Carlos Emilio Polo Rivera[2]
Jimer Orlando Parra Hernández[3]

https://doi.org/10.53903/01212095.266

Palabras clave (DeCS)
Síndrome de heterotaxia
Situs ambiguus
Disnea

Key words (MeSH)
Heterotaxy syndrome
Ambiguus, situs
Dyspnea

Resumen

El síndrome de heterotaxia asociado a poliesplenia (isomerismo izquierdo) hace parte de lo que se conoce como heterotaxia o *Situs Ambiguos,* en el que se observa una ubicación aleatoria de los órganos toracoabdominales con o sin compromiso funcional vital. Se presenta el caso de un paciente masculino de 80 años de edad, con antecedente de hipertensión arterial y diabetes *mellitus* tipo 2, quien ingresa por disnea, debilidad y dolor abdominal. Durante su estancia progresa a falla multiorgánica y fallece. Entre los estudios de rigor, la tomografía de tórax y abdomen permiten evidenciar una serie de alteraciones anatómicas.

Summary

The heterotaxy syndrome associated with polysplenia (left isomerism) is part of what is known as Heterotaxia or *Situs Ambiguos,* where a random location of the thoraco-abdominal organs is observed with or without vital functional compromise. We present the case of an 80-year-old male patient, with a history of high blood pressure and type 2 diabetes mellitus, who was admitted for dyspnea, weakness, and abdominal pain. During his stay, he progresses to multiple organ failure and dies. Among the routine studies, computed tomography of the chest and abdomen showed a series of anatomical alterations.

Introducción

El síndrome de heterotaxia o *Situs Ambiguous* es un trastorno genético poco común con una incidencia cercana al 1 por cada 10.000 nacidos vivos y una prevalencia acentuada en asiáticos (1). Se caracteriza por la alteración en la posición de los órganos y la vasculatura asociada a cambios morfológicos propios de los órganos toracoabdominales, principalmente corazón, pulmones y bazo (2). Existen dos expresiones o variantes conocidas de la heterotaxia, que se relacionan con el bazo, una forma asplénica o isomería derecha, y poliesplenia, o isomería izquierda (3), las cuales pueden ir más allá de la sola descripción anatómica aberrante, con implicaciones funcionales y vitales en las personas afectadas.

Caso

Paciente masculino de 80 años de edad con antecedentes de hipertensión arterial (HTA) y diabetes *mellitus* tipo 2, que ingresa al servicio de urgencias por disnea, debilidad y dolor abdominal que ha empeorado en las últimas horas. Al examen físico, el paciente presenta marcada palidez mucocutánea, taquicardia, taquipnea y desaturación, razón por la cual se practica tomografía computarizada (TAC) de tórax, abdomen y pelvis con medio de contraste oral. Las imágenes evidencian múltiples anormalidades anatómicas torácicas y abdominales incluyendo: bronquios hiparteriales (figura 1), vena cava inferior (VCI) interrumpida y ausente en el hígado, vena ácigos-hemiácigos drenando en la vena cava superior (VCS) (figuras 2 y 3), hígado en puente (medializado) y vesícula central (figura 4), múltiples esplénulos (poliesplenia) (figura 5), malrotación intestinal (figura 6), duodeno y yeyuno proximal en ubicación antero-central (figura 7), páncreas truncado (corto) y anular incompleto (figura 8), ausencia del tronco celíaco (figura 9), e isomería bronquial izquierda (figura 10). Los exámenes paraclínicos complementarios evidenciaron aumento de la creatinina, gases arteriales con acidosis metabólica, electrocardiograma con extrasístoles auriculares, bloqueo de la rama derecha, ecocardiograma transtorácico con hallazgos de valvuloesclerosis mitroaórtica, hipertrofia mixta concéntrica no obstructiva de grado severo del ventrículo izquierdo con FEVI del 60 %, sin destacar alteraciones anatómicas. El paciente ingresó a la unidad de cuidados intensivos (UCI) y falleció debido a disfunción multiorgánica.

[1]Radiólogo, *Fellowship* en Neurorradiología, Servicio de Radiología e Imágenes Diagnósticas Clínica Belo Horizonte. Neiva, Huila, Colombia.

[2]Radiólogo, *Fellowship* en Intervencionismo Percutáneo, Servicio de Radiología e Imágenes Diagnósticas Clínica Belo Horizonte. Neiva, Huila, Colombia.

[3]Radiólogo, Servicio de Radiología e Imágenes Diagnósticas Clínica Belo Horizonte. Neiva, Huila, Colombia.

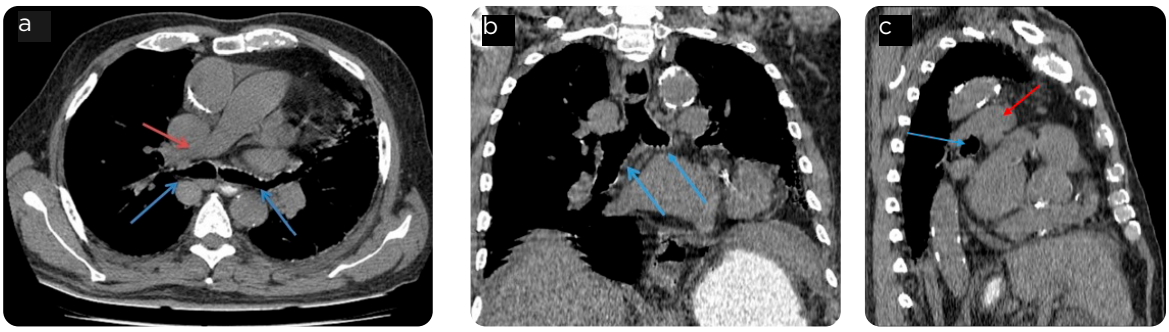


Figura 1. TAC de tórax simple. a) Corte axial; b) coronal, y c) sagital, en ventana mediastínica. Bronquios hiparteriales (flechas azules), tronco arterial pulmonar derecho superior a los bronquios (flecha roja en *a*) y de ambas ramas del tronco arterial pulmonar (flecha roja en *c*).

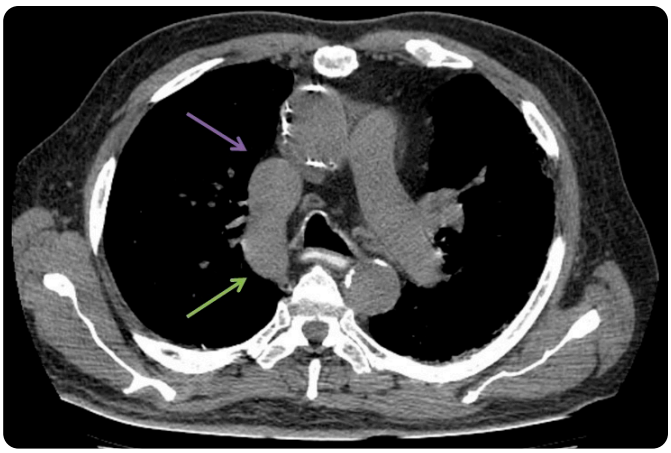


Figura 2. TAC de tórax simple en corte axial y ventana mediastínica. Vena ácigos (flecha verde) drenando en vena cava superior (flecha púrpura).

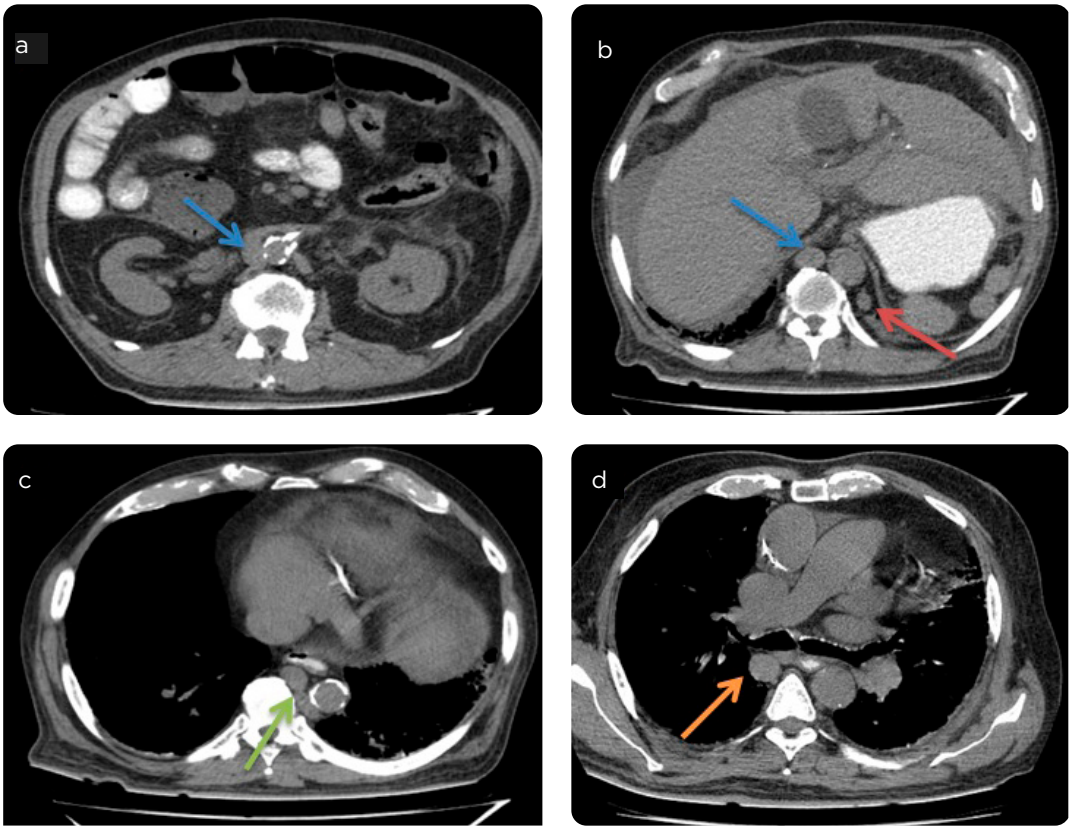


Figura 3. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral, cortes axiales y extensión a ambas bases pulmonares. a) Vena renal izquierda drenando a la VCI (flecha azul). b) En los cortes suprarrenales, la VCI se interrumpe y se continúa con la vena ácigos (flecha azul), uniéndose a la vena hemiácigos (flecha verde en *c* y flecha roja en *b*). Vena ácigos continúa a nivel torácico (flecha naranja en *d*) hasta drenar en VCS como se evidencia en figura 2. No se observa VCI intrahepática. Como hallazgos adicionales: líquido libre subfrénico derecho y perirrenal.

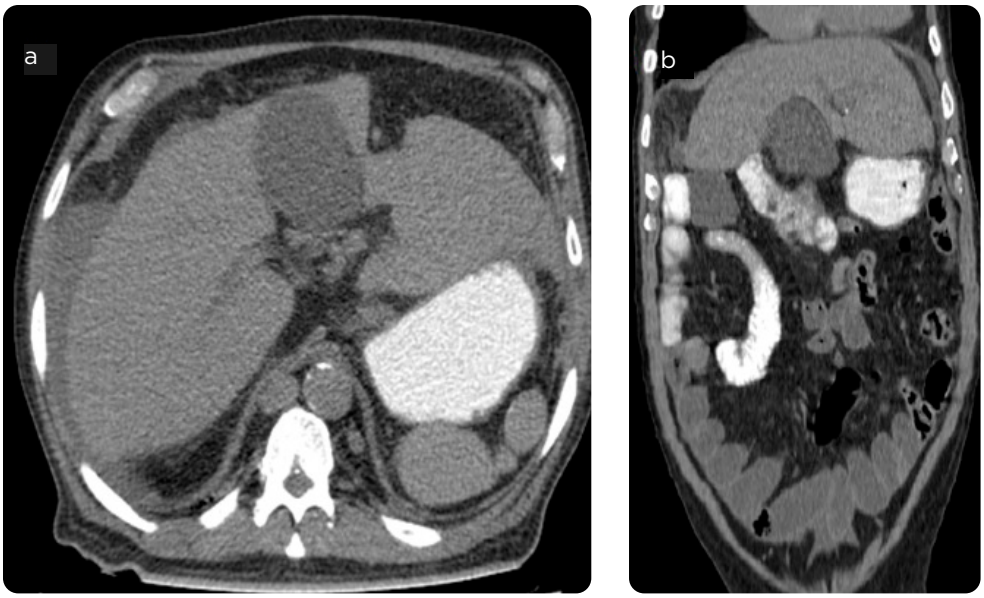


Figura 4. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral en cortes axial (a) y coronal (b): hígado en puente (medializado) y vesícula central.

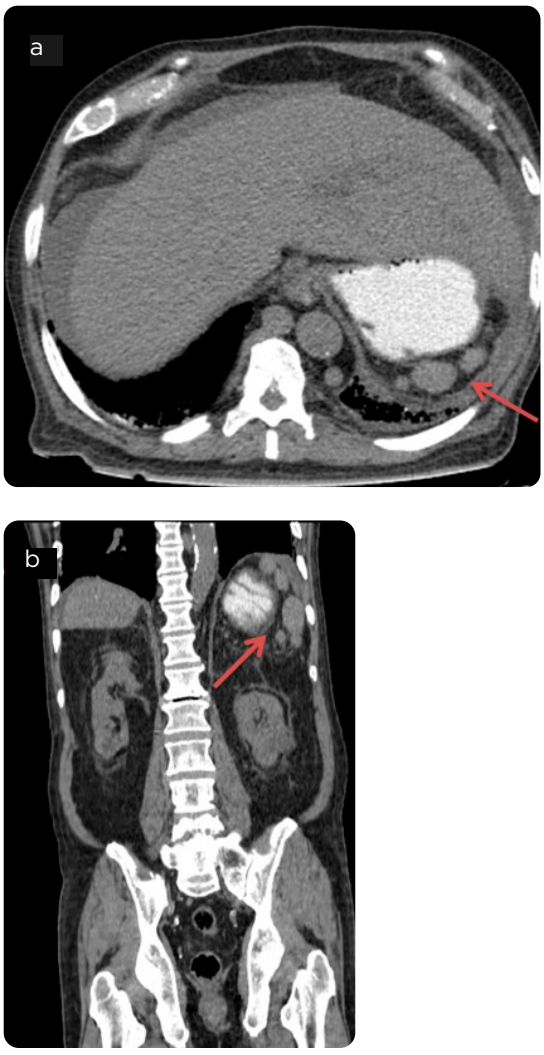


Figura 5. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral en cortes axial (a) y coronal (b): múltiples esplénulos (poliesplenia) (flechas rojas).



Figura 6. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral, corte coronal. Signos de malrotación intestinal con asas intestinales delgadas localizadas en el hemiabdomen derecho (flecha púrpura), y asas de colon en el hemiabdomen izquierdo (flecha naranja).

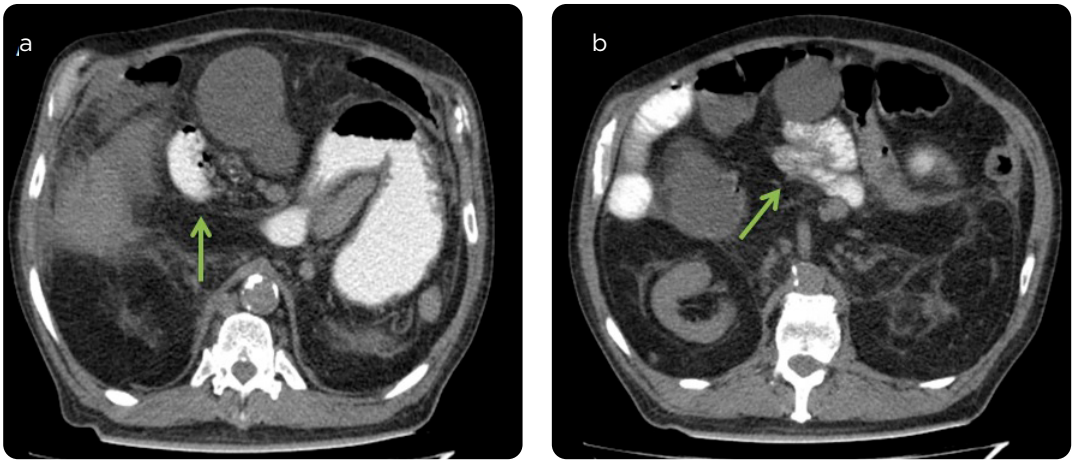


Figura 7. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral, cortes axiales a nivel del epigastrio (a) y a nivel del mesogastrio (b): alteración en el eje normal del duodeno y yeyuno proximal ubicándose anterior y central (flechas verdes) con lateralización derecha de las asas de intestino delgado.

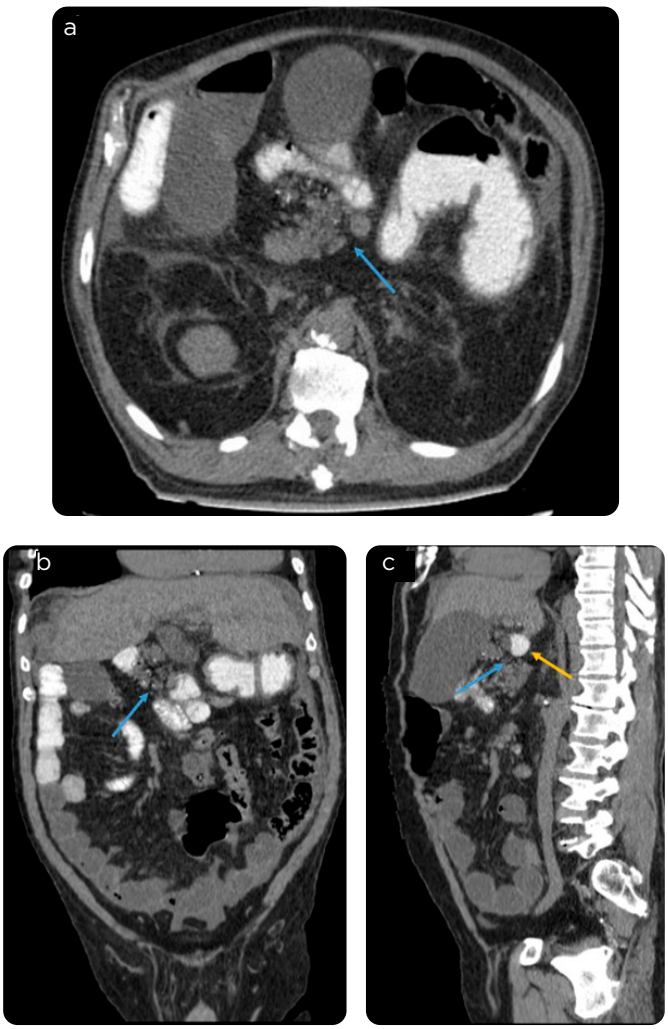


Figura 8. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral. a) Corte axial; b) coronal, y c) sagital. En *a* se visualiza páncreas truncado (corto) (flecha azul). Páncreas anular incompleto señalado por flechas azules en *b* y *c* rodeando parcialmente el duodeno señalado por flecha amarilla en *c*.



Figura 9. TAC de abdomen y pelvis con medio de contraste oral, corte sagital. Ausencia del tronco celíaco. Arteria mesentérica superior (flecha roja) dando origen a rama que no es posible identificar dadas las alteraciones anatómicas descritas en figuras previas y porque no se cuenta con estudio contrastado endovenoso.

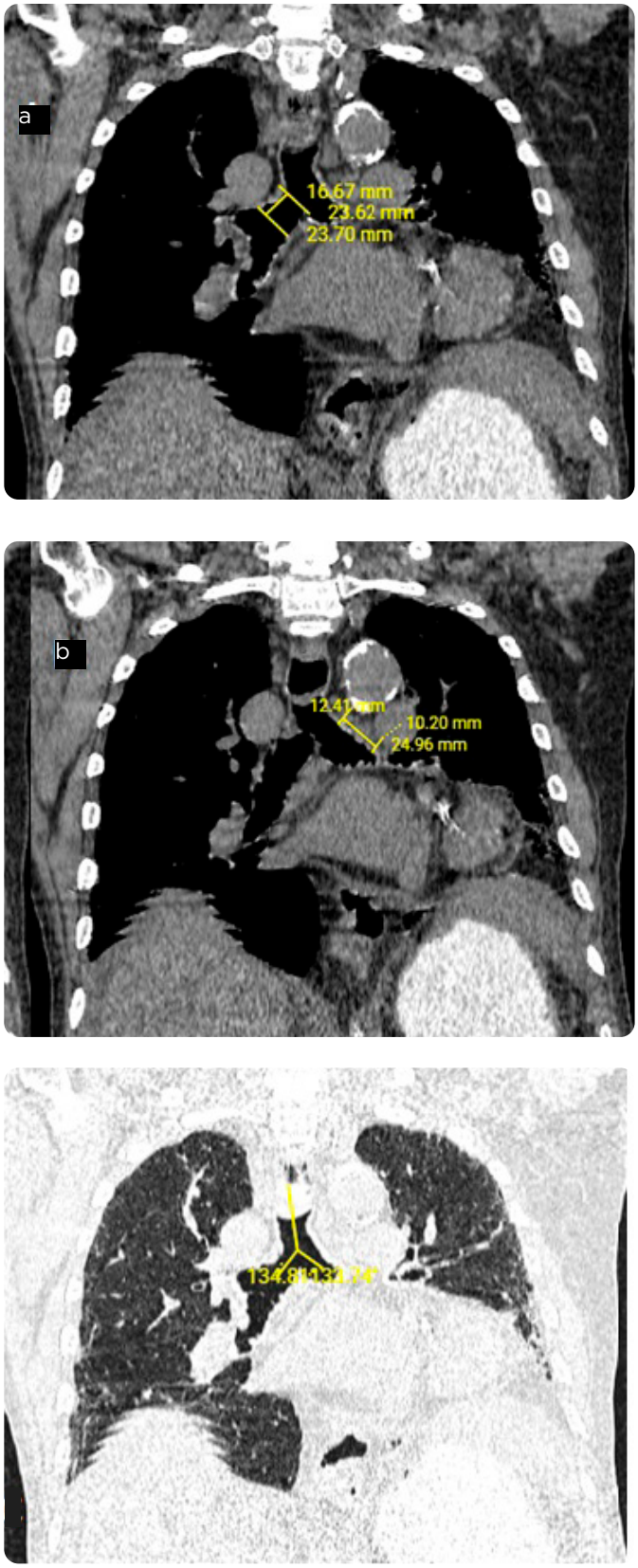


Figura 10. TAC de tórax simple. a y b) Cortes coronales, en ventana mediastínica con mediciones de la longitud bronquial (proporción bronquial menor a 1,5). c) Ventana pulmonar con medidas de los ángulos bronquiales (< 135°), hallazgos vinculantes a isomerismo bronquial izquierdo.

Discusión

De acuerdo con las características anatómicas y morfológicas, el síndrome de heterotaxia se puede clasificar como variante asplénica o poliesplénica y cada una de ellas presentará determinados hallazgos únicos o compartidos. La heterotaxia asplénica o isomería derecha, por lo general, se asocia con mal pronóstico y la alta tasa de mortalidad se debe a las alteraciones cardiacas (4,5): dextrocardia, aurícula común con apéndices (orejuelas) auriculares derechas bilaterales, discordancia auriculoventricular, ventrículo derecho único, ventrículo derecho de doble salida, malposición de las grandes arterias, estenosis o atresia pulmonar, arco aórtico derecho, vena cava superior bilateral y nodo sinusal bilateral, entre muchos otros hallazgos de anomalías cardiacas. Adicionalmente, se suelen asociar arritmias cardiacas, pulmones trilobulados, asplenia, malrotación intestinal, estómago a la derecha, etc. (4).

En términos generales, el síndrome de heterotaxia o isomería izquierda tiene hallazgos cardiacos menos pronunciados o inclusive ausentes. Se destacan defectos del tabique interauricular, apéndice auricular izquierdo bilateral, nodo sinusal hipoplásico, pulmones bilobulados y bronquios hipoarteriales, poliesplenia, hígado y vesícula centrales, malrotación intestinal, páncreas truncado y anular, interrupción de la vena cava inferior intrahepática que se continúa con el sistema ácigos-hemiácigos y anormalidades en el sistema nervioso central, como mielomeningocele, quiste porencefálico, agenesia cerebelosa, etc. (4,6-8).

En los últimos años el enfoque de la heterotaxia ha cambiado. Actualmente se tiene en cuenta si presenta variante asplénica o isomería derecha, o poliesplénica o isomería izquierda, y ha recaído sobre la morfología de los apéndices auriculares (9) por su consistencia en los estudios asociada a la isomería bronquial. Esta se evalúa y determina de acuerdo con las proporciones de la longitudes bronquiales, siendo <1,5 indicativo de la misma; luego se podrá determinar si presenta isomería derecha cuando el ángulo bronquial es > 135° o isomería izquierda cuando es < 135° (10).

Conclusión

El síndrome de heterotaxia puede afectar múltiples sistemas y órganos, por lo tanto los radiólogos deben reconocer y describir exhaustivamente las anomalías asociadas, lo que permite predecir alteraciones funcionales a futuro y preparar las intervenciones médicas que se consideren necesarias.

Referencias

1. Mahmoud M, El Kortbi K, Wang H, Wang J. Incidental finding of heterotaxy syndrome in a patient with pulmonary embolism: A case report and concise review. Cureus. 2022;14(4):e24326.
2. Applegate KE, Goske MJ, Pierce G, Murphy D. Situs revisited: imaging of the heterotaxy syndrome. Radiographics. 1999;19(4):837-54.
3. Ali M, Khan N, Shahid J, et al. Heterotaxy polysplenia syndrome presenting with bleeding from the greater curvature of stomach: a case report. Egypt J Radiol Nucl Med. 2022;53:135.
4. Shiraishi I, Ichikawa H. Human heterotaxy syndrome. Circ J. 2012;76(9):2066-75.
5. Kim S. Heterotaxy syndrome. Korean Circ J. 2022;41(5):227.
6. Cohen M, Anderson R, Cohen M, Atz A, Fogel M, Gruber P, et al. Controversies, genetics, diagnostic assessment, and outcomes relating to the heterotaxy syndrome. Cardiol Young. 2007;17(S4):29-43.

7. Gayer G, Apter S, Jonas T, Amitai M, Zissin R, Sella T, et al. Polysplenia syndrome detected in adulthood: report of eight cases and review of the literature. Abdom Imaging. 1999;24(2):178-84.
8. Ben Ahmed Y, Ghorbel S, Chouikh T, Nouira F, Louati H, Charieg A, et al. Combination of partial situs inversus, polysplenia and annular pancreas with duodenal obstruction and intestinal malrotation. JBR-BTR. 2012;95(4):257-60.
9. Loomba RS, Hlavacek AM, Spicer DE, Anderson RH. Isomerism or heterotaxy: which term leads to better understanding? Cardiol Young. 2015;25(6):1037-43.
10. Loomba RS, Pelech AN, Shah PH, Anderson RH. Determining bronchial morphology for the purposes of segregating so-called heterotaxy. Cardiol Young. 2016;26(4):725-37.

Correspondencia

César Augusto Zabaleta Arias
Clínica Belo Horizonte
Calle 8 # 50-19
Neiva, Huila, Colombia
cesarzabaleta@hotmail.com

Recibido para evaluación: 17 de febrero de 2023
Aceptado para publicación: 19 de mayo de 2023