



Observación clínica

Síndrome de heterotaxia

Amelia Carro Hevia^{a,*}, Elena Santamarta Liébana^b y María Martín Fernández^a

^a Área del Corazón, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

^b Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 19 de junio de 2010

Aceptado el 16 de octubre de 2010

Palabras clave:

Heterotaxia

Situs ambiguus

Isomerismo auricular

Seno coronario

Arritmias

Keywords:

Heterotaxy

Situs ambiguus

Atrial isomerism

Coronary sinus

Arrhythmias

RESUMEN

La disposición del corazón es eminentemente asimétrica a lo largo del eje longitudinal derecha-izquierda. Los síndromes de heterotaxia representan un grupo de enfermedades caracterizadas por una alineación incorrecta de las estructuras cardíacas entre sí, o bien en relación a otros órganos. Esto da como resultado una plétora de enfermedades cardíacas congénitas, que incluyen alteraciones del situs visceral. El isomerismo auricular izquierdo es una forma de situs *ambiguus* que con frecuencia se asocia al síndrome de poliesplenía. Se caracteriza por la presencia de dos aurículas morfológicamente izquierdas, con sus respectivos apéndices auriculares. Pueden aparecer otras alteraciones cardíacas o extracardiacas, que muestran gran variabilidad en cuanto a anatomía, presentación clínica y pronóstico. Este último está marcado por la gravedad de las malformaciones cardíacas. Aproximadamente el 14% de los casos muestran lesiones cardíacas menores y llegan a la vida adulta asintomáticos. Presentamos un ejemplo de isomerismo auricular izquierdo de diagnóstico tardío en el seno de otras alteraciones extracardiacas que lo encuadran dentro del síndrome de poliesplenía.

© 2010 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Heterotaxy syndrome

ABSTRACT

The arrangement of the heart is basically symmetrical along the right-left longitudinal axis. The heterotaxy syndromes are a group of diseases characterised by an incorrect alignment of the cardiac structures themselves, or in relation to other organs. This leads to a plethora of congenital heart diseases, which include changes in visceral situs. This left atrial isomerism is a form of *situs ambiguus* which is often associated with the polysplenia syndrome. This is characterised by the presence of two morphologically left atria, with their respective atrial appendices. Other cardiac or extra-cardiac anomalies may appear, which show a wide variability in their anatomy, clinical presentation and prognosis. Approximately 14% of cases have minor cardiac lesions, and they enter adult life asymptomatic. We present an example of left atrial isomerism which was diagnosed late, amongst other extra-cardiac anomalies which come within the polysplenia syndrome.

© 2010 SAC. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: achevia@gmail.com (A. Carro Hevia).

1889-898X/\$ – see front matter © 2010 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.carcor.2010.10.011



Figura 1 – Resonancia magnética. A. Proyección de las cuatro cámaras que muestra el seno coronario (SC) dilatado y la aurícula derecha con apéndice auricular izquierdo (AAI). VI: ventrículo izquierdo; VD: ventrículo derecho. B. Corte sagital en el que se observa la presencia de dos bazo (B). Dilatación del sistema hemiacígos (HA), que canaliza el drenaje venoso infradiaphragmático hacia la vena cava superior izquierda.

El corazón humano es eminentemente asimétrico a lo largo del eje longitudinal derecha-izquierda. Los síndromes de heterotaxia representan un grupo de enfermedades relacionadas con una alineación incorrecta de las estructuras cardiacas, entre ellas o con otros órganos, dando como resultado una plétora de enfermedades cardiacas congénitas¹. Presentamos un ejemplo de heterotaxia: un caso de *situs ambiguus* de diagnóstico tardío caracterizado por una combinación de isomerismo auricular izquierdo, anomalías del sistema venoso y otras alteraciones viscerales.

Varón de 37 años remitido por hallazgo casual de fibrilación auricular durante un reconocimiento de empresa. El electrocardiograma (ECG) realizado en nuestro centro mostraba ritmo de la unión (36 latidos/min) con estimulación auricular retrógrada. No había antecedentes personales ni familiares de interés. La anamnesis fue negativa para consumo de tóxicos o drogas, infecciones o síntomas de otro tipo. Realizaba vida activa sin limitación alguna, incluida actividad física a nivel recreacional. La exploración física fue normal, salvo leve prominencia de borde hepático izquierdo. Se solicitaron pruebas complementarias para evaluación anatómica y funcional del sistema cardiovascular: 1) El ecocardiograma mostró seno coronario dilatado y aurículas en el límite alto de la normalidad; sin hallazgos adicionales por estudio transesofágico (drenaje venoso auricular, septo interauricular) o perfusión de suero salino agitado (cortocircuitos intra o extracardiacos). 2) El ECG-24 horas mostró variación del sitio de activación auricular, con tres ritmos diferentes (bradicardia sinusal, activación auricular ectópica, ritmo de la unión). No hubo pausas, bloqueos o taquiarritmias. 3) ECG de esfuerzo: respuesta cronotropa adecuada. Paroxismos de ritmo de la unión en el postesfuerzo, no asociados a clínica. 4) Resonancia magnética: vena cava superior izquierda persistente, con desembocadura en aurícula derecha (AD) a través de un seno

coronario dilatado. Apéndice auricular dependiente de AD con morfología similar al izquierdo (isomerismo) (fig. 1A). Comunicación de vena cava superior derecha e izquierda a través de la vena innominada. Desembocadura correcta de las 4 venas pulmonares en la aurícula izquierda. Ligerá hipertrofia ventricular derecha, con función estimada normal. Ausencia de vena cava inferior intrahepática, con dilatación del sistema ácidos y drenaje directo de venas suprahepáticas en AD. Poliesplenía (2 bazo). Hígado y cámara gástrica de localización normal (fig. 1B).

El paciente fue diagnosticado de síndrome de heterotaxia, considerándose apto para su actividad laboral y sin necesidad de tratamiento. Permanece asintomático en controles ambulatorios, sin deterioro de parámetros ecocardiográficos y con las alteraciones del ritmo ya conocidas. Dada la frecuente asociación de este trastorno con alteraciones de la motilidad ciliar², se le ofreció estudio de fertilidad, que el paciente rechazó.

El isomerismo auricular izquierdo es una forma de cardiopatía congénita infrecuente (incidencia 1/10.000) caracterizada por la presencia de dos aurículas morfológicamente izquierdas con los correspondientes apéndices auriculares morfológicamente izquierdos³. Las malformaciones cardiacas varían en complejidad (p. ej., desde defecto septal auricular hasta defecto septal auriculoventricular con ventrículo derecho de doble salida) y juegan un papel crucial en el pronóstico⁴, con mayor gravedad en la forma de isomerismo auricular derecho⁵. Algunos rasgos extracardiacos incluyen la presencia de dos lóbulos en cada pulmón, ausencia del segmento hepático de la vena cava, poliesplenía y anomalías de las cámaras cardiacas (tabla 1)^{1,3}. El drenaje venoso sistémico y/o pulmonar también puede mostrar malformaciones, encuadrando el diagnóstico de heterotaxia^{3,5}. Nuestro paciente es un ejemplo de este síndrome, pues en él se combinan isomerismo

Tabla 1 – Características y posibles malformaciones asociadas en los síndromes de heterotaxia.

Síndromes de heterotaxia	Síndrome de poliesplenia/bilateralidad izquierda	Síndrome de asplenia/bilateralidad derecha
Situs visceroatrial ambiguous Posición de apéndices auriculares	Isomerismo auricular izquierdo AD: apéndice auricular izquierdo AI: apéndice auricular izquierdo	Isomerismo auricular derecho AD: apéndice auricular derecho AI: apéndice auricular derecho
Apex cardiaco (variable) Aurículas	Levocardia Aurícula común, defectos septales auriculares, malposición del septo interauricular, ausencia de fosa oval	Levocardia
Conexión AV	Válvula AV única, canal AV común, vías de conducción accesorias	
Concordancia AV	Generalmente normal	Posible discordancia
Ventrículos	Generalmente normal	Defectos septales ventriculares
Conexión VA	Estenosis subaórtica, estenosis subpulmonar	
Concordancia VA	Posible discordancia y/o malformaciones: trasposición de grandes vasos, ventrículo derecho de doble salida	
Arteriales	Arco aórtico izquierdo, interrupción del arco aórtico, arteria subclavia derecha aberrante, relación anómala entre aorta abdominal y vena cava inferior	
Venosas	Anomalías venosas sistémicas: interrupción VCI, ausencia de VCI intrahepática, continuación VCI con sistema ácidos, persistencia de la vena cava superior izquierda, vena cava superior bilateral	Anomalías venosas pulmonares: drenaje venoso pulmonar anómalo parcial/completo
Anomalías bronquiales	Isomerismo bronquial izquierdo	Isomerismo bronquial derecho
Anomalías pulmonares	Isomerismo pulmonar izquierdo (2 pulmones bilobulados)	Isomerismo pulmonar derecho (2 pulmones trilobulados)
Anomalías viscerales extratorácicas	Poliesplenia, malrotación intestinal, hígado simétrico o invertido (predominio del lóbulo izquierdo), atresia biliar extrahepática	Asplenia, malrotación intestinal, estómago en posición derecha, hígado simétrico
Pronóstico	Supervivencia: 64% Malformaciones cardíacas presentes en el 90% de los casos	Supervivencia: 29% Malformaciones cardíacas presentes en el 99% de los casos. Más severas, de tipo conotruncal

AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; VCI: vena cava inferior.

auricular izquierdo, anomalías del sistema venoso y otras alteraciones viscerales. Las anomalías venosas derivan de la falta de involución del sistema fetal (venas cardinales), con ausencia de porción intrahepática de la vena cava e hiperdesarrollo del sistema ácidos (drenaje venoso infradiafragmático). Éste desemboca en la vena cava superior izquierda y las venas suprahepáticas, en la AD⁶. En cuanto a los trastornos eléctricos, la falta de tejido auricular derecho implica la ausencia de un auténtico nodo sinusal y otras alteraciones del tejido especializado de conducción. Se han descrito células con función sinusal a lo largo de las aurículas o desembocaduras venosas, con expresión electrocardiográfica variable: ritmo sinusal, ectópico, de la unión auriculoventricular (AV), bloqueo AV (primer, segundo, tercer grado) y eje anormal de la onda P⁶. Aunque se ha propuesto implantación profiláctica de marcapasos ante hallazgos como disfunción sinusal o bradicardia inducida por taquicardia (tras ergometría, en nuestro paciente)⁷, las recomendaciones actuales no apoyan esta indicación⁸ (no hay pausas significativas o síncope, respuesta cronotropa al ejercicio normal). De ser necesario, la complejidad de la anatomía venosa dificulta el procedimiento, y debe ser previamente estudiada (resonancia magnética)⁷. Problemas adicionales como el posicionamiento del electrodo auricular (ausencia de apéndice auricular derecho) o el potencial trombogénico, son aspectos importantes a considerar. La

actitud conservadora adoptada refleja, por un lado, el balance beneficio-riesgo en un paciente asintomático, y por otro, el respeto a la excelente compensación fisiológica descrita, que en última instancia es la que permite alcanzar la vida adulta en casos tan seleccionados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Brueckner M. Heterotaxia, congenital heart disease, and primary ciliary dyskinesia. *Circulation*. 2007;115:2793-5.
2. Kennedy MP, Omran H, Leigh MW, Dell S, Morgan L, Molina PL, et al. Congenital heart disease and other heterotaxic defects in a large cohort of patients with primary ciliary dyskinesia. *Circulation*. 2007;115:2814-21.
3. Aylsworth AS. Clinical aspects of defects in the determination of laterality. *Am J Med Genet*. 2001;101:345-55.
4. Gilljam T, McCrindle BW, Smallhorn JF, et al. Outcomes of left atrial isomerism over a 28-year period at a single institution. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36:908-16.
5. Icardo JM, García Rincón JM, Ros MA. Malformaciones cardíacas, heterotaxia y lateralidad. *Rev Esp Cardiol*. 2002;55:962-74.
6. Momma K, Kazuo M, Takao A, et al. Characteristics and natural history of abnormal atrial rhythms in left isomerism. *Am J Cardiol*. 1990;65:231-6.

7. Frogoudaki A, Sutton R, Gatzoulis MA. Pacing for adult patients with left atrial isomerism: efficacy and technical considerations. *Europace*. 2003;5:189–93.
8. Vardas P, Auricchio A, Blanc JJ, Daubert JC, Drexler H, Hector H, et al. Guidelines for pacing and cardiac resynchronization therapy. The task force for Cardiac Pacing and Cardiac Resynchronization Therapy of the European Society of Cardiology. Developed in Collaboration with the European Heart Rhythm Association. *European Heart Journal*. 2007;28:2256–95.