

«Situs inversus totalis» y cardiopatía congénita: asociación infrecuente que cabe tener en cuenta

D. Crespo Marcos, P. Malillos González, A.I. Usano Carrasco, M. Manescu Lorellai, A. López Neyra
Departamento de Pediatría. Servicio de Cardiología. Hospital Infantil Universitario «Niño Jesús». Madrid

Resumen

Las anomalías en la disposición espacial de las vísceras toracoabdominales son entidades de muy baja prevalencia. Los síndromes heterotáxicos o *situs* ambiguos se asocian muy frecuentemente con cardiopatías congénitas graves, mientras que en el caso del *situs inversus totalis* (imagen especular con respecto a la normalidad) éstas se observan en el 3-5% de los pacientes, unas 6 veces más que en la población general. Se expone el caso de una niña de 26 meses de edad, portadora de dos defectos septales interventriculares en presencia de *situs inversus totalis*, y se incide en la importancia de realizar un estudio cardiológico ante anomalías de *situs*, así como en la necesidad de tener en cuenta la posibilidad de asociación de discinesia ciliar primaria con el trastorno visceral que presentamos.

Palabras clave

Anomalías de *situs*, *situs inversus totalis*, cardiopatía congénita, comunicación interventricular, discinesia ciliar primaria

Abstract

Title: Situs inversus totalis and congenital heart disease: an uncommon association to be considered

The prevalence of anomalies in the position of thoracoabdominal organs is very low. Heterotaxy syndromes or situs ambiguous are very often associated with severe congenital heart disease, whereas, in the case of situs inversus totalis (a mirror image of the normal anatomy), heart defects are observed in 3% to 5% of the patients, approximately 6 times more frequently than in the general population. We report the case of a 26-month-old girl with visceral situs inversus totalis, in addition to two ventricular septal defects. We also stress the importance of carrying out cardiac screening in all patients with situs anomalies, as well as the need to consider the possible association between primary ciliary dyskinesia and situs inversus totalis.

Keywords

Situs anomalies, situs inversus totalis, congenital heart disease, ventricular septal defect, primary ciliary dyskinesia

Introducción

Situs inversus es una afección muy infrecuente (uno de cada 10.000 recién nacidos vivos)¹ que consiste en la disposición en espejo con respecto a la normalidad de las vísceras toracoabdominales. La presencia de levocardia conlleva la asociación de una cardiopatía congénita grave prácticamente siempre, mientras que ante dextrocardia (denominado entonces *situs inversus totalis*) tan sólo el 3-5%^{1,2} de pacientes presenta una patología cardíaca, que afecta generalmente a la unión ventriculoarterial^{3,4}.

Caso clínico

Una niña rusa, de 26 meses de edad, fue remitida a la consulta de cardiología procedente de la de pediatría social. Se trataba de una adopción reciente, y los padres aportaban un escueto informe en el que se señalaban como únicos antecedentes de interés la existencia de una cardiopatía congénita no especificada, intervenida con éxito, y la presencia de dextrocardia. No referían sintomatología alguna y en la exploración física se cons-

tató un soplo sistólico de grado II/VI en el mesocardio, tipo eyectivo no irradiado; sin otros hallazgos reseñables. El electrocardiograma mostró un ritmo sinusal, con los ejes de P, QRS y T localizados en el cuadrante inferior derecho (170, 100 y 176°, respectivamente), y en la ecocardiografía (figura 1) se visualizó un parche que cerraba un defecto amplio en la porción perimembranosa del tabique interventricular, sin cortocircuito residual, además de una CIV muscular apical restrictiva. Se observó la situación derecha en relación con la línea media del ápex cardíaco, el bazo y la aorta descendente, e izquierda del hígado y la vena cava inferior (*situs inversus totalis*).

Discusión

Con la denominación *situs* (sitio, posición) nos referimos a la situación del corazón y los órganos toracoabdominales con respecto a la línea media. Si bien existen *situs* torácico, abdominal y atrial de modo independiente, los englobamos en *situs solitus* (normal), *situs inversus* (disposición especular a la normalidad) y *situs ambiguous* (o síndromes de heterotaxia, diferentes a *situs solitus* e *inversus*). La presencia de

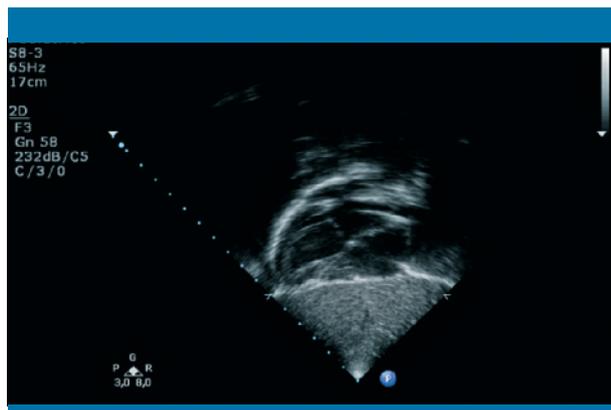


Figura 1. Plano subcostal de la ecocardiografía, donde se observa la ubicación del ápex cardiaco en el hemitórax derecho (dextrocardia)

un *situs* distinto al *solitus* debe alertar sobre la posibilidad de asociar cardiopatías congénitas importantes, lo que sucede en hasta el 50-100% de los síndromes heterotáxicos y en prácticamente el 100% de los *situs inversus* con levocardia, así como ante dextrocardia aislada en *situs solitus*. En el *situs inversus totalis* (con dextrocardia) el riesgo de padecer cardiopatía es muy inferior, si bien supera el de la población general. En 10.274 ecocardiografías realizadas de forma consecutiva en nuestro centro, detectamos 5 casos de *situs inversus totalis*; únicamente la niña expuesta presentaba patología cardiaca. Habiendo sido relacionado con anomalías coronarias⁵ o síndrome de corazón izquierdo hipoplásico⁶, este tipo de trastorno visceral se asocia más comúnmente con defectos septales ventriculares, tetralogía de Fallot, ventrículo derecho de doble salida y obstrucciones en el tracto de salida ventricular derecho^{3,7}. Se estima que el 20% de los pacientes con *situs inversus totalis* padece una discinesia ciliar primaria (denominado síndrome de Kartagener), mientras que la mitad de individuos con discinesia ciliar primaria presentan *situs inversus totalis*⁸. Para diagnosticar este trastorno ciliar, se realizan estudios ultraestructurales (mediante microscopía electrónica; el hallazgo característico es la ausencia de brazos de dineína) y funcionales (valoración del transporte mucociliar) en biopsias obtenidas mediante raspado de la mucosa nasal⁹; recientemente se ha descrito la utilidad de una prueba no invasiva que se emplea en algunos centros como método de cribado, basada en los bajos niveles de óxido nítrico nasal que presentan estos pacientes¹⁰.

En el caso que exponemos, dada la corta edad de la paciente y la ausencia de infecciones respiratorias recurrentes, optamos inicialmente por realizar un estrecho seguimiento clínico.

Las anomalías de *situs* son muy infrecuentes, pero se asocian a cardiopatías congénitas graves en un elevado porcentaje. En el caso del *situs inversus totalis*, éste es tan sólo del 3-5% (unas 6 veces superior al de la población general), y suelen requerir un abordaje terapéutico precoz. Con el raro caso que exponemos, queremos recordar la necesidad de realizar un cribado cardiológico en este grupo de pacientes, así como valorar la posible asociación de discinesia ciliar primaria. Se dispone de pruebas no invasivas para diagnosticar esta última entidad. ■

Bibliografía

1. Torgensen J. Genic factors in visceral asymmetry in the development and pathological changes of the lung, heart and abdominal organs. Arch Pathol. 1949; 47: 566-593.
2. Tonkin IL. The definition of cardiac malpositions with echocardiography and computed tomography. En: Friedman WF, Higgins CB, eds. Pediatric cardiac imaging. Filadelfia: Saunders, 1984; 157-187.
3. De Tommasi SM, Carminati M, Invernizzi P, Triani P, Velitti F, Tiraboschi R. Situs inversus and dextrocardia. Analysis of the associated congenital heart diseases. G Ital Cardiol. 1980; 10 (9): 1.192-1.199.
4. Garg N, Agarwal BL, Modi N, Radhakrishnan S, Sinha N. Dextrocardia: an analysis of cardiac structures in 125 patients. Int J Cardiol. 2003; 88 (2-3): 143-155.
5. Turchin A, Radentz SS, Burke A. Situs inversus totalis and single coronary ostium: a coincidence or a pattern? Cardiovasc Pathol. 2000; 9: 127-129.
6. Oppido G, Napoleone CP, Martano S, Gargiulo G. Hypoplastic left heart syndrome in situs inversus totalis. Eur J Cardiothorac Surg. 2004; 26 (5): 1.052-1.054.
7. Merklin RJ, Varano NR. Situs inversus and cardiac defects. A study of 111 cases of reversed asymmetry. J Thorac Cardiovasc Surg. 1963; 45: 334-342.
8. Afzelius B. Situs inversus and ciliary abnormalities. What is the connection? Int J Dev Biol. 1995; 39: 839-844.
9. Armengot Carceller M, Carda Batalla C, Escribano A, Samper GJ. Study of mucociliary transport and nasal ciliary ultrastructure in patients with Kartagener's syndrome. Arch Bronconeumol. 2005; 41 (1): 11-15.
10. Corbelli R, Bringolf-Isler B, Amacher A, Sasse B, Spycher M, Hammer J. Nasal nitric oxide measurements to screen children for primary ciliary dyskinesia. Chest. 2004; 126 (4): 1.054-1.059.