

## **Situs inversus totalis asociado a transposición de grandes arterias: un diagnóstico temprano**

### **Situs inversus totalis associated with transposition of the great arteries: an early diagnosis**

María C. Rojas-Biava\*, Lina P. Montaña-Jiménez, Edgar G. Ríos-Dueñas y Yaris A. Vargas-Vaca

Departamento de Pediatría, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

#### **Resumen**

**Introducción:** El situs inversus totalis asociado a la transposición de grandes arterias es una condición médica rara y poco descrita. Existen pocos casos reportados con esta asociación, los cuales, en su mayoría, corresponden a pacientes adultos que presentan una transposición de grandes arterias corregida congénitamente. La complejidad del caso descrito está marcada tanto por su etiología, como por su baja frecuencia de aparición y reto quirúrgico. **Caso clínico:** se describe el caso de un neonato con diagnóstico antenatal de transposición de grandes arterias, asociado a hallazgo de dextrocardia y dextrogastría que sugirió situs inversus totalis en radiografía de tórax posnatal, en quien se realizó procedimiento de Jatene de mayor complejidad a la usual por su anatomía. **Conclusiones:** La presencia de una asociación entre el situs inversus totalis y otra malformación anatómica, como la transposición de grandes arterias, es poco frecuente. Sin embargo, dicha asociación es un factor determinante tanto para la realización oportuna del diagnóstico, como para la elección del tratamiento apropiado y la presentación de posibles complicaciones posteriores.

**Palabras clave:** Transposición de grandes vasos. Situs inversus. Recién nacido. Cardiología.

#### **Abstract**

**Introduction:** Situs inversus totalis associated with transposition of the great arteries is a rare and infrequently described medical condition. There are few reported cases of this association, most of which are in adult patients with congenitally corrected transposition of the great arteries. **Objective:** The complexity of the described case is marked by both its etiology as well as its infrequent presentation and surgical challenge. **Clinical case:** This was a newborn with a prenatal diagnosis of transposition of the great arteries associated with a finding of dextrocardia and dextrogastría which suggested situs inversus totalis on the postnatal chest x-ray, who underwent a more complex Jatene procedure than usual because of his anatomy. **Conclusions:** Situs inversus totalis associated with another anatomical malformation, such as transposition of the great arteries, is uncommon. However, this association is a determining factor for both timely diagnosis as well as for choosing the appropriate treatment, and for the development of possible subsequent complications.

**Keywords:** Transposition of the great vessels. Situs inversus. Newborn. Cardiology

#### **Correspondencia:**

\*María C. Rojas-Biava

E-mail: mrojas.b@javeriana.edu.co;

mrojas@husi.org.co

Fecha de recepción: 26-06-2020

Fecha de aceptación: 21-04-2021

DOI: 10.24875/RCCAR.M22000168

Disponible en internet: 01-09-2022

Rev Colomb Cardiol. 2022;29(3):378-382

www.rccardiologia.com

0120-5633 / © 2021 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

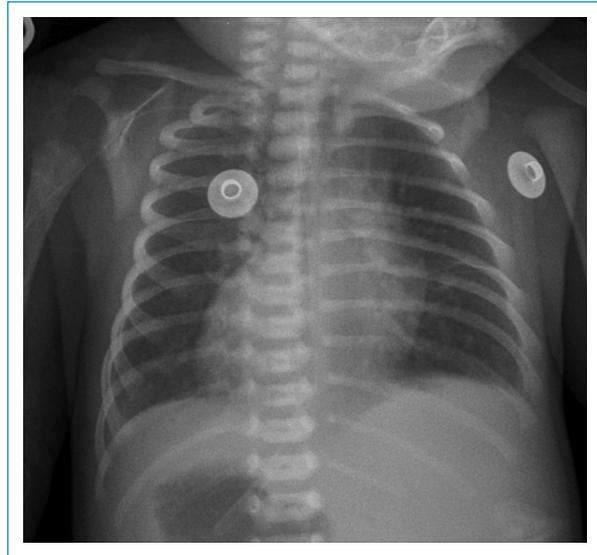
## Introducción

El *situs inversus totalis* asociado a la transposición de grandes arterias es una condición médica rara y poco descrita. Tiene una incidencia de 1 por cada 5000 a 20 000 nacidos vivos<sup>1</sup>. La prevalencia de cardiopatías congénitas en estos pacientes es del 5 al 10%; la más común de ellas es la transposición de grandes arterias<sup>2</sup>. Existen pocos casos reportados con esta asociación de malformaciones anatómicas, los cuales, en su mayoría, han sido descritos en pacientes adultos que, al tener una transposición de grandes arterias corregida congénitamente, pueden pasar inadvertidos durante la infancia. Dado lo anterior, se describe un caso de un neonato con diagnóstico prenatal de transposición de grandes arterias a quien, durante sus estudios de extensión en la etapa neonatal, se le asoció el diagnóstico de *situs inversus totalis*.

## Caso clínico

Neonato de sexo femenino, hija de madre de 18 años (gesta 1, partos 0, vivos 0), quien consultó al servicio del Hospital Universitario San Ignacio con embarazo de 36,3 semanas por ecografía de segundo trimestre y sensación de aumento del tono uterino. Al interrogatorio y la revisión de documentos de sus controles prenatales se encontró ecografía prenatal de segundo trimestre en la cual no se logró identificar el tracto de salida derecho, por lo cual se sospechó cardiopatía conotruncular con posible tronco común y se solicitó ecocardiograma fetal. En dicha imagen diagnóstica se identificó transposición de grandes arterias con función cardíaca normal; adicionalmente, se hicieron paraclínicos de estudio para STORCH completo y negativo para los esquemas nacionales. Vía cesárea se obtuvo un neonato de sexo femenino con tono muscular disminuido y aleteo nasal, APGAR 6/10-8/10, por lo cual recibió dos ciclos de ventilación con presión positiva (VPP). Presentó posterior mejoría del esfuerzo respiratorio y del tono muscular, por lo que se decidió continuar soporte con CPAP, con lo que fue trasladada a UCIN. Sus medidas antropométricas fueron: peso 2670 g, talla 47 cm y perímetro craneal de 33 cm.

En la UCIN se iniciaron estudios de extensión. Se realizó una radiografía de tórax en la cual como único hallazgo se evidenció dextrocardia con dextrogastria que sugirió *situs inversus totalis* (Fig. 1). Así mismo, se realizó un ecocardiograma en el cual se halló *situs inversus* con dextrocardia, transposición de grandes vasos (discordancia ventrículo-arterial), comunicación



**Figura 1.** Radiografía de tórax. El corazón presenta una disposición anormal; la punta se dirige hacia la derecha. Sonda enteral cuyo extremo se proyecta sobre el hipocondrio derecho en donde, además, se observa burbuja de gas de la cámara gástrica y evidencia de localización a la izquierda de la silueta hepática. Conclusión: *Situs inversus*.

interatrial tipo *ostium secundum* restrictivo (4 mm) y *ductus arteriosus* permeable (4 mm), con buena función biventricular. Con base en los hallazgos imagenológicos y clínicos se diagnosticó cardiopatía congénita compleja cianótica con falta de mezcla, y se dio inicio a prostaglandina endovenosa. Se solicitó valoración por cirugía cardiovascular y hemodinamia para realizar atrioseptostomía por vía percutánea programada.

Sin embargo, en su segundo día de vida presentó desaturación hasta del 20% asociada a frecuencia cardíaca de 70 latidos por minuto, malas condiciones, cianosis generalizada y mala perfusión distal, por lo cual requirió nuevamente VPP y aumento de la dosis de prostaglandina endovenosa; no hubo mejoría y cursó con apneas. En vista de lo anterior, se realizó intubación orotraqueal y fue llevada a cateterismo cardíaco, en el cual se reconfirmaron hallazgos del ecocardiograma; se encontró un patrón coronario usual, sin problemas de obstrucción en la aorta. Además, se realizó atrioseptostomía con balón de urgencia, procedimiento que se llevó a cabo sin complicaciones. Durante el posoperatorio del procedimiento quirúrgico, presentó hipotensión que no mejoró con dopamina, por lo cual recibió manejo adicional con adrenalina, con el cual se obtuvo mejoría. En el ecocardiograma de control posoperatorio se describió *situs inversus totalis*, D-transposición

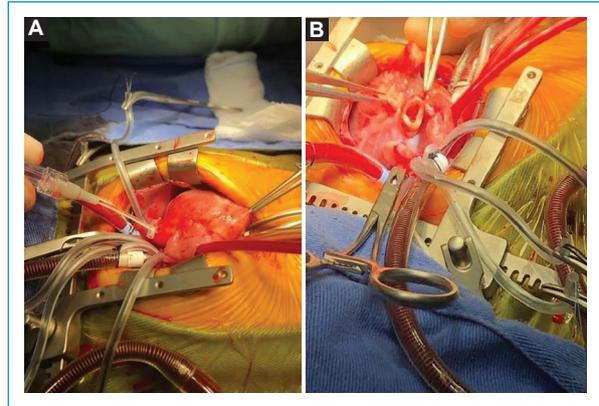
de grandes arterias, atrioseptostomía con balón exitosa, patrón coronario habitual y *ductus arteriosus* permeable amplio. Posteriormente, tuvo una evolución clínica favorable, que permitió el descenso de la infusión con prostaglandina y el paso a cánula nasal convencional. Se realizó una junta médica con los servicios de neonatología, cardiología pediátrica, cirugía cardiovascular y ética clínica, en la cual, considerando los hallazgos del cateterismo, en el que se descartan obstrucciones aórticas, y dado que no existían contraindicaciones para realizar la reconstrucción quirúrgica, se concluyó que la paciente podía ser llevada a cirugía, y se programó procedimiento Jatene por parte de cirugía cardiovascular.

Finalmente, tuvo una evolución estable y una ganancia adecuada de peso que permitió que fuera llevada al procedimiento según lo programado, a sus 19 días de vida. Durante el procedimiento se encontró aorta anterior que salía del ventrículo derecho y de pequeño tamaño; arteria pulmonar de mayor tamaño que salía del ventrículo izquierdo que era posterior (Fig. 2), hipertrofia marcada del ventrículo derecho, arterias coronarias en disposición usual y una coronaria izquierda de pequeño tamaño, lo que hizo más difícil la reparación. Posteriormente, se supervisó que las arterias no quedaran con tracción ni anguladas y se hizo reparación completa. A la salida de la bomba presentó gran distensión ventricular, equimosis general de todo el epicardio, hematoma y poca recuperación de la contractilidad. Dado lo anterior, se realizó masaje cardiaco durante 15 minutos sin que se lograra obtener un ritmo electrocardiográfico apropiado ni actividad contráctil. No se encontraron alteraciones en la reparación; sin embargo, dado su mal pronóstico, las pocas posibilidades de nueva entrada en circulación extracorpórea para revisión y el estado del ventrículo posterior a este tiempo de masaje, se suspendieron las maniobras de reanimación y circulación extracorpórea, y se declaró su fallecimiento. Se sugirió una autopsia completa, pero la madre rechazó la misma, por lo cual, al no existir una indicación clínica, no se realizó el procedimiento.

## Discusión

El *situs inversus* es una condición que se define por la localización en espejo de los órganos abdominales en la posición de la tríada hepato-cavo-atrial.

En 2007, la Sociedad Internacional de Nomenclatura Pediátrica y Enfermedades Congénitas (ISNPCHD) publicó las definiciones anatómicas de pacientes que tenían heterotaxia con tres términos específicos: heterotaxia,



**Figura 2.** Abordaje quirúrgico. **A:** exposición quirúrgica y canulación. **B:** sección de aorta y preparación para la anastomosis.

isomerismo y *situs ambiguus*. En esta clasificación, la heterotaxia se describe en un paciente cuya anatomía no entra en la definición de *situs solitus* puro ni de *situs inversus*. El término isomerismo se describe en los pacientes con heterotaxia, en quienes su anatomía auricular y pulmonar es una imagen en espejo, y el término *situs ambiguus* describe a pacientes con heterotaxia cuyas anomalías de lateralidad no configuran clásicamente el patrón embriológico esperado<sup>3</sup>.

Con el tiempo, el isomerismo ha tomado más fuerza; sin embargo, este etiqueta pierde propiedades de capturar la complejidad y la diversidad fenotípica de las anomalías de la lateralidad, dado que sobreacoge muchas complicaciones y deja de lado aquellos pacientes sin cardiopatía que tienen heterotaxia y los que no tienen cardiopatía pero sí un *situs ambiguus*<sup>3</sup>.

El *situs inversus totalis* tiene una incidencia aproximada de 2 de cada 10 000 nacidos vivos<sup>1</sup>. Aunque la asociación de *situs inversus totalis* con otras malformaciones es rara<sup>45</sup>, en un 5 a 10% se asocia con cardiopatías congénitas, entre las cuales la transposición de grandes arterias es la más común<sup>4</sup>. Esta se caracteriza por una discordancia ventrículo-arterial<sup>5</sup>, lo que significa que hay una conexión de la aorta con el ventrículo derecho y de la arteria pulmonar con el ventrículo izquierdo. Dicha condición es fatal, puesto que la sangre oxigenada no puede circular al cuerpo<sup>1</sup>. No obstante, en el 25% de los pacientes con asociación de transposición de grandes arterias con *situs inversus totalis* existe una variación en la cual el defecto está corregido congénitamente. En estos pacientes el diagnóstico usualmente es tardío o incidental<sup>3</sup> dado que hay una discordancia ventrículo-arterial y atrioventricular,

que hace que la sangre oxigenada vaya a la circulación sistémica<sup>6</sup>.

La transposición de las grandes arterias puede darse en asociación con *situs inversus* (10%)<sup>7</sup>. Así mismo, se han descrito otras anomalías cardíacas, como la comunicación interventricular (40%-80%) y la estenosis pulmonar (50-70%)<sup>47</sup>, y, en menor medida, la comunicación interatrial (20%) y la interrupción del arco aórtico (10%)<sup>4</sup>. En el caso presentado se evidencia una asociación de *situs inversus totalis*, transposición de grandes arterias y comunicación interauricular, la cual, como se mencionó previamente, es una de las asociaciones menos frecuentes.

En cuanto a la etiología de la transposición de grandes arterias y *situs inversus*, de acuerdo con algunos estudios se ha encontrado una asociación entre ambas anomalías debido a mutaciones de los genes *ZIC3*, *CFC1* y *Nodal*, los cuales afectan el establecimiento del eje izquierda-derecha del cuerpo durante la embriogénesis. Dichas mutaciones se han hallado tanto en la transposición de grandes arterias con *situs solitus*, como en los síndromes heterotáxicos<sup>8,9</sup>. Aunque existe evidencia reciente que sugiere que la transposición de grandes vasos está más estrechamente asociada con el síndrome de heterotaxia<sup>8</sup>, otros autores, como Al-Zahrani et al.<sup>10</sup>, describen que esta asociación no es del todo clara, por lo que serán necesarios más estudios para establecer la etiología que pueda explicar la aparición conjunta de estas malformaciones.

Para realizar el diagnóstico de la transposición de grandes arterias asociado a *situs inversus* suele ser suficiente un ecocardiograma transtorácico, ya que este logra delinear la anatomía cardíaca, evidenciando así ambas malformaciones<sup>11</sup>. A su vez, la resonancia magnética ha demostrado ser una herramienta adecuada para el diagnóstico de transposición de grandes arterias asociado a *situs inversus totalis*<sup>12</sup>.

El tratamiento definitivo para la corrección de la transposición de las grandes arterias es la corrección anatómica, descubierta por Jatene en 1975<sup>13</sup>, y es actualmente la intervención quirúrgica de rutina en casos neonatales de transposición de grandes arterias<sup>2</sup>.

Sin embargo, existe poca información de esta intervención en los países en vía de desarrollo, en los cuales se ha descrito una mortalidad de hasta un 15%, en comparación con un 3% reportado en los países desarrollados. Esto puede estar influenciado por la malnutrición de los pacientes y el bajo volumen quirúrgico que se presenta en los países en vía de desarrollo<sup>14</sup>.

No obstante, se requiere más información sobre esta intervención en pacientes con *situs inversus totalis* y transposición de grandes arterias, llevada a cabo en estos países.

Finalmente, es preciso resaltar que el *situs inversus totalis* asociado a la transposición de grandes arterias tiene muy baja frecuencia de aparición, lo cual está reflejado en los pocos reportes de caso citados en la literatura. Si se tiene en cuenta que se logró un diagnóstico temprano (en la etapa neonatal) y su rareza, es pertinente su presentación y descripción.

## Conclusiones

La presentación de *situs inversus totalis* y la transposición de grandes arterias es una asociación poco frecuente. Aunque el *situs inversus totalis* por sí solo no es considerado una condición maligna, al presentar una asociación con otra malformación, como en este caso la transposición de grandes arterias, el tratamiento, la supervivencia o la mortalidad dependerán de dicha asociación.

Es importante tener en cuenta, que, si bien esta asociación de malformaciones está poco descrita, algunos pacientes de los casos reportados tienen un pronóstico favorable posterior a la corrección quirúrgica. Se considera que no se pueden anticipar los resultados con una cirugía de Jatene y existen variaciones tanto anatómicas, como del estado ventricular, que dificultan aún más la reconstrucción, el desempeño contráctil y la evolución posoperatoria. Pese a ello, esto está supeditado tanto a la realización oportuna del diagnóstico, como a las características demográficas del lugar en donde se realice dicho diagnóstico y la posterior corrección quirúrgica.

## Financiamiento

Este artículo no recibió financiamiento.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de ética del centro de práctica y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

## Bibliografía

1. Bailey KS, Rokosz J. Acute appendicitis in a patient with situs inversus totalis, intestinal malrotation, and congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am Surg.* 2019;85:E398-9.
2. Chatzis AC, Tsoutsinos AJ, Kanakis MA, Contrafouris CA, Rammos S, Mitropoulos FA. Situs Inversus totalis: single-stage anatomic repair of complex congenital heart disease. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2018;9:254-6.
3. Geddes GC, Samudrala SS, Earing MG. Neonatal assessment of infants with heterotaxy. *Clin Perinatol.* 2020;47:171-82.
4. Lachhab F, Ajaja R, Fikri I, Amellal M, Otmami Y, Amri R, et al. Transposition of the great arteries in situs inversus totalis. *World J Pediatr Congenit Hear Surg.* 2011;2:520-2.
5. Kwon SH, Oh JH. Incidentally found situs inversus totalis with congenitally corrected transposition of the great arteries in a 75-year-old woman. *J Thorac Imaging.* 2011;26:W137-9.
6. Lundstrom U, Bull C, Wyse RKH, Somerville J. The natural and «unnatural» history of congenitally corrected transposition. *Am J Cardiol.* 1990;65:1222-9.
7. Feingold B, O'Sullivan B, Del Nido P, Pollack P. Situs inversus totalis and corrected transposition of the great arteries (I,D,D) in association with a previously unreported vascular ring. *Pediatr Cardiol.* 2001;22:338-42.
8. Unolt M, Putotto C, Silvestri LM, Marino D, Scarabotti A, Massaccesi V, et al. Transposition of great arteries: New insights into the pathogenesis. *Front Pediatr.* 2013;1:11.
9. Aljure Reales VJ, Álvarez Gallego GC, Ávila Espitia NC, Arrieta Coley A, Ángel Suárez OG. Situs inversus totalis: revisión de tema con aproximación a la Genética y reporte de casos. *Rev Colomb Cardiol.* 2017;24:40-7.
10. Al-Zahrani RS, Alharbi SH, Tuwajiri RMA, Alzomaili BT, Althubaiti A, Yelbuz TM. Transposition of the great arteries: A laterality defect in the group of heterotaxy syndromes or an outflow tract malformation? *Ann Pediatr Cardiol.* 2018;11:237-49.
11. Uchida H, Nemoto S, Ozawa H, Sasaki T, Motohashi Y, Katsumata T, et al. Arterial switch operation for transposition of the great arteries with situs inversus and mirror image dextrocardia. *Kyobu Geka.* 2012;65:872-5.
12. Sarikouch S, Haas NA, Schaeffler R, Beerbaum P. Value of postmortem magnetic resonance imaging for fatal neonatal congenital heart disease: A case report. *Pediatr Cardiol.* 2008;29:667-9.
13. McMahon CJ, Snyder CS, Rivenes SM, Charlie J S, Fraser CD. Neonatal arteria switch operation for transposition of the great arteries: In a patient with mirror image dextrocardia and situs inversus totalis. *Texas Hear Inst J.* 2000;27:193-5.
14. Schidlow DN, Jenkins KJ, Gauvreau K, Croti UA, Giang DTC, Konda RK, et al. Transposition of the great arteries in the developing world: surgery and outcomes. *J Am Coll Cardiol.* 2017;69:43-51.