

Cuadro malformativo con drenaje venoso pulmonar anómalo total

Miguel Ángel García Cabezas y Carmen Morales Bastos



Figura 1. Panorámica de los órganos toraco-abdominales.

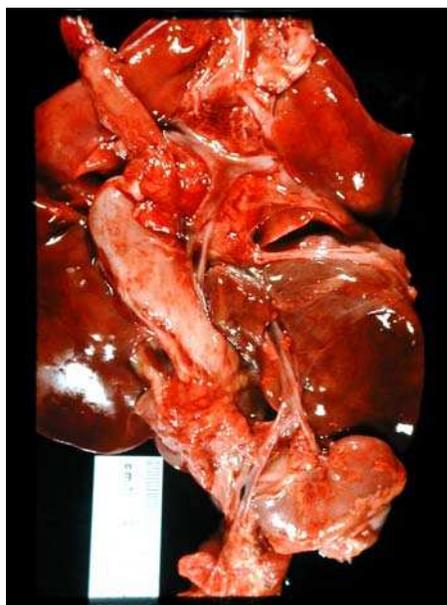


Figura 2. Detalle de los órganos toraco-abdominales.

Dpto de Anatomía Patológica (Patología) -
Hospital Universitario "La Paz" Madrid (España)

Index Terms—Malformación, drenaje venoso pulmonar anómalo total, situs ambiguus, autopsia

HISTORIA CLÍNICA:

RECIÉN nacido, sexo masculino, drenaje venoso pulmonar anómalo total.

DIAGNÓSTICO, COMENTARIOS DEL AUTOR Y BIBLIOGRAFÍA:

Síndrome de heterotaxia (Situs ambiguus): mesocardias, ápex izquierdo (Fig.1), drenaje venoso

Revista Electrónica de la Autopsia - CASOS CLÍNICOS



Figura 3. Detalle de los órganos toraco-abdominales.

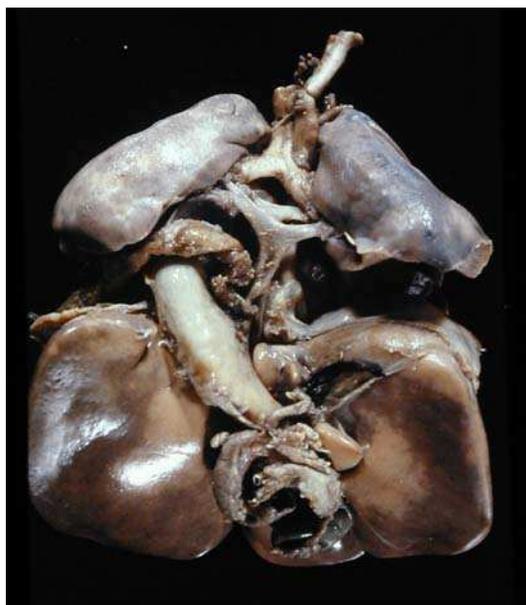


Figura 4. Detalle de los órganos toraco-abdominales.

pulmonar anómalo total infradiaphragmático a venas gástricas (Figs. 2 y 3), trasposición de las grandes arterias (Fig. 4), CIA tipo seno venoso, canal A-V tipo ostium primum, atresia de arteria pulmonar, arco aortico derecho, asplenia (Fig. 2), pulmones tetralobulados (Figs. 1 y 4), malrotación intestinal (Fig. 1), hernia de hiato (Figs 2 y 3), hipertrofia de lóbulo hepático izquierdo (Fig. 1).

LOS síndromes de heterotaxia han sido clasificados y nombrados de muy distintas maneras dando lugar a gran confusión (situs inversus, situs ambiguus, síndrome de asplenia/polisplenia, secuencia de lateralidad izquierda/derecha, isomerismo izquierdo/derecho, síndrome de Ivemark). Actualmente algunos autores proponen la clasificación y términos siguientes [1]:

- Situs solitus: disposición normal de las vísceras.
- Situs inversus: situación especular con respecto del situs solitus.
- Situs ambiguus: cualquier otra alteración del eje izquierda-derecha. Es necesario enumerar la posición de cada víscera con respecto a la izquierda, la derecha y la línea media.

- Heterotaxia: cualquier alteración del eje izquierda/derecha. En algunas familias se puede hablar de heterotaxia familiar.

Las causas de estos síndromes son desconocidas en la mayoría de los casos. Bastantes casos de situs inversus se asocian a síndromes del cilio inmóvil siendo con frecuencia de herencia autosómica recesiva; el síndrome de Kartagener es responsable del 20-25 % de los situs inversus [2]. En los últimos años se han aislado algunos genes responsables de situs ambiguus. Casey et al. describieron una mutación genética en el gen ZIC3 (zinc-finger in cerebellum number 3) [3]. Esta mutación, ligada al cromosoma X, es responsable de un número muy reducido de casos de heterotaxia que muestran como rasgo distintivo la presencia de algún tipo de malformación anal. También se ha implicado el gen CFC1 que codifica la proteína cryptic [4]; este gen se encuentra en el cromosoma 2 y su herencia es autosómica. Otro defecto genético autosómico dominante en la región 6p21 explica algunos casos de situs inversus y alteraciones del eje izquierda-derecha [5]. Hay otros genes candidatos que están esperando, a través de estudios de ligamento genético, una confirmación de su papel en la génesis de alteraciones del eje izquierda-derecha [6]. La diabetes materna parece ser un factor de riesgo ambiental para la heterotaxia [7]. La mayor parte de los casos son esporádicos siendo el riesgo general de recurrencia en siguientes embarazos del 5 %.

REFERENCIAS

- [1] Casey B. Two rights make a wrong: human left-right malformations. *Hum Mol Genet* 1998; 7: 1565-71.
- [2] Aylsworth AS. Clinical aspects of defects in the determination of laterality. *Am J Med Genet* 2001; 101: 345-55.
- [3] Gebbia M, Ferrero GB, et al. X-linked situs abnormalities result from mutations in ZIC3. *Nat Genet* 1997; 17: 305-8.
- [4] Bamford RN, Roessler E, et al. Loss-of-function mutations in the EGF-CFC gene CFC1 are associated with human left-right laterality defects. *Nat Genet* 2000; 26: 365-9.
- [5] Vitale E, Brancolini V, et al. Suggestive linkage of situs inversus and other left-right axis anomalies to chromosome 6p. *J Med Genet* 2001; 38: 182-5.
- [6] Bisgrove BW, Yost HJ. Classification of left-right patterning defects in zebrafish, mice, and humans. *Am J Med Genet* 2001; 101: 315-23.
- [7] Martínez-Frías ML. Heterotaxia as an outcome of maternal diabetes: an epidemiological study. *Am J Med Genet* 2001; 99: 142-6.