

SÍNDROME HETEROTÁXICA: UMA REVISÃO NARRATIVA

Giovani Santi Rebelatto
santirebelatto@hotmail.com
Eduarda de Oliveira Dalmina
Fernanda Silva Hojas Pereira
Guilherme Silva Pedro
Rafaela Ceschin Fernandes
Profa. Dra. Camila Marques

PALAVRAS-CHAVE: síndrome heterotáxica; *situs ambiguus*; poliesplenia.

INTRODUÇÃO: A síndrome heterotáxica, ou *situs ambiguus*, é uma condição complexa e rara, que acomete 1 a cada 10.000 nascidos vivos¹, sendo mais prevalente em homens na proporção 2:1. Esta anormalidade é por definição um arranjo diferenciado de órgãos e vasos associados a dimorfismos, de modo a envolver um grande espectro de anomalias sem características definidas². Tal condição é subclassificada em heterotaxia com poliesplenia (múltiplos baços) e asplenia (ausência de baço), apresentando diferentes manifestações clínicas e prognósticos. O cenário se agrava frente ao subdiagnóstico da doença e à escassez de fontes teórico-científicas acerca do tema, o que implica na necessidade de novas informações.

METODOLOGIA: Foi realizado um levantamento bibliográfico do período de 1999 a 2019 nas bases PUBMED, MEDLINE e SCIELO, com utilização das palavras "heterotaxy syndrome", "situs ambiguus", "polysplenia" e "asplenia". Excluiu-se artigos duplicados ou sem relevância ao tema, sendo selecionados 10 para leitura do texto completo.

OBJETIVO: Abordar, por meio desta revisão, os aspectos gerais da síndrome heterotáxica, bem como contrastar as subclassificações presentes.

DISCUSSÃO: A anatomia típica do corpo humano é composta por um arranjo usual de órgãos e vasos denominado *situs solitus*, enquanto que a inversão em espelho dessas estruturas é intitulada *situs inversus*³. Dessa forma, a anatomia que destoa das particularidades citadas é classificada em *situs ambiguus*, justamente por não se encaixar nas classificações anteriores. Em humanos, estudos levantam a hipótese de

que os genes envolvidos na síndrome heterotáxica são ZIC3, NODAL, CFC1, ACVR2B, LEFTY2, CITED2 e GDF1^{4,10}. Já outros afirmam que não se sabe exatamente em que momento embriológico ocorrem tais alterações, mas acredita-se que surjam no período entre a 20^a e a 30^a semana gestacional, quando há a formação do coração primitivo e das conexões vasculares². Além disso, a gravidade das más formações pode resultar na morte intrauterina⁶. A complexidade dessa síndrome está refletida nos vários termos usados para identificá-la. Contudo, apesar de a classificação da síndrome heterotáxica com poliesplenia ou asplenia sugerirem alterações anatômicas típicas de cada classe, estas envolvem grande número de achados, os quais muitas vezes se sobrepõem. Citam-se a interrupção da veia cava inferior (VCI) com continuação para o sistema ázigo (por meio de uma veia supra cardinal direita persistente), má rotação intestinal, obstrução intestinal, dextrocardia e alterações pancreáticas (exemplo, a agenesia da porção dorsal)^{5,6}. Por outro lado, na síndrome heterotáxica com poliesplenia – conceituada como lateralidade esquerda bilateral (isomerismo esquerdo) –, salienta-se a presença de pulmões bilobados bilateralmente com brônquios hiperarteriais, átrios pulmonares bilaterais, duas artérias coronarianas, fígado centralizado, estômago em posição indeterminada e baços múltiplos^{2,6}. Dentre suas manifestações clínicas, enaltece-se maior incidência de anormalidade intestinal, como: não rotação, má rotação e fixação intestinal. Já na síndrome heterotáxica com asplenia – frequentemente descrita como lateralidade direita bilateral (isomerismo direito) –, destaca-se a presença de pulmões trilobados bilateralmente com pequenas fissuras bilaterais, brônquios traqueais, artéria coronária única, fígado centralizado e estômago em posição indeterminada^{2,6}. Clinicamente, a asplenia aumenta a prevalência de sepse, uma vez que um dos sítios de maturação das células B está ausente⁸; destaca-se também o aumento da doença cardíaca congênita, presente em 99-100% dos casos⁷, bem como a presença de estenose periférica, fruto de uma estenose da artéria pulmonar causada pelo alargamento do septo ventricular⁹. Tais características justificam a maior gravidade da asplenia quando comparada à poliesplenia, sendo que a primeira, em 80% dos casos, resulta em aumento da mortalidade no primeiro ano de vida e a segunda possui uma maior frequência de diagnósticos realizados incidentalmente na idade adulta^{2,7}. Assim, a síndrome heterotáxica asplênica possui prognóstico mais reservado.

CONCLUSÃO: Assim, apesar destas anomalias de *situs* serem raras, o conhecimento de suas repercussões, tanto clínicas quanto prognósticas, são fundamentais para diagnose e manejo clínico-cirúrgico do paciente. Contudo, o desafio da gestão de tais achados clínicos, causadas pela individualidade de cada disposição anatômica, torna a conduta médica e o conhecimento científico da síndrome heterotáxica imprescindível para o melhor prognóstico do paciente.

REFERÊNCIAS

- 1- CARNEIRO, Daniel de Souza et al. Heterotaxy syndrome: a case report. **Radiol Bras**, São Paulo , v. 46, n. 3, p. 181-183, June 2013 .
- 2- APPLGATE, Kimberly E. et al. Situs revisited: imaging of the Heterotaxy Syndrome. **RadioGraphics**, v. 19, 1999
- 3- GONÇALVES, Caren Meneghetti et al. Síndrome heterotóxica: relato de caso. **Radiologia Brasileira**, v. 47, n. 1, p. 54-56, 2014.
- 4- SHIRAIISHI, Isao; ICHIKAWA, Hajume. Human Heterotaxy Syndrome. **Circulation Journal**, v.76, 2012
- 5- BECORRAL T, Lamas M, Gutiérrez J, et. Al. Congenital anomalies of the small intestine, colon, and rectum. **Radiographics**. 1999; 19:1219-36.
- 6- BARTRAM, Ulrike et al. Heterotaxy Syndrome – Asplenia and Polysplenia as Indicators of Visceral Malposition and Complex Congenital Heart Disease. **Biology of the Neonate**, 2005.
- 7- Tonkin IL. The definition of cardiac malpositions with echocardiography and computed tomography. In: Friedman WF, Higgins CB, editors. **Pediatric cardiac imaging**. Philadelphia: Saunders; 1984. p. 157-87.
- 8- MORTARI, Eva Piano et al. Heterotaxy syndrome with and without spleen: Different infection risk and management. **Journal of Allergy and Clinical Immunology**, v. 139, n. 6, p. 1981-1984. e1, 2017.
- 9- Phoon CK, Villegas MD, Ursell PC, Silverman NH: Left atrial isomerism detected in fetal life. **Am J Cardiol** 1996;77:1083-1088.
10. COHEN, Meryl S. et al. Controversies, genetics, diagnostic assessment, and outcomes relating to the heterotaxy syndrome. **Cardiology in the Young**, v. 17, n. S4, p. 29-43, 2007.