

# Síndrome heterotóxica: relato de caso\*

*Heterotaxy syndrome: a case report*

Caren Meneghetti Gonçalves<sup>1</sup>, Julia Noschang<sup>2</sup>, Armidio Celeste Bertani da Silva<sup>3</sup>, Renato José Kist de Mello<sup>1</sup>, Sandra Jungblut Schuh<sup>4</sup>, Antonio Carlos Maciel<sup>5</sup>

Gonçalves CM, Noschang J, Silva ACB, Mello RJK, Schuh SJ, Maciel AC. Síndrome heterotóxica: relato de caso. Radiol Bras. 2014 Jan/Fev;47(1): 54–56.

**Resumo** Síndrome heterotóxica é definida como um arranjo anormal de alguns órgãos e vasos em associação a dismorfismo. Descrevemos o caso de uma paciente com síndrome heterotóxica diagnosticada incidentalmente durante avaliação por imagem (tomografia computadorizada e radiografia contrastada do intestino delgado) de condição patológica não relacionada.

**Unitermos:** Síndrome heterotóxica; Poliesplenia; Anomalia de rotação intestinal; Agenesia parcial da veia cava inferior; Agenesia do corpo e cauda do pâncreas.

**Abstract** Heterotaxy syndrome is defined as an abnormal arrangement of some organs and vessels in association with dysmorphism. The authors describe the case of a patient with heterotaxy syndrome with poliesplenia incidentally diagnosed during imaging evaluation (computed tomography and small bowel barium study) of unrelated pathological condition.

**Keywords:** Heterotaxy syndrome; Polysplenia; Disorders of intestinal rotation; Partial inferior vena cava agenesis; Dorsal pancreas agenesis.

## INTRODUÇÃO

Anomalias de *situs* ou posição são raras, complexas e confusas. A síndrome heterotóxica ou *situs ambiguus* é definida como um arranjo anormal de órgãos e vasos associado a dismorfismos, sendo que envolve um grande número de anormalidades não apresentando um conjunto fixo de características presentes em todos os casos. Pode-se classificar essa síndrome em duas subcategorias principais: síndrome heterotóxica com poliesplenia e síndrome heterotóxica com asplenia<sup>(1,2)</sup>. A síndrome heterotóxica com poliesplenia caracteriza-se por um arranjo anormal dos órgãos torácicos e abdominais associado à presença de múltiplos baços. A síndrome heterotóxica com asplenia é caracterizada por localização ambígua dos órgãos abdominais e torácicos e ausência do baço<sup>(2)</sup>.

Neste relato apresentamos o caso de uma paciente de 36 anos de idade com síndrome heterotóxica com poliesplenia diagnosticada incidentalmente durante avaliação por imagem de condição patológica não relacionada – nefrolitíase.

## RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 36 anos, com diagnóstico incidental de síndrome heterotóxica com poliesplenia há quatro anos, quando realizou tomografia computadorizada (TC) de abdome para investigação de litíase renal. Nesse exame foram constatadas poliesplenia, agenesia do pâncreas dorsal com hipertrofia da cabeça e do processo uncinado, anomalia de rotação intestinal (o intestino grosso localizava-se à esquerda da linha média e o intestino delgado à direita) e agenesia do segmento suprarrenal da veia cava inferior (VCI) com drenagem para o sistema ázigo (Figuras 1 e 2). Havia nódulo com densidade de partes moles, de 1,8 cm de diâmetro, no braço medial da glândula suprarrenal esquerda. A paciente foi submetida a ressecção do nódulo, cujo resultado histopatológico foi hiperplasia nodular. Foi realizado estudo tomográfico de tórax, diante da possibilidade de alterações torácicas em pacientes com síndrome heterotóxica com poliesplenia, o qual demonstrou apenas aumento do calibre da veia ázigo. A paciente procurou atendimento médico há 20 dias queixando-se de dor abdominal difusa e distensão abdominal. O estudo radiológico do intestino delgado revelou ausência de rotação intestinal (Figura 3).

## DISCUSSÃO

O termo *situs* significa posição ou localização. O *situs solitus* representa o arranjo usual dos órgãos e vasos. O *situs*

\* Trabalho realizado na Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

1. Médicos Residentes do Serviço de Radiologia e Diagnóstico por Imagem da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

2. Acadêmica de Medicina da Universidade de Passo Fundo, Passo Fundo, RS, Brasil.

3. Acadêmico de Medicina da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

4. Médica Radiologista do Serviço de Radiologia e Diagnóstico por Imagem da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

5. Médico Radiologista, Chefe do Serviço de Radiologia e Diagnóstico por Imagem do Hospital Santa Clara e Hospital São Francisco da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

Endereço para correspondência: Dra. Caren Meneghetti Gonçalves. Serviço de Radiologia e Diagnóstico por Imagem do Hospital Santa Clara da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre. Rua Professor Annes Dias, 285, Centro. Porto Alegre, RS, Brasil, 90020-090. E-mail: caren.mg@terra.com.br.

Recebido para publicação em 3/2/2013. Aceito, após revisão, em 26/6/2013.

*inversus totalis* refere-se à inversão em espelho da localização habitual dos órgãos torácicos e abdominais. Qualquer alteração na organização das estruturas torácicas e abdominais, que não seja *situs solitus* ou *situs inversus*, denomina-se *situs ambiguus* ou heterotaxia. Além disso, a síndrome heterotóxica é classificada em síndrome heterotóxica com poliesplenia e síndrome heterotóxica com asplenia. As síndromes heterotóxicas estão associadas a um amplo espectro de alterações. Apesar de a classificação de síndrome heterotóxica com poliesplenia e síndrome heterotóxica com asplenia sugerir alterações anatômicas típicas de cada classe, ambas envolvem grande número de achados, os quais muitas vezes se sobrepõem. Dessa forma, alguns autores sugerem que os laudos radiológicos devem descrever os casos individual-

mente. Assim, a nomenclatura que melhor reflete a inespecificidade dos achados dessa síndrome consiste em não classificá-la, mas sim chamá-la de síndrome heterotóxica seguida de uma descrição específica da anatomia.

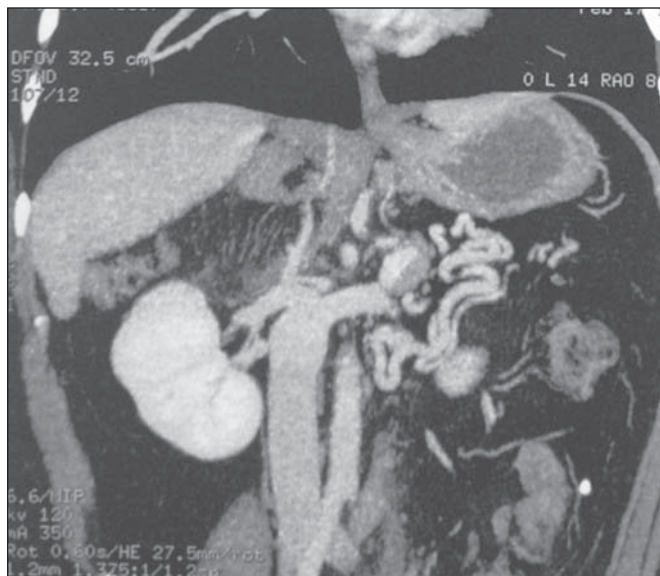
A síndrome heterotóxica pode associar-se a cardiopatia congênita, interrupção da VCI com continuação para o sistema ázigo, múltiplos baços, má rotação intestinal e alterações pancreáticas<sup>(1-3)</sup>.

Embora a síndrome heterotóxica com poliesplenia seja associada com múltiplos baços na maioria dos pacientes, alguns pacientes podem se apresentar com apenas um baço lobulado ou mesmo um baço normal<sup>(3)</sup>.

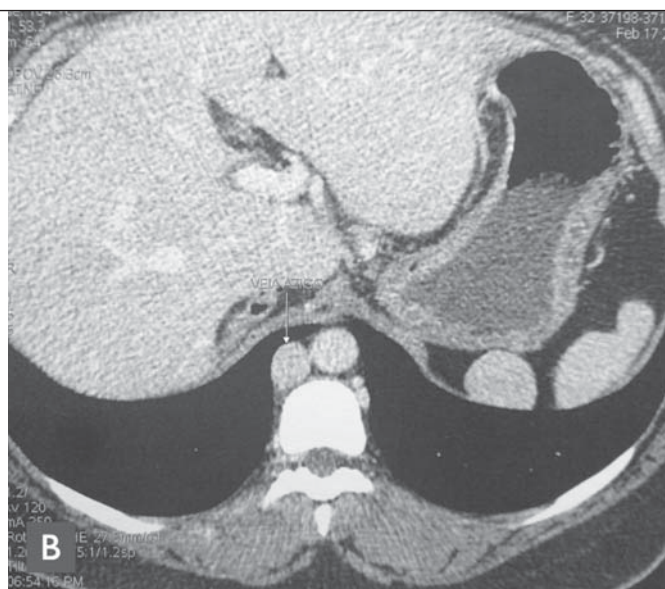
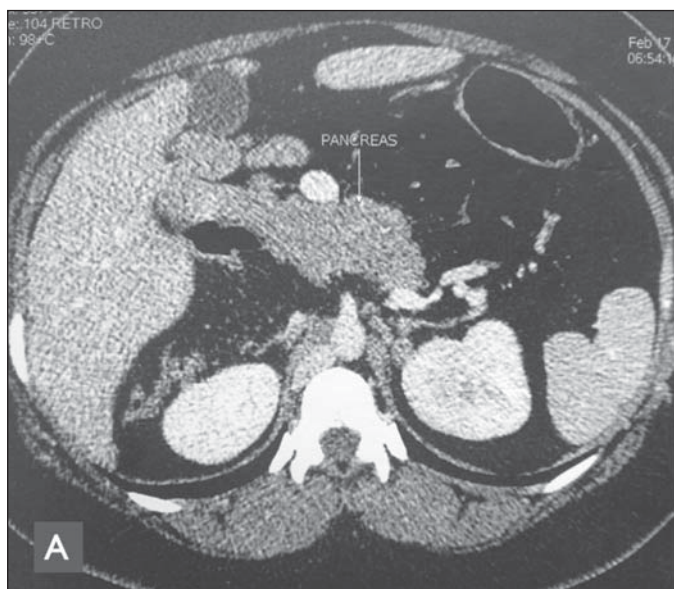
Os pacientes com síndrome heterotóxica apresentam prevalência de doença cardíaca congênita em 50–100% dos casos<sup>(4,5)</sup>. A síndrome heterotóxica com asplenia está associada a doença cardíaca congênita em 99–100% dos casos e normalmente é de maior gravidade quando comparada à síndrome heterotóxica com poliesplenia. Dessa forma, explica-se a maior frequência de diagnósticos de síndrome heterotóxica com poliesplenia realizados incidentalmente na idade adulta<sup>(5)</sup>.

É frequente a associação de poliesplenia com anormalidades de rotação intestinal<sup>(1)</sup>. As mais importantes anomalias de rotação e fixação intestinal são: não rotação, má rotação e rotação inversa. A não rotação intestinal, como foi encontrada na paciente, é geralmente assintomática<sup>(6)</sup>. Em uma série de casos, anomalias de rotação intestinal foram observadas em sete de oito pacientes com poliesplenia. Nenhum paciente dessa série teve história progressiva de obstrução intestinal relacionada com a rotação anômala do intestino<sup>(2)</sup>.

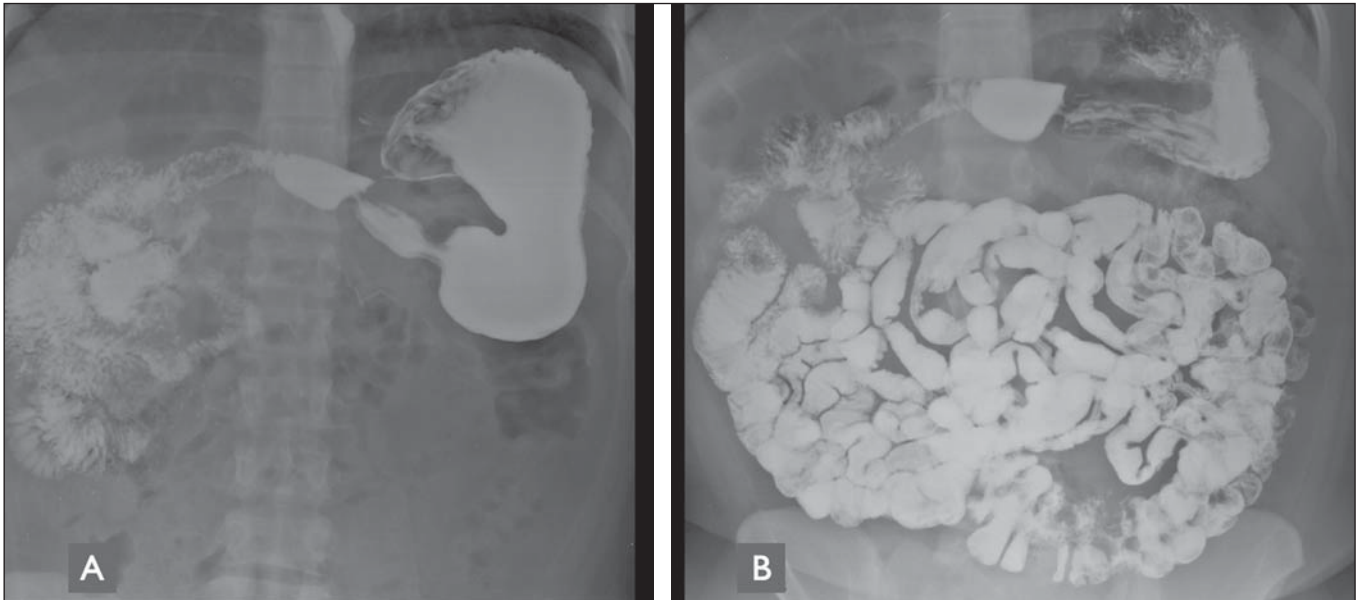
A agenesia da porção suprarrenal da VCI (segmento hepático) com continuação pelo sistema ázigo, por meio de uma veia supracardinal direita persistente, é uma anomalia rara, com prevalência de 0,10%<sup>(7)</sup>. A veia ázigo, nesses casos,



**Figura 1.** TC do abdome mostra agenesia do segmento hepático da veia cava inferior com drenagem para o sistema ázigo.



**Figura 2.** TC do abdome, em corte axial. **A:** Agenesia do pâncreas dorsal com hipertrofia do processo uncinado e cabeça do pâncreas. **B:** Identificam-se múltiplos baços, agenesia da porção hepática da veia cava inferior e veia ázigo com aumento do calibre.



**Figura 3.** Radiografia contrastada do intestino delgado (meio de contraste: sulfato de bário). **A:** As alças do jejuno situam-se no hemiabdomine direito. Presença de cliques metálicos – ressecção da glândula suprarrenal esquerda. **B:** Observa-se ausência de rotação intestinal. As alças do intestino delgado encontram-se à direita e o intestino grosso à esquerda.

drena para a veia cava superior. Nessas situações existe apenas um curto segmento hepático da VCI, cranial à confluência das veias hepáticas, desembocando normalmente no átrio direito. Em geral, os pacientes são assintomáticos. Todavia, podem existir associações entre este achado e síndrome heterotóxica, sendo que na síndrome heterotóxica com poliesplenia a VCI interrompida é um dos achados mais frequentes<sup>(8)</sup>.

Anomalias do pâncreas são bem conhecidas na síndrome heterotóxica com poliesplenia. No desenvolvimento embriológico normal, o pâncreas resulta de um broto ventral (processo uncinado e cabeça) e um dorsal (corpo e cauda). Na maioria das vezes, ocorre agenesia da porção dorsal. O pâncreas dorsal e o baço desenvolvem-se no mesentério dorsal, assim, anomalias concomitantes podem ser esperadas<sup>(9)</sup>.

## CONCLUSÃO

Embora a síndrome heterotóxica seja uma desordem congênita rara, o reconhecimento radiológico da extensa variedade de apresentações, bem como a sua descrição adequada, representam a forma mais indicada para se avaliar os casos com alto risco de complicações decorrentes das alterações anatômicas.

## REFERÊNCIAS

1. Applegate KE, Goske MJ, Pierce G, et al. Situs revisited: imaging of the heterotaxy syndrome. *Radiographics*. 1999;19:837–54.
2. Fulcher AS, Turner MA. Abdominal manifestations of situs anomalies in adults. *Radiographics*. 2002;22:1439–56.
3. Teles A, Dinis MJ, Ferreira L, et al. Anomalias da lateralização: dois casos clínicos. *Nascer e Crescer*. 2010;XIX:74–7.
4. Peoples WM, Moller JH, Edwards JE. Polysplenia: a review of 146 cases. *Pediatr Cardiol*. 1983;4:129–37.
5. 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.
6. Berrocal T, Lamas M, Gutiérrez J, et al. Congenital anomalies of the small intestine, colon, and rectum. *Radiographics*. 1999;19:1219–36.
7. Koc Z, Oguzkurt L. Interruption or congenital stenosis of the inferior vena cava: prevalence, imaging, and clinical findings. *Eur J Radiol*. 2007;62:257–66.
8. Fernandes AM, Rahi V, Yamrozik J, et al. Ressonância magnética cardiovascular em veia cava inferior interrompida não prevista. *Arq Bras Cardiol*. 2012;98:e24–e27.
9. Maier M, Wiesner W, Mengiardi B. Annular pancreas and agenesis of the dorsal Pancreas in a patient with polysplenia syndrome. *AJR Am J Roentgenol*. 2007;188:W150–W153.