

# Una ragazza allo specchio

P. Angelini<sup>1</sup>, V. Giancaspro<sup>2</sup>, C. Cuzzola<sup>2</sup>, F. Petrarulo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>U.O. Nefrologia e Dialisi, Ospedale Umberto I, AUSL BA/3, Altamura (BA)

<sup>2</sup>Struttura Complessa di Nefrologia e Dialisi, Ospedale di Venere, AUSL BA/4, Bari

## A girl in the mirror

*We report a case of situs ambiguous associated with particular vascular anomalies resulting in secondary arterial hypertension. Renal ultrasonography performed in this case has oriented diagnosis. (G Ital Nefrol 2006; 23: 508-11)*

**KEY WORDS:** Situs inversus, Renal ultrasonography, Arterial hypertension

**PAROLE CHIAVE:** Situs inversus, Ecografia renale, Ipertensione arteriosa

Una ragazza PG di 14 anni, dovendo effettuare attività sportiva, viene sottoposta a visita specialistica presso un ambulatorio di Medicina dello Sport. In tale occasione viene riscontrata pressione arteriosa di 160/90 mmHg, confermata da ripetute misurazioni. Per tale motivo la ragazza ha effettuato ulteriori accertamenti biumorali e strumentali: gli esami di routine (emocromo, azotemia, creatininemia, clearance della creatinina, glicemia, uricemia, elettroliti, transaminasi) sono risultati nella norma; l'esame elettrocardiografico ha mostrato ritmo sinusale e segni di lieve ipertrofia ventricolare sinistra; il monitoraggio continuo ambulatoriale della pressione arteriosa ha evidenziato una ipertensione arteriosa sisto-diastolica con perdita del normale ritmo circadiano (*non dipper*): l'ecografia renale B-Mode ha messo in risalto in regione sovrenale dx la presenza di un nodulo di circa 3 cm di diametro, tondeggiante, ad ecostruttura omogenea interpretato come adenoma del surrene dx (Fig. 1); l'ecocolordoppler delle arterie renali ha evidenziato vasi di calibro normale e normale velocità (I.R. < 70).

## Test di verifica

**1) A questo punto quale indagine diagnostica avreste richiesto?**

- Dosaggio di ACTH, cortisolemia, cortisoloria, renina-angiotensina-aldosterone
- TAC addome
- Ecocolordoppler renale
- Scintigrafia renale
- AngioRMN.

La risposta corretta alle domande sarà disponibile sul sito internet [www.sin-italy.org/gin](http://www.sin-italy.org/gin) e in questo numero del giornale cartaceo dopo il Notiziario SIN

E' stato effettuato il dosaggio dell'ACTH risultato 11 pg/mL (v.n. 15-60), della cortisolemia 253 ng/mL (v.n. ore 8: 100-250), della cortisoloria 62 mg/24 h (v.n. 15-120), dell'aldosteronemia 112 pg/mL (v.n.80-260) e della renina plasmatica in ortostasi 3 mU/mL/h (v.n. 1,2-4).

E' stato eseguito una TAC addome per verificare la presenza e la natura del nodulo in sede surrenalica. L'esame eseguito con e senza mezzo di contrasto ha evidenziato alterazione della posizione degli organi parenchimatosi con quadro di polisplenia in ipocondrio dx, fegato mediano e trasposizione vascolare a sx del peduncolo mesenterico associato a pancreas sinistroposto; anche la posizione dello stomaco è risultata invertita, mentre sono risultati di forma, e dimensioni regolari i reni ed i surreni (Fig. 2).

Di fronte a tale quadro, l'esame tomografico è stato esteso a livello toracico laddove è stata segnalata una complessa anomalia venosa con presenza, nel mediastino, di un doppio sistema cavale superiore autonomo e persistenza della vena cava inferiore sx drenante attraverso l'intercostale suprema direttamente nella vena cava superiore omologa.

## Test di verifica

**2) In considerazione delle anomalie riscontrate quale ipotesi diagnostica risulta più probabile?**

- Tetralogia di Fallot
- Situs solitus inversus* con anomalie cardiache
- Situs ambiguous* con anomalie cardiache
- Anomalia vascolare congenita con milza accessoria
- Nessuno dei precedenti.

**3) In considerazione delle anomalie riscontrate quali ulteriori esami avreste richiesto?**

- TAC pelvi



Fig. 1 - Scansione longitudinale del rene dx: si evidenzia in regione sovra-renale dx nodulo di circa 3 cm di diametro ad ecostruttura omogenea.

- b. Ecocardiogramma
- c. a+b
- d. Coronarografia
- e. Nessuno dei precedenti.

La risposta corretta alle domande sarà disponibile sul sito internet [www.sin-italy.org/gin](http://www.sin-italy.org/gin) e in questo numero del giornale cartaceo dopo il Notiziario SIN

E stata eseguita dapprima una TAC pelvica con esito negativo; un esame ecocardiografico ha dimostrato atrio e ventricolo destro e sinistro di normale posizione e dimensioni con presenza di lembi aortici a morfologia tricuspide non stenotici e presenza di restringimento del lume aortico in sede preduttale come da coartazione aortica. L'esame *Doppler* ha permesso di rilevare insufficienza mitralica e tricuspidalica minima, flusso turbolento in corrispondenza della coartazione aortica con gradiente trans-stenotico di max 68 mmHg.

### Test di verifica

4) A questo punto dell'iter diagnostico qual è l'esame più importante ai fini terapeutici?

- a. Scintigrafia cardiaca
- b. Coronarografia
- c. RMN cardiaca ed Angiografia
- d. Ecocardiotransesofageo
- e. Nessuno dei precedenti.

La risposta corretta alle domande sarà disponibile sul sito internet [www.sin-italy.org/gin](http://www.sin-italy.org/gin) e in questo numero del giornale cartaceo dopo il Notiziario SIN

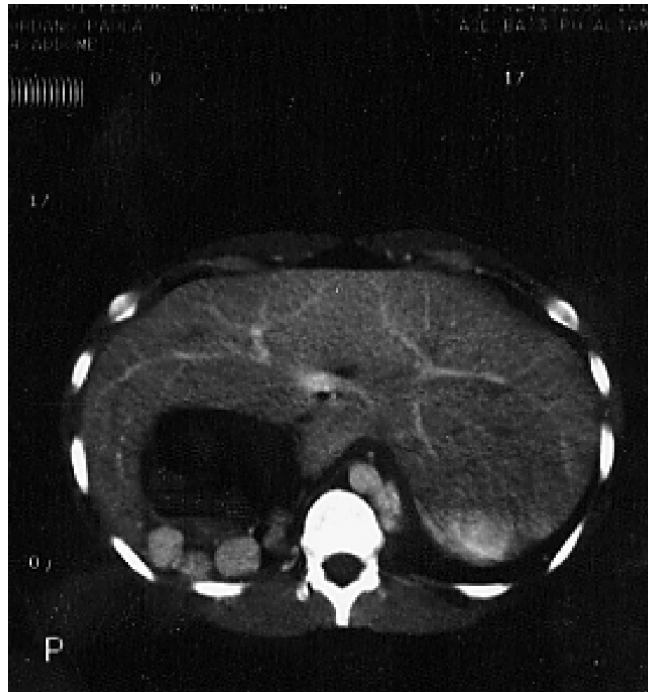


Fig. 2 - Scansione TAC: si evidenzia polisplenia in ipocondrio dx, fegato mediano e stomaco invertito.

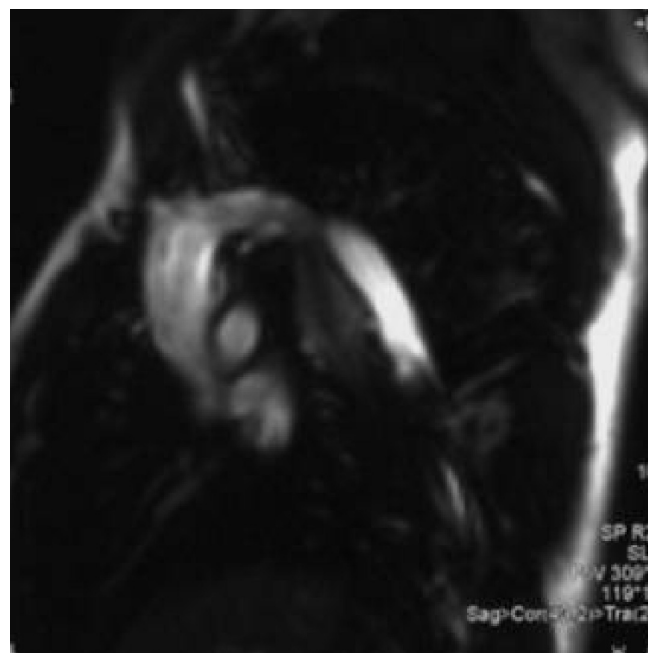


Fig. 3 - RM cardiaca: stenosi istmica.

E stata eseguita RMN cardiaca che ha mostrato (Fig. 3) coartazione aortica istmica con diametro, in corrispondenza della stenosi di circa 1 cm; la stenosi si estende per 1.5 cm creando turbolenza del flusso arterioso sia in sede pre che postistmica; in associazione è stata confermata la

complessa anomalia vascolare venosa già descritta con la TAC. La ragazza è stata quindi sottoposta a cateterismo cardiaco e angiografia che ha confermato la severa coartazione aortica istmica (4.5 mm vs 16.5 mm) con dilatazione post-stenotica dell'aorta toracica (20 mm); il gradiente è risultato di circa 30 mmHg con abbondante circolo collaterale.

## Discussione

Il *situs inversus viscerum* è definito come la posizione speculare di organi addominali, cuore e polmoni rispetto alla posizione "solita". Le anomalie di sito sono generalmente congenite e a trasmissione autosomica recessiva, non presentano predilezione di razza e di sesso (1). Negli Stati Uniti le anomalie di *situs* presentano una prevalenza di circa lo 0.01% della popolazione.

Il *Situs inversus* può essere completo, quando interessa organi sopra e sottodiaframmatici o incompleto quando interessa solo quelli addominali (2).

In realtà, l'inversione cardiaca è definita dalla localizzazione dell'atrio indipendentemente dalla posizione dell'apice cardiaco. Al contrario la definizione di "destrocardia" o "levocardia" si riferisce essenzialmente all'orientamento dell'asse cardiaco dalla base all'apice (3). Così è possibile riscontrare casi di *Situs Solitus* con destrocardia, mentre l'associazione di *Situs inversus* con destrocardia caratterizza il "*situs inversus completo*".

Sono stati descritti in letteratura casi in cui il *situs* non può essere precisamente determinato e questi sono stati etichettati come *situs ambiguous* caratterizzati da fegato mediano, milza assente o multipla e morfologia degli atri non chiara (4). In particolare sono stati descritti 2 sottotipi: l'isomerismo dx caratterizzato da asplenia e l'isomerismo sx caratterizzato da polisplenismo. I pazienti con isomerismo dx presentano spesso oltre all'asplenia, atri cardiaci entrambi con morfologia dx, fegato mediano ed entrambi i polmoni con 3 lobi. I pazienti con isomerismo sx, invece, oltre al polisplenismo presentano spesso atri cardiaci entrambi con morfologia sx, fegato centrale, entrambi i polmoni bilobati e vena cava inferiore che spesso continua nella vena *azygos* o *emiazzygos* (5, 6). Le malformazioni associate alla trasposizione degli organi sono molteplici potendo includere la tetralogia di Fallot, la trasposizione dei grossi vasi, la stenosi della valvola polmonare, i difetti del setto atriale e ventricolare (7, 8). L'entità di queste malformazioni sono determinanti nell'indurre l'esito dell'intervento chirurgico e quindi la gravità della prognosi.

Le anomalie di *situs* possono essere diagnosticate usando un esame radiografico o ecografico; in ogni caso la TAC è l'esame di elezione per una definitiva diagnosi di *situs* inverso perché fornisce una analisi dettagliata della posizione degli organi. La risonanza magnetica è invece

riservata per i casi più complessi con associate anomalie cardiache (9).

Abbiamo riportato un caso che si caratterizza per 2 peculiarità: a) l'associazione del polisplenismo e della alterazione di posizione degli organi come da *situs ambiguous* con la coartazione aortica che non è la tipica malformazione cardiaca correlata al *situs ambiguous*; b) l'esordio clinico asintomatico con riscontro casuale di ipertensione arteriosa.

L'ecografia renale *B-mode* e l'ecocolor-Doppler effettuata come esame di I livello nella diagnostica della ipertensione arteriosa, ha mostrato un nodulo in regione sovrenale dx che in associazione al quadro clinico di ipertensione arteriosa ha orientato la diagnosi verso una probabile ipertensione arteriosa secondaria ad adenoma surrenalico comunque da convalidare. Infatti abbiamo ritenuto necessario eseguire un esame tomografico che nel nostro caso è stato dirimente avendo messo in evidenza lo stato di anomalia di posizione degli organi caratteristico del *situs ambiguous* con polisplenia. Nel nostro caso a livello mediastinico è stata individuata l'anomalia venosa con presenza di un doppio sistema cavale superiore autonomo e persistenza della vena cava inferiore sx drenante attraverso l'intercostale suprema direttamente nella vena cava superiore omologa. In associazione a questa alterazione è stata individuata la coartazione aortica in definitiva l'unica responsabile di ipertensione arteriosa. Riteniamo interessante questa nostra segnalazione per sottolineare l'importanza dell'ecografia *B-mode* e dell'ecocolor Doppler delle arterie renali; nel nostro caso l'ecografia non è stata dirimente per la prima alterazione individuata (nodulo surrenalico dx), ma è stato l'esame che ha indirizzato l'iter diagnostico e che ha permesso di inquadrare il tipo di ipertensione arteriosa.

## Riassunto

Abbiamo riportato un caso di *situs ambiguous* con particolari anomalie vascolari causa di ipertensione arteriosa secondaria. L'ecografia renale è stato l'esame strumentale di I livello che ha orientato l'iter diagnostico.

Indirizzo degli Autori:  
Dr. Francesco Petrarulo  
Struttura Complessa di Nefrologia e Dialisi  
Ospedale "Di Venere" AUSL BA/04  
Via Ospedale di Venere, 1  
70012 Bari  
e-mail: petrarulo3@tiscali.it

## Bibliografia

1. Arnold GL, Bixler D, Girod D. Probabile autosomal recessive inheritance of polysplenia, situs inversus and cardiac defects in an Amish family. *Am J Med Genet* 1983; 16: 35-42.
2. Layton WM Jr. Random determination of a developmental process: reversal of normal visceral asymmetry in the mouse. *J Hered.* 1976; 67: 336-8.
3. Matasaru S, Crupa M, Felea D, et al. Abnormal positions of the heart. An analysis on 1039 cases. *Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi* 2003; 107 (1): 78-85.
4. Aylsworth. Clinical aspects of defects in the determination of laterality. *Am J Med Genet* 2001; 110 (3): 292-4.
5. Winer-Muram HT. Adult presentation of heterotaxic syndrome and related complexes. *J Thorac Imaging.* 1995; 10(1): 43-57.
6. Engineer N, Scheimberg I, Akinfenwa Y. A case report of polysplenia syndrome associated with genital tract duplication anomaly. *J Perinat Med* 2004; 32 (4): 381-2.
7. Piacentini G, Digilio MC, Capolino R et al. Familial recurrence of heart defects in subjects with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Med Genet A* 2005; 137 (2): 176-80.
8. Eroglu A, Alper F, Turkyilmaz A, Karaoglanoglu N, Okur A. Pulmonary agenesis associated with dextrocardia, sternal defects, and ectopic kidney. *Pediatr Pulmonol* 2005; 40 (6): 547-9.
9. Ji YQ, Sun PW, Hu JX. Diagnosis and surgical treatment of congenital dextrocardia. *Di Yi Jun Yi Da Xue Bao* 2002; 22(6): 536-8.