

# Diagnóstico prenatal de *situs inversus totalis* en embarazo gemelar

## Prenatal diagnosis of *situs inversus totalis* in twin pregnancy.

Jaime Andrés Pardo Romero,<sup>1</sup> Cristian Hincapié Porras,<sup>2</sup> Leidy Guzmán,<sup>2</sup> Natalia Andrea Torres<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Residente de tercer año de ginecología y obstetricia, Universidad Libre, Seccional Cali, Colombia.

<sup>2</sup> Ginecoobstetra; subespecialista en medicina materno fetal, Korial Group, Unidad de Medicina Materno Fetal Integral, Hospital Universitario San Jorge, Pereira, Colombia.

### Resumen

**ANTECEDENTES:** El diagnóstico prenatal de los trastornos de lateralidad en el feto, incluso en embarazos únicos, representa un reto diagnóstico aun para personal experimentado; sin embargo, el diagnóstico de *situs inversus totalis* (transposición total o parcial de las vísceras torácicas o abdominales del lado izquierdo al derecho, o viceversa) en un embarazo gemelar es excepcional, por lo que plantea desafíos diagnósticos y terapéuticos adicionales. La incorporación de estrategias ecográficas optimizadas mejora la precisión diagnóstica y permite mayor detección de anomalías anatómicas, facilita un seguimiento prenatal estructurado y permite una atención integral y segura.

**CASO CLÍNICO:** Paciente de 26 años, sin antecedentes patológicos, con embarazo gemelar bicorial, biamniótico, de 29 semanas del segundo embarazo, con evidencia en el Doppler fetoplacentario de un ápex cardíaco y estómago del lado derecho en uno de los fetos, sugerente de *situs inversus totalis*, sin otras alteraciones anatómicas demostrables por ultrasonido. Se indicó la cesárea a las 36 semanas de gestación, sin complicación. Los estudios imagenológicos posnatales en el feto afectado confirmaron los hallazgos prenatales; se determinó el cariotipo, sin evidencia de alteraciones numéricas o estructurales.

**CONCLUSIÓN:** El diagnóstico prenatal de *situs inversus totalis* es de excepcional frecuencia durante el embarazo, menos aún en embarazos gemelares. Si bien no altera el curso normal del embarazo, su detección temprana es decisiva para diferenciarlo de otros trastornos de lateralidad que pueden asociarse con malformaciones congénitas complejas. En este caso, el diagnóstico prenatal permitió los estudios posnatales que confirmaron el diagnóstico y descartaron otras anomalías asociadas.

**PALABRAS CLAVE:** Situs inversus totalis; embarazo gemelar; anomalías congénitas; diagnóstico prenatal.

### Correspondencia

Jaime Andrés Pardo Romero  
[jaimea-pardor@unilibre.edu.co](mailto:jaimea-pardor@unilibre.edu.co)

### ORCID

<https://orcid.org/0009-0006-1339-2818>

<https://orcid.org/0000-0001-5816-6511>

<https://orcid.org/0000-0001-9345-2847>

<https://orcid.org/0009-0003-6244-3392>

**Recibido:** octubre 2024

**Aceptado:** noviembre 2025

### Este artículo debe citarse como:

Pardo-Romero JA, Hincapié-Porras C, Guzmán L, Torres NA. Diagnóstico prenatal de situs inversus totalis en embarazo gemelar. Casos Clínicos de GOM 2026; 3: e10968.

### Abstract

**BACKGROUND:** Prenatal diagnosis of laterality disorders in the fetus is challenging, even for experienced personnel, and is particularly difficult in single pregnancies. However, diagnosing situs inversus totalis (the total or partial transposition of thoracic or abdominal organs from the left to the right side, or vice versa) in a twin pregnancy is exceptional and poses additional diagnostic and therapeutic challenges. Using optimized ultrasound strategies improves diagnostic accuracy, allows for greater detection of anatomical abnormalities, facilitates structured prenatal follow-up, and enables comprehensive, safe care.

**CLINICAL CASE:** A 26-year-old patient with no pathological history presented with a 29-week bicorial, biamniotic twin pregnancy. Ultrasound revealed a cardiac apex and stomach on the right side in one of the fetuses, suggestive of situs inversus totalis, with no other demonstrable anatomical abnormalities. A cesarean section was indi-

cated at 36 weeks of gestation without complications. Postnatal imaging studies of the affected fetus confirmed the prenatal findings. Karyotyping revealed no evidence of numerical or structural abnormalities.

**CONCLUSION:** Prenatal diagnosis of situs inversus totalis is extremely rare, especially in twin pregnancies. Although it does not alter the normal course of pregnancy, its detection is important.

**KEYWORDS:** Situs inversus totalis; Twin pregnancy; Congenital anomalies; Prenatal diagnosis.

## ANTECEDENTES

El *situs inversus totalis* (transposición total o parcial de las vísceras torácicas o abdominales del lado izquierdo al derecho, o viceversa) es una anomalía congénita poco frecuente, caracterizada por la transposición en espejo de los órganos torácicos y abdominales con respecto al plano sagital.<sup>1</sup> Su prevalencia estimada es de un caso en 10,000 nacidos vivos y, aunque por lo general es asintomático, su identificación prenatal es fundamental para descartar anomalías asociadas, en particular cardiopatías congénitas y síndromes genéticos. Por esta razón, los fetos con defectos de lateralidad son idóneos para la práctica de estudios genéticos y establecimiento de diagnósticos moleculares oportunos.<sup>2,3</sup>

El diagnóstico del *situs inversus totalis* en la etapa prenatal se basa en la ecografía obstétrica, que es un hallazgo fortuito en la mayoría de los casos.<sup>4</sup> La correcta evaluación de la lateralidad fetal es clave para la detección temprana de alteraciones en la simetría izquierda-derecha, entre las que se incluyen el *situs inversus totalis*, el *situs ambiguus* y el síndrome de heterotaxia, este último frecuentemente vinculado con anomalías cardiovasculares agudas.<sup>4,5</sup>

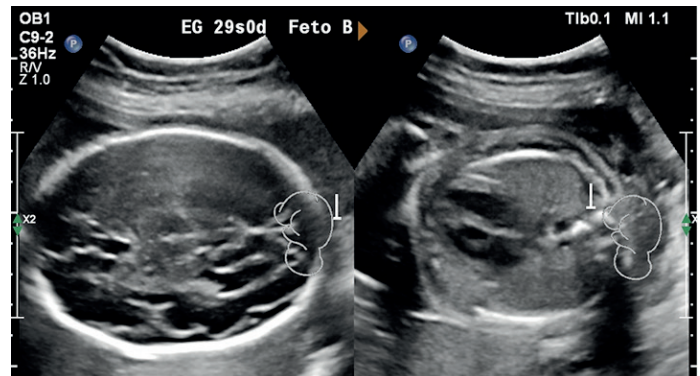
Entre los diagnósticos diferenciales es importante tener en cuenta todo el espectro de los trastornos de lateralidad, dada la implicación clínica, comorbilidades asociadas y el pronóstico de estas alteraciones.<sup>6,7</sup>

## CASO CLÍNICO

Paciente de 26 años, con antecedente de dos embarazos: un parto y una cesárea, hemoclasificación O positivo, sin antecedentes personales ni familiares de relevancia. Inició los controles prenatales de manera temprana. En la ecografía obstétrica de la séptima semana se advirtió el embarazo gemelar bicorial biamniótico. La ecografía de tamizaje genético reportó bajo riesgo de aneuploidías, la ecografía de detalle anatómico no evidenció anomalías estructurales.

Debido a las altas tasas de complicaciones en los embarazos gemelares se indicó un control ecográfico estricto. El Doppler fetoplacentario y la ecografía obstétrica de la semana 29 no mostraron alteraciones hemodinámicas; sin embargo, en el feto B se observó un ápex cardíaco y estómago de lado derecho (**Figura 1**), hallazgos sugerentes de *situs inversus totalis*. En el feto A no se documentaron alteraciones de lateralidad, ni otras malformaciones anatómicas asociadas.

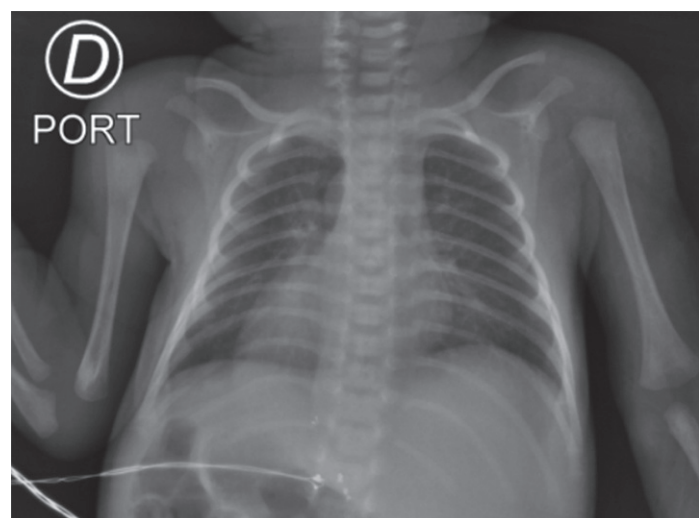
Se realizó seguimiento ecográfico con Doppler fetoplacentario en las semanas 32.0, 34.0 y 36.0, sin evidencia



**Figura 1.** Ecografía obstétrica donde se observa el feto B y un feto cefálico, dorso izquierdo, con un ápex cardíaco en el eje derecho.

de complicaciones asociadas con embarazos gemelares. En la semana 36 de gestación, la paciente inició con trabajo de parto espontáneamente debido a la ruptura prematura de membranas de una de las bolsas amnióticas. Ante la presentación podálica de uno de los fetos, se decidió la cesárea, procedimiento que transcurrió sin complicaciones. Ambos neonatos tuvieron adecuada adaptación, con Apgar de 8 y 9 y peso de 2660 y 2620 g, respectivamente.

Los estudios postnatales del neonato con diagnóstico prenatal de *situs inversus* incluyeron una ecografía transfontanelar normal, así como una radiografía de tórax (**Figura 2**) y ecografía de abdomen, que confirmaron los hallazgos descritos, sin otras alteraciones, también se obtuvo el cariotipo neonatal que descartó alteraciones numéricas o estructurales en los cromosomas.



**Figura 2.** Radiografía de tórax postnatal, con hallazgos de sombra hepática proyectada en el lado izquierdo, ápex cardíaco derecho, botón aórtico hacia la derecha, tráquea central sin evidencia de lesiones en su luz, infiltrados intersticiales parahiliares bilaterales, densidad acorde con la edad.

## DISCUSIÓN

La disposición normal de los órganos torácicos y abdominales se denomina *situs solitus*, mientras que cualquier alteración en la asimetría izquierda-derecha es parte del espectro de trastornos de lateralidad, que comprenden un grupo de enfermedades caracterizadas por la orientación anómala de órganos y vasos toracoabdominales. El *situs inversus totalis* es parte de este espectro que se caracteriza por la transposición especular completa de los órganos toracoabdominales. El *situs ambiguous* o síndrome de heterotaxia, también conocido como isomería auricular, se caracteriza por la ubicación anómala de los órganos del lado izquierdo o derecho, con pérdida de la asimetría de los órganos asimétricos normalmente emparejados y que lo común es que se asocie con anomalías graves, sobre todo cardiopatías congénitas complejas, que pueden ser letales, sin tratamiento.<sup>1</sup>

El *situs inversus totalis* es una anomalía congénita poco frecuente, caracterizada por la transposición en espejo de los órganos torácicos y abdominales, respecto del plano sagital.<sup>2</sup> Su frecuencia se estima en 1 caso por cada 10,000 habitantes de la población general y es más frecuente en varones, con una relación 1.5:1 con respecto a las mujeres, sin predilección racial.<sup>7</sup>

Desde el punto de vista histórico, esa anomalía la describió por primera vez en animales Aristóteles (384-322 aC), mientras que las primeras observaciones en humanos las reportó Fabricius, en el siglo XVII.<sup>7</sup>

La causa del *situs inversus totalis* no está del todo dilucidada, aunque se ha encontrado que puede tener una herencia poligénica y autosómica recesiva, situada en el brazo largo del cromosoma 14. Existen mutaciones descritas en genes: NODAL, PITX2, KIF3-A, KIF3-B, Lefty1 y otros implicados en la cascada molecular que regula la lateralidad durante la gastrulación, en el transcurso de la tercera semana del desarrollo embriológico.<sup>2</sup> Además, hay estudios que han identificado alteraciones en CCDC11 y DNAH11 que afectan la función ciliar y pueden estar implicadas en defectos de lateralidad autosómicos recesivos. Otros estudios han descrito mutaciones en genes de la familia TGF-B y el factor de transcripción HNF-3B.<sup>7</sup>

El *situs inversus* en gemelos es por demás excepcional;<sup>7</sup> ello a pesar de que se ha propuesto que los gemelos monocigóticos podrían tener mayor predisposición debido a patrones de lateralidad inversa. No hay evidencia que confirme una mayor prevalencia de *situs inversus totalis* en gemelos.<sup>5,6</sup>

El *situs inversus totalis* es una alteración por lo general asintomática, por ello su diagnóstico suele pasar inadvertido y retrasarse, hasta configurar, incluso, un hallazgo fortuito.<sup>2</sup> Su identificación prenatal es decisiva para descartar malformaciones asociadas, particularmente cardiopatías congénitas.<sup>7</sup>

La ecografía obstétrica sigue siendo la modalidad de imagen de primera línea para establecer el diagnóstico prenatal; esto debido a su accesibilidad, estudios adicionales, como la resonancia magnética en casos seleccionados,<sup>8,9</sup>

que sirve de complemento valioso en casos complejos en los que se requieren detalles anatómicos adicionales porque puede proporcionar información relevante de malformaciones asociadas, defectos cardíacos congénitos o anomalías vasculares. Es particularmente útil cuando los hallazgos ecográficos no son concluyentes o si existe la necesidad de caracterizar más anomalías no cardíacas.<sup>10</sup>

La evaluación de la lateralidad de los órganos fetales es un componente fundamental del examen ultrasonográfico de rutina. Si bien es una anomalía poco frecuente, debe considerarse la posibilidad de alteraciones en la lateralidad porque su identificación temprana es decisiva para la atención médica perinatal y la evaluación posnatal, en especial ante el riesgo de malformaciones asociadas. Su diagnóstico aislado puede ser más desafiante porque, a diferencia de la heterotaxia, no suele estar acompañado de anomalías estructurales evidentes. Sin embargo, una vez identificado, es fundamental una ecocardiografía fetal, debido a la alta frecuencia de cardiopatías congénitas agudas en trastornos de lateralidad.<sup>8</sup>

La confirmación de la lateralidad fetal es un aspecto crítico en la evaluación ecográfica porque la correcta orientación del eje cardíaco es fundamental para el diagnóstico de anomalías cardiovasculares congénitas. Se han propuesto diversas técnicas para mejorar la identificación del *situs fetal*. Una alternativa de descripción reciente es el método del reloj, que permite determinar la posición del corazón del feto de manera sencilla y confiable. En esta técnica, la columna vertebral se asume como la posición de las 12 en punto en un reloj imaginario, y el eje cardíaco debe ubicarse, aproximadamente, a las 7 en punto en fetos en presentación podálica y a las 5 en punto en presentación cefálica. Su ventaja radica en que no se ve afectada por los movimientos fetales y pueden utilizarla los clínicos con distintos niveles de experiencia.<sup>6</sup>

La otra técnica descrita es la de Cordes modificada: un nuevo enfoque ultrasonográfico, utilizado para evaluar la lateralidad fetal y la posición del eje cardíaco de manera más precisa, sobre todo en el primer y segundo trimestre del embarazo. Es una adaptación de la técnica original, que estableció un enfoque sistemático para diferenciar el lado derecho del izquierdo en el feto utilizando la posición de la madre, la orientación de la onda de ultrasonido y la visualización de estructuras clave.<sup>9</sup>

Es importante tener conocimiento de la existencia del *situs inversus totalis* y su relación con otras comorbilidades, como la discinesia ciliar primaria, síndrome de Kartagener, neoplasias de vísceras abdominales y malformaciones cardiovasculares.<sup>2,3</sup>

En el caso aquí reportado la ecografía obstétrica seriada y el Doppler fetoplacentario en las semanas 32, 34 y 36 permitieron un seguimiento adecuado del feto afectado, sin evidenciar alteraciones hemodinámicas ni malformaciones estructurales adicionales. El diagnóstico se confirmó, postnatalmente, mediante radiografía de tórax y ecografía abdominal. El cariotipo neonatal fue normal, y se descartó una asociación con síndromes genéticos.

## CONCLUSIÓN

Los trastornos de la lateralidad en el embarazo son poco comunes; la incorporación de las técnicas ecográficas optimizadas ha mejorado la precisión diagnóstica. Si bien el *situs inversus totalis* aislado, por lo general no altera el curso del embarazo, su detección temprana es importante para diferenciarlo de otros trastornos de lateralidad, como el *situs ambiguous* o síndrome de heterotaxia, que pueden asociarse con malformaciones congénitas complejas. Por último, la evaluación posnatal mediante estudios complementarios es esencial para confirmar el diagnóstico y descartar otras anomalías asociadas, sobre todo cardíacas, gastrointestinales o respiratorias, lo que asegura un tratamiento adecuado y oportuno del recién nacido.

## DECLARACIONES

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Financiamiento

Los autores declaran no tener relación comercial ni financiera con ningún patrocinador.

### Uso de IA

Para este trabajo no se recurrió a la inteligencia artificial.

### Declaración de derechos humanos y de los animales

Este artículo no contiene estudio alguno con animales llevado a cabo por alguno de los autores.

### Consentimiento informado

Se obtuvo el consentimiento informado y firmado por la paciente para publicar su caso clínico.

## REFERENCIAS

1. Soofi M, Alpert MA, Barbadora J, Mukerji B, et al. Human laterality disorders: pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. *Am J Med Sci* 2021; 362 (3): 233-42. <https://doi.org/10.1016/j.amjms.2021.05.020>
2. Aljure Reales V de J, Álvarez Gallego GC, Ávila Espitia NC, Arrieta Coley A, et al. Situs inversus totalis: revisión de tema con aproximación a la Genética y reporte de casos. *Revista Colombiana de Cardiología* 2016; 24 (1): 40-7. <https://doi.org/10.1016/j.rccar.2016.06.016>
3. Mastromoro G, Guadagnolo D, Novelli A, Torres B, et al. Prenatal CFAP53-related laterality defect: case report and review of the literature. *J Maternal-Fetal and Neonatal Medicine* 2023; 36 (1). <https://doi.org/10.1080/14767058.2023.2201653>
4. Burwick RM, Govindappagari S, Sanchez-Lara PA. Situs inversus totalis and prenatal diagnosis of a primary ciliary dyskinesia. *J Clin Ultrasound* 2021; 49 (1): 71-3. <https://doi.org/10.1002/jcu.22862>
5. Segal NL. Situs Inversus Totalis in Twins: A Brief Review and a Life History / Twin Research: Twin Studies of Trisomy 21; Monozygotic Twin Concordance for Bilateral Coronoid Hyperplasia; Prenatal Hormonal Effects in Mixed-Sex Non-Human Primate Litters; Insurance Mandates and Twinning After In Vitro Fertilization / News Reports: First Report of Identical Twin Puppies; Twins Sisters Turn 100; Remembering an Identical Twin Production Designer; New York City Marathon Quadruplets. *Twin Research and Human Genetics* 2017; 20 (1): 90-5. <https://doi.org/10.1017/thg.2016.101>
6. Dursun S, Aktoz F. A novel technique for determining the axis of the fetal heart: Clock position method. *Galenos* 2020; 21: 216-7. <https://doi.org/10.4274/jtgga.galenos.2020.2019.0177>
7. Eitler K, Bibok A, Telkes G. Situs inversus totalis: a clinical review. *Int J Gen Med* 2022; 15: 2437-49. <https://doi.org/10.4274/jtgga.galenos.2020.2019.0177>
8. Paulo MM, Bustos VJC, Ramírez HP. Diagnóstico prenatal de situs inversus totalis. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2002; 67 (6): 494-7. <https://doi.org/10.4067/S0717-75262002000600011>
9. Yakut Yücel K, Sucu S, Ağaoğlu RT, Çirkin Tekeş G. A practical new approach to ultrasonographic detection of the fetal situs: Modified Cordes technique. *Echocardiography* 2024; 41 (9): e15915. <https://doi.org/10.1111/echo.15915>
10. Seidl-Mlczech E, Kasprian G, Ba-ssalamah A, Stuempflen M, et al. Characterization of phenotypic spectrum of fetal heterotaxy syndrome by combining ultrasound and magnetic resonance imaging. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 2021; 58 (6): 837-45. <https://doi.org/10.1002/uog.23705>

### REQUISITO PARA AUTORES

**ORCID** es un proyecto que tiene por objetivo proporcionar un identificador único y permanente para cada investigador, para evitar errores y confusiones en los nombres de los autores, en el momento de identificar su producción científica y poder distinguir claramente sus publicaciones.

Por lo anterior, es requisito la inclusión de este identificador de autores en todos los artículos enviados para publicación en **Ginecología y Obstetricia de México**.