

內臟位置異常：側畸症病例報告

余陳瑋¹ 蔡遠明² 陳勃仲¹ 陳睿俊¹ 柯朝元¹ 廖國裕³

內臟位置異常的特徵包括腹腔及胸腔內器官位置改變，這是一個罕見的先天異常，發生率大約從1/4,000到1/20,000。進一步的分類為單獨右心症、內臟異位合併左心症、內臟異位合併右心症（也稱為完全性內臟異位）及側畸症。

本文報告一位過去病史有胃潰瘍及胃食道逆流的12歲女孩，因上腹痛合併解血便而意外發現有側畸症。病人胸部X光檢查發現右側橫膈膜下有胃的氣體；腹部電腦斷層掃描發現病人的胃、脾臟及膽囊在右側腹腔，肝臟在兩側腹腔皆有，而左側腹腔肝臟較大。由上述影像學檢查意外發現病人為內臟位置異常中的側畸症。病人住院治療7天，經一系列檢查後，除內臟異位外並無其他相關之先天性心臟病及無脾症等嚴重病症，於臨床症狀明顯改善後出院。

(台灣家醫誌 2013; 23: 203-8) DOI: 10.3966/168232812013122304005

關鍵詞：situs inversus, levocardia, situs ambiguus, situs anomalies

前 言

內臟異位是一罕見的情形，16世紀時由Fabricius在人類身上發現並第一次報告此類病例，其發生率大約從1/4,000到1/20,000^[1-3]。

內臟位置正常(situs solitus)指的是心臟在胸腔的左側，胃及脾臟在腹腔的左側，肝臟及膽囊在腹腔的右側，右肺有三個肺葉而左肺有二個肺葉。內臟位置異常(situs anomalies)是指內臟的位置不在一般正常的位置上，主要包括內臟異位症(situs inversus)及內臟

位置未確定(situs indeterminatus)或是稱為側畸症(situs ambiguus 或 heterotaxy syndrome)。內臟異位症又分完全性內臟異位(situs inversus totalis)、內臟異位合併左心症(situs inversus with levocardia)及單獨右心症(isolated dextrocardia)；而側畸症有許多的變異情形，主要的2大類為無脾症(asplesia syndrome或稱為right isomerism, bilateral right-sidedness)及多脾症(polysplenia syndrome或稱為left isomerism, bilateral left-sidedness)^[4-6]。

這些罕見的個案大多是因為其他的症狀或是疾病作檢查時意外發現，其合

國軍桃園總醫院家醫科¹、三軍總醫院胸腔外科²、小兒科³

受理日期：102年12月31日 接受刊登：103年2月25日

通訊作者：余陳瑋

通訊地址：桃園縣龍潭鄉中興路288巷218弄9-1號2樓

併有先天性心臟病及先天性纖毛運動異常症(primary ciliary dyskinesia)等疾病的情形比一般人高。

病例報告

病人是一位12歲女童，並無高血壓、糖尿病、心臟病等全身性疾病，無手術病史，亦無任何家族史。僅一年多前因為上腹痛合併血便住院，經安排上消化道內視鏡檢查發現有胃潰瘍及胃食道逆流。病人於住院前二週開始斷斷續續因為上腹痛合併嘔吐而至門診就診，經安排上消化道內視鏡檢查發現有輕度逆流性食道炎及胃炎，後續於門診持續用藥治療。病人於住院當天有解二次血便情形，故送至本院急診室並安排住院治療。抽血檢查並無明顯發炎情形(WBC:5,300/ μ L, N/L:50.3/40.6, CRP:0.008 mg/dL)，血紅素、肝功能、腎功能、電解質、澱粉酵素及脂解酵素都在正常範圍內(Hb:12.4 g/dL, GOT:15.3 U/L, GPT:7.3 U/L, BUN:7.8 mg/dL, Creatinine:0.59 mg/dL, Na:139 mmol/L, K:4.36 mmol/L, Amylase: 80 U/L, Lipase: 20 U/L, r-GT:9 U/L)。

胸部X光檢查隱約發現右側橫膈膜下有胃部氣體(圖1)，大腸纖維鏡檢查結果為輕度外痔並無其他病灶；腹部電腦斷層掃描發現病人的胃及脾臟在右側腹腔、胰臟偏右腹腔、膽囊在腹腔中間偏右側、肝臟在兩側腹腔皆有而左側腹腔肝臟較右側腹腔大(圖2)；大腸鋇劑顯影檢查發現大腸位置正常(圖3)。由上述影像學檢查意外發現病人為內臟位置異常分類中的側畸症，因此類個案有較高的機會合併先天性心臟病，故會診心臟科醫師安排心臟超音波檢查，檢查

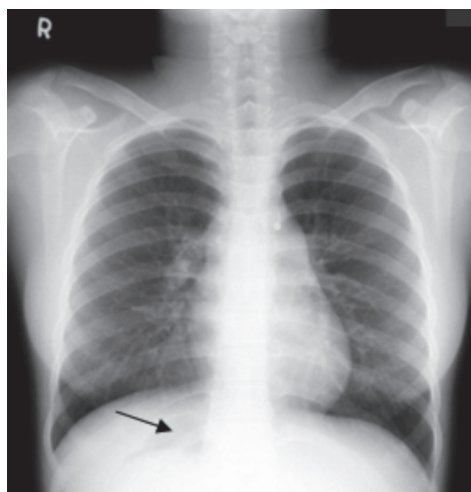


圖1 胃部氣體在右側橫膈膜下

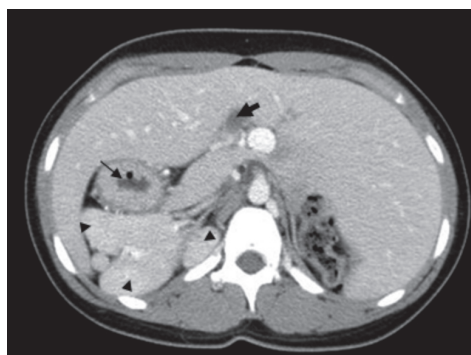


圖2 胃(細箭號)在右側腹腔、脾臟(箭頭)在右側有數顆、胰臟在右側腹腔、肝臟在腹腔兩側皆有，左側腹腔肝臟較右側腹腔大、膽囊(粗箭號)在腹腔中間偏右側

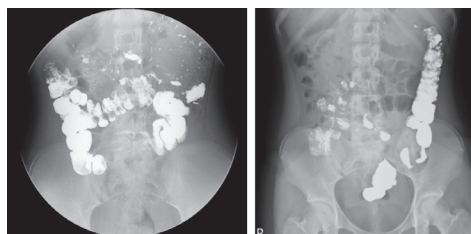


圖3 左圖為大腸鋇劑檢查當天的影像，可看到升結腸、橫結腸及降結腸。右圖為大腸鋇劑檢查第二天的影像，可看到左側降結腸存留的顯影劑，故可知大腸無異位情形

結果正常。病人住院治療7天，經一系列檢查後，除內臟異位外並無其他相關之先天性心臟病及無脾症等嚴重病症，於臨床症狀明顯改善後出院。

討 論

內臟異位在各人種及不同性別的發生率並沒有明顯差異^[3]。有內臟異位的人約3-9%會有心臟異常的情形，約25%會有先天性纖毛運動異常症，而先天性纖毛運動異常症的病人約50%會有內臟異位的情形^[7-9]。先天性纖毛運動異常症的病人容易造成慢性呼吸道感染、鼻竇炎及男性不孕症等情形^[10,11]。若病人合併有支氣管擴張症、鼻竇炎及內臟異位症時就診斷為卡塔格氏症候群(Kartagener's syndrome)，此症常因纖毛不活動或不正常的拍動而導致纖毛無法有效地清除呼吸道的分泌物，進而引起一些臨床的問題，最主要的併發症是肺部感染^[12]。

內臟位置正常(situs solitus)就是指一般人胸腔及腹腔的內臟器官位置，也就是心臟在胸腔的左側，胃及脾臟在腹腔的左側，肝臟及膽囊在腹腔的右側，右肺有三個肺葉而左肺有二個肺葉，其先天性心臟病的機率小於1%^[13,14]；內臟異位合併右心症也就是所謂的完全性內臟異位，其為胸腔及腹腔的臟器位置以身體縱切面為中心左右相反（心臟在胸腔右側、左肺有三個肺葉及右肺有二個肺葉、胃及脾臟在右側腹腔、肝臟及膽囊在左側腹腔），此為內臟異位中最常見的情形，其發生先天性心臟病的機率約3-5%，存活率與一般正常人差不多^[13,14]；內臟異位合併左心症是指心臟在正常位置（胸腔左側）而其他胸腔及腹腔的器官位置皆左右相反，其先天性心臟

病的機率約95%^[14]，這些病人只有5-13%可以活超過5歲，主要的死因大多是因為嚴重的先天性心臟病所導致^[15]。

當內臟位置異常且無法分類為內臟異位症時稱之為側畸症，此症的發生率約1/20,000^[10]。側畸症在胸腔及腹腔內器官及血管的位置異常情形變異較多，最主要分為2大類：(1)無脾症：肝臟置中、無脾臟、雙套右心房、左右肺皆為三個肺葉，常伴隨嚴重的心臟病和呼吸窘迫，最常見的心臟異常是完全肺靜脈回流。(2)多脾症：多個小的脾臟、雙套左心房、左右肺皆為二個肺葉，最常見的心血管異常是奇靜脈連接下腔靜脈，常伴隨較不嚴重的先天性心臟病^[7-9,16,17]。

側畸症比內臟異位症有更多嚴重的合併症。側畸症的病人約90-99%會有嚴重先天性心臟病的情形，包括：心房中膈缺損、心室中膈缺損、房室中膈缺損、肺動脈狹窄或閉鎖、肺靜脈回流或是其他靜脈異常情形^[16]。側畸症合併無脾症的病人幾乎都有心臟異常的情形(99-100%)^[14]，而側畸症合併多脾症的病人大部份都有心臟異常的情形(90%)^[13,14,18]。側畸症的病人會有較高的死亡率，主要是因為有嚴重的心臟疾病，在無脾症的病人出生後第一年的死亡率約79%，而多脾症病人出生後第一年的死亡率約61%^[19]。無脾症的病人因為有較高的機會發生細菌性敗血症的嚴重感染，因此在嬰幼兒時期的死亡率比多脾症的病人高^[20]。因此無脾症患者需考慮是否每日使用預防性抗生素治療^[4]。

一個統計146位多脾症案例的研究可得知，約50%的病人會在出生4個月內死亡，只有5%的個案會存活到青少年期^[18]；另一個統計19位成年人有內臟位置異常的研究，結果發現其中有8個病人為

側畸症中的多脾症但是沒有先天性心臟病的情形，這顯示嚴重的心臟病是影響病人存活的最主要因素^[7]。

一般來說，心臟發育異常可發生於懷孕早期第3週，腸道發育異常可發生在懷孕早期第5週到第6週的時候^[21]。若發現為右心症時，其腹腔內臟位置正常（即為單獨右心症）的機率为32-35%，腹腔內臟異位（即為完全性內臟異位）的機率为35-39%，腹腔內臟位置無法確定（即為側畸症）的機率为26-28%^[22]。孕婦懷孕早期若檢查出胎兒有內臟異位時，則要更仔細檢查胎兒胸腔及腹腔內器官及血管異常的情形。因超音波儀器、技術及經驗的進步，所已大幅增加胎兒內臟異位及先天性心臟病診斷的準確性^[23-25]。約在懷孕16-20週時可以清晰的看到胎兒心臟及其它器官結構，可以安排較詳細的超音波檢查，並及早診斷胎兒內臟異位的情形。

在作理學檢查若發現有心音在右側或肝臟觸診在左側，或胸部X光發現心臟在右側或是胃氣體在右側橫膈下，或心電圖檢查顯示右心症時（導極I的P波、T波及QRS complex都是倒置的；導極aVR的P波及QRS complex為正的），需懷疑病人有內臟位置異常情形，此時需作進一步的檢查與評估^[26-28]。可先安排腹部超音波檢查評估各內臟、下腔靜脈及腹主動脈的位置，並需注意是否有脾臟異常或無脾臟情形，再將內臟位置異常分類為單獨右心症、完全性內臟異位、內臟異位合併左心症及側畸症等。之後再安排心臟超音波或血管攝影檢查以評估心房、心室及大血管的構造及位置。若對病人的器官構造仍然有疑惑時可考慮安排電腦斷層及核磁共振檢查^[6,9,17,29]。

參考文獻

1. Blegen HM: Surgery in situs inversus. *Ann Surg* 1949; 129: 244-59.
2. Budhiraja S, Singh G, Miglani HP, Mitra SK: Neonatal intestinal obstruction with isolated levocardia. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 1115-6.
3. Chinawa JM, Ujunwa FA, Eze CU: Situs invertus totalis in a child with chronic sinusitis. *Open J Pediatr* 2013; 3: 236-8
4. Miguel T, Miriam M, Miguel G, Amparo S: Situs ambiguous in a schoolchild. *BMJ* 2010: bcr0720092071.
5. Moore KL, Persaud TVN: Formation of germ layers and early tissue and organ differentiation: the third week. In: Moore KL, ed. *The Developing Human: Clinically Oriented Embryology*. 6th ed. Philadelphia: Saunders, 1998: 63-82.
6. Freed MD: The pathology, pathophysiology, recognition, and treatment of congenital heart disease. In: Fuster V, ed. *Hurst's: The Heart*. 10th ed. New York: McGraw-Hill, 2001: 1837-904.
7. Fulcher AS, Turner MA: Abdominal manifestations of situs anomalies in adults. *Radiographics* 2002; 22: 1439-56.
8. Maldjian PD, Saric M: Approach to dextrocardia in adults: review. *Am Roentgenol* 2007; 188(6 Suppl): S39-9.
9. Applegate KE, Goske MJ, Pierce G, Murphy D: Situs revisited: imaging of the heterotaxy syndrome. *Radiographics* 1999; 19: 837-52.
10. Supriya G, Saritha S, Seema M: Situs inversus totalis - a case report. *IOSR Journal of Applied Physics (IOSR-JAP)* 2013; 3(6): 12-6.
11. Winer-Muram HT: Adult presentation of

- heterotaxic syndromes and related complexes. *J Thorac Imaging* 1995; 10: 43-57.
12. Wu KA, Liao CY, Perng WC, Wu CP: Kartagener's syndrome: a case report and review of the literature. *Thorac Med* 2006; 21: 255-60.
13. Winer-Muram HT, Tonkin IL: The spectrum of heterotaxic syndromes. *Radiol Clin North Am* 1989; 27: 1147-70.
14. Tonkin IL: The definition of cardiac malpositions with echocardiography and computed tomography. In: Friedman WF, Higgins CB, eds. *Pediatric Cardiac Imaging*. Philadelphia: Saunders, 1984: 157-87.
15. Vijayakumar V, Brandt T: Prolonged survival with isolated levocardia and situs inversus. *Cleve Clin J Med* 1991; 58: 243-7.
16. Evren A, Alper A, Hakan G, et al: Malposition of internal organs: a case of situs ambiguous anomaly in an adult. *Turk J Gastroenterol* 2003; 14: 151-5.
17. Tonkin IL, Tonkin AK: Visceroatrial situs abnormalities: sonographic and computed tomographic appearance. *Am J Roentgenol* 1982; 138: 509-15.
18. Peoples WM, Moller JH, Edwards JE: Polysplenia: a review of 146 cases. *Pediatr Cardiol* 1983; 4: 129-37.
19. Rose V, Izukawa T, Moes CAF: Syndromes of asplenia and polysplenia: a review of cardiac and non-cardiac malformations in 60 cases with special reference to diagnosis and prognosis. *Br Heart J* 1975; 37: 840-52.
20. Majeski JA, Upshur JK: Asplenia syndrome: a study of congenital anomalies in 16 cases. *JAMA* 1978; 240: 1508-10.
21. Lopez CE, Lopez CJ, Jimenez AC: Duodenal atresia and heterotaxia. *Cir Ped* 1992; 5: 184-6.
22. Isezuo SA, Ma'aji SM, Isah U, Makusidi A: Dextrocardia with situs viscerum inversus totalis in a 65-year-old man: a case report. *Niger J Clin Pract* 2010; 13: 98-100.
23. Allan LD, Crawford DC, Anderson RH, Tynan M: Spectrum of congenital heart disease detected echocardiographically in prenatal life. *Br Heart J* 1985; 54: 523-6.
24. Ozkutlu S, Elshershari H, Akcoren Z, Ondero lu LS, Tekinalp G: Visceroatrial situs solitus with atrioventricular alignment discordance double outlet right ventricle and superoinferior ventricles: fetal and neonatal echocardiographic findings. *J Am Soc Echocardiogr* 2002; 15: 749-52.
25. Ozkutlu S, Ayabakan C, Karagoz T, et al: Prenatal echocardiographic diagnosis of congenital heart disease: comparison of past and current results. *Turk J Pediatr* 2005; 47: 232-8.
26. Shogan CP, Folio CL: Situs Inversus Totalis. *Mil Med* 2011; 176: 840-3.
27. Stanger P, Rudolph AM, Edwards JE: Cardiac malpositions: an overview based on study of 65 necropsy specimens. *Circulation* 1977; 56: 159-72.
28. Derbekyan VA, Pham C, Emond C, et al: Scintigraphic diagnosis of polysplenia in the adult. *Clin Nucl Med* 1999; 24: 161-3.
29. Hernanz-Schulman M, Ambrosino MM, Genieser NB, et al: Current evaluation of the patient with abnormal visceratrial situs. *Am J Roentgenol* 1990; 154: 797-802.

A Case Report of Situs Ambiguus

Chen-Wei Yu¹, Yuan-Ming Tsai², Po-Chung Chen¹,
Ruey-Juen Chen¹, Chou-Yuan Ko¹ and Kuo-Yue Liao³

Situs anomalies are characterized by the transposition of abdominal and thoracic viscera and vascular organs. It is a rare congenital anomaly, with an incidence varying from between 1/4,000~1/20,000 live births. It can be classified into isolated dextrocardia, situs inversus with levocardia, situs inversus with dextrocardia (so-called situs inversus totalis) and situs ambiguous.

We report a case of unexpectedly discovered situs ambiguous. The patient was a 12-year-old girl who had a history of peptic ulcer and gastroesophageal reflux disease and presented with epigastric pain and bloody stool. Her chest X-ray showed gastric gas below the right diaphragm; abdominal computed tomography showed that her stomach, spleen and gallbladder were on the right side of the abdomen; however, her liver was over the midline, mainly on the left side. According to the aforementioned image findings, this patient was diagnosed with situs ambiguous. No other severe diseases such as congenital heart disease or asplenia were found after a series of examinations. She was hospitalized for seven days, and discharged when her clinical symptoms improved significantly.

(Taiwan J Fam Med 2013; 23: 203-8) DOI: 10.3966/168232812013122304005