

Fallot 氏 四徵, 斑狀心內膜纖維症과 腎萎縮症 및 高血壓을 隨伴한 完全內臟轉位症*

<1剖檢症例報告>

Situs Inversus Viscerum Totalis, Accompanied by Tetralogy of Fallot, Localized Endocardial Fibrosis, and Nephrosclerosis with Hypertension

서울大學校 醫科大學

李聖洙 · 李大一 · 金勇一

李寧均 · 朱東雲 · 洪彰義 · 金鍾高 · 崔秉茂

緒 言

心畸形의 治療醫學의 知見의 急激한 發展으로 말미암아 各種의 心畸形의 病理學의 理解 乃至 再吟味는 近時에 이르러 病理解剖學의 큰 一分野를 開拓하기에 이르렀다. 그러나 完全內臟轉位症에 隨伴한 右心症이 其外의 心畸形을 合併하는 境遇는 매우 稀有한 것이다.

完全內臟轉位症의 頻度는 報告者에 따라서 一定치 아니나 거의 10,000 : 1의 人口比로 發見된다고 한다.^{8, 11, 12} Fallot 氏 四徵의 頻度는 14歲以下에서는 8,500 : 1의 人口比로 發見되며 全先天性心畸形의 5~15%이며⁵ 青色症群中에서는 거의 70%를 占하고 있다.

完全內臟轉位症에 있어서의 右心症은 心이 其他 臟器와 같이 單只 正常의 鏡像位置에 있는 것 以外에는 何等의 先天性異常을 合併하지 않는 것이 通例로서 이에 合併하는 心畸形의 頻度는 매우 낮은 것으로 알려져 있다(3~9%).^{3, 8, 11} 한편 心以外的 內臟의 轉位를 隨伴하지 않는 單獨右心症(Isolated Dextrocardia)은 거의 恒常 心畸形을 隨伴하고 있어서 前者와 興味있는 對照를 이루고 있다. 따라서 正常位의 心畸形에서 Fallot 氏 四徵은 比較的 드물지 않게 檢索되는데 比하여, 右心症을 隨伴한 完全內臟轉位症에서 Fallot 氏 四徵을 觀察하는 경우는 極히 稀有한 것으로서 各國文獻에서도 그 確認된 症例를 參照하기 困難하다.^{7, 15}

이러한 合併症例를 除外하고서도 韓國人에 있어서의 內臟轉位症은 臨床적으로 가끔 報告되어 있으나, 그 剖檢例를 現時文獻에서 參照하기 困難하며 또한 Fallot 氏 四徵에 關하여도 報告된 剖檢例를 韓國文獻에서 參照할 수 없다.

亦是 그 病因과 成因을 仔細히 理解 못하고 있는 心內膜纖維症(Endocardial Fibrosis)에 關한 記載도 現時 韓國文獻에서 參照할 수 없다.

著者들은 最近 서울大學校醫科大學病院에서 臨床적으로 診療받고 剖檢에 依하여 確認된 Fallot 氏 四徵, 斑狀心內膜纖維症과 腎細小動脈硬化症 및 高血壓을 隨伴한 完全內臟轉位症一例를 經驗하였기에 報告하는 바이다.

症 例 記 載

臨床의 所見

患者는 22歲 男子로서 呼吸困難과 青色症을 主訴로 本病院에 入院하였다.

患者는 孤兒로 成長했으므로 幼小兒期의 仔細한 病歷을 參照할 수 없었으나 어려서부터 呼吸困難, 鼓桴指趾 및 青色症이 있었고 肉體의 活動이 制限되었다. 上記 症狀은 成長함에 따라 增惡되었으며 一定한 位置와 姿勢를 長時間 取하면 곧 疲勞를 느껴 흔히 쪼그린 姿勢를 取했다. 入院하기 二年前부터는 胸痛, 頭痛, 眩氣症 全身倦怠等을 呼訴하였으며 漸漸 全身水腫이 隨伴되고 尿量은 減少되었다. 4293年 5月以後 本病院外來에 通院하면서 「디지타리스」劑를 服用하였다.

入院當時의 理學의 所見으로서 發育狀態는 中等度이었고 體重은 54kg, 血壓은 150/110, 脈搏은 76/分, 體溫은 36.5°C 이었다. 全身에 輕한 水腫이 觀察되었고 口唇, 指趾에는 顯著한 青色症과 鼓桴指趾를 呈示하였다. 肺野에서 聽診上 異常所見 없었으나 心濁音界는 左右가 轉錯되어 있었고, 同時에 兩側으로 擴大되어 있었으며 高度의 收縮期雜音이 左側第2肋間位에서 聽取되었다. 腹部는 若干膨滿되어 있었으나 肝및 脾는 觸知되지 않았고 移動性濁音 或은 波動도 觀察되지 않았다(入院期間中의 血壓變動 150/110~165/120).

檢査室所見: 赤血球 662萬, 血色素 22gm, 白血球 7, 200 (N: 55%, L: 29%, M: 3%, E: 12%, B: 1%), Hematocrit 70 cc, 血沈 11mm/hr, 血小板 10萬이었다. 出血時間 4分 40秒, 凝血時間 18分 5秒, Prothrombin time 80%이었다. 尿所見은 1日 排尿量 1,010

*本報告의 要旨은 4294年10月14日 第12次 大韓病理學會에서 發表하였음.

~1,500cc, 比重 1.010~1.016, 尿反應 酸性, 尿蛋白 (+~#), 糖(-)이었고 顯微鏡의 으로 少數의 赤血球 및 白血球(4~7/H.P.F)와 1~3個의 圓柱가 觀察되었 으며 bilirubin, urobilinogen 은 陰性이었다. 便所見에서 潛血反應(-), 虫卵: (-)이었다. 肝機能檢査에서 總蛋白質量 7.0gm%, A/G: 3.6/3.4, Thymol turbidity test 2.0 U, C.C.F. +/+, NPN 38.4 mg%, BUN 10.5 ~14.1mg%, Creatinine 1.33~1.5mg%, Na: 137~140mEq, K: 4.4mEq, Ca: 11.6mg%, Cl: 118mEq, Total Cholesterol 100.4mg%, Cholesterol ester 66.3 mg%이었다.

右心導子法所見

位 置	壓力	酸素含有量	酸素容量	酸素飽和度
右 心 房	3/0mmHg	11.68vol.%		
右 心 室	110/0	15.00		
上大靜脈		13.04		
股 動 脈		8.35	11.76	71%
		24.96	33.33	75

肺動脈 插入은 不可能하였다. 肺活量: 71%(2,841), 血中 CO₂ 含有量은 22.96mq이었다.

X線所見: 胸部에서 心은 右胸腔에 轉錯되어 正常心에 對하여 鏡影狀으로 보이고 心影擴大가 顯著하였다. 氣管支造影術像은 正常이었다. 腹部에서 肝影像은 左上腹部에서 胃內空氣影像是 右側上腹部에서 觀察되었다. 高壓 Barium 灌腸에 있어서 大腸, S字狀腸, 直腸의 走行은 完全히 轉錯되어 있었다. X線 및 耳鼻科의 檢査에 依하여 副鼻腔炎의 所見은 觀察되지 않았다.

手術所見: 全身麻醉下에 低溫法에 依하여 體溫 29°~30°C로 維持하고 體外循環法을 兼하여 直視下 開心術로서 解剖學的矯正을 試圖하였다. (總心停止時間: 60分, 大動脈遮斷時間: 70分).

走行의 歪曲이 甚한 右方冠狀動脈을 避하여 右側心室에 切開을 加하여 肺動脈搏出路를 可視下에 Infundibulotomy 와 Valvulotomy 를 施行하였다. 大動脈轉位가 極甚하여 心室中隔缺損縫合은 不可能하였다. 따라서 二次의 心室切開로 視野를 넓혀 縫合을 試圖하려 했으나 不可能하여 手術의 進行을 中止하고 心室縫合을 하였다. 心室縫合後 20分에 心室擅律이 일어났으나 Defibrilator에 依해서 心搏動은 正常으로 돌아왔으나 10分 後 다시 일어나 心室사-지 및 Defibrilator에 依해서도 心搏動을 蘇生시킬 수 없었다.

病 理 學 的 所 見

屍體는 全身에 甚한 藍青色을 呈示하였고 甚한 鼓桴指趾가 觀察되었다. 胸部에는 散在性 點狀 乃至 斑狀出血이 觀察되었고 이는 特히 開胸創에서 顯著하였다. 全

身 特히 顔部 및 下肢에서 若干의 水腫이 觀察되었다. 右左兩胸腔內에서는 外科의 手術에 基因한 新鮮한 血液凝固塊를 包含하는 40cc, 50cc의 血性液體의 滯溜가 觀察되었다. 胸腔內에서는 異常液體의 滯溜가 觀察되지 않았고 腸間膜淋巴節들은 若干의 鬱血을 呈示하였으나 腹膜에 特記所見 없었다. 心囊腔은 外科的으로 切開되어 있었으며, 7.0×6.0×1.5cm의 血液凝固塊를 包含하고 있었고 漿膜面의 甚한 鬱血과 點狀 乃至 斑狀出血 그리고 若干의 纖維素附着을 呈示하였다.

全胸腹腔臟器 即 心及 大脈管, 肺, 肝, 脾, 腎, 副腎, 虫垂를 包含하는 胃腸管, 辜丸은 正常人的 鏡像位置에서 觀察되었다.

心 및 大脈管: 心은 胸腔의 右側에서 正常心의 鏡像位로서 右側橫隔膜上部에 位置하여 있었다. 心의 重量은 500gm로서 그 크기와 더불어 顯著한 增加를 呈示하였다. 心의 外形은 거의 球形에 가까웠고 心尖部는 靜脈血性心室(Venous Ventricle, Left-sided Right Ventricle)로 偏倚되어 있었다.

心外膜은 瀰濁 乃至 肥厚되어 있었으며, 多數의 작은 血液凝固塊가 附着되어 있었다.

右左兩側心房室들 및 大脈管들은 正常心 및 大脈管의 鏡像位置에서 觀察되었다.

靜脈血性心房(Venous Atrium) 即 左方右心房(Left-sided Right Atrium)은 그 容積이 甚히 增加되었고 그 壁도 若干 肥厚되어 있었다. 卵圓孔은 閉鎖되어 있었다.

이 靜脈血性心房은 左方三尖瓣(Left-sided tricuspid valve)을 通해서 靜脈血性心室(Venous ventricle), 即 左方右心室(Left-sided right ventricle)과 流通되어 있었다. 이 三尖瓣은 正常的으로 形成되어 있었으며 그 周圍長은 11.2cm 이었고 굵은 腱索과 甚히 肥厚된 畸形의 乳嘴筋이 觀察되었다. 靜脈血性心室(Venous ventricle) 即 左方右心室(Left-sided right ventricle)은 그 容積의 增加와 더불어 心室壁의 甚한 肥厚를 呈示하였으며 그 두께는 心基部에서 2.0cm, 心尖部의 中間部位에서 1.5cm, 그리고 心尖部에서 2.3cm이었다. 肉柱들도 顯著히 肥厚되어 있었다. 大動脈瓣 直下方에, 心室中隔의 膜部에서 2.0×2.0cm의 圓形中隔缺損이 觀察되었다. 靜脈血性心室의 後壁을 따라서 肺動脈基部에서 三尖瓣에까지 伸長하여 動脈圓錐(Conus arteriosus)의 壁의 一部를 形成하는 室上稜(Crista supraventricularis)이 靜脈血性心室의 前壁에 正常以上으로 接近하고 있어서, 靜脈血性心室의 主部分과 Subpulmonary tract 와의 사이에서 始作하여 肺動脈口에 이르기까지 매우 狹窄되어 있어서 漏斗形(Infundibular shape)을 이루고 있었으며 그 走行路는 S字型을 取하고 있었고 이는 室上稜下部의 顯著한 突出에 基因하고 있었다. 따라서 이 Subpulmonary tract의 內側壁은 室上稜에 依하여, 後壁은

心室中隔에 의하여, 前壁은 靜脈血性心室의 前壁에 의하여 形成되어 있었다. 肺動脈瓣은 三片으로 形成되었고 그 周圍長은 4.9cm 로서 약간 發育不全이었다.

肺動脈은 全般的으로 若干 發育不全이었고 그 周圍長은 起始部에서 5.5cm이었으며 그 壁도 매우 얇아서 靜脈壁에 類似하였다. 肺動脈의 狹窄後擴張은 肺動脈瓣直上方에서 觀察되었고 그 周圍長은 6.0cm이었다. 肺動脈과 大動脈과의 位置關係는 前後關係에 있어서는 正常人과 同一하였으나 右左關係에 있어서는 鏡像을 取하였다. 따라서 肺動脈의 走行은 大動脈前方에서 起始하여 右上行하면서 正常的으로 右左兩枝로 分枝되었으나 左枝가 大動脈弓後 上方으로 走行하였다. 左枝는 右枝보다 길고 넓었으며, 左方으로 水平으로 走行하다가 大動脈과 上空靜脈後方으로, 그리고 左氣管枝의 前方으로 走行하였다. 한편 肺動脈右枝는 下行大動脈과 右氣管枝前方에서 水平方向으로 走行하였다.

肺靜脈은 右左兩肺靜脈의 鏡像位置以外 特記所見없이 動脈血性心房에 進入하였다.

動脈性心房(Arterial atrium) 即 右方左心房(Right-sided left atrium)은 僧帽瓣을 통해서 動脈性心室即 右方左心室과 流通하였고 그 두께는 0.2cm이었다. 이 右方僧帽瓣은 그 位置에 있어서 正常的 鏡像이었으나 그 形態는 正常이었으며 그 周圍長은 8.0cm이었다. 僧帽瓣의 前尖의 左緣에 近接하여 0.7×1.0cm의 斑狀으로 隆起된 潤澤한 乳白色의 心內膜肥厚가 觀察되었다.

動脈血性心室(Arterial ventricle) 즉 右方左心室(Right-sided left ventricle)의 壁은 매우 肥厚되어 있었으며 그 두께는 基底部에서 2.5cm, 心尖과의 中間部에서 2.2cm, 그리고 心尖部에서 1.1cm이었다. 僧帽瓣에 이르는 乳嘴筋들은 甚히 肥厚되어 있었고 그 肉柱들도 肥厚되어 있었다. 中隔 및 前壁에, 心室中隔缺損部位에서 約 2cm, 下方에서 起始한 長菱形의, 6.0×3.0×0.2cm의 斑狀으로 隆起된 乳白色의 心內膜肥厚가 觀察되었고 그의 表面은 平滑潤澤하였으며, 炎性滲出 或은 毛細血管의 走行을 顯示하지 않았으며, 周邊組織과 銳利하게 分割되어 있었다. 心筋은 暗黃赤色을 顯示하였고 硬하였다.

冠狀動脈들은 正常位置의 鏡像에 있었으며 따라서 下行動脈은 右方左冠狀動脈에서 起始하고 後下行動脈은 左方右冠狀動脈에서 起始하였다.

大動脈은 左側에 偏位(sinistro-position)하여서 心室中隔缺損部上方에서 右左兩心室에 걸쳐 起始 即 騎乘(over-ride)하였고 正常管徑을 顯示하였다. 大動脈瓣은 正常的으로 形成되어 있으나, 大動脈瓣의 約 3分之1은 靜脈血性心室에 나머지 約 3分之2는 動脈血性心室에 걸쳐 있었다. 大動脈瓣의 前片은 하나이었으나 後片은 둘로 觀察되었으며 全大動脈의 周圍長은 8.0cm이었다.

이들 前尖 및 後尖에서 各各 0.2×1.0cm의 圓形 및 卵圓形의 瓣片開窓(fenestration)이 觀察되었다. Botallo氏 動脈管은 閉鎖되어 있었다. 右左兩心室에 걸쳐 騎乘하고 있는 大動脈은 胸骨의 右側中央部에서 始作하여 肺動脈後方에서 心軸에 沿하여 上前方으로 斜行하였다. 大動脈으로부터의 各 動脈分枝는 正常에 對하여 鏡像의 位置에 있었고 따라서 左無名動脈, 右總頸動脈, 右鎖骨下動脈의 順序로 分枝되었다. 胸部大動脈은 그 起始部에서부터 脊椎右側에 沿하여 下行하였다. 左側氣管支動脈은 단지 一個로서 觀察되었고 第一肋間動脈에서 起始하였다. 右側氣管支動脈은 2枝로서 觀察되었고 大動脈에서 直接分枝되었다. 이들 氣管支動脈들은 모두 擴張되어 있었다. 腹部大動脈의 分枝들도 鏡像位置에 있었다. 大動脈內膜은 그 起始部에서부터 腰部大動脈에 이르기까지 그리고 大動脈의 主要分枝까지도 年齡에 比하여 極히 甚한 粉瘤性 및 硬化性 病變을 顯示하였다.

上大靜脈 및 下大靜脈亦是 鏡像部位에 있었으며 脊椎의 左側에서 靜脈血性心房에 進入하였고, 胸管도 脊椎右側에서 觀察되었다.

顯微鏡의 所見으로서, 肉眼的으로 動脈血性心室內膜의 斑狀으로 隆起된 乳白色의 心內膜肥厚를 包含하는 心의 切片들은 內膜下部의 鬆疎한 纖維性結締組織增殖을 顯示하였고 輕微한 彈性纖維의 增加도 部位에 따라서는 觀察되었다. 그러나 이 部位에서 炎性滲出物은 觀察되지 않았다. 이 增殖된 纖維性結締組織을 被覆하는 心內膜은 다른 部位에 比해서 매우 薄었고 心內皮細胞는 거의 觀察되지 않았다. 心筋細胞들은 顯著的 肥大를 顯示하였고, 心間質腔도 薄어지고, 纖維性結締組織이 增加되어 있었으며, 心內膜下部의 增殖된 纖維性結締組織이 心筋의 間質腔으로 連續移行하고 있는 部位도 觀察되었다. 心外膜 및 冠狀動脈들은 特記所見을 顯示하지 않았다.

大動脈에서 取한 切片들은 顯微鏡의 鏡像으로 脈管內膜의 甚한 粉瘤性變化和 纖維化를 顯示하였다. 內膜深層部의 彈性纖維들의 切斷, cholesterol ester의 裂隙 그리고 石灰沈着도 顯著하게 觀察되었다.

肺 및 氣管支: 右左兩肺의 重量은 各各 450gm, 380gm 이었고 그 位置는 正常人の 그것의 鏡像이어서 右肺는 2葉, 左肺는 3葉으로 構成되어 있었다. 漿膜面은 若干의 鬱血과 散在性點狀出血을 顯示하였으며 左肺上葉의 肺尖部에서 큰 硬結이 觸知되었다. 切面에서 右左兩肺의 色調는 深暗赤色이었으며, 淡赤褐色의 泡性壓出液이 若干 觀察되었다. 左側肺尖의 硬結部는 切面에서 3cm×2cm×2.5cm의 球形의 石灰化된 硬結物로 觀察되었으며, 그 크기에 差가 있으나 작은 石灰化된 結節들이 左肺上葉에서 散在性으로 觀察되었다.

氣管支는 第5胸椎에서 正常的으로 氣管으로부터 分枝

되었으나 右支는 左支에 比하여 管徑이 좁고 길어서 거의 2배에 가까웠고, 左支는 大動脈下方을 通하면서 食道, 胸管 및 下行大動脈을 橫斷하였다.

右左兩肺에서 切取한 切片들은 全般的으로 甚한 鬱血 및 肺腔內 出血을 呈示하였으며, 甚한 無氣肺性所見도 觀察되었으나 部位에 따라서는 氣腫性病變도 觀察되었다. 左肺上葉의 石灰化된 硬結部位에서 取한 切片들은 甚한 纖維性乾酪性肺結核의 所見을 呈示하였으며 石灰沈着도 顯著하였다. 氣管支擴張症의 所見은 肉眼的 및 顯微鏡의 觀察되지 않았다.

甲狀腺右葉 下極에서 下方 約 1.5cm 되는 部位의 氣管漿膜에 0.6×0.3cm의 卵圓形의 潤滑한 灰白色의 組織이 觀察되었다. 이는 顯微鏡의 正常副甲狀腺의 構造를 呈示하였다.

肝: 肝의 重量은 1,200gm 이었으며, 左上腹部橫隔膜下 即 正常肝의 鏡像位置에서 觀察되었다. 左側葉은 右側葉보다 훨씬 크며, 膽囊窩 및 膽囊은 左側葉의 보다 Ligamentum teres 에 가까운 部位에서 觀察되었다. 肝의 漿膜面은 中等度の 鬱血을 呈示하였고 硬度는 比較的 柔軟하였으며 切斷에서 鬱血以外에 特記所見을 呈示하지 않았다.

肝의 右左兩側에서 取한 切片들은 顯微鏡의 類洞의 甚한 擴張 및 鬱血을 呈示하였으며, 門脈腔內에는 部位에 따라서 輕微한 小圓形細胞들의 浸潤이 觀察되었다. 肝內脈管 및 膽管에 特記所見 없었다.

膽囊 및 膽管: 膽囊은 肝의 左側葉後面에 있었고 膽管은 右向下方으로 走行하여 膽管和 合쳐 總輸膽管을 形成하고 이는 十二指腸의 上後方 및 門脈前方을 下向하여 膵管和 合쳐서 十二指腸의 右壁에 開口하였으며, 肉眼的 및 顯微鏡의 輕微한 鬱血以外 特記所見을 呈示하지 않았다.

脾: 脾의 重量은 70gm 이었고 上腹部右側 正常脾의 鏡像位置에서 觀察되었다. 脾의 漿膜面은 鬱血을 呈示하였고, 切面에서 白髓가 顯著치 않을뿐 아니라, 거의 泥狀이었고 그 硬度는 매우 柔軟하였다.

脾에서 取한 切片들은 顯微鏡의 赤髓의 甚한 鬱血을 呈示하였고, 部位에 따라서는 淋巴濾胞의 萎縮 및 中心芽部의 消失 그리고 中心動脈의 硝子樣肥厚以外 特記所見을 呈示하지 않았다.

膵: 膵의 重量은 60gm 이었으며 頭部는 胃後方에서 左方으로 向하여 位置해 있었고, 體部 및 尾部는 胃의 後面을 따라서 右側脾彎曲과 接하였고, 全體的으로 膵는 右方十二指腸의 Loop 內에서 觀察되었다. 肉眼的 및 顯微鏡의 輕微한 鬱血以外, 特記所見을 呈示하지 않았다.

副腎: 右左兩副腎의 크기는 正常範圍內에 있었으나 左側副腎은 下靜脈과 肝의 左側葉의 後方, 그리고 左

腎上極에 位置해 있었고 右側副腎은 右腎의 內緣에 附着해 있었다. 그 形態에 있어서도 左側副腎은 「피라미드」에 類似하였으며, 右側副腎은 半月形이었고 左側副腎보다 若干 컸다. 兩副腎은 髓質 및 皮質의 中等度の 鬱血 및 散在性 點狀出血以外 特記所見을 呈示하지 않았다.

右左兩副腎의 切片들은 顯微鏡의 zona reticularis 의 輕微한 脂肪變性和 皮質 및 髓質의 中等度の 鬱血以外에 特記所見을 呈示하지 않았다.

腎: 右左兩腎의 重量은 各各 120gm, 100gm 이었으며 그 크기도 兩腎 모두 若干 增加되어 있었다. 右側腎의 位置는 左側腎보다 약간 높았다. 硬度는 柔軟하며 表面은 濃茶褐色으로서 極히 輕微한 顆粒을 呈示하였다. 그러나 被膜은 比較的 容易하게 剝離되었다. 兩腎의 切斷面은 隆起하였고 皮髓質境界部는 明瞭하였다.

右左兩腎에서 取한 切片들은 顯微鏡의 絲絨體의 毛細血管과 Bowman氏被膜의 基底膜의 輕한 그러나 瀰蔓性인 肥厚를 呈示하였고, 部位에 따라서는 絲絨體全體가 硝子化되어 있었으며, 어떤 絲絨體의 cellularity는 若干 增加되어 있었다. 絲絨體의 萎縮도 觀察되었다. 絲絨體鬱血은 全般에 걸쳐 觀察되었다. 腎細尿管은 腎絲絨體의 萎縮과 더불어 腎細尿管萎縮을 呈示하였다. 部位에 따라서는 드물지 않게 好酸性硝子樣圓柱가 觀察되었다. 腎細小動脈들은 一般的으로 輕微한, 部位에 따라서는 中等度の 硝子樣肥厚를 呈示하였으나 炎性所見을 呈示하지 않았다. 間質에서는 小圓形細胞들의 散在性 焦點性浸潤이 觀察되었다.

尿管 및 膀胱: 輕微한 鬱血以外 特記所見 없었다.

胃腸管: 胃腸管은 全體的으로 正常의 鏡像位置에 있었다. 即 食道는 脊椎의 正中線을 따라 下向하면서 下頸部에서 右傾하다가 第5胸椎骨部에서 正中線으로 復歸하면서 곧 右傾하여 橫隔膜의 食道裂口로 進入하였다.

胃는 上腹部의 右方에 있었으며, 脊椎를 橫斷하여 左側에서 十二指腸에 移行하였다. 十二指腸은 左外方으로 弧를 그리면서 右側 psoas muscle 및 右側腎動脈前方에서 空腸에 連結되고 있었다. 空腸의 大部分은 臍部와 右側腸骨部를 占하고 있었으며 廻腸은 主로 臍部, 上腹部, 左側腸骨部, 그리고 恥部에 있었다. 盲腸 및 虫垂는 左腸骨部에 位置하였다. 上行結腸은 左側盲腸에서 起始하여 左側에 位置한 肝의 左葉下部까지 가서 左側彎曲을 形成하였다.

橫行結腸은 左側에서 右向하였으며 右側下方에서 右側脾彎曲을 形成하였다. 下行結腸은 右腎의 外緣을 따라 右肋下部 및 右腰部를 下行하여 右下方에서 直腸에 移行하였다. 胃腸管은 肉眼的 및 顯微鏡의 中等度の 瀰蔓性毛細血管鬱血을 그 漿膜 및 粘膜에 呈示하였을뿐 其他 特記所見 없었다.

生殖系: 右側辜丸의 下垂는 左側보다 더 顯著하였으

며 右左兩側牽丸은 肉眼的 및 顯微鏡의 으로 特記所見을 呈示하지 않았다.

胸腺: 特記所見없었다.

甲狀腺 및 副甲狀腺: 輕微한 齶血以外 特記所見없었다.

下垂體: 輕微한 齶血以外 特記所見없었다.

腦: 腦의 重量은 1.350gm 이었으며, 肉眼的 및 顯微鏡의 으로 大腦, 小腦, 및 腦幹의 軟腦膜의 血管들은 甚한 齶血을 呈示하였으며, 腦實質은 甚한 毛細血管齶血, 散在하는 點狀出血 그리고 水腫을 呈示하였다.

病理學的 診斷

臟器의 多發性 先天性畸形

右心症을 隨伴한 完全臟器轉位症 (鏡像症) Fallot 氏 四徵

大動脈의 左側偏位 및 騎乘位

肺動脈發育不全을 隨伴한 漏斗型肺動脈狹窄

心室中隔欠損, 心室中隔膜部

左方右心室(靜脈血性心室)의 肥厚

氣管支動脈의 擴張, 兩側性

右方左心室(動脈血性心室)의 斑狀 心內膜硬化症

大動脈瓣의 瓣片閉塞

副甲狀腺의 位置異常: 右側氣管上 1個

全身臟器의 齶血과 鼓桴指趾

大動脈의 甚한 粉瘤性硬化症

輕微한 兩側性 腎細小動脈硬化症과 腎性高血壓

右肺上葉의 石灰化된 結核

Pathological Diagnosis

Multiple congenital anomalies of viscera

Situs inversus viscerum totalis, including

Dextrocardia

Tetralogy of Fallot:

1. Pulmonary stenosis, infundibular type, with hypoplasia of pulmonary artery.
2. Interventricular septal defect, at pars membranacea.
3. Sinistro-position and over-riding of aorta.
4. Hypertrophy of left-sided right ventricle (venous ventricle).

Endocardial fibrosis, right-sided left ventricle (arterial ventricle), localized.

Fenestration of aortic valve leaflets.

Dilatation of bronchial arteries, bilateral.

Aberrant parathyroid gland, trachea.

Generalized passive congestion of viscera.

Clubbed fingers and toes, marked, bilateral.

Atherosclerosis, marked, aorta and its large

branches.

Arteriolar nephrosclerosis, mild, bilateral, with hypertension.

Tuberculosis, partly calcified, upper lobe, right lung.

考 按

內臟轉位症에 關하여는 紀元前에 이미 Aristoteles 가 記述한 바 있다고 하며^{7, 15)} 干今 數 많은 症例報告와 統計學的檢索이 記載되어왔다. 그 頻度는 報告者에 따라 一定치 않으나(第1表) Gunther 는 83,853例의 連續剖檢에서 12例의 內臟轉位症을 發見하여 7,000:1의 人口比를 報告하였고, Lewald 는 5,000例의 連續剖檢에서 1例를 發見, 5,000:1의 人口比를 報告하였다. X線檢査 또는 理學的檢査에 依한 統計에 있어서는 더욱 많은 頻度差가 알려져 있다. 그러나 Vineberg 는 1946년까지의 文獻에서 內臟轉位症 475例를 收集考按하여 이는 人口 約 10,000名 當 1名의 比로 發見된다고 하였다.¹⁰⁾

第1表 內臟轉位症의 頻度¹⁰⁾

報 告 者	年 代	報告例數	頻 度
Sherk	1922	10	1 : 35,000
Lewald	1925	1 (剖檢)	1 : 5,000
Lewald	1925	27	1 : 1,400
城城野	1931	12	1 : 17,000
Adams et al.	1937	12	1 : 10,300
Parson	1945	2	1 : 7,500
Gunther		12(剖檢)	1 : 7,000
Tanner-Cain et al.	1951	3(剖檢)	

內臟轉位症에는 胸腹部臟器全部가 各臟器相互間의 前後, 上下의 位置의 關係를 變함이 없이 鏡像位置로 右左轉位된 完全內臟轉位症(Situs Inversus Viscerum Totalis)과 一部臟器의 轉位에 限하는 部分的內臟轉位症(Situs Inversus Viscerum Partialis)의 두 型이 있으나 兩者間에는 各種段階가 있다. 部分的內臟轉位가 完全轉位보다 더욱 드문 것은 잘 알려져 있으며, 歐美文獻에서는 그 數字的記載를 仔細히 參照하지 못하였으나 日本文獻에서는 1:5~1:10 程度로 記載되고 있다.¹⁵⁾

內臟轉位症의 原因에 關하여는 古來로부터 많은 說들이 提議되고 있다. 內臟轉位症의 遺傳의 關係에 關하여는 아직 不明한 點이 많으나, Cockayne 에 依하면 內臟轉位症은 單一體因子(single autosomal gene)에 依하여 劣性으로 遺傳된다고 한다.³⁾ 즉 Cockayne 는 內臟轉位症을 가진 症例의 親族 420名中 18例(23:1)³⁾, Torgersen 은 親族 907名中 10例(90:1)의 높은 頻度로 內臟轉位症을 發見記載하였고,¹¹⁾ Lows & Mckeown 은 51名,

31名의 親族中 各各 1例式을 觀察하였다.⁸⁾ 東洋에 있어서는 日本의 安藤, 川邊의 統計에서 內臟轉位症이 兄弟姊妹에서 觀察된 數例가 記載되어 있고, 稻田等의 症例報告에서는 3男妹가 모두 完全內臟轉位症을 가졌었다¹⁵⁾. 本症例는 孤兒였던 關係로 血緣的檢索은 不可能하였던 것이다.

Virchow는 內臟轉位症症例에서 臍帶가 右廻螺線狀으로 돌아 있음(正常에서는 그 反對임)을 發見하고 이것이 決定的 要素라고 생각하였고, Sherk는 胎兒時 心管의 "S"型的 變化가 한 原因이 될 수 있다고 하였다.¹⁰⁾ 또 다른 一說에 있어서는 이 內臟轉位症은 雙生兒에 關係있다고 하였으며 이 경우에 있어서는 twinning에 앞서서 blastoderm에 對稱과 非對稱이 形成되기 때문이라 하였다. 近來에 와서는 이 臟器의 非對稱에 關與하는 決定的 要素는 腸原基의 正常的螺旋廻轉이라 하여, 萬一에 그 方向이 逆轉될 때 內臟轉位症이 생긴다고 하였다.

右心症에 合併하는 先天性心畸形에 關하여는 興味있는 統計的 事實이 있다. 完全內臟轉位症에 있어서 그 右心이 其他 心畸形을 合併하는 頻度는 매우 적어서 Torgersen은 症例의 3%에서¹¹⁾, Cockayne는 9%에서³⁾, Lowe & Mckeown은 5%에서⁸⁾, 其他心畸形을 發見한다고 하였고, 大原의 統計에서도 121例中 9例(7%)에서 觀察되었다.¹⁵⁾ 즉 完全內臟轉位症에 있어서의 右心에서는 그 大部分이 心畸形을 隨伴하지 않으나, 이에 反하여 完全內臟轉位症을 隨伴하지 않는 單獨右心症(Isolated Dextrocardia)에서는 98%의 高率로 心畸形을 隨伴하여 이들間에 매우 興味있는 相異點을 呈示하고 있다. 部分的 內臟轉位症을 가지는 경우에는 內臟轉位의 程度가 輕할수록 心畸形의 合併이 많아지는 傾向이 있다고 하지만,⁷⁾ 部分的內臟轉位症 그 自體가 드문 것이므로 이에 關해서는 仔細히 알려져 있지 않다.

完全內臟轉位症에 合併된 心畸形의 種類는 매우 複雜하여 臨床的으로는 確診되기 困難하다고 한다. Keith는 剖檢에 依하여 確認된 11例의 文獻症例와 그의 自驗例 9例 都合 20症例의 合併된 心畸形을 考按한 것을 보면 非青色症群에서는 比較的 單純한 心畸形이 觀察되지만, 頻도가 높은 青色症群에서는 心畸形의 複雜性은 高度에 이르고 있다⁷⁾(第2表). 즉 單心室이 거의 半數(9例)에서 觀察되고, 여기에 때때로 肺動脈狹窄 또는 閉鎖, 總房室瓣口遺殘, 心大血管轉位, 肺靜脈還流異常 등이 合併되어 있다. 그러나 正常位의 心畸形中 青色症群의 約 70%를 占하는, 或은 다른 모든 青色症性心畸形의 總頻度와 同等한 頻度로 檢索되는 Fallot氏 四徵이 完全內臟轉位를 隨伴한 右心症에 觀察되었다는 文獻記載을 參照할 수 없는 것은 特別히 注目할만한 事實이다. Keith는 現在에 이르기까지 Fallot氏 四徵이 確實히 證明된 完全內臟轉

第2表 內臟轉位症에 隨伴된 右心症에 있어서의 合併心畸形(剖檢에 依한 確認例 20例)(Keith)

1) 非青色症群	4
1. 心室中隔缺損症	1
2. 肺靜脈還流異常	1
3. 心房中隔缺損症	1
4. 心室中隔缺損症, 心房中隔缺損症 肺靜脈還流異常의 合併	1
2) 青色症群	16
1. 全肺靜脈還流異常	1
2. 二心室, 三心腔, 動脈管閉存症의 合併	1
3. 總動脈幹, 總房室瓣口遺殘, 肺靜脈還流異常의 合併	1
4. 三尖瓣, 肺動脈閉鎖	2
5. 大血管完全轉位	1
6. 大血管轉位, 肺動脈狹窄, 肺靜脈還流異常의 合併	1
7. 單心室 肺動脈狹窄 或은 閉鎖合併 總房室瓣口遺殘合併 大血管轉位合併 肺靜脈還流異常合併	9 5 6 6 5
8. Fallot氏 四徵	없음

位症症例의 報告는 없다고까지 斷言하고 있다⁷⁾. 한편 日本의 剖檢例를 보면 非青色症群中에는 心房中隔缺損症, 一次孔閉存症, 心室中隔缺損症, 肺動脈狹窄症 등의 單純한 것 등이 報告되어 있다. 이에 反하여 青色症群에서는 橫井의 1心房2心室에 心室中隔缺損症, 肺動脈位置異常, 動脈管閉存症 등을 隨伴한 症例, 遠藤의 2腔心에 動脈管閉存症, 肺動脈狹窄, 大動脈位置異常을 合併한 것 등 高度의 心畸形이 報告되어 있다. 稻田等은 臨床的으로 Fallot氏 四徵을 隨伴한 完全內臟轉位症을 觀察記載하였으나¹⁵⁾ 剖檢이 施行되지 않았을 뿐 아니라, 臨床의 所見相互間의 矛盾에 逢着하여 結論을 내리지 못하였다. 이런 點에서 本症例는 剖檢에 依하여 確認된 極히 드문 心畸形症例라고 생각된다.

Fallot氏 四徵 以外에 本症例의 心室中隔缺損下部에서 動脈血性心室의 心內膜은 巨大한 局所性纖維性肥厚(隆起)를 呈示하였다. 이것도 先天性인 心內膜病變이라고 理解되었다.

內臟轉位症에 氣管支擴張症과 副鼻腔炎을 隨伴하는 Kartagener's Syndrome은 가장 흔한 非心性異常으로 完全內臟轉位症例의 15~25%에서 관찰되나,^{1, 8)} 本症例에 있어서는 병리학적 및 臨床的으로 氣管支擴張症 및 副鼻腔炎이 觀察되지 않았다.

本症例에 合併된 其他疾患들 즉 年齡에 比하여 매우 甚한 大動脈의 粉瘤性硬化症, 腎細小動脈硬化症 및 高血壓 그리고 肺結核의 成因을 考按하는 것도 興味있으

리라 생각된다.

結 言

呼吸困難과 青色症을 主訴로 한 22歲韓國人男性으로서 臨床的으로 診療받고 剖檢에 依하여 確認된 Fallot 氏 四徵 斑狀心內膜纖維症과 腎細小動脈硬化症 및 高血壓 그리고 肺結核을 隨伴한 完全內臟轉位症 一例를 記載하고 文獻의 考察과 더불어 考按하였다.

右心症을 隨伴한 完全內臟轉位症에 Fallot 氏 四徵을 合併한 症例는 極히 드문 것 같으며 剖檢에 依하여 確認된 症例를 文獻에서 參照하기 困難하다.

Abstract

Situs Inversus Viscerum Totalis, Accompanied by Tetralogy of Fallot, Localized Endocardial Fibrosis, and Nephrosclerosis with Hypertension

<Report of an Autopsy Case>

**Sung Soo Lee, Dae Il Lee, Yong Il Kim
Young Kyun Lee, Dong Woon Ju, Chang Yee
Hong Chong Sul, Kim-Byung Mu Choi**

*College of Medicine,
Seoul National University*

A twenty-two year old Korean male was diagnosed to have situs inversus totalis including dextrocardia, and tetralogy of Fallot.

A surgical palliation was tried, but it was found to be of little avail. Post-mortem examination revealed the following:

All thoraco-abdominal viscera and vessels were in the mirror-image position of the normal.

The heart was in the right hemithorax in the mirror-image position of the normal, the cardiac axis directing right-lateralwards. The heart was globular in shape, enormously large, and weighed 500 gms. On section, the heart revealed tetralogy of Fallot in dextrocardiac position, including marked pulmonary stenosis of infundibular type with hypoplasia of pulmonary artery, marked hypertrophy of left-sided right ventricle (venous ventricle), large interventricular septal defect at the pars membranacea, and sinistroposition and over-riding of the aorta.

There was a large 6×3cm. localized elongated-rhomboid area of endocardial thickening in the right-sided left ventricle(arterial ventricle), that revealed microscopically markedly increased noninflamed loose

fibrous connective tissue with some elastic fibers extending into the adjacent and underlying myocardium.

Multiple small fenestration of the aortic valve leaflets and marked dilatation of bilateral bronchial arteries in the mirror image position were observed.

An aberrant parathyroid gland was observed over the trachea, 1.5 cm. distal to the right lower pole of the thyroid gland.

The right and left kidneys weighed 120 gms, and 100 gms, respectively, and showed bilateral diffuse but mild arteriolar nephrosclerosis. Clinically this patient had mild hypertension. The aorta and its main branches showed marked atherosclerosis.

There were moderate generalized passive congestion of all viscera and clubbed fingers and toes.

A small confluent nodular lesion of fibrocaceous tuberculosis that was partly calcified was observed in the right upper lobe of the lungs.

This is believed to be the first autopsy case of congenital anomaly of the heart of this type reported in the Korean literature.

REFERENCES

- 1) Adams, R. & Churchill, E.D.: *Situs Inversus, Sinusitis, Bronchiectasis. J. Thoracic Surg.*, 7:206, 1937.
- 2) Baffes, T.C. et al.: *Anatomic Variation in the Tetralogy of Fallot. Am. Heart J.*, 46: 657~669, 1953.
- 3) Cockayne, E.A.: *The Genetics of Transposition of the Viscera. Quart J. Med.*, 7: 479, 1938.
- 4) Goss: *Grays Anatomy, 27th ed., Lea & Febiger, 1959.*
- 5) Gould, S. C.: *Pathology of the Heart, 1st ed., Charles C. Thomas, 1953.*
- 6) Hu, C. H.: *Congenital Malformation of the Heart with Anomalous Insertion of Pulmonary Veins, Absence of Spleen, Situs Inversus of Abdominal Viscera and Other Developmental Errors., Am. J. Path.*, 5:389, 1929.
- 7) Keith, J. D.: *Heart Disease in Infancy and Childhood. 1st ed., The MacMillan Co., 1958.*
- 8) Lowe, C. R. & McKeown, T.: *An Investigation of Dextrocardia with and without Transposition of Abdominal Viscera with a Report of Case in One Monozygotic Twin. Ann. Eugenics*, 18:199~207, 1954.
- 9) Polhemus, D. W. & Schafer, W. B.: *Congenital*

- Absence of Spleen: Syndrome with atrioventricularis and Situs Inversus. Pediatrics, 9:696~708, 1952.*
- 10) Tanner-Cain, N. & Crump, E. P.: *Situs Inversus, Report of Three Cases and a Review of the Literature. J. Ped., 38:199~207, 1951.*
- 11) Torgersen, J.: *Genic Factors in Asymmetry and in the Developmental and Pathological Changes of Lungs, Heart and Abdominal Organs. Arch. Path., 47:556, 1949.*
- 12) Torgersen, J.: *Situs Inversus, Asymmetry and Twinning. Am. J. Human Genet., 2:361, 1950.*
- 13) Wynn-Williams, N.: *Bronchiectasis: A Study centred on Bedford and its Environs. Brit. Med. J., 1:1194, 1953.*
- 14) Young, M. D. & Criswold, H. E.: *Situs Inversus of the Abdominal Viscera with Levocardia. Circulation, 3:202, 1951.*
- 15) 稱田深等 : 內臟轉位에 合併한 先天性心疾患에 關하여, 診斷과 治療, 49:886, 1961.
- 16) 榊原仔 : 先天性 心疾患의 診斷, 文光堂, 1958.

》李聖洙·李大一·金勇一·李寧均·朱東雲·洪彰義·金鍾高·崔秉茂 論文 寫真附圖①《

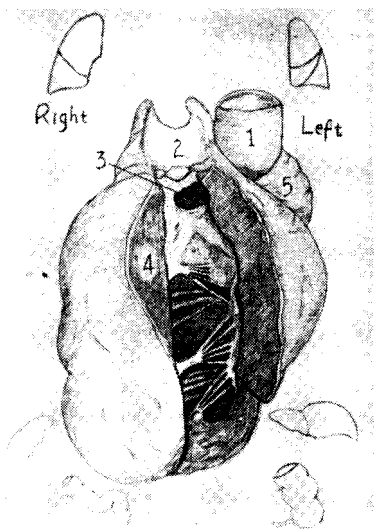


Fig. 1

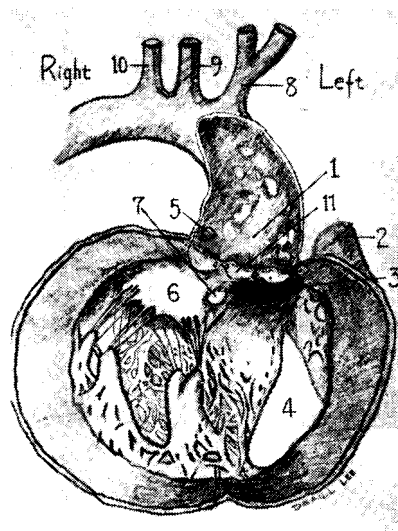


Fig. 2



Fig. 3

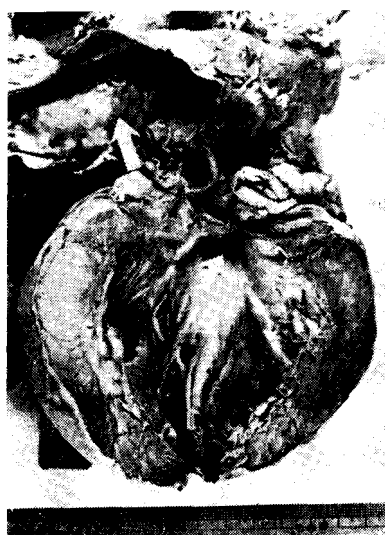


Fig. 4



Fig. 5

Legends for Figures

Fig. 1. Schematic diagram of the left-sided right ventricle (venous ventricle), showing marked pulmonary stenosis of infundibular type with hypoplasia of pulmonary artery and interventricular septal defect.

1. Aorta, arising from the right-sided left ventricle, that is normal in anteroposterior and cranio-caudal relationships.
2. Hypoplastic pulmonary artery, showing post-stenotic dilatation above the narrow subpulmonary tract.
3. Interventricular septal defect at the pars membranacea.
4. Marked hypertrophy of the left-sided right ventricle.
5. Part of the right-sided left ventricle.

Fig. 2. Schematic diagram of the right-sided left ventricle (arterial ventricle) and aorta.

1. The sinistrio-positioned and over-riding aorta with right-sided aortic arch, of which intima shows marked atherosclerosis.
2. Pulmonary artery.
3. Interventricular septal defect at pars membranacea.
4. A large localized elongated-rhomboid area of end-

ocardial thickening in the right-sided left ventricle.

5. Ostium of the left-sided right coronary artery, that is located distally from the sinus of Valsalva.
6. Right-sided mitral valve leaflets.
7. A round elevated patch of endocardial thickening at the inner margin of anterior leaflet of the mitral valve.
8. Left-sided innominate artery arising from the right-sided aortic arch.
9. Right-sided left common carotid artery.
10. Right-sided left subclavian artery.
11. Fenestration of aortic valve leaflets.

Fig. 3. The left-sided right ventricle or venous ventricle, showing narrow subpulmonary tract, marked hypertrophy of myocardium and interventricular communication through the large septal defect.

Fig. 4. The sectioned right-sided left ventricle with over-riding aorta. Arrow (↙) shows a large interventricular septal defect below the over-riding aorta. Arrow (↘) shows right-sided aortic arch, with marked atherosclerosis of the intima.

Fig. 5. Photograph of thoraco-abdominal viscera that are totally inverted to mirror-image position of normal.