

循環器系疾患分野

内臓錯位症候群

1. 概要

先天的に脾臓がない（無脾症）、または脾臓が2個以上ある（多脾症）状態に加えて、内臓が左右対称に形成される。複雑心奇形、様々な腹部臓器異常、免疫低下などを合併する症候群。

2. 疫学

10,000人に1人の頻度で発生する希な、原因不明の、予後不良の疾患である。

3. 原因

全く分かっていない。遺伝子異常の有無も不明である。

4. 症状

複雑心奇形によるチアノーゼ、心不全症状を認める。哺乳障害、体重増加不良、易疲労などの症状がある。

5. 合併症

消化管の回転異常や、重症細菌感染症による発熱、ショック症状。突然死もある。

6. 治療法

新生児期の肺動脈閉鎖例にはプロスタグランジン E1 点滴。心疾患に対する外科的治療。房室弁閉鎖不全に対して血管拡張剤投与。

7. 研究班

内臓錯位症候群の疫学と治療実態に関する研究班