Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

Situs inversus totalis: relato de caso de uma anatomia espelhada

Situs inversus totalis: case report of a mirrored anatomy

Situs inversus totalis: reporte de caso de anatomía reflejada

João Paulo Ferreira de Freitas Alves[1], Ana Lara Pereira de Resende[1], Arthur Simão Vilela[1], Carlos Eduardo Cândido Domingos[1], Gustavo França Resende[1], Sarah de Castro Damasceno[1], Liana Silva Gomes[1], Jean Frederico de Araújo[1].

RESUMO

Objetivo: Relatar o caso de um paciente com *Situs inversus totalis* (SIT), abordando sua apresentação clínica, o diagnóstico e os desafios relacionados a essa rara condição congênita. **Detalhamento do caso:** Paciente feminina, 44 anos, com diagnóstico incidental de Situs inversus totalis durante exames pré-operatórios para cirurgia estética. A paciente era assintomática até então, mas, posteriormente, apresentou dois quadros agudos: colecistite e apendicite. Em ambos os episódios, a apresentação clínica foi atípica devido à inversão anatômica dos órgãos, ressaltando a importância do conhecimento prévio da condição para evitar equívocos diagnósticos e preparar a equipe médica para possíveis abordagens cirúrgicas. **Considerações finais:** *O Situs inversus totalis* é uma condição congênita rara que, embora frequentemente assintomática, pode dificultar diagnósticos e procedimentos médicos devido à disposição em espelho dos órgãos. O reconhecimento prévio e a documentação adequada da condição são cruciais para garantir a segurança do paciente, especialmente em situações de emergência, e para preparar a equipe médica diante das implicações anatômicas em cirurgias e transplantes. Exames de imagem desempenham um papel fundamental na identificação dessa anomalia.

Palavras-chave: *Situs inversus totalis*, Dextrocardia, Apendicite, Colecistite.

ABSTRACT

Objective: To report the case of a patient with *Situs inversus totalis* (SIT), addressing the clinical presentation, diagnosis, and challenges related to this rare congenital condition. **Case details:** A 44-year-old female patient was incidentally diagnosed with Situs inversus totalis during preoperative examinations for cosmetic surgery. The patient was asymptomatic until then, but subsequently presented two acute conditions: cholecystitis and appendicitis. In both episodes, the clinical presentation was atypical due to the anatomical inversion of the organs, highlighting the importance of prior knowledge of the condition to avoid misdiagnosis and prepare the medical team for possible surgical approaches. **Final considerations:** *Situs inversus totalis* is a rare congenital condition that, although often asymptomatic, can make diagnoses and medical procedures difficult due to the mirror-like arrangement of the organs. Early recognition and proper documentation of the condition are crucial to ensure patient safety, especially in emergency situations, and to prepare the medical team for the anatomical implications of surgery and transplantation. Imaging tests play a key role in identifying this anomaly.

Keywords: *Situs inversus totalis*, Dextrocardia, Appendicitis, Cholecystitis.

[1] Universidade Evangélica de Goiás – UniEVANGÉLICA, Anápolis - GO.

SUBMETIDO EM: 6/2025 | **ACEITO EM: 7/2025** | **PUBLICADO EM: 9/2025**

RESUMEN

Objetivo: Reportar el caso de una paciente con *situs inversus totalis* (SIT), abordando la presentación clínica, el diagnóstico y los desafíos relacionados con esta rara condición congénita. **Detalles del caso:** Una paciente de 44 años fue diagnosticada incidentalmente con situs inversus totalis durante exámenes preoperatorios para cirugía estética. La paciente estuvo asintomática hasta entonces, pero posteriormente presentó dos afecciones agudas: colecistitis y apendicitis. En ambos episodios, la presentación clínica fue atípica debido a la inversión anatómica de los órganos, lo que resalta la importancia del conocimiento previo de la condición para evitar diagnósticos erróneos y preparar al equipo médico para posibles abordajes quirúrgicos. **Consideraciones finales:** El situs inversus totalis es una rara condición congénita que, aunque a menudo asintomática, puede dificultar el diagnóstico y los procedimientos médicos debido a la disposición especular de los órganos. El reconocimiento temprano y la documentación adecuada de la condición son cruciales para garantizar la seguridad del paciente, especialmente en situaciones de emergencia, y para preparar al equipo médico para las implicaciones anatómicas de la cirugía y el trasplante. Las pruebas de imagen juegan un papel clave en la identificación de esta anomalía.

Palabras clave: *Situs inversus totalis*, Dextrocardia, Apendicitis, Colecistitis.

INTRODUÇÃO

O *situs inversus* é uma condição genética rara caracterizada pela disposição em espelho dos órgãos torácicos e abdominais em relação à anatomia normal. Em indivíduos com desenvolvimento típico — denominado *situs solitus* — os órgãos seguem uma organização esquerda-direita bem definida. No entanto, no *situs inversus*, essa orientação é invertida, resultando em uma configuração direita-esquerda. Quase todos os órgãos intratorácicos e intra-abdominais se apresentam no lado oposto ao habitual (EITLER K, et al., 2022).

Estima-se que a prevalência desse quadro varie entre 1 em 5.000 e 1 em 20.000 nascidos vivos. Trata-se de um defeito global na orientação do *situs*, causado por falhas no estabelecimento da assimetria esquerda-direita durante o desenvolvimento embrionário. Isso resulta em um espectro de distúrbios de lateralidade, com alterações na disposição dos órgãos internos. Esse processo é regulado por uma complexa rede de sinalização genética, envolvendo mais de 100 genes identificados (DEVERA J, *et* al., 2021; EITLER K, et al., 2022; CEMBRANELI PN, et al., 2020).

Embora seu diagnóstico possa ser habitualmente assintomático, ele possui grande significado clínico, principalmente em situações de urgência como a apendicite aguda, onde a inversão da anatomia pode contribuir para erros diagnósticos e consequentes atrasos no tratamento caso não seja prontamente reconhecida (CEMBRANELI PN, et al., 2020).

Além disso, essa condição pode estar associada a alterações respiratórias crônicas, como sinusite recorrente e bronquiectasias, sendo parte do quadro clínico da Síndrome de Kartagener. Quando não identificada previamente, a inversão anatômica pode dificultar o reconhecimento precoce de urgências cirúrgicas, como apendicite e colecistite, devido à apresentação clínica atípica (KENNEDY MP, et al., 2007; ŞIMşEK A, et al., 2015).

Desse modo, a relevância de se relatar casos como o presente consiste na educação médica continuada, pois o reconhecimento dessa anomalia pode contribuir para a acurácia diagnóstica em quadros clínicos atípicos. Ademais, esse relato contribui para a literatura médica ao chamar a atenção dos profissionais de saúde para a importância das variações anatômicas nos casos atípicos, e assim favorecer um diagnóstico mais preciso e um manejo mais seguro.

Diante do exposto comentado, o presente estudo teve por objetivo relatar o caso de *situs inversus totalis* (SIT) abordando sua apresentação clínica, o diagnóstico e os desafios relacionados a essa rara condição genética.

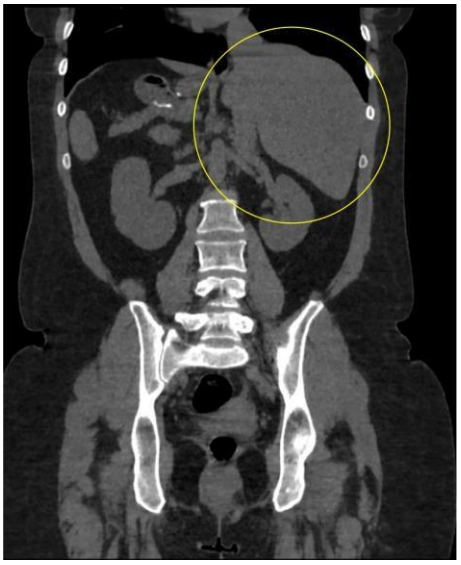
DETALHAMENTO DO CASO

O presente relato foi apreciado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa – CAAE: 89294225.5.0000.5076, parecer nº 7.626.634, em cumprimento aos princípios éticos e legais estabelecidos na Resolução 466/2012 e na Carta Circular 166/2018.

A paciente do sexo feminino, 44 anos, natural e residente em Corumbá de Goiás, em 2005, compareceu a serviço de saúde especializado para realização de procedimento estético mamário, uma mamoplastia. Durante a avaliação pré-operatória, exames de imagem de rotina, incluindo radiografia de tórax e tomografia computadorizada, revelaram uma anomalia anatômica sugestiva de inversão completa dos órgãos toracoabdominais, quadro compatível com *situs inversus totalis*.

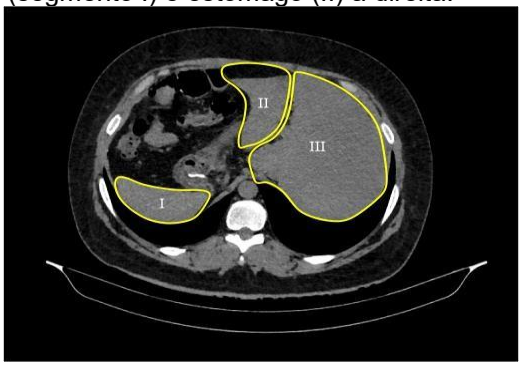
Diante do achado incidental, uma vez que a paciente até então desconhecia completamente a possibilidade de possuir qualquer anomalia anatômica congênita, foi prontamente iniciada uma bateria de exames complementares com o objetivo de confirmar o diagnóstico suspeitado. Foram solicitados diversos exames de imagem, como ultrassonografias abdominais, a fim de mapear com maior precisão a disposição visceral da paciente. Dessa forma, as **Figura 1** e **2** ilustram o contraste anatômico característico do *situs inversus totalis*. Em ambas, observa-se a inversão das vísceras abdominais, com o fígado localizado à esquerda e o baço e o estômago à direita — uma disposição anatômica incomum.

Figura 1 - Tomografia computadorizada abdominal em corte coronal. Exame da paciente com *situs inversus totalis*, demonstrando inversão completa das vísceras abdominais, com o fígado - identificado pelo círculo amarelo - localizado à esquerda do plano mediano.



Fonte: Alves JPFF, et al., 2025.

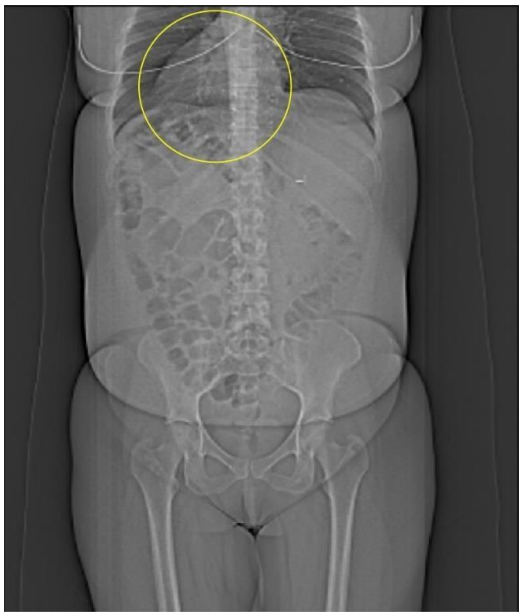
Figura 2 - Tomografia computadorizada abdominal em corte axial. Exame da paciente com *situs inversus totalis*, evidenciando inversão completa das vísceras abdominais, com o fígado (segmentos III) posicionado no hemitórax esquerdo e o baço (segmento I) e estômago (II) à direita.



Fonte: Alves JPFF, et al., 2025.

A **Figura 3** apresenta uma radiografia de tórax que evidencia a presença de dextrocardia, condição em que o coração está posicionado no hemitórax direito, conforme destacado pelo círculo amarelo. Essa inversão do eixo cardíaco é uma das principais manifestações torácicas do *situs inversus totalis*, podendo ser identificada por meio de exames de imagem simples, como o raio X.

Figura 3 - Raio X de tórax evidenciando a inversão do coração (círculo amarelo) para o lado direito, quadro denominado dextrocardia.



Fonte: Alves JPFF, et al., 2025.

Durante o processo diagnóstico, observou-se a repetição de alguns exames, motivada por parte da equipe médica, considerando a baixa prevalência da condição na população. Essa dificuldade em encontrar referências em bibliografias, e a potencial variabilidade genética gerou divergências diagnósticas iniciais e certa hesitação quanto à conclusão definitiva, o que atrasou temporariamente o fechamento do diagnóstico. Contudo, após análise criteriosa e multidisciplinar, foi possível esclarecer o padrão de distribuição visceral invertido e possibilitando o adequado direcionamento e acompanhamento da paciente.

A paciente, assintomática até então, demonstrou-se surpresa ao ser informada do diagnóstico. Relatou nunca ter apresentado sinais ou sintomas que pudessem indicar alguma anormalidade na disposição de seus órgãos internos. Seu histórico clínico era considerado dentro da normalidade, sem intercorrências ou queixas relacionadas ao sistema cardiopulmonar ou digestivo. O diagnóstico foi posteriormente confirmado por exames de imagem, que revelaram a completa inversão das vísceras toracoabdominais, compatível com *situs inversus totalis*. Exemplos clássicos da condição anatômica apresentada foram evidenciados no presente caso durante a realização de procedimentos cirúrgicos realizados pela paciente, como colecistectomia e apendicectomia.

Após 14 anos do diagnóstico, ela apresentou quadro de dor abdominal com irradiação para região dorsal, com desconforto predominando em epigástrio. Relatava náuseas, vômitos, hiporexia e dispepsia persistente. Inicialmente, procurou atendimento em unidade básica de saúde, onde recebeu tratamento sintomático, com alívio temporário dos sintomas. Após aproximadamente três a quatro meses de evolução com manutenção do quadro álgico, procurou nova avaliação médica. Foi então solicitada ultrassonografia abdominal, que evidenciou sinais de colecistite, com vesícula biliar apresentando espessamento parietal e conteúdo sugestivo de processo infeccioso, sendo indicada colecistectomia.

Em 2025, relatou início de quadro álgico abdominal que se estendia há aproximadamente duas semanas. A dor iniciou-se em região epigástrica, com posterior localização predominante em hipogástrio e fossa ilíaca esquerda. A paciente descreveu a dor como contínua, de forte intensidade (nota 7 a 8 em escala numérica de

0 a 10), sem fatores desencadeantes claros, porém com discreta melhora ao assumir posição de decúbito dorsal. Logo, o quadro intensificou-se, associando-se a episódios de náuseas e vômitos, além de piora significativa da dor abdominal. Dada a intensificação dos sintomas, a paciente procurou atendimento hospitalar onde, após avaliação clínica, foi diagnosticada com apendicite aguda e encaminhada para apendicectomia de urgência.

Durante a investigação para esses episódios, os exames de imagem reafirmaram o diagnóstico previamente conhecido de *situs inversus totalis*, caracterizado pela transposição especular dos órgãos toracoabdominais, como fígado e apêndice cecal à esquerda. As intervenções cirúrgicas ocorreram sem intercorrências, tendo sido previamente ajustadas à condição anatômica da paciente, graças à comunicação eficaz entre os setores envolvidos e à documentação prévia do diagnóstico.

A observação direta das inversões viscerais durante os procedimentos cirúrgicos não apenas confirmou o diagnóstico, como também ressaltou a importância do reconhecimento precoce dessa anomalia congênita, essencial para prevenir equívocos diagnósticos e reduzir riscos intraoperatórios.

Este relato reforça a importância da avaliação visceral minuciosa, mesmo em contextos não relacionados à condição principal, pois as operações de SIT podem causar dificuldades: manusear os instrumentos com a mão esquerda ou os pedais com o pé esquerdo, algo que pode ser desconfortável para a equipe hospitalar. Além de no caso de transplantes, especialmente o transplante de fígado representa um desafio cirúrgico extremo devido ao formato único do órgão. As soluções para superar as diferenças anatômicas incluem o uso de enxerto de segmento ou tamanho reduzido, com uma possível rotação do enxerto, técnicas diferenciais na anastomose vascular de caval (ligação com duodeno). Devido à sua raridade e natureza especial, pacientes cirúrgicos com *situs inversus* podem exigir mais flexibilidade e criatividade da equipe cirúrgica (ENCIU O, et al., 2022).

DISCUSSÃO

O *situs inversus* consiste em uma anomalia congênita caracterizada pela transposição de determinados órgãos viscerais em relação à sua topografia anatômica usual. Na forma denominada *situs inversus totalis*, considerada ainda mais rara, verifica-se a inversão completa dos órgãos torácicos e abdominais, os quais se dispõem de maneira especular em relação à sua configuração anatômica habitual (BAMFORD RN, et al., 2003; EITLER K, et al., 2022).

Trata-se de uma condição de baixa prevalência, estimada em aproximadamente 1 a cada 8.000 nascimentos vivos (CATANA A e APOSTU AP, 2017). A etiologia do *situs inversus* permanece, em grande parte, indefinida. No entanto, evidências científicas sugerem a participação de alterações genéticas no processo de determinação da lateralidade corporal durante o desenvolvimento embrionário. Dentre os genes potencialmente implicados, destacam-se NODAL, PITX2 Eitler K (2022); Catana A (2017), sendo este último frequentemente associado a mutações homozigóticas do tipo nonsense, especialmente em casos vinculados à disfunção ciliar (BARTOLONI L, et al.,2002; WANG B, et al., 2020).

A síndrome de Kartagener (SK) é uma doença autossômica recessiva rara, com incidência de 1 para cada 20.000–30.000 nascidos vivos. A SK é uma discinesia ciliar primária (DCP) caracterizada por *situs inversus*, sinusite paranasal e bronquiectasia. As manifestações clínicas da SK geralmente se manifestam na infância e incluem rinite crônica devido à pansinusite, tosse, sibilância e falta de ar devido a infecções recorrentes do trato respiratório e bronquiectasia, e problemas auditivos devido à otite média (ŞIMŞEK A, et al., 2015; WANG B, et al., 2020).

Os exames diagnósticos recomendados para SK incluem dosagem de óxido nítrico nasal, biópsia ciliar com microscopia eletrônica, análise funcional do batimento/forma de onda ciliar com videomicroscopia de alta velocidade e testes genéticos Wang B (2020). Apesar de o tratamento para a Síndrome de Kartagener terminal ser transplante dos pulmões, de acordo com o relatado no artigo, a paciente não apresenta nenhuma complicação ou alteração respiratória que se relacione com a SK e outras síndromes do trato respiratório.

A colecistite aguda é uma inflamação da vesícula biliar, geralmente causada pela obstrução do ducto

cístico por cálculos biliares. A bile, produzida no fígado e concentrada na vesícula, pode precipitar cristais quando há desequilíbrio em sua composição. A obstrução do ducto ou problemas na motilidade vesicular são os principais mecanismos fisiopatológicos. Caso não tratada, a condição pode evoluir para perfuração, sepse e óbito (JONES MW, et al., 2025).

No caso em questão, embora sintomas como vômitos estivessem presentes, não foram observados dor no hipocôndrio direito o sinal de *Murphy* — achados clássicos em quadros de colecistite aguda (BRITO CA, et al., 2024). Em vez disso, a paciente referiu dor no hipocôndrio esquerdo, localização incompatível com a topografia anatômica usual da vesícula biliar. Esse padrão de apresentação, ainda que atípico, é coerente com a condição previamente conhecida pela paciente: o *situs inversus totalis* (KAMITANI S, et al., 2005).

A apendicite é uma inflamação aguda do apêndice vermiforme,causada pela obstrução do lúmen apendicular, provocada por fecalito e/ou hiperplasia linfoide (LIMA AP, et al., 2016). Em geral o quadro clínico inclui anorexia, dor abdominal que migra do mesogástrio para a fossa ilíaca direita, febre, náuseas e vômitos (SANDELL E, et al., 2015). Quando a dor se localiza na fossa ilíaca esquerda — um achado raro — pode indicar anomalias congênitas como má rotação intestinal ou SIT (OH JS, et al., 2012)

Esse padrão atípico de dor pode levar a atrasos diagnósticos, uma vez que outras hipóteses clínicas passam a ser mais prováveis. O retardo no diagnóstico da apendicite, sobretudo em apresentações atípicas, eleva significativamente o risco de complicações, como perfuração apendicular, com consequente piora do prognóstico (PAPANDRIA D, et al., 2013). No caso relatado, a paciente já possuía diagnóstico prévio de SIT, o que contribui para o reconhecimento precoce da apresentação atípica da dor e favoreceu a condução adequada e oportuna do tratamento, evitando complicações como perfuração ou abscesso.

Essa condição também é acompanhada de dextrocardia, definida pela orientação do eixo cardíaco da base ao ápice voltado para o lado direito, a qual é frequentemente associada a um amplo espectro de malformações cardíacas complexas, especialmente durante a vida fetal (YEO L, et al., 2017). Dentre essas, destacam-se a atresia tricúspide com ventrículo único, ventrículos com dupla via de entrada e/ou saída, entre outras anomalias estruturais (MA N, et al., 2004).

Em uma análise ecocardiográfica bidimensional de 33 pacientes, as conexões ventrículo-arteriais foram corretamente determinadas em todos os 20 casos avaliados quanto a esse aspecto, com distribuição variada entre padrões concordantes, discordantes, dupla via de saída e via única. Houve também uma prevalência de 13 pacientes com coração univentricular, em que predominavam os casos com duas válvulas atrioventriculares (ventrículo de dupla via de entrada) (HUHTA JC, et al., 1982).

Esses achados reforçam a forte associação entre a dextrocardia e cardiopatias congênitas complexas, as quais podem ser extremamente perigosas para esses pacientes. No entanto, a paciente descrita neste relato, apesar de apresentar *situs inversus totalis*, não apresentou qualquer anormalidade cardíaca ou funcional, evidenciando que a presença dessa condição nem sempre implica em alterações estruturais ou impacto clínico relevante.

O presente relato destacou a importância da suspeição clínica em casos atípicos de apendicite aguda em pacientes idosos, mesmo na ausência dos sinais clássicos. A conduta precoce e o manejo individualizado foram determinantes para o desfecho favorável. Este caso contribui para a literatura ao reforçar a necessidade de atenção a apresentações clínicas incomuns, visando à melhoria do diagnóstico e tratamento em populações de risco.

A paciente descrita neste relato não apresentava comorbidades frequentemente associadas ao *situs inversus totalis*, como cardiopatias congênitas e disfunções pulmonares e digestivas. Ainda assim, ressalta-se que, em situações de emergência ou em procedimentos cirúrgicos, o reconhecimento prévio dessa condição é essencial para a conduta adequada, visto que a inversão anatômica dos órgãos torácicos e abdominais pode impactar diretamente o diagnóstico e o tratamento, influenciando o prognóstico do paciente. Dessa forma, este relato reforça a relevância da utilização de exames de imagem na identificação do SIT, contribuindo para uma abordagem clínica mais precisa e segura.

REFERÊNCIAS

1. BAMFORD RN, et al. Genetic basis of left-right asymmetry disorders: Current knowledge. American Journal of Medical Genetics Part C. 2003.
2. BARTOLONI L, et al. Mutations in the DNAH11(axonemal heavy chain dynein type 11) gene cause one form of situs inversus totalis and most likely primary ciliary dyskinesia. Proceedings Of The National Academy Of Sciences, 2002, v. 99, n. 16, p. 10282-10286.
3. BRITO CA, et al. COLECISTITE AGUDA: abordagem prática. Periódicos Brasil. Pesquisa Científica, 2024; 3(1): 165-173.
4. CATANA A; APOSTU AP. The Determination Factors of Left-Right Asymmetry Disorders - a Short Review. Medicine And Pharmacy Reports, 2017; 90(2): 139-146.
5. CEMBRANELI PN, et al. Acute Appendicitis in Patients with Kartagener Syndrome. Case Reports In Surgery, 2020; 1-4.
6. DEVERA J, et al. Situs Inversus Totalis in the Neonatal Setting. Cureus, 2021; 13(2) :e13516.
7. EITLER K, et al. Situs Inversus Totalis: a clinical review. International Journal Of General Medicine, 2022; 15: 2437-2449.
8. ENCIU O, et al. Look beyond the Mirror: Laparoscopic Cholecystectomy in Situs Inversus Totalis-A Systematic Review and Meta-Analysis (and Report of New Technique). Diagnostics (Basel), 2022; 12(5): 1265.
9. HUHTA JC, et al. Two-dimensional echocardiographic assessment of dextrocardia: a segmental approach. The American Journal Of Cardiology, 1982; 50(6): 1351-1360.
10. JONES MW, et al. Acute Cholecystitis. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459171/#_article-19448_s21_ Acesso em: 4 de maio de 2025.
11. KAMITANI S, et al. Laparoscopic cholecystectomy in situs inversus totalis with "inferior" cystic artery: a case report. World J Gastroenterol., 2005; 11(33): 5232-4.
12. KENNEDY MP, et al. Kartagener's Syndrome: Case report and review of literature. BMJ Case Reports, 2007.
13. LIMA AP, et al. Clinical-epidemiological profile of acute appendicitis: retrospective analysis of 638 cases. Revista do Colégio Brasileiro de Cirurgiões, 2016; 43(4): 248-253.
14. MA N, et al. Diagnosis of isolated dextrocardia using angiocardiography or surgery. Chinese medical journal, 2004; 117(11): 1655–8.
15. OH JS, et al. Left-sided appendicitis in a patient with situs inversus totalis. Journal Of The Korean Surgical Society, 2012; 83(3): 175.
16. PAPANDRIA D, et al. Risk of perforation increases with delay in recognition and surgery for acute appendicitis. Journal Of Surgical Research, 2013; 184(2): 723-729.
17. SANDELL E, et al. Surgical decision-making in acute appendicitis. BMC Surgery, 2015; 15(1): 15- 69.
18. ŞIMŞEK A, et al. Situs Inversus With Pulmonary Atelectasis. Archivos de Bronconeumología (English Edition), 2015; 51(7): 361-362.
19. WANG B, et al. Double lung transplantation for end-stage Kartagener syndrome: a case report and literature review. Journal Of Thoracic Disease, 2020; 12(4): 1588-1594.
20. YEO L, et al. Prenatal Diagnosis of Dextrocardia with Complex Congenital Heart Disease Using Fetal Intelligent Navigation Echocardiography (FINE) and a Literature Review. Fetal Diagnosis And Therapy, 2017; 43(4): 304-316.