

남매에서 발생한 가족성 판상부 대동맥협착증*

강재걸**·김치경**·곽문섭**·김세희**·이홍균**

— Abstract —

Familial Supravalvular Aortic Stenosis in Two Siblings*

Jae Kul Kang**, Chi Kyung Kim**, Moon Sub Kwack**,
Se Wha Kim**, Hong Kyun Lee**

Supravalvular aortic stenosis is a congenital anomaly of the ascending aorta and the most important lesion of this anomaly is a various narrowing of the aortic lumen just above the sinus Valsalva.

Sometimes, certain patients with this type of anomaly constitute one element of a clinical syndrome.

The syndrome of supravalvular aortic stenosis coexisted with mental deficiency, imperfect dentition, and peculiar facies is now classified as Type A syndrome.

Small group of patients among whom supra valvular aortic stenosis occurs in a familial association but without mental deficiency, facial, and dental abnormalities is also classified as type B.

Indeed, there is a third type of such stenosis which is said to occur sporadically in the absence of above characteristics and is classified as type C.

Recently, we experienced two siblings with type B characteristics of this syndrome and surgical corrections which was consisted of a vertical incision across the narrowed segment of the aorta, with the insertion of a prosthetic, diamond shaped patch, were performed successfully.

The purpose of this report is to present these siblings with review of the literatures whose syndrome have became described first in Korea.

서 론

판상부대동맥협착증 (Supravalvular Aortic Stenosis)은 비교적 보기 드문 선천성 심질환의 하나로

발살바동 직상부의 대동맥에 발생하는 국한성 혹은 미만성 협착을 말하며, 지능장애, 안면기형, 특발성 영아고칼슘혈증 등을 동반할 수도 있고 때로는 이러한 특징없이 가족성으로 발생할 수도 있다.

가족력을 갖고 발생한 경우 체염색체성 우성유전을 하며 그 표현양식은 다양하다 (Hurst., et al 1986).

판상부대동맥협착증에 대한 외과적 수술교정은 1961년 McGoon에 의해 처음 시행되었으며, 이후 심도자법 및 심혈관 조영술의 발달로 수술전 확진이 가능하게 됨으로서 보다 좋은 수술결과를 기대할 수 있

* 본 논문은 가톨릭중앙의료원 임상의학 연구비로 이루어진 것임.

** 가톨릭의과대학 홍부외과학교실

** Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery,
Catholic University Medical College

1988년 12월 28일 접수

게 되었다. 최근 가톨릭 의과대학 흉부외과학교실에서는 두 남매에서 가족성으로 발생한 선천성 판상부대동맥협착증 2예를 경험하고 수술적으로 치료하여 좋은 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 1

환자는 9세된 여자로 운동시 가벼운 호흡곤란 및 심계항진을 주소로 내원하였다.

과거력상 2년전 뇌염으로 본원 소아과에서 입원치료 받은 바 있었으며 그 당시 심잡음이 청취되어 선천성 심질환을 의심하였으나 특별한 증상이 없어 퇴원하여 지내던 중 최근 증세의 악화로 재입원 하였다.

가족력상에서 8세된 남동생에서 똑같은 성상의 심잡음이 들린다고 하였으나 부모나 친척들에서 선천성 심질환의 기왕력은 없었다.

이학적 소견상 체중은 26kg, 신장은 136cm, 체표면적은 1.03 m^2 로 성장장애는 없었으며 지능장애나 안면기형은 없었다. 우상지 혈압은 120/80 mmHg, 좌상지 혈압은 100/70mmHg이고, 맥박은 분당 90회 이고 규칙적이었으며, 체온은 정상이었다.

혈액화학 검사상 백혈구 8,200, 혈색소 13.8 g/dl, 해마토크리트 40%로 정상이었고, 간기능검사치 및 신기능검사치도 모두 정상범위내에 있었다.

단순흉부X선 소견은 심흉곽비가 0.55로 경도의 심비대를 보였고 폐혈관음영의 증가는 없었다(Fig. 1).

심전도 소견상 규칙적인 동(洞)율동에 좌심실 비대의 소견을 보여주었다(Fig. 2).

심도자검사에서 좌심실압력은 180/10 mmHg였으며, 좌심실-대동맥의 수축기 혈압경사는 70 mmHg이었다.

좌심실 및 대동맥조영검사상 대동맥판막률 2cm상

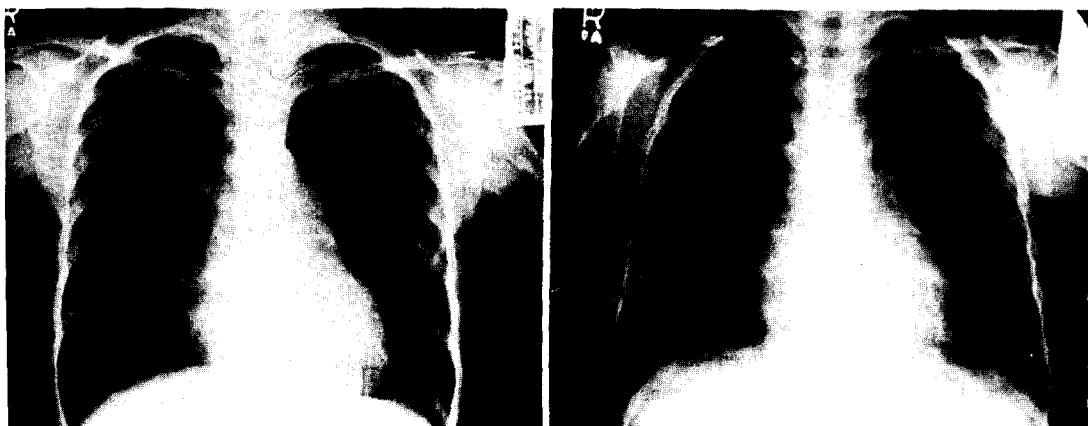


Fig. 1. Preoperative and postoperative roentgenography of the case I.

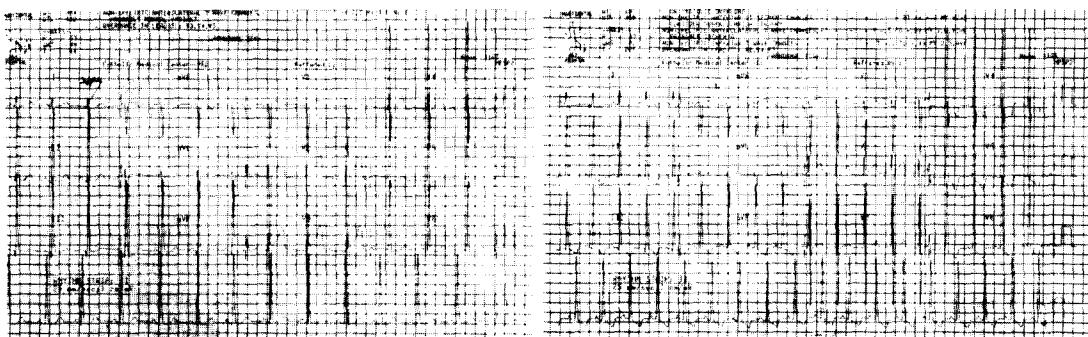


Fig. 2. Preoperative and postoperative EKG of the CASE I.

부에 난원형의 동맥류가 상행대동맥 우측에 위치하여 대동맥과 작은 구멍으로 소통되어 있었으며 동맥류에 의해 우측폐동맥과 상공정맥이 함께 눌려있었다.

협착부위는 판윤직상방에 국한된 모래시계형 협착의 양상으로 나타났으며 또한 양측 관상동맥이 비정상적인 확장과 함께 사행되어 있었다(Fig. 3).

수술 및 소견

수술은 기관삽관후 전신마취하에 정중흉부절개를 시행하여 중등도 저온법(30°C)과 체외순환을 한후 시행하였다.

대동맥류는 주위조직과 박리후 neck 부위에서 완전 절제하였으며 대동맥과의 교통부위는 3-0 prolene으로 이중연속봉합하였다.

상행대동맥을 무관동맥동 쪽으로 협착부위를 가로질러 약 4 cm정도 수직절개 하여보니 대동맥판륜 직상방에 모래시계모양의 협착부위가 있었으며 내막 역시 비후되어 있어 협착부위를 넓히기 위해 타원형의 Gore-Tex patch를 사용 확대연속봉합하였다(Fig. 4).

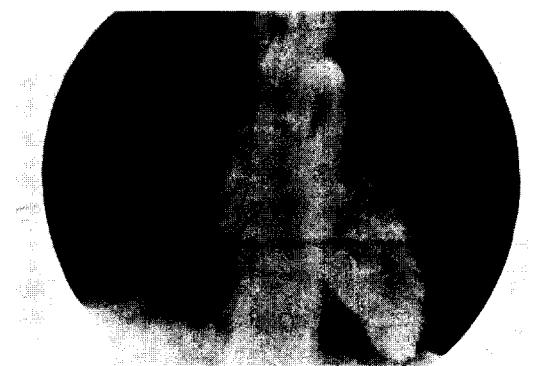


Fig. 3. Selective left ventriculogram showing hour-glass type of S.V.A.S. and saccular aneurysm of ascending aorta.

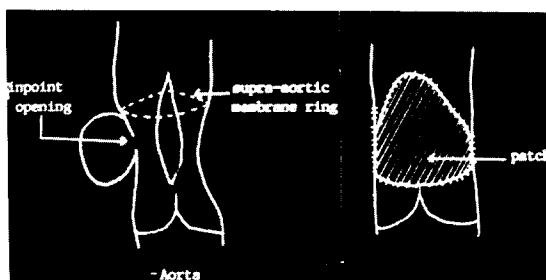


Fig. 4. Schematic drawing of operative findings.



Fig. 5. Microscopic findings of the aortic wall of the narrowed segment. There was shown intimal proliferation and medial hypertrophy.

협착부위의 대동맥벽의 광학현미경적 소견은 중막의 섬유성 비후 및 내막의 증식을 보여주었고 국소적으로 중막에 석회침착을 보여주었다(Fig. 5).

수술후 환자의 경과는 양호하였으며 현재 외래를 통해 추적관찰 중이다.

증례 2

환자는 증례 1. 환아의 8세된 남동생으로 유아기부터 심잡음이 있다는 것을 알고 있었으나 특별한 증상 없이 지내던 중 누나가 수술적 가료를 받게됨으로써 정밀검사를 실시한 결과 누나와 같은 선천성 판막상대동맥협착이란 진단하에 입원하였다.

이학적 소견상 체중은 24.4 kg 신장은 125.4 cm, 체표면적은 0.94m^2 이었으며, 지능장애 및 안면기형은 없었다. 우상지혈압과 좌상지혈압은 같았고 맥박은 분당 92회 이었다.

청진상 Grade III/V의 거칠은 구출성 수축기 심잡음이 우측제 1늑간 및 제 2늑간에서 잘 청취되었으며 목쪽으로 방사하였다.

혈액화학검사상에서 특이한 소견은 볼수 없었으며 단순 흉부X선소견은 정상 이었고 심전도상에서 좌심실비대소견을 볼 수 있었다.

심도자검사에서 좌심실압력은 110/0 mmHg이었으며 좌심실-대동맥의 수축기혈압경사는 50 mmHg이었다.

좌심실 및 대동맥조영검사상 협착부위는 대동맥판륜 직상방에 국한적 환상협착을 보였다(Fig. 6).



Fig. 6. The left ventriculogram of the case II showing annular narrowing of the ascending aorta above the aortic valve.

수술 및 소견

수술은 종례 1과 같은 방법으로 심정지를 시킨 후 협착부위를 가로지르는 대동맥절개를 수직으로 시행하였다.

협착부위는 대동맥판률 2 cm 상방에 환상협착윤형의 막을 형성하고 있어 막을 일부 도려낸 후 타원형의 Gore-Tex patch를 사용하여 연속확장 봉합하였다. 술후 환자의 경과는 양호했으며 현재 누나와 함께 추적 관찰중이다.

고 찰

Chevers(1846)가 제일 처음 기술한 선천성 판상부 대동맥협착증은 대동맥의 관상동맥기시부 바로위 발살바동상부에 발생하는 국한성 및 미만성 협착으로 1958년 Denie Verheust들이 압력추적을 시행하여 다른 형태의 대동맥협착증과 감별진단이 가능할 때 까지는 불과 17예 밖에 보고예가 없었던 희귀한 선천성 심질환이다.

1958년 Denie들은 Marfan증후군에 동반된 대동맥 판상협착증을 보고하였으며 1961년 William들은 대동맥판상협착과 함께 정신박약증, 치아이상 및 안면기형을 동반한 증후군을 보고하고 이를 "William 증후군"이라 명명하였다.

Eisenberg(1964)들은 가족성 대동맥판상협착증을 보고하였는데 이들은 그들이 수술치료한 두명의 환자의 가계를 조사하여 93명의 가족 중 5명에서 대동맥판상협착증을 확진하였고 17명의 가족에서는 심암과 진전의 존재로 임상적 진단이 가능하여, 환자 가계 내에서의 높은 발병율을 증명하였으며, Wooley(1961)도 두형제에서 발생한 대동맥판상협착증을 보고한 바 있다. 이후 Logan(1965)들에 의해 서도 이러한 가족성 대동맥판상협착증이 계속보고되어, 이 질환에서의 유전적 소인을 시사하였고, Hurst(1986)들은 이러한 가족성 대동맥판상협착증은 체염색체성 우성으로 유전된다고 하였다.

본 저자들의 경험에서도 보면 남매간에 발생하여 그 가족력의 소인을 나타냈으며, 상염색체성 우성으로 유전되는 질환은 그 가족의 첫째번 예는 산발적으로 나타나지만 그후 부터는 2명 중 1명꼴로 자녀에게 나타날 위험성이 있으므로 계속 추적검사가 필요하리라고 사료된다.

1964년 Garcia들은 특발성 유아성 고칼슘혈증이 판상부 대동맥협착증과 같이 존재하는 증후군을 발표하고, Black(1963)들도 같은 증후군을 잇달아 발표하여, 고칼슘혈증과의 상관관계를 시사한 바 있으며, Friedman(1966)들은 동물실험에서 임신중인 가토에 다량의 비타민 D를 투여한 결과 40%에서 대동맥이 이상이 초래되었고, 이중 24%가 사람의 병변과 유사했다는 놀라운 사실을 보고함으로써 대동맥판상협착증과 비타민 D의 선천성 대사장애와의 연관을 확인시켜 주었다.

그러나 본 저자들의 경험에들에서는 환자 모두에서 고칼슘혈증의 소견은 보이지 않았다.

Perou(1961)들은 대동맥판상협착을 해부병리학적

Table I. The anatomical classification of the supravalvular aortic stenosis. by Perou K.(Arch Pathol 71:453, 1966.).

Type I.	True supravalvular aortic stenosis or coarctation.
Type II.	Obstructing and stenosing supravalvular aortic membrane.
Type III.	Non-obstructing and non-stenosing supravalvular aortic membrane, band or cord.

으로 3가지 Type(Table I.)으로 분류하여 Type I.) 만이 진성판상부대동맥협착이라고 하였고, 근본적인 광학현미경적 소견은 발살바동 상부의 중막과 내막의 이상으로, 중막이 극도로 비후되고 국소성 조직붕괴를 보이며, 내막이 부분적으로 섬유성 윤상비후부를 구성하여, 결과적으로 대동맥벽에서 대동맥강으로 돌출하는 Hillock을 형성하는 것이라고 하였다. 또한 Peterson(1965)들은 형태학적으로 막형(13%), 모래시계형(60%), 및 발육부전형(21%)으로 분류하였으며, 수술적 견지에서 막형 및 모래시계형을 국한형, 발육부전형을 미만형으로 다시 나누었고, 협착이 미만형인 경우는 상행대동맥에 병변이 존재하여 대동맥궁과 Arch vessel까지 좁아져 있는 경우도 있다.

본 저자들의 경험에는 Case I 은 모래시계형, Case II는 막형이었으며 병변은 모두 대동맥판막 직상부에 국한되어 있었으며, 병리조직소견상 Perou(1961)들이 관찰한 중막의 비후와 내막의 섬유성 비후를 관찰할 수 있었다.

William들은 환자의 약 30%에서 대동맥판막역시 비후되어 있는 것을 보고하였으며 Doty(1977)들은 정도차이는 있으나 거의 모든 예에서 대동맥판막의 병변을 함께 갖고 있으며, 이로 인하여 대동맥판의 기능이 떨어지고 심하면 대동맥판막의 가장자리가 협착부위의 대동맥벽에 유착되어 판상동맥의 개구부를 막을 수 있다고 하였다(Denie, et al. 1958).

발살바동으로의 inflow의 차단이 없는 경우 좌심실내의 높은 압력으로 인하여 판상동맥은 확장되고 사행하게 되며 2차적으로 혈관내막증식과 내피세포 탈락이 온다고 하였다(Meair, et al. 1984).

이외에 말초폐동맥의 다발성협착, 주폐동맥의 미만성 형성부전, 대동맥의 미만성 형성부전이 동반되는 경우도 있다(McDonald, et al. 1969).

환자 발생의 연령분포는 7~48세로 다양하였으나 대부분의 경우 10대 이하의 소아에서 발생하였으며 남녀간의 성별 차이는 없었다.

판상부대동맥협착증 환자들의 대부분은 증상이 없이 지내다가 우연히 발견되는 경우가 많으며 운동시 호흡곤란, 심계항진, 흉통, 실신등의 증상들이 나타날수 있고 심한 경우 울혈성심부전이 발생하는 경우도 있으며, 판상동맥협착을 동반한 경우에는 2차적인 심근경색으로 급사를 할수 있다고 하였다(Penelope., et al, 1985).

James(1970)들은 환자의 약 86%에서 우상지 혈압이

좌상지 혈압보다 높다고 하였는데, 이는 과거 대동맥궁 혈관들의 선택적인 협착이 원인이라고 생각하였으나 그 빈도는 15~20%에 불과하며, (Peterson., et al 1965) 실제로 “Coanda effect”가 그 주원인이라고 하였다.

이학적 검사상 수축기 심잡음은 우측쇄골 직하부, 우측 제 1늑간에서 가장 잘 들리며 우측 경동맥쪽으로 방사한다. 이것은 협착부위가 정상적인 판막의 위치보다 상부에 존재함을 시사하는 소견이다. 심전도상 명변의 부위를 구별할 수 있는 특이소견은 없으며 많은예에서 좌심실 비대 소견을 보이게된다.

좌심실 조영 및 대동맥 조영술은 가장 유효한 검사의 하나로 협착부위 및 협착의 정도뿐 아니라 대동맥역류 및 판상동맥의 상태를 알수 있으며, 심도자 시 좌심실로부터 Pull-Back 압력추적을 시행하여 3개의 구별되는 압력구배를 확인함으로써 확진이 가능하다.

외과적인 수술방법으로는 1961년 McGoon들이 판상부대동맥협착증을 patch graft를 이용하여 성공적으로 교정한이래, 국한성 판상부대동맥협착증의 통상적인 수술방법은 협착문을 가로질러 무관동맥동쪽으로 대동맥에 종절개를 가한후 다아몬드형의 Patch를 대어 넓혀주는 것이었다. 이러한 방법으로 Rastelli(1966)들은 14명의 환자에서 사망율 없이 100% 성공을 거두었으나, Keane(1976)들은 이러한 술식은 대동맥기시부에 대해 비대칭적인 교정으로 좌심실유출로의 폐색을 완전히 교정할 수 없으며 실제로 출후 좌심실-대동맥 간의 최고혈압경사가 30 mmHg이상이 넘는 경우가 50% 정도라고 하였다. 뿐만아니라 상행대동맥과 대동맥궁을 침범한 미만성협착의 경우는 종래의 전통적인 수술법으로는 수술 사망율이 40~50%에 이르며 압력경사가 거의 감소하지 않는다고 하였다. 따라서 미만성 협착인 경우 좌심실-대동맥사이의 Bypass Shunt의 방법이 개발되었으나, 이들 방법이 좌심실-대동맥간 압력경사 교정에는 탁월한 성적을 거두었지만 판상동맥 유입구 폐색의 위험성을 감소시킬수는 없었다.(Merin., et al. 1976. Cooley., et al 1975.)

1977년 Doty 들은 이러한 문제점을 해결하기 위해 무관동맥동과 우관상동맥동의 판문 직상부까지 Inverted Y Shape의 대동맥절개를하여, 판상의 Dacron을 가지고 만든 Aortoplasty patch를 사용 봉합함으로써 좋은 결과를 얻었다고 하였다.

본 저자들의 경험예에서는, 2예 모두에서 McGoon

의 술식에 의해 대동맥에 종절개를 가하여 협착부위를 일부—도려낸 후, Gore-Tex Patch를 이용한 연속확장봉합을 시행하였다.

결 론

본 가톨릭의과대학 흉부외과학교실에서는 남매에게서 발생한 가족성 판상부대동맥협착증 2례를 경험하였다.

제 1례는 선천성 상행대동맥류를 동반한 모래시계형의 협착으로 상행대동맥류를 절제후, McGoon (1961)의 술식에 따라 협착부위를 가로질러 대동맥에 종절개를 한 후, Diamond shape Gore-Tex patch로 협착부위를 확장봉합하였으며, 제 2례는 막형의 협착으로 대동맥에 종절개후 대동맥강의 막형협착문을 절제후, Gore-Tex patch를 사용 확대봉합하였다.

2례에서 모두 좋은 수술적 결과를 얻었기에 문현고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- Black J. A., Bonham-Carter R. E.: Association between Aortic Stenosis and Facies of severe Infantile Hypercalcemia. *Lancet* 2:745, 1963.
- Chevers N.: A Collection of Facts Illustrative of the Morbid Condition of the Pulmonary Artery as being on the Treatment of Cardiac and Pulmonary Disease. *London Med Gaz* 38, 1846
- Cooley D. A. Norman J., Mullins C. and Grace R.: Left Ventricular to Abdominal Aorta Conduit for Relief of Aortic Stenosis. *Bull. Texas Heart Inst* 2:376, 1975.
- Denie J. J., Verheugt A. P.: Supravalvular Aortic Stenosis. *Circulation* 18:902, 1958
- Doty D. B., Polansky D. B., Jenson C. B.: Supravalvular Aortic Stenosis. Repair by Extended Aortoplasty. *J Thorac Cardiovasc Surg* 74: 362, 1977.
- Eisenberg R., Young D., Jacobson B.: Familial Supravalvular Aortic Stenosis. *AJDC* 108:341-347, 1964.
- Friedmann W. F., Roberts W. C.: Vitamin D and the Supravalvar Aortic Stenosis Syndrome. *Circulation* 34:77, 1966.
- Garcia R. G., Friedman W. F., Kaback M. M.: *Idiopathic Hypercalcemia and Supravalvular Aortic Stenosis, Documentation of a new Syndrome. N Engl J Med.* 271:117, 1964.
- Hurst J. W.: *The Heart*, 6th Edition., McGraw Hill Book Co., New York, pp. 641, 1986.
- James W. F., Warren G. G.: An Explanation of Asymmetric upper Extremity Blood Pressures in Supravalvular Aortic Stenosis. *Circulation* 17:31, 1970
- Keane J. F., Fellows K. E., LaFarge C. G., Nadas A. A. and Bernhard W. F.: The Surgical Management of Discrete and Diffuse Supravalvular Aortic Stenosis. *Arch Chest*. 70:546, 1976.
- Logan W. F. Wyn Jones E. and Walker E.: Familial Supravalvular Stenosis of Aorta. *Br Heart J* 27:547-559, 1965.
- McDonald A. H., Gérlis L. M. and Somerville J.: Familial Arteriopathy With associated Pulmonary and Systemic Arterial stenosis. *Br Heart J* 31:375, 1969.
- McGoon D. C., Mankin H. T. Vladp P. and Kirklin J. W.: The Surgical Treatment of Supravalvular Stenosis. *J Thoracic Cardiovascular Surgery* 41:125, 1961.
- Meair B. J.: Morphologic Investigation of Coronary Arteries Subjected to Hypertension by experimental Supravalvular Aortic Stenosis in dogs. *Lab Inv* 50:469, 1984.
- Morrow A. G., Waldhausen J. A., Petfr R. L., Bloodwell R. D. and Braunwald E.: Supravalvular Aortic Stenosis. Clinical, Hemodynamic and Pathological observation. *Circulation* 20:1003, 1959.
- Merin G., Copperman I. J. and Borman J. B.: Surgical Correction of Diffuse Supravalvular Aortic Stenosis Involving the Branches of the Aortic Arch. *Arch Chest* 70:546, 1976.
- Penelope E. Terhune, John J. B. and Allan H. R.: Myocardial Infarction associated with Supravalvular Aortic Stenosis. Clinical and Laboratory observation. *106:251*, 1985.
- Perou K.: Congenital Supravalvular aortic Stenosis. *Arch Pathol* 71:453, 1966.
- Peterson T.A., Tood D.B. and Edwards J.E.: Supravalvular Aortic Stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg* 50:735, 1965.
- Rastelli G.C., McGoon D.C., Ongley P.A., Mankin

- H.T. and Kirklin J.W.: *Surgical Treatment of Supravalvular Aortic Stenosis: Report of 16 Cases and Review of Literature.* *J Thorac Cardiovasc Surg* 51:873, 1966.
22. Williams J.C.P., Barratt-Boyces B.G. and Lowe J.B.: *Supravalvar Aortic Stenosis.* *Circulation* 24:1311, 1961.
23. Wooley C.F.: *Supravalvular Aortic Stenosis.* *Amer J Med* 31:717, 1961.