

Carney' Complex 소견을 보이는 가족성 심방 점액종

- 치험 1례 -

김 명 천* · 이 재 영* · 박 주 철* · 유 세 영* · 조 규 석*

=Abstract=

Familial Atrial Myxoma with Carney's Complex

- 1 Case -

Myung Chun Kim, M.D. *, Jae Young Lee, M.D. *, Joo Chul Park, M.D. *,
Seh Young Yoo, M.D. *, Kyu Seok Cho, M.D. *

Myxomas are the most common form of intracardiac tumors and are found primarily in the left atrium. In rare cases, Carney and associates have described a syndrome called "the complex of myxoma" consisting of cardiac myxoma, which characteristically is familial, in association with two or more of the follow conditions: myxomatous masses (cardiac myxoma, cutaneous myxosma, and mammary myxoid fibroademoma), spotty pigmented lesions of the skin, and endocrine disorders. We report a case of familial atrial myxoma with Carney's complex in a 19-year old woman who has spotty pigmentations on her face, and left atrial myxomas, and myxoma on the right nipple. Her mother and sister share the left atrial myxoma. The myxomas originated in the septum of the left atrium and the anterior leaflet of the mitral valve were successfully excised.

In conclusion, family members of affected patients should be screened periodically with echocardiography in an attempt to identify asymptomatic cardiac myxomas. Complete excision and postoperative follow up are necessary to rule out the muticentricity and high rate of recurrent lesions.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 1998;31:816-9)

Key word : 1. Heart neoplasm
2. Myxoma

증 례

환자는 19세 여자로서 평소 건강하게 지내다가 1997년 3월 17일 오전 서서히 시작되는 의식 저하와 우측 반신 마비 있어 모대학 병원을 방문하여 뇌경색 진단하에 치료받다가 본

원 한방으로 전원후, 내과 진료의뢰 되어 시행한 심초음파상 심장 점액종 소견 보여 수술위해 흉부외과로 전원되었다.

과거력 및 사회력으로 특이 소견없었고, 가족병력에서 어머니와 둘째 언니가 각각 심장 점액종으로 진단받고 타대학 병원에서 1990년과 1988년 개심술을 통한 제거수술을 받았

* 경희대학교 의과대학 흉부외과학교실

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, College of Medicine, Kyung Hee University

논문접수일 : 97년 9월 8일 심사통과일 : 97년 11월 18일

책임저자 : 박주철, (130-702) 서울시 동대문구 회기동 1, 경희대학교 의과대학 흉부외과학교실. (Tel) 02-958-8421, (Fax) 02-958-8410

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.

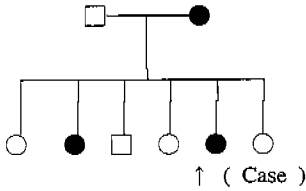


Fig. 1. Graphic form of family tree.
● indicates myxomas.

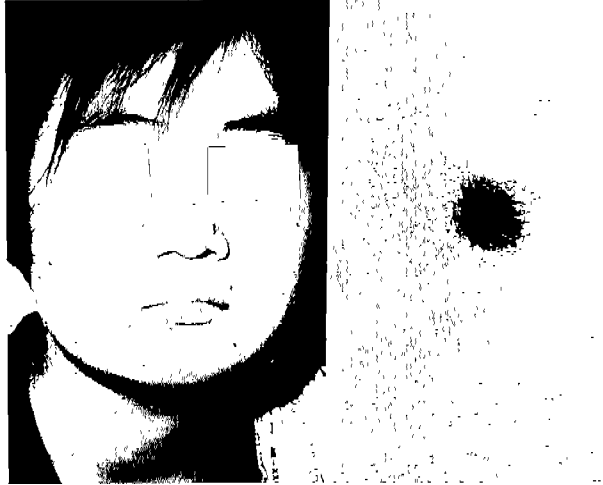


Fig. 2. Facial and arm pigmentation

고 특히 언니는 점액종이 재발하였다(Fig. 1). 이학적 소견상 환자의 혈압은 100/60 mmHg 맥박수는 90회/분 호흡수는 20회/분 체온은 36.8°C였다. 심박동은 심잡음이 없이 정상적으로 들렸으며 호흡음은 깨끗하였다. 얼굴에 색소 침착소견과 좌측 상완과 하배부에 반점이 관찰되었다(Fig. 2). 우측 유두에서 직경 3cm 정도의 종괴가 관찰됐다.

신경학적 검사상 의식은 명료하였고 좌측편 마비가 있었고 양측 Babinski 검사는 모두 음성이었다. 일반검사 소견상 말초혈액 검사에서 적혈구 $4.34 \times 10^6/\text{mm}^3$ 백혈구 $9.3 \times 10^3/\text{mm}^3$, 혈색소 10.6 gm/dL, 혈청 철 수치는 67 ug/dL으로 약간의 철 결핍성 빈혈 소견이 있었다. 혈청 생화학 검사, 소변 검사와 내분비학적 검사는 모두 정상이었다. 심전도 소견상 정상 동조율 소견을 보였다. 단순흉부사진상 심비대는 없었으며 양폐야에도 이상소견이 없었다. 심초음파 검사상 4×5 cm 크기의 좌심방 종괴가 난원와 근처의 좌심방 증격하부와 승모판막의 전방 침착에 걸쳐서 부착되어있는 소견을 보여주고있다(Fig. 3). 뇌자기공명촬영상에서는 좌측 중뇌 동맥 부위인 좌측 기저핵과 두정부에 색전에 의한 뇌경색증 소견을 보여주고있다(Fig. 4). 환자는 피부병변이 동반된 가족성 심장 점액종으로 점액종 색전에 의해 좌측 뇌경색이 유발된 것으로 진단되어 1997년 5월 23일 개심술을 통한 심장 점액종 절제를 시행하였다. 중증도의 저체온 요법과 체외순환기를 사용하여 심정지후 우측과 좌측 심방절개를 이용하여 좌심방 증격에 부착되어 있는 4×5 cm 크기의 종괴를 증격과 같이 제거하였으며 승모판에 있는 종괴도 판막 손상없이 조심스럽게 제거하였다. 충분한 saline 세척후 더 이상의 종괴가 없는 것을 확인하고 심방증격의 결손부위는 Dacron patch를 이용하여 복구하였고 양측 심방 절개 부위는 4-0 prolene으로 봉합하였다. 심장내 종괴절제후 우측 유두의 종괴도 제거하였다. 세개 종괴의 술후 조직 소견은 점액종으로 진단되었다(Fig. 5, 6). 술후 환자가 회복하는데는 별다른 이상이 없

었고, 6월 7일 퇴원 하여 현재 정기적인 외래 관찰중이다.

고 찰

심방 점액종은 심장의 원발성 종양의 29~50%정도를 차지하는 가장 흔한 양성 종양으로 산발적으로 발생하며 재발하지 않는것이 특징이다. 심장 점액종의 연령별 분포는 전연령에서 다양하며 특히 30대에서 60대 사이에 발생빈도가 높은 것으로 보고되고 있다. 발생분포를 보면 좌심방이 75%로 가장 많고 우심방 18%, 좌심실과 우심실이 동시에 있는 경우가 각각 약 4% 정도 보고되고 있다¹⁾.

그러나 1971년 Krause²⁾가 산발성으로 발견되는 심장 점액종과 달리 발병당시 연령이 낮고 다발성부위를 가지며 재발율이 높은 심장 점액종의 가족을 보고했다. 그후 1985년 Carney³⁾와 동료들이 심장 점액종과 동반되어 있는 피부 점액종(유두, 피부), 피부 색소 침착병변(흑자, 청색모반), 내분비성 종양(부신, 고환, 내하수체)이 동반된 희귀한 증례들을 보고하였는데 이를 소위 복합성 혹은 점액종 증후군이라 명명하였다. 가족성 심장 점액종은 상염색체 우성으로 유전되며 동일 가족 구성원에서 특히 제1세대에서 잘 나타난다. 젊은 연령층과 좌심방의 다발성 병변 부위에서 발견되는 특징을 가진다. 본 예에서도 19세로 어머니와 언니의 심장 점액종의 가족력이 있고 좌심방 2곳과 우측 유두에서 점액종이 발견되었다. 본 예는 또한 가족성 점액종뿐 아니라 복합성 혹은 증후군 점액종에도 관련되어 있다.

Carney등이 보고한후 여러 임상 특징을 동반한 증후군이

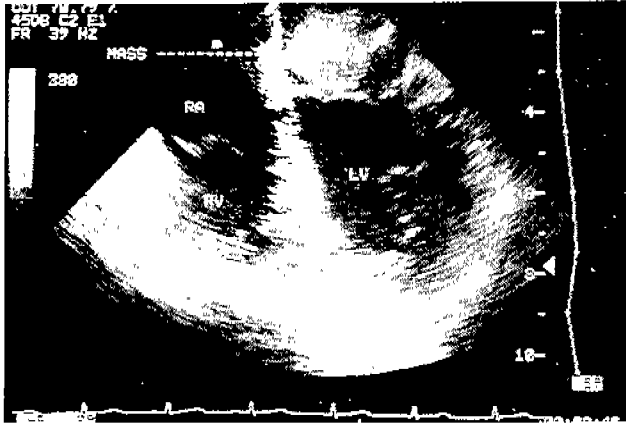


Fig. 3. Two-dimensional echocardiogram demonstrating a huge echogenic mass attach to anterior mitral valve leaflet and low interatrial septum.

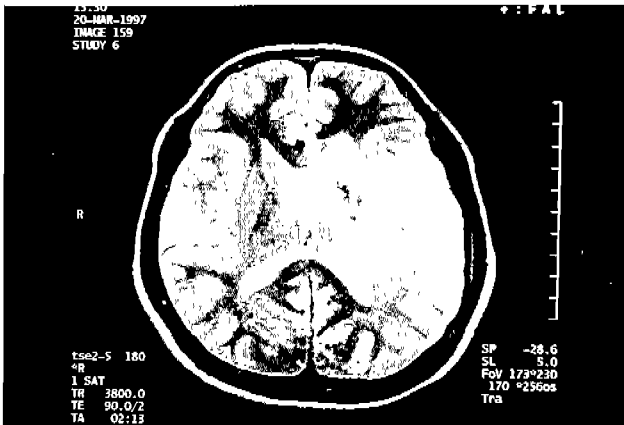


Fig. 4. Brain MRI showing acute infarction at left frontoparietal lobe and basal ganglia

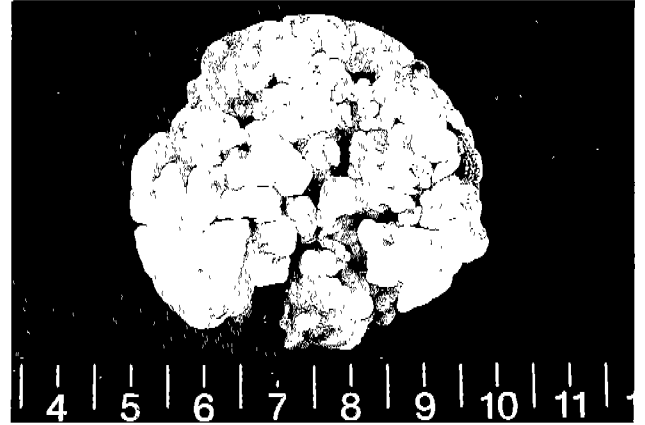


Fig. 5. Gross specimen showing a pedunculated, irregular, lobulated cardiac myxoma



Fig. 6. Microscopic section of the myxoma showing uniform nuclei and moderate cytoplasm.

보고되고있다. Atherton⁴⁾등은 반점,심장 점액종, 점액종성 신경섬유종, 흑자 등이 동반된경우를 'NAME증후군'이라고 명명하였고, Rhodes⁵⁾등은 심장점액종을 포함한 피부 및 질환들과 연관된 'LAMB 증후군'을 발표하였다. 이와 같이 가족성 혹은 복합성 심장 점액종은 동반된 피부병변, 피부 점액종, 점액종성 유선 섬유선종, Cushing's 증후군 뇌하수체 종양 및 고환 종양(특히 Sertoli cell종양), 갑상선과 자궁병변과의 연관된 특징을지닌다. 본 증례에서는 전신적 피부반점과 유두 점액종이 동반되었으나 다른 내분비학적 병변은 관찰되지 않았다.

산발성 심장 점액종 환자군은 평균 연령이 30세~60세인 반면 여성이 76%를 차지하며 거의가 단일 병변(95%)이고 76~88%에서 좌심방에서 발생하였고 동시성 병변은 극히 드물고 재발율은 1%이하인 반면에, 가족성 혹은 복합성 점액종 환자군에서는 평균연령이 22세에서 30세이고 약 50%에

서 동시성 발생이며 다발성 병변을 가진 빈도가 대부분이기 때문에 Patric⁶⁾등은 이런 환자군의 수술적 제거는 철저히 심방을 살피고 심방중격결손은 폐쇄시켜야 하며 심방이나 심실의 벽에 발생한 경우는 종양의 완전절제 및 주위 심내막의 완전절제를 권유하고 있다.

결론적으로 심장 점액종은 원발성 심장 종양중 가장 빈번하며 여러 형태로 구분 지을 수 있다. 가족성과 복합성 심장 점액종은 환자의 연령, 성별, 침범부위 침범된 병변수 동반된질환의 존재 유무에 따라 산발성 형태와 구별지을 수 있으며 가족성 심장 점액종이 의심되는 환자의 가족은 무증상의 심장 점액종의 유무를 인지하기 위해 주기적인 선별검사가 필요할 것으로 사료된다. 또한 40세 이하이면서 좌심방 외에 다른 비전형적인 부위에 발생한 심장 점액종 환자는 점액종과 관련된 증후군의 존재를 의심하여 술전 부신 기능

에 대한 검사와 술중 4심실을 철저히 조사하여 무증상의 점액종 유무를 신중히 살펴야 할 것으로 생각된다. 또한 피부 색소침착이나 말초 비심장성 점액종을 가진 일부의 가족성 점액종환자는 재발빈도가 높고 다발성일 확률이 높으므로 재발성 병변에 대한 면밀한 추적검사가 필요하다^{7,8)}. 본예와 같이 부모세대와 형제중 심장 점액종 환자가 있고 더군다나 피부 병변이 동반되어 있어 가족성 점액종에 대한 정기적인 선별검사가 시행되었다면 점액종 색전에 의해 유발된 뇌혈관 장애를 예방할 수 있었으리라 사료된다.

본 증례에서는 가족력으로 어머니와 언니가 심장 점액종이 있던 19세 여자 환자에서 의식저하와 우측 반신마비가 발생하여 정밀 검사에서 심초음파 검사소견상 좌심방과 승모판막에 점액종이 발견되어 개심술로 종괴를 제거하였다. 임상 및 병리조직학적 소견으로 가족성 심장 점액종과 반점상 피부색소 침착, 피부 점액종을 보인 비교적 드문 Carney complex 1예를 경험하였기에 참고 문헌과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Wold LE, Lie JT. *Cardiac Myxoma*. Am J Pathol 1980; 101:218-24.

2. Krause S, Adler LN, Reddy PS, Magovern GJ. *Intracardiac myxoma in siblings*. Chest 1971;60:404-6.
3. Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, Shenoy BV. *The complex of myxomas, spotty pigmentation and endocrine overactivity*. Medicine(Baltimore) 1985;64:270-83.
4. Atherton DJ, Pitcher DW, Wells RS, MacDonald DM. *A syndrome of various cutaneous pigmented lesions, myxoid neurofibroma and atrial myxoma : The NAME syndrome*. Br J Dermatol 1980;103:421-9.
5. Rhodes AR, Silverman RA, Hattist TJ, Perez-A-tayde AR. *Mucocutaneous lentigines, cardiomyocutaneous myxoma, and mutiple blue nevi:the "LAMB" syndrome*. J Am Acad Dermatol 1984;10:72-82.
6. Patric MM, Jeffrey MP. *The significance of multiple, recurrent and "complex" cardiac myxomas*. J Thorac Cardiovasc Surg 1986;91:389-96.
7. Hugh MG, Daniel JO, Edward DS. *Familial cardiac myxoma*. Ann Thorac Surg 1992;53:419-24.
8. Shoh Tatebe, Hajime Ohzeki, Haruo Miyamura. *Carney's complex in association with right atrial myxoma*. Ann Thorac Surg 1994;58:561-2.

=국문초록=

점액종은 심장 종양의 가장 흔한 형태이며 주로 좌심방에서 발견된다. Carney 등에 의하면가 족성을 가지며 점액종(심장, 피부, 유방), 반점상의 피부 색소침착과 내분비성 질환이 동반된 증후군을 점액종 증후군이라 명명하였다. 저자들은 얼굴과 좌완에 피부병변이 있고 좌심방과 우측 유두에서 점액종이 발견되고 가족력이 있는 19세 여자를 Carney 증후군을 가진 가족성 심방 점액종으로 진단하여 좌심방 증격과 승모판에 부착된 점액종을 성공적으로 절제하였다. 심장 점액종의 가족성이 있는 동일 가족 구성원은 증상이 발현되지 않더라도 심장 점액종을 발견하기 위해 선별적 심방초음파 검사가 주기적으로 실시되어야하며 재발과 다발성병변이므로 수술시 종양의 완전 절제와 수술후 추적검사가 필요하다.

중심단어: 1. 가족성 심방점액종, Carney 증후군
2. Caney 증후군