

Noonan 증후군에 동반된 DCRV와 심방중격결손증

-1례 보고-

박 영 우* · 이 석 열* · 정 윤 섭* · 염 옥*

=Abstract=

Noonan Syndrome with Double-Chambered Right Ventricle and Atrial Septal Defect

- 1 Case Report -

Young Woo Park, M.D.*, Seock Yeol Lee, M.D.*, Yoon Seop Jeong, M.D.*,
Wook Youm, M.D.*

Noonan syndrome is characterized by typical facies, congenital heart defect, and some clinical features similar to Turner syndrome, but with normal chromosomes. The most commonly associated cardiac defects are pulmonary valvular stenosis and atrial septal defect. We experienced a case of Noonan syndrome associated with pulmonary valve stenosis with double-chambered right ventricle and atrial septal defect and cryptorchidism. Pulmonary valvotomy was done through transannular incision. Hypertrophied muscle bundles were excised. Atrial septal defect was closed directly. RVOT was reconstructed with pericardial transannular patch. Orchiopexy was performed simultaneously without any problem.

(Korean Thorac Cardiovasc Surg 2000;33:419-21)

Key word : 1. Noonan syndrome
2. Double chambered right ventricle

증 례

7세된 남아가 출생후 심장병이 있다는 이야기를 들었으나 특별한 치료없이 지내다 수술을 위해 내원하였다. 환아는 청색증과 호흡곤란이 있었고 이학적 검사에서 신장 109 cm, 체중 17.3 kg으로 3 percentile미만의 성장저하가 있었고 아래로 처진 눈꺼풀, 심하게 굵은 눈썹, 내안각채피, 양안격리증, 넓고 튀어나온 이마, 납작하고 넓은 코, 짧고 넓은 목, 눈 높이가 보다 낮게 위치한 귀 등 특이한 얼굴과 잠복고환이 있었

다(Fig. 1). 좌흉골연을 따라 IV/VI도의 수축기 잡음과 함께 진동이 촉지되었다. 단순흉부촬영에서 심비대 증가 및 폐혈류량의 감소소견이 있었고 복부초음파에서 잠복고환, 심전도 검사에서 우심실 비대 소견이 나타났다. 염색체검사는 정상 이었고 심초음파에서 2×1.5 cm 크기의 심방중격결손이 보였으며 우심방비대 및 우심실비대가 있었고, 주폐동맥은 대동맥크기의 절반정도로 저형성을 보였다(Fig. 2). 심도자검사에서 우심실, 우심실유출로, 폐동맥의 압력은 각각 118/14, 179/10, 17/5로 유의한 차이가 있었고 우심실조영술에서도 누

*순천향대학교 의과대학 흉부외과학교실

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Soon Chun Hyang University Medical College

논문접수일 : 99년 12월 23일 심사통과일 : 2000년 5월 1일

책임저자 : 염 옥(140-743) 서울특별시 용산구 한남동657, 순천향대학병원 흉부외과. (Tel) 02-709-9276, (Fax) 02-709-9276

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.



Fig. 1. Facial film shows drooping eyelids, downward slanting eyes, epicanthus, increased distance between the eyes, broad and arched forehead, flat and broad root of nose, short and broad neck, and low-set ears with large outer part of cartilage



Fig. 2. Preoperative TTE shows atrial septal defect, right ventricular hypertrophy and pulmonary stenosis

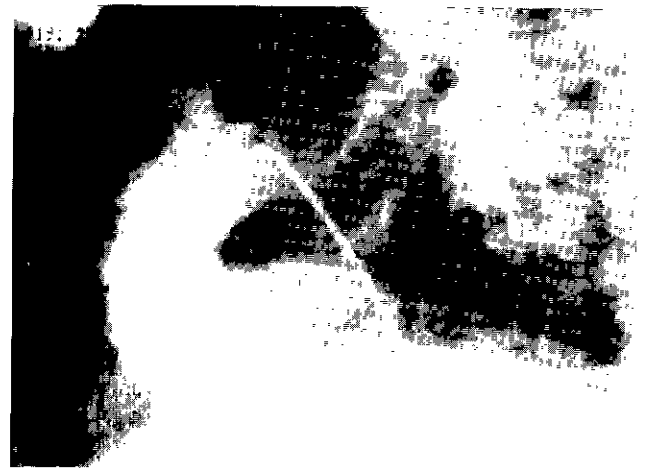


Fig. 3. Anteroposterior and lateral right ventriculography shows anomalous hypertrophied muscle bundles

두부주위에 비후된 근다발을 보이고 있어 Double-chambered right ventricle을 동반한 Noonan syndrome으로 진단하였다(Fig. 3).

체외순환 하에 폐동맥줄기에서 우심실의 누두부 부위까지 절개하여 본 수술소견에서 폐동맥판 및 폐동맥줄기는 발육 부전이 되어 있었다. 우심실에는 근육속과 parietal band가 비후되어 있었다. 비후된 근다발과 parietal band를 절제하고 우심낭절편을 이용하여 transannular patch를 대었다. 뒤이어 우심방을 절개하여 2×1.5 cm 크기의 결손공이 있어 direct closure를 시행하였다. 환자는 술후 큰 문제없이 회복하였으며 술후 시행한 심초음파상 경도의 폐동맥판역류가 있었고 우심실유출로는 넓어져 있었으며 우심실과 폐동맥간의 압력 차는 없었다.

고 찰

Noonan 증후군은 소아심장학자인 Jacqueline Noonan에 의해 명명된 증후군으로 정상적인 남자 또는 여자의 핵형과 표현형을 가지면서 Turner 증후군의 임상 증상을 나타내는 증후군으로 아래로 처진 눈꺼풀, 심하게 굽은 눈썹, 내안각 철편, 양안격리증, 넓고 튀어나온 이마, 납작하고 넓은 코, 짧고 넓은 목, 눈 높이가 보다 낮게 위치한 귀 등 특이한 안면부와 저신장, 선천성 심기형, 섭식장애, 운동장애, 정신지체, 청각 및 시각장애, 출혈성경향, 새가슴 또는 누두흉, 간질, 고체온, 자가 면역성 질환을 특징으로 한다¹⁾. 본 증례와 같이 Noonan 증후군에서 가장 흔한 심기형은 폐협착증이다²⁾. Sharland는 Noonan 증후군 환자의 62%(93/151)에서 폐협착증을 보이고 대부분 이형성된 폐동맥관 때문이라고 보고하였다³⁾. Noonan 증후군에서 볼 수 있는 다른 동반 심기형은 심방중격결손증, 심실중격결손증, 동맥관개존증, 비후성 심근병증 등이 있다. Double-chambered right ventricle은 비정상적인 심근에 의해 우심실유출로 폐쇄가 있는 경우를 말한다. 이 경우 우심실내의 압력차는 대개 누두부의 근위부에 발생하고 심실위능선 중간부위부터 앞유두근까지 우심실을 가로지르는 하나 또는 여러개의 비후된 근다발에 의해 발생된다. 비정상적인 근육이 누두부말에 위치하거나 우심실의 심첨근

처에 낮게 위치하기도 한다⁴⁾. 비후된 근다발이 우심실유출로를 폐쇄할 경우 절제하여야되나 폐쇄가 없을 경우는 반드시 절제할 필요는 없다⁴⁾.

순천향대학부속병원 흉부외과에서는 Noonan 증후군으로 진단된 환자에서 이형성된 폐동맥관에 의한 폐협착증과 비후된 근육속이 누두부주위에 발생하여 우심실유출로를 폐쇄하여 double-chambered right ventricle을 보인 환자에서 근다발 절제와 transannular patch를 시행하여 좋은 임상결과를 얻었기에 수술치험 1례를 보고한다.

참 고 문 헌

1. Noonan JA. Hypertelorism with Turner phenotype. A new syndrome with associated congenital heart disease. *Am J Dis Child* 1968;116(4):373-80
2. Ranke MB, Heidemann P, Knupfer C, Enders H, Schmaltz AA, Bierich JR. Noonan syndrome growth and clinical manifestations in 144 cases. *Eur J Pediatr* 1988;148:220-7.
3. Sharland M, Burch M, McKenna WM, Paton MA. A clinical study of Noonan syndrome. *Arch Dis Child* 1992; 67:178-83.
4. Ozkutlu S, Cil E, Pasaoglu I, Saracar M. Noonan syndrome with double-chambered right ventricle. *Pediatr Cardiol* 1996; 17:251-53.

=국문초록=

Noonan 증후군은 특이한 안면부, 선천성 심기형과 정상적인 남자 또는 여자의 핵형과 표현형을 가지면서 Turner 증후군의 임상 증상을 나타내는 것을 특징으로 한다. 흔히 동반되는 선천성심장기형은 폐동맥관협착증과 심방중격결손증이다. 환이는 폐협착증과 비후된 근다발로 인한 double-chambered right ventricle과 심방중격결손증 및 잠복고환이 있었다. 폐동맥관 절개술을 시행하고 비후된 근다발을 절제하였다. 심방중격결손을 폐쇄한후 transannular patch를 이용하여 우심실유출로를 재건한 후 고환고정술을 시행하였다.