

반복되는 심실성 빈맥을 보인 대동맥판하 횡문근종을 동반한 결절성 경화증 1례

인제대학교 의과대학 부산백병원 소아과

주희정 · 송민섭 · 황태규 · 김철호

A Case of Repeated Ventricular Tachycardia Caused by Cardiac Rhabdomyomas in an Infant with Tuberosus Sclerosis

Hee Jung Joo, M.D., Min Seob Song, M.D., Tae Gyu Hwang, M.D. and Chul Ho Kim, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Inje University, Busan, Korea

Cardiac rhabdomyomas are relatively uncommon and associated with tuberous sclerosis in 40-50% cases. We report a 10-month-old infant with tuberous sclerosis who presented with ventricular arrhythmias and status epilepticus. There were hypopigmented macules on the body, periventricular calcifications, renal cyst and cardiac rhabdomyomas just below the aortic valve. The patient required resection of left ventricular subaortic masses due to sustained arrhythmia in spite of intravenous amiodarone therapy. The pathologic examination confirmed the diagnosis of rhabdomyoma. The patient had no more arrhythmia during the 14 month follow up period. Although cardiac rhabdomyomas may spontaneously regress, surgery is often necessary and frequently resolves the underlying arrhythmia. (*J Korean Pediatr Soc* 2003;46:913-917)

Key Words : Tuberous sclerosis, Cardiac rhabdomyoma, Ventricular tachycardia

서 론

심장의 원발성 종양은 매우 드문 질환이나 횡문근종, 기형종, 섬유종, 점액종 등의 발생이 보고되고 있으며 그 중 횡문근종은 소아연령에서 가장 흔한 원발성 심장 종양으로, 30-50%에서 결절성 경화증과 동반되어 나타난다¹⁾. 한편, 대표적인 피부 신경 증후군으로 경련, 지능박약 및 안면의 혈관 섬유종을 3대 증상으로 하는 결절성 경화증은 폐, 신장, 심장, 안저 등 다양한 장기에 이상소견을 보일 수 있으며, 환자의 50-80%에서 심초음파상 횡문근종이 동반되나 심장의 횡문근종은 대부분 무증상으로 성장과 함께 자연적으로 크기가 감소되거나 소멸되는 것으로 알려져 특별한 치료를 요하지 않는 경우가 대부분이다¹⁻⁵⁾.

본 저자들은 간질 증첩증 및 내과적 치료에도 불구하고 재발되는 심실성 빈맥 및 빈번한 심실 조기 수축 등의 부정맥을 보인 결절성 경화증 환자에서 대동맥판하 횡문근종의 외과적 절제

후 효과적으로 부정맥이 조절된 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 최○○, 10개월, 여아

주 소 : 심실성 부정맥

출생력 및 가족력 : 특이 소견 없음.

과거력 : 생후 6개월경 우연히 심잡음 인지되어 본원에서 시행한 심초음파상에서 대동맥판하에 부착된 근섬유성 종괴에 의한 대동맥판하 협착이(Fig. 1) 관찰되었으나 특별한 증상 없어 외래에서 추적 관찰하던 중 생후 9개월경 피부에 색소 탈실반(Fig. 2)이 나타났으며, 전신성 강직 발작 1회 있어 시행한 뇌전산화 단층촬영상 뇌실 주변의 결절성 석회 침착(Fig. 3) 보이면서 복부 초음파 검사상 우측 신장 낭종(Fig. 4) 관찰되어 결절성 경화증으로 진단되었다. 당시 심전도 및 안저 검사는 정상이었다.

현병력 : 환아는 내원 7시간 전 전신성 강직 발작이 30분간 지속되어 개인병원에서 기관내 삽관 및 항경련제 투여 후 경련은 조절되었으나 빈번한 심실조기수축 및 심실성 빈맥 등의 부정맥 보여 인근 종합병원으로 전원 되었으며 adenosine 정주 및

본 논문은 2002년 제52차 대한소아과학회 추계학술대회에서 포스터로 발표되었음.

접수 : 2003년 5월 13일, 승인 : 2003년 6월 30일

책임저자 : 송민섭, 인제대 부산백병원 소아과학교실

Tel : 051)890-6290 Fax : 051)895-7785

E-mail : msped@ijn.ije.ac.kr

주희정 외 3인 : 반복되는 심실성 빈맥을 보인 결절성 경화증

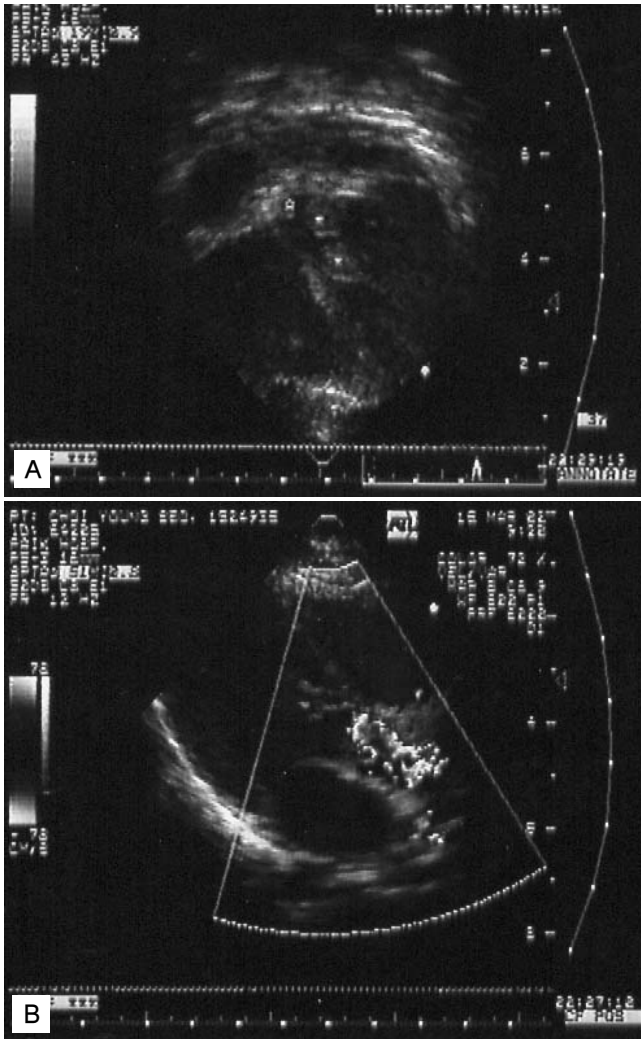


Fig. 1. Echocardiography demonstrates two subaortic masses (*) in the apical five chamber view (A) and high-velocity mosaic flow of subaortic stenosis by color-flow Doppler in parasternal long axis view (B).

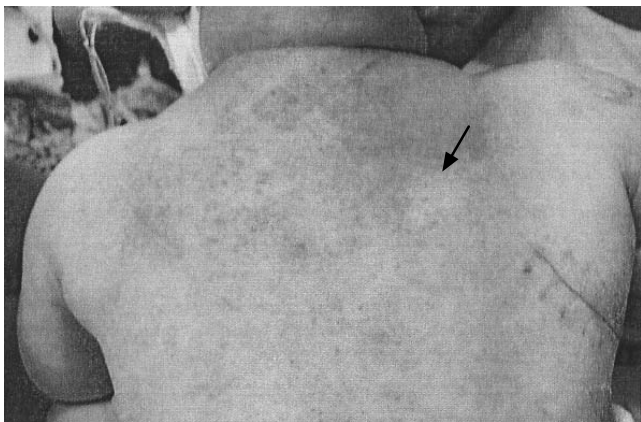


Fig. 2. The photograph of patient's back shows hypopigmented macule (arrow).



Fig. 3. Brain CT scan reveals periventricular calcifications.



Fig. 4. Ultrasonogram shows right renal cyst about 8 mm sized.

전기적 심술동 전환 2회 시행하였으나 부정맥 지속되어 본원으로 전원되었다.

이학적 소견 : 내원 당시 환아는 기관내 삽관된 상태로 수동식 인공호흡(ambu bagging) 중이었으며 체온 37.6℃, 혈압 80/50 mmHg이었으나 맥박수는 100-200회/분으로 매우 불규칙하였다. 청진상 흉골좌연에서 강도 II-III/VI의 수축기 심잡음이 청진되었으며 피부에는 등과 복부에 각각 1개의 색소 탈실반이 관찰되었다.

검사실 소견 : 입원 당시 시행한 일반 혈액 검사, 동맥혈 가스 분석 검사, 전해질검사, 소변검사, 간기능 및 신기능 검사 등은 정상 범위였으나 지속적 심전도 감시상에서 5분 이상 지속되는 심실성 빈맥이 반복적으로 보였으며(Fig. 5) 흉부 방사선 검사상 심비대 소견은 없었다.

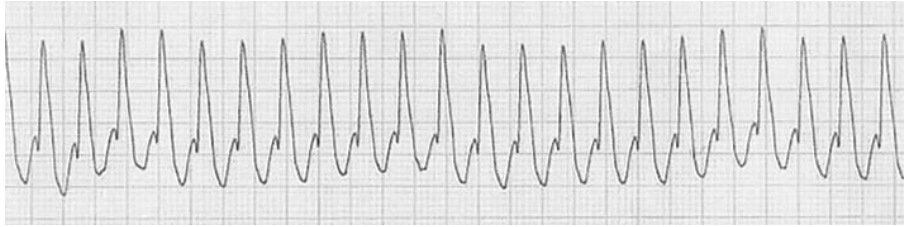


Fig. 5. The ECG reveals ventricular tachycardia(lead II).

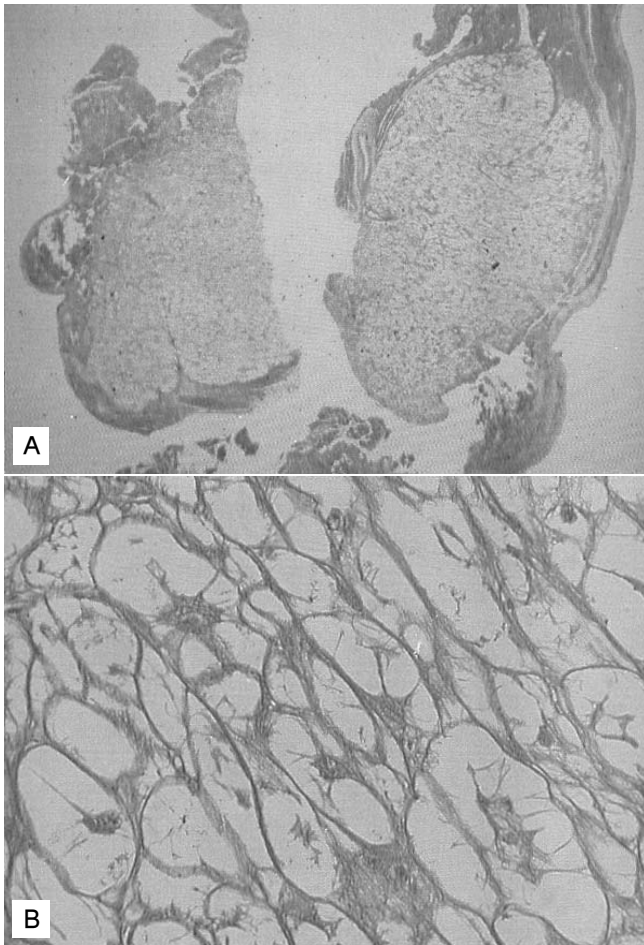


Fig. 6. Light microscopic examination reveals diffuse infiltration of large polygonal "spider cells (B)" with large cytoplasmic vacuoles secondary to loss of glycogen during processing (H&E stain, A: $\times 10$, B: $\times 400$).

병리학적 소견: 개심술 시행하여 제거된 대동맥관하 종괴는 세포질 막의 경계가 분명하고 세포질은 비어있으며 핵이 중앙에 위치한 거미세포(spider cell)가 특징적으로 보여 횡문근종으로 진단되었다(Fig. 6).

치료 및 경과: 환아는 반복적인 lidocaine 정맥내 부하에도 심실성 빈맥 지속되어 기계호흡하면서 심장 마사지 및 전기적 심율동 전환 10여회 이상 시행하였고 amiodarone 정맥내 부하 후에 정상 동율동으로 회복되어 이후 amiodrone 유지요법 지속

하였다. 입원 3일째 기관내 튜브는 발관하였고 5일째 경구섭취 시작하였으나 갑작스런 우측 경부 피하기증 및 우측 늑막삼출이 발생되면서 동맥내 산소포화도 저하되고 심실성 빈맥이 다시 나타나 전기적 심율동 전환 및 amiodarone 정맥내 부하를 시행하였다. 바륨 식도조영술상 3번째 경추 위치에서 경부 식도 천공 확인되어 입원 17일째 식도천공 일차봉합 시행하였다. 수술 보존적 치료하던 중 다시 심실성 빈맥 및 빈번한 심실조기수축 나타나 입원 35일째 대동맥관하 심실 중격에서 좌심실내로 돌출되어 좌심실 유출로 폐쇄를 유발하는 2개의 종괴를 절제하는 수술을 시행하였다. 환아는 입원 52일째 퇴원하였고 이후 3개월간 amiodarone 복용 후 중단하였다. 퇴원 후 10개월째 시행한 심초음파상 종괴의 재발은 관찰되지 않았으며 현재 14개월째 더 이상의 부정맥 재발없이 외래 추적관찰 중이다.

고 찰

결절성 경화증은 신경 피부 증후군의 일종으로 중추신경계와 피부 외에도 신장, 골격, 심장, 안구 및 폐 등 여러 장기에 종양이 동반되는 상염색체 우성 유전질환으로 다양한 장기에 이상소견을 보인다⁶. 결절성 경화증 환자의 심장에 발생하는 횡문근종은 1862년 Von Recklinghausen이 처음 보고한 이래⁵ 부검례를 중심으로 드물게 보고 되었으나 심초음파검사의 발달로 무증상 환자에서도 횡문근종의 진단이 가능해짐에 따라 결절성 경화증 환자의 약 50% 정도에서 심장 횡문근종이 동반되는 것으로 밝혀졌다^{1-4, 7-9}.

심장의 원발성 종양은 매우 드문 질환으로 그 대부분은 병리학적으로 양성인 것으로 알려져 있다. 그 중에서도 성인에서는 점액종이 주로 발견되는 것과는 달리 태아, 영아 및 소아연령에서 가장 흔한 원발성 심장 종양은 횡문근종으로 50-80%에서 결절성 경화증이 동반되는 것으로 보고되고 있으며^{4, 6, 8} 우리나라 소아 심장 횡문근종 환자에서도 유사한 비율로 나타난다¹⁰. 종괴는 90% 이상에서 다발성으로 존재하며¹ 발생 위치는 심실 중격과 심실벽에 연하여 가장 많이 나타나는 것으로 되어 있으나 심방을 비롯하여 다양한 위치에서 발생 가능하며^{2, 10}, 대부분은 특별한 문제를 일으키지 않고 성장과 함께 쇠퇴되는 경향을 보이거나 일부에서는 종양의 위치와 크기에 따라서 여러 가지 임상 양상을 보일 수 있고 그 크기보다는 위치가 이러한 증상의 발현에 더 큰 영향을 미치는 것으로 생각되고 있다¹⁰.

본 증례에서도 종양은 다발성이었으며, 개개 종양의 크기보다는, 위치상 대동맥관 하부에 존재하였기 때문에 좌심실유출로가 좁아지면서 혈류에 와류가 나타났고 치명적인 심실성 빈맥을 유발한 것으로 생각된다.

심장 횡문근종으로 인한 임상증상은 무증상인 경우부터 심종양에 의한 유출로 혹은 유입로의 폐쇄, 종양의 정상 심근 조직의 대치에 의한 심부전, 종양에 의한 관상동맥의 압박으로 인한 심근 경색, 부정맥 등으로 심한 혈액학적 장애발생시 청색증, 전신 색전화 및 사망까지 이르는 증례가 보고 되고 있다⁹⁻¹³. 그러나 심부전이나 청색증, 부정맥과 같은 증상이 나타나지 않고, 심잡음만 청진되는 경우도 있으므로 초기에 심장 초음파검사 등을 이용한 진단을 하는 것이 매우 중요하며, 특히 종양의 크기가 최대인 태아기나 신생아기에는 치명적인 증상이 발생되어 이로 인한 수술적 치료가 필요한 경우가 있을 수 있다¹¹.

심장의 횡문근종이 부정맥을 주증상으로 발현하는 경우는 드문 것으로 보고 되어 있으며¹² 좌각차단, 심실 조기흥분 증후군, Wolff-Parkinson-White(WPW) 증후군, 상심실성 빈맥, 심실성 빈맥, 심방조동을 동반한 방실블록 등 다양한 종류의 부정맥을 동반한 증례가 보고 되었다^{5, 10}. 특히 일반 인구에 비해 WPW 증후군 등의 조기흥분의 발생률이 유의하게 높은 것으로 나타났다⁹. 다발성 종양의 경우에는 2가지 이상의 복합적인 부정맥이 가능하다¹³.

이러한 심장 횡문근종의 진단에 있어서 과거에는 심도자 및 심장조영술로 주로 진단하였지만 근래에는 특징적 심초음파 소견만으로도 진단이 가능하여 더 이상 조직학적 진단이 필요하지 않게 되었고 특히 태아 심초음파의 발달은 횡문근종의 조기 진단 및 치료에 도움이 되고 있다⁵. 부정맥이 나타난 경우는 사지 및 전흉부 유도 심전도가 부정맥의 발생위치를 추정하는데 도움이 될 수도 있으며, Enbergs 등¹⁴은 비연속적인 심실성 빈맥을 보인 환자에서 전기생리학적인 방법으로 종양이 존재하는 부분을 자극하여 동일한 모양의 심실성 부정맥을 유발되는 것을 확인하여 부정맥 발생위치가 종양의 위치와 같음을 증명하였고 종양의 제거로 효과적으로 부정맥이 치료된 증례를 보고하였다.

본 증례에서는 환아가 조절되지 않는 연속적인 심실성 빈맥 및 간질 중첩증을 보여 24시간 지속적 심전도 감시를 실시하였으나 사지 및 전흉부유도 심전도를 시행하는 것에는 현실적인 어려움이 있었으며 활력징후가 안정된 후 시행한 심전도 상에서는 빈번한 심실 조기 수축만이 관찰되었다.

심장 횡문근종의 임상 경과 및 예후에 있어서 부검례가 중심이 되었던 과거에는, 조직학적으로는 과오종에 속하는 양성종양이라 할지라도 예후가 아주 불량하여 1세 이전 사망률이 60%까지 이르며 특히 혈액동학적으로 혈류의 폐쇄를 초래하거나, 치명적인 부정맥이 동반되는 경우에는 5세 이전에 80%가 사망한다고 보고 되었다^{2, 15}. 따라서 치료에 있어서도 적극적인 수술적 치료가 우선적으로 고려되었다. 그러나 심초음파의 발달과 함께 결절성 경화증 환자에서 무증상적 심장 횡문근종의 진단율이 증

가함에 따라 종양의 장기적 관찰 결과, 종괴의 자연적 퇴행에 대한 보고들이 증가되었으며 4세 이전에 약 70%의 환자에서 심장 횡문근종의 수와 크기의 감소가 시작되어, 자연 소멸까지 가능성이 보고 되었고 이러한 자연 퇴행은 특히 생후 1년 내에 현저한 것으로 밝혀지면서 전체 결절성 경화증 환자에서 횡문근종과 관련된 이환율과 사망률 또한 낮은 것으로 알려졌다^{7, 9, 15}. 원발성 심장종양에 동반된 부정맥의 경우 또한 약물치료에 비교적 잘 반응하며, 드물게 내과적 치료에 불응하는 치명적인 부정맥이 나타난 경우는 종괴의 수술적 제거나 고주파 절제술(radiofrequency ablation), 인공 심박동 조율기 삽입 후 대부분 재발없이 회복되는 것으로 보고되고 있다^{9, 14, 16-19}.

현재 무증상의 심장 횡문근종 환아는 추적 관찰을 통해 자연적인 관해 여부를 관찰하는 것이 정설로 되어 있다. 그러나 치명적인 심실성 빈맥이 내과적 치료에도 불구하고 반복된 본 증례와 같이 종양의 크기나 위치, 부정맥 유발 가능성 등을 고려하여 경우에 따라서는 적극적인 외과적 치료를 시행하는 것이 위중한 심장의 합병증 및 급사의 발생을 예방하는데 도움이 될 것으로 생각된다.

요 약

저자들은 응급 전기적 심율동 전환 및 지속적 항 부정맥 약물치료에도 불구하고 반복되는 심실성 빈맥을 보인 결절성 경화증 환아에서 심장 횡문근종의 외과적 절제 후 효과적으로 부정맥이 조절된 1례를 치험하였기에 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) McAllister HA, Jr. Tumors of the heart and pericardium. In: Silver MD, editor. Cardiovascular pathology. 2nd ed. Vol 2. New York: Churchill Livingstone, 1991:1297-334.
- 2) Fenoglio JJ Jr, McAllister HA Jr, Ferrans VJ. Cardiac rhabdomyoma: A clinicopathologic and electron microscopic study. Am J Cardiol 1976;38:241-51.
- 3) Mair DD, Edwards WD, Seward JB. Cardiac manifestations. In: Gomez MR, editor. Tuberous sclerosis. New York: Raven Press, 1988:147-58.
- 4) Webb DW, Thomas RD, Osborne JP. Cardiac rhabdomyoma and their association with tuberous sclerosis. Arch Dis Child 1993;68:367-70.
- 5) Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM. Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. Am J Cardiol 1990;66:1247-9.
- 6) Gomez RM. Criteria for diagnosis. In: Gomez RM, editor. Tuberous Sclerosis. New York: Raven Press, 1988:9-20.
- 7) Smith HC, Watson GH, Patel RG, Super M. Cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis: Their course and diagnostic value. Arch Dis Child 1989;64:196-200.
- 8) Bass JL, Brenningstall GN, Swaiman KF. Echocardiographic incidence of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis. Am J Cardiol 1985;55:1379-82.

- 9) Nir A, Tajik AJ, Freeman WK, Seward JB, Offord KP, Edwards WD, et al. Tuberous sclerosis and cardiac rhabdomyoma. *Am J Cardiol* 1995;76:419-21.
- 10) 김호성, 김연우, 배은정, 노정일, 최정연, 윤용수. 소아 심장 횡문근종 환자들에서 나이에 따른 종양의 수와 크기 및 임상양상. *소아과* 1994;37:61-9.
- 11) 강지선, 황미정, 조태형, 김병주, 우영중, 마재숙. 신생아에서 좌심실 종양에 의해 초래된 대동맥판하부 협착 2례. *소아과* 2000; 43:1122-6.
- 12) Kim Cj, Cho JH, Chi JG, Kim YJ. Multiple rhabdomyoma of the heart presenting with a congenital supraventricular tachycardia - report of case with ultrastructural study. *J Korean Med Sci* 1989;4:143-7.
- 13) Case CL, Gillette PC, Crawford FA. Cardiac rhabdomyomas causing supraventricular and lethal ventricular arrhythmias in an infant. *Am Heart J* 1991;122:1484-6.
- 14) Enbergs A, Borggreffe M, Kurlemann G, Fahrenkamp A, Scheld HH, Jehle J, et al. Ventricular tachycardia caused by cardiac rhabdomyoma in a young adult with tuberous sclerosis. *Am Heart J* 1996;132:1263-5.
- 15) Farooki ZQ, Ross RD, Paridon SM, Humes RA, Karpawich PP, Pinsky WW. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyoma. *Am J Cardiol* 1991;67:897-900.
- 16) Muhler EG, Kienast W, Turniski-Harder V, von Bernuth G. Arrhythmias in infants and children with primary cardiac tumours. *Eur Heart J* 1994;15:915-21.
- 17) Kohli V, Mangru N, Pearse LA, Cantwell P, Young ML. Radiofrequency ablation of ventricular tachycardia in an infant with cardiac tumors. *Am Heart J* 1996;132:198-200.
- 18) Krasuski RA, Hesselson AB, Landolfo KP, Ellington KJ, Bashore TM. Cardiac rhabdomyoma in an adult patient presenting with ventricular arrhythmia. *Chest* 2000;118: 1217-21.
- 19) Henglein D, Guirgis NM, Bloch G. Surgical ablation of a cardiac rhabdomyoma in an infant with tuberous sclerosis. *Cardiol Young* 1998;8:134-5.