保險醫學會誌 : 第 23 卷 2004
J. OF KLIMA : Vol. 23, 2004

선천성 심질환

삼성생명보험 주식회사

박 성 수

Congenital Heart Disease

Sung Soo Park, M.D.

Samsung Life Insurance Co. Ltd., Seoul, Korea

Ⅰ. 원 인

심장이 형성되는 것은 태생 3주부터 시작하여 7주 말이면 완성된다.

대부분의 경우 선천성 심장병의 원인은 분명하지 않다. 약 5~8%가 염색체 이상과 관련이 있고, 약 3%가 단일 유전자 결함과 관련이 있으나, 나머지 대부분은 유전과 환경의 상호 작용에 의한 것으로 분류한다.

1. 염색체 이상

염색체 이상이 있을 때 오기 쉬운 선천성 심질환은 다음과 같다(표 1).

2. 단일 유전자 결함 및 선천성 증후군

단일 유전자 결함 및 증후군에 관련되어서 오기 쉬운 신천성 심질환은 다음과 같다(표 2).

3. 유전-환경 상호작용

1) 임신 초기 모체 감염

풍진에 의해 동맥관 개존증, 폐동맥지 협착증이 발생될 수 있다.

Table 1. 염색체 이상과 선천성 심질환

염색체 이상	심질환의 빈도	오기쉬운 심질환
21 trisomy (Down 증후군)	40%	VSD, AV canal, ASD
18 trisomy	> 99%	VSD, PDA, PS
13 trisomy	90%	VSD, PDA, Dextrocardia
5p-(cri du chat)	25%	VSD, PDA, ASD
Turner 증후군(XO)	35%	CoA, AS, ASD

Table 2. 선천성 증후군과 심질환

증후군	심질환
Autosomal dominant polycystic kidney disease	Mitral valve prolapse
Diabetes 모친에서 난 아기	Hypertrophic cardiomyopathy, VSD
Marfan 증후군	Aortic aneurysm, aortic regurgitation, mitral regurgitation
Noonan 증후군	PS, ASD, cardiomyopathy
Treacher Collins 증후군	VSD, ASD, PDA

Table 3. 선천성 심질환의 병별 빈도(Hoffman JIE)

병 명		빈 도 (%)
Ventricular septal defect (VSD)	심실중격결손	30~60
Patent ductus arteriosus (PDA)	동맥관 개존	10
Atrial septal defect (secundum) (ASD)	심방중격결손	7
Pulmonic stenosis (PS)	폐동맥협착	7
Tetralogy of Fallot (TF)	Fallot 4징	5
Coarctation of aorta (CoA)	대동맥축착	5
Aortic stenosis (AS)	대동맥협착	5
Transposition of great arteries (TGA)	대혈관전위	5
Endocardial cushion defect (ECD, AVSD)	심내막성결손	3~5
Pulmonary atresia (PA)	폐동맥폐쇄	1~2
Tricuspid atresia (TA)	삼첨판폐쇄	1~2
Truncus arteriosus (TrA)	총동맥간증	1
Total anomalous pulmonary venous connection (TAPVC)	전폐정맥환류이상	1
Aortic atresia (AA)	단심방	1
Single ventricle (SV)	단심실	1
Double outlet right ventricle (DORV)	양대혈관우실기시	<1
Ebstein Malformation	엡슈타인 기형	1

2) 약물

Thalidomide, antimetabolites, amphetamines, 항경련제(hydantoin, trimethadone), progesterone/estrogen, retinoic acid 등이 원인이 될 수 있다. 지나친 흡연이나 음주(fetal alcohol syndrome)도 원인이 된다.

3) 다인자 유전(multifactorial inheritance)

유전적 소인과 환경적 요인과의 상호 작용에 의해 발병되는 것으로 설명하고 있으며, 대표적인 예로는 심실중격결손, 심방중격결손 등의 보통 선천성 심질환이다.

Ⅱ. 빈 도

선천성 심질환의 발생 빈도는 생존해서 태어나는 어린이의 약 1% 정도로 추산된다.

사산아의 경우에는 그 빈도가 높아 약 2%가량되며, 유산되는 경우에는 10~25%에 달한다.

선천성 심질환의 병별 빈도를 보면 다음과 같다(표 3).

Ⅲ. 선천성 심질환의 분류

선천성 심질환은 우선 청색증(cyanosis)의 유무에 따라 비청색증형(acyanotic)군과 청색증형(cyanotic)군으로 나눌 수 있다(표 4).

Ⅳ. 선천성 심질환의 진단

1. 흉부 X-선 검사

심장의 크기(cardiothoracic ratio, CT ratio)와 모양, 심장 및 대혈관 각 부위의 확장, 폐혈관의 크기(central and peripheral pulmonary vascular markings), 폐부종 등을 아는데 가장 쉽고 필수적인 검사이며, 복잡 심장기형일 경우에는 반드시 복부 X선 사진도 찍어 복부장기의 위치도 확인해야 한다. 우측 심장 윤곽을 형성하는 구조는 상대 정맥, 우심방이며, 좌측 심장 윤곽을 형성하는 구조는 대동맥, 폐동맥, 좌심방, 그리고 좌심실이다.

몇 가지 선천성 심장병 중 X선 사진상 특징적인 심장의 모양을 나타내는 경우로는 심장이 장화 모양(bootshaped heart)인 Fallot 4징, 눈사람 또는 8자 모양(snowman 또는 figure-of-8 appearance)인 전 폐정맥 환류 이상, 그리고 달걀이 누워 있는 모양 (egg-on-string)인 대동맥 전위 등을 들 수 있다.

2. 심전도(Electrocardiography)

심전도 검사는 X선 검사와 더불어 심질환의 진단에 있어 중요한 검사법이다.

3. 심에코 검사(Echocardiography)

근래에 초음파(ultrasound)가 진단에 이용되면서 이를 이용한 심에코 검사가 심질환 진단에 매우 중요한 역할을 하게 되었다.

M-mode echocardiogram 뿐만 아니라, 단층 심에코

Table 4. 선천성 심질환의 분류

비청색증형		청색증형 (우좌단락)	
폐혈류 정상 (단락없음)	폐혈류 증가 (좌우단락)	폐혈류 감소	폐혈류 증가
Pulmonary stenosis Coarctation of the aorta Aortic stenosis Mitral stenosis Tricuspid stenosis	Ventricular septal defect Patent ductus arteriosus Atrial septal defect (secundum) Atrioventricular septal defect (Endocardial cushion defect) Partial anomalous pulmonary venous return	Tetralogy of Fallot Tricuspid atresia Ebstein anomaly Single ventricle with PS Transposition with PS Double-outlet of RV with PS	Transposition of the great arteries Total anomalous pulmonary venous return Truncus arteriosus Single ventricle without PS Double-outlet RV without PS

도(two-dimensional, cross-sectional echocardiography), 그리고 여러 형태의 Doppler (pulsed wave Doppler, continuous wave Doppler, color flow mapping)가 진단에 이용되면서부터 많은 심장 질환이 비관혈적(non-invasive) 방법으로 진단을 할 수 있게 되어, 최근 많은 선천성 심질환 환자에서 관혈적(invasive) 진단 방법인 심도자 검사나 심혈관 조영술 없이도 개심 수술을 하게 되는 경우가 차츰 증가하는 추세이다. 심장 기형 등 심혈관 계통의 형태는 양면성 심초음파 검사로 진단하나 혈역학적 상태를 판단하는 데에는 Doppler 검사가 매우 중요하다.

4. 심혈관 자기공명 영상법(MRI)

심장 및 혈관을 어느 절단면(cut plane)으로도 영상화(imaging)할 수 있으며, 심초음파로 영상화가 어려운 구조들, 특히 폐정맥, 하향 대동맥 등도 쉽게 보이게 되어 심장과 주변 조직과의 관련을 규명하는데 도움이 되며, 방사선의 피폭 위험이 없고 비침습적인 진단 방법이라는 장점이 있다.

5. 심도자법 및 심혈관 조영술(Cardiac catheterization and cineangiography)

심도자(cardiac catheter)를 심장 및 혈관에 넣어 각 부위에서 압력 및 산소량을 재며, 조영제를 주사하고 촬영을 하는 검사로서, 많은 선천성 심장 기형 특히 복잡 기형의 진단에 필수적이다.

6. 치료적 심도자술(Therapeutic cardiac catheterization)

최근, 진단 목적 이외에 치료 목적의 심도자법의 급격한 발달로 여러 선천성 및 후천성 심장병의 치료가 개심수술 없이 경피적(percutaneous)으로 이루어지고 있다.

풍선이 달린 심도자를 이용하여 치료할 수 있는 가장 대표적인 선천성 심질환으로 폐동맥 판막 협착을 들 수 있다. 판막이 너무 두텁고 협착이 예외적으로 매우 심한 경우를 제외한 대부분의 경우는 풍선 확장술(balloon valvuloplasty)로 완치되고 있다. 이 밖에 대동맥 판막 협착, 승모판 협착, 대동맥 축착, 선천성 또는 후천성 혈관의 협착에서도 풍선 도관을 이용한 확장 치료법이 시도되고 있다. 또한 동맥관 개존증도 대부분의 환자에서 수술을 하지 않고 경피적으로 치료하여 주는데, 우산 모양의 장치나 coil을 대퇴 정맥이나 동맥을 통하여 삽입해서 동맥관 개존증을 막아주고 있다.

7. 운동부하 검사(Exercise Stress test)

이 검사에서는, 환자를 빠른 속도로 회전하는 벨트나 자전거를 이용하여 최대한으로 운동을 시키며 심박동수, 혈압, 심전도의 변화를 관찰하는 검사이다.

V. 선천성 심질환의 사망지수

Table 5. Mortality ratio likely to be close to 100 percent, for repaired defects; optimal results without complications.

Repaired PDA, very small PDA not repaired
Small VSD unrepaired
Repaired moderate-size VSD
Small ASD unrepaired
Repaired ASD secundum under age 24
Mild PS unrepaired
Operated PS moderate or severe
Ballooned PS moderate
Best case COA, repaired
Bicuspid aortic valve without stenosis or regurgitation
Mild coronary artery abonormalities
Mild MVP, trivial or mild regurgitation, leafletes not redundant
Idiopathic dilatation of pulmonary artery
Aberrant right subclavian artery, right aortic arch
Repaired partial anomalous pulmonary venous return, some cased total
Repaired coronary A-V fistula
Dextrocardia without defects
Mild peripheral pulmonary artery stenosis

Table 6. Mortality ratios of 150~500 percent of normal.

Repaired secundum ASD after age 25
Repaired primum ASD
Unrepaired ASD with borderline shunt
Repaired large VSD
Unrepaired moderate-size VSD
Repaired TF
Repaired COA
Pseudo-coarctation and mild coarctation unrepaired
Repaired total anomalous pulmonary venous return
Congenital Heart block
Unrepaired PDA
Repaired anomalous left coronary artery
Levotransposition without associated defects (congential corrected transposition)
Diaphragmatic-type subaortic stenosis, repaired
Diaphragmatic-type subaortic stenosis, gradient under 25 mm/Hg unrepaired
Congenital AS, mild, unrepaired
Any repaired defect with pulmonary artery pressure 35~60 systolic
Any repaired defect with RV pressure 40~60 systolic
Double outlet right ventricle repaired with no residual hemodynamic change
Atrioventricular canal repaired with near-normal hemodynamics

Table 7. Mortality ratio likely to be over 500 percent, ages 1-50.

Transposition of great arteries unoperated or repaired by Mustard, Senning
Varieties of transposition of great arteries (e.g. Taussig Bing defect)
TA unoperated or repaired by Blalock, Glenn or Fontan
Truncus arteriosus operated or not.
PA with intact septum, postsurgery
PA with VSD operated or not
Ebstein abnormality of tricuspid valve operated or not
Eisenmenger defect or syndrome
Univentricular heart unoperated or repaired (Fontan)
Severe AS in early childhood
Aortic atresia or hypoplastic left heart syndrome
Subendocardial elastofibrosis
Congenital mitral stenosis or parachute mitral valve
Major non-cardiac anomalies such as Down's syndrome
Any prosthetic valve in a child
Any patient with a Fontan operation
Cardiac defects associated with asplenia
Any repaired defect with residual pulmonary hypertension greater than 60 systolic or 30 mean
Any repaired defect with RV pressure greater than 70 systolic
Childhood hypertrophic cardiomyopathy
Primary pulmonary hypertension.

Ⅵ. 심실중격결손증(Ventricular septal defect, VSD)

1. 정 의

심실중격결손이란 두 심실 사이의 심실 중격벽에 구멍이 생겨난 것이며 선천성 심질환 중 가장 흔한 기형으로 25~30%에서 볼 수 있다. (심에코도로 볼 수 있는 작은 muscular VSD까지 합치면 60% 가량 된다.) 자연 경과 및 예후를 좌우하는 가장 중요한 요소는 결손의 크기와 위치이다.

2. 증 상

1) 작은 결손(small defect, 직경 3mm이하)

좌우단락이 적고 폐동맥압이 정상이며, 성장 및 발육은 정상이고 아무 증상도 없다. 좌흉골연 하부에서 크고 조잡한 pansystolic murmur가 들리며, 그 부위에서 진전(thrill)이 만져진다. X선 사진과 심전도 소견도 정상이다. Subarterial VSD 일부를 제외하고는 수술이 필요없고, 50%에서 결손이 자연 폐쇄된다.

2) 중등도의 결손(moderate-sized defect, 직경 3~5mm)

평상시에 별로 증상을 나타내지 않는 어린이도 있으며, 운동 시 숨이 차며 쉽게 피곤하고, 호흡기 감염에 잘 걸리는 아이도 있다. 이러한 증상들은 생후 1~2년이 지나면서 덜해지는 경우가 많다. 좌흉골연 하부에서 크고 조잡한 pansystolic murmur가 들린다. X선 사진상 심장은 경도로 커져있고, 폐혈관 음영은 증강되어 있다. 심전도 소견은 정상 또는 좌심실 비대를 나타낸다.

3) 큰 결손(large defect, 직경 5mm이상)

좌우단락의 양이 많기 때문에 폐동맥 고혈압을 야기시키고, 영아기에는 심부전증, 심한 호흡기 감염이 잦으며, 신체 발육이 좋지 못하고, 땀을 많이 흘리고, 호흡곤란, 피로, 발목의 부종이 온다. 울 때나 폐 감염이 있을 때에는 약간 청색증이 나타나기도 한다. 흉부, 특히 좌흉부가 돌출되어 있는 수가 많고, 좌심실이 흔히 커져 있어 심첨은 좌하측으로 밀려 있다.

중등도 크기의 심실중격결손 때와 마찬가지로 수축기 잡음이 들리며, 좌→우 단락량이 많으면 심첨에서 이완기 때 잡음이 들린다. X선 소견상 심장이 커져 있고, 양심실, 좌심방, 폐동맥이 커져 있다. 심전도에서 양심실 비대 소견을 볼 수 있다.

3. 경 과

1) 심한 환자는 영아기에 심부전이나 반복되는 호흡기 감염으로 사망하는 수가 있다(5%).
2) 많은 환자에서 심장의 크기나 폐동맥압이 더 증가하지 않고 무증상으로 지낸다.
3) 작은 심실중격결손은 저절로 폐쇄되는 수가 많으며 (50%), 자연 폐쇄는 대부분 6세 이전(특히 1세 이전)에 일어난다. 중등도 및 큰 결손도 그 결손의 크기가 줄어들 수 있으며, 드물게 완전 자연 폐쇄되는 경우도 있다.
4) 소수의 환자에서는 후천적으로 폐동맥 협착(infundibular narrowing)이 발생하여 shunt의 양이 줄어들고, 이 협착이 심해지면 shunt의 방향이 우→좌가 되기도 한다.
5) 큰 심실중격결손 환자 중 일부는 적절한 시기에 결손을 막아 주지 않으면 폐고 혈압증과 폐혈관 저항이 높아져 Eisenmenger증후군으로 진행된다.
6) 대동맥판 탈출로 대동맥 폐쇄부전이 합병될 수 있다. 이는 우리 나라를 포함한 동양인에서 많은 대혈관 판하결손(subarterial VSD)서 흔히 발생하는데, 연령이 증가함에 따라 이 합병증도 진행하여, 10세 이후에 많이 관찰된다.

7) 감염성 심내막염은 2% 미만에서 발생하고, 심내막염은 결손의 크기와 관계가 없으며, 사춘기에 더욱 흔하고 2세 미만에 발생하는 경우는 드물다.
8) 합병증으로 폐동맥 고혈압, 우심비대, Eisenmenger증후군, 아급성 심내막염, 심부전증, 대동맥 폐쇄부전증이 올 수 있게 된다.

4. 치 료

작은 결손은 감염성 심내막염에 대한 예방 조치 이외에는 수술 등 특별한 치료를 요하지 않는 비교적 양성 병변이므로 부모를 안심시켜 주는 것이 좋다. 큰 결손(nonrestrictive defect: 대개 1.0cm^2 이상의 크기)의 경우 영아기에 치료에 중점을 두어야 할 부분은 울혈성 심부전 치료와 폐혈관 병변, 즉 Eisenmenger 증후군 발생의 예방이다. 영아기에는 반복되는 만성 호흡기 질환과 성장 장애를 보이므로 심부전에 대한 적극적인 약물 치료가 필요하다. 요즈음은 영아의 심장 수술 위험률이 그다지 높지 않으므로 내과적 치료를 해도 증상이 있는 영아는 시기에 관계없이 수술을 시행한다.

• 심실중격결손증의 Underwriting

특별한 치료를 요하지 않는 작은 결손은 정상 수명을 기대할 수 있으므로 문제가 없으나 합병증이 남아 있는 경우는 예후가 불량하므로 이를 확인하는데 중점을 두고 다른 선천성 심장질환에서와 마찬가지로 과거나 현재의 증상, 합병증 유무, 다른 선천성 기형의 동반유무, 운동능력 모든 임상검사의 결과, 치료방법, 의사의 진단서 등을 참고하여야 한다.

① 작은 결손의 경우 50% 정도에서 자연 폐쇄가 되므로 표준체(Standard or near Standard)로 인수된다.
② 중등도의 결손인 경우는 20%에서 자연 폐쇄가 일어나고 50% 가량이 수술이 필요하게 되는데 특별한 후유증이 남아있지 않는 한 예후는 정상인에 가깝다.
③ 큰 결손의 경우는 아주 양호한 경우에도 약간의 부가 평점이 필요하다.

Ⅶ. 심방중격결손증(Atrial septal defect, ASD)

1. 정 의

양쪽 심방을 가르고 있는 중격에 결손이 있는 비청색증형 선천성 심질환으로 결손은 심방 중격 어느 부위에도 생길 수 있다. 이차공 결손형(Ostium secundum type)은 심방중격결손 중 가

Table 8. Underwriting VSD: preoperative variables.

Favorable	Unfavorable
Moderate size	Large
RV pressure<50% LV	RV pressure > 80% LV
No subvalvular hypertrophy	Resection of muscle bands required
Membranous VSD, single	Muscular VSDs, multiple
Membranous VSD	A-V canal-type VSD
No associated defects	Associated defects
No subaortic ridge	Subaortic ridge
No aortic regurgitation	Aortic regurgitation
Normal PA pressure	Elevated PA pressure
Pulmonary vascular resistance < 3 units	Pulmonary vascular resistance > 5 units

Table 9. Underwriting postoperative VSD: postoperative variables.

Favorable	Unfavorable
No residual VSD	Residual VSD
No tricuspid insufficiency	Tricuspid insufficiency
No A-V block	Transient A-V block
Normal ECG or RBBB only	RBBB plus left anterior hemiblock
RBBB with QRS<.14	RBBB with QRS>.14
No aortic regurgitation	Aortic regurgitation
No arrhythmia	Frequent ectopic beats
RV pressure < 30	RV pressure>50
High exercise capacity, no arrhythmia	Low exercise capacity
Echocardiography, normal LV	Impaired LV function
Holter available, no arrhythmia	Holter not done
Experienced surgical center	Small center
Repair after 1970, before age 10	Repair before 1970
No pulmonary banding required	Pulmonary banding required
Repair through tricuspid valve	Repair via ventriculotomy
Normal heart size	Residual enlargement
No coronary risk factors	Adverse risk factors
No patch, or pericardial patch	Ivalon or Teflon patch
Dacron patch	Ivalon patch

장 흔한 형태로 심방 중격의 난원공 부위에 생긴 결손으로, 방실 판막은 정상이다. 여자에서 3:1 정도로 많으며, 결손은 다발성일 수 있고, 결손이 클 경우에는 아래쪽으로 하대정맥(IVC)이나 관상정맥동(coronary sinus)까지, 위쪽으로는 상대정맥(SVC)까지 이를 수 있다.

일차공 결손형(Ostium primum type)은 흔치 않으나 중증의 병변이며 승모판이나 삼첨판의 기형과 함께 발생된다. 정맥동형(Sinus venosus type)은 심방 중격의 상부에서 생기는 것으로 폐정맥의 환류 이상과 흔히 동반된다.

2. 증 상

대부분 증상이 없으며, 큰 결손이 있을 때에도 소아기에 심부전을 일으키는 일은 드물다. 다양한 정도의 운동능 감소(exercise intolerance)를 보일 수 있으며, 청색증은 폐혈관 질환을 가진 성인에서 나타난다.

우심실 거상(heave)을 보이며 진전(thrill)은 대개 만져지지 않는다. 청진상 흉골 좌상연에서 부드러운 구출성 수축기 잡음(ejection systolic murmur)이 들리는데, 이는 우심 유출로에서 폐동맥으로 가는 혈류량이 증가되어 생긴다.

3. 합병증

30세를 넘어서도 증상없이 지낼 수 있으나 폐고혈압증, 우심비대, 심방부정맥, 삼첨판 혹은 승모판 폐쇄 부전이 오며, 치료하지 않으면 심부전으로 흔히 사망하게 된다.

4. 치 료

작은 결손은 2세 이전에 흔히 자연 폐쇄되기 때문에 수술이 필요치 않고 정상 수명을 기대할 수 있으나 증상이 있으면 폐동맥 고혈압이나 부정맥이 발생하기 이전에 결손부위를 교정해 준

다. 적절한 수술 시기는 입학 전이며, 20세 이후에는 수술 후 합병증으로 심부전이나 심방세동 등을 보일 수 있다.

선택적 조기 수술을 시행함으로써 활동 시 경한 증상이나 운동 능력의 제한 또는 부정맥 발생 등을 예방 할 수 있다. 큰 결손을 가진 소아에서도 수술 경과는 양호하여 증상이 신속하게 소실되고 신체 발육이 가속된다. 수술 사망률은 1% 미만이며, 근래에는 심도자술을 이용하여 기구(occlusion device)로 결손을 막는 방법도 시행되고 있다.

- 심방중격결손증의 Underwriting
  위험평가 시 확인이 필요한 정보로는
  ① 심방 결손의 유형
  ② 다른 동반된 심장 기형의 유무
  ③ 수술시기 및 수술 결과
  ④ 현재 심초음파 검사 결과 등이다.

예후는 결손 부위와 크기나 동반된 기형의 유무에 따라서 주로 결정이 된다. VSD때와 거의 마찬가지로 합병증 (특히 폐동맥 고혈압)에 유의하여 평가를 하여야 한다.

이차공 결손형과 정맥동형이 조기에 합병증없이 교정된 경우에는 거의 정상으로 인수가 되나 일차공 결손형은 이상적인 경우에도 약간의 부가평점이 요구되며 이외의 경우에는 high substandard나 사절체가 된다.

Ⅷ. 동맥관 개존(Patent ductus arteriosus)

1. 정 의

동맥관은 태생기에 좌측 여섯째 번 동맥궁(aortic arch)으로부터 유래한 대동맥과 폐동맥 사이에 연결이 그대로 남아있는 경우인데, 태생기에는 폐혈류의 대부분이 동맥관을 통하여 대동맥으로 간다. 출생 시 동맥관은 평활근(smooth muscle)의 수축으로 정상적으로는 생후 10~15시간 내에 기능 폐쇄가 이루어지며, 해부학적으로는 대개 2~3주에 닫혀진다. 동맥관이 개존되어 있는 경우는 폐혈관 저항이 감소함에 따라 대동맥 혈류가 폐동맥으로 유입되는 단락을 형성하게 된다. 흔히 동맥관은 대동맥의 좌쇄골하 동맥(left subclavian artery)의 기시부와 폐동맥의 분기(bifurcation) 부위 사이에 존재한다. 여아에서 남아보다 빈도가 높고 미숙아에서 흔히 발병되며 임신초기에 풍진에 감염된 경우 발생될 수 있는 선천성 심기형 중 제일 흔한 질환이다.

대동맥 축착, 심실중격결손, 폐동맥 폐쇄 등과 잘 동반된다.

2. 증 상

동맥관의 크기에 따라서 증상은 여러 정도로 나타난다. 단락의 정도도 동맥관의 크기와 폐, 체혈관 저항비에 좌우되는데, 심한 경우 좌심실의 혈류량의 70%가 동맥관을 통하여 폐순환으로 가는 경우도 있다. 반면 동맥관이 작은 경우는 폐동맥, 우심방, 우심실의 압의 변화를 주지 않는다. 동맥관이 큰 경우 폐동맥압의 상승으로 수술 교정을 안 했을 경우 결국 폐혈관 질환을 유발하게 된다. 이런 경우 영아기 때부터 심부전증, 폐부종 등이 나타나고 잘 자라지 않는 수가 있다. 따라서 심한 폐고혈압을 동반했을 때 수유 시 호흡 곤란과 드물게 청색증을 보일 때도 있다.

동맥관이 작은 경우는 거의 증상이 나타나지 않으며, 우연히 신체검사 시 심잡음이 청취되어 발견되게 된다. 큰 동맥관 개존의 전형적인 진찰소견은 넓은 맥압(wide pulse pressure), 맥박의 bounding, 청진상 특징적인 지속성, 기계양 심잡음(continuous, machinery murmur)으로, 기계가 돌아가는 소리 혹은 천둥치는 소리, 기차가 터널을 지나가는 소리같은 잡음 등이 좌흉골연 제 2 늑간에서 들린다.

3. 치 료

증상이 있는 환자는 연령에 관계 없이 수술을

해 준다. 증상이 없는 환자라도 수술 위험성은 1% 미만이므로 1세 전에도 절단 또는 결찰 수술을 해 주도록 한다. 카테타를 통하여 막는 기술이 발달하여 Teflon flug, occlusion umbrella 또는 intravascular coil 등을 심도자를 이용하여 시행하고 있다. 최근에 흉곽경 수술(thoracoscopic surgical techniques)로 개흉을 하지 않은 상태에서 동맥관을 결찰하기도 한다.

• 동맥관 개존의 Underwriting

예후는 폐동맥 고혈압이나 우심실비대의 정도에 따라 결정되므로 합병증이 발생되기 이전에만 교정해주면 매우 좋다.

Ⅸ. 대동맥 축착(Coarctation of the aorta)

1. 정 의

선천성 심질환의 5%를 차지하며, 대부분(98%)의 경우 좌측 쇄골하 동맥(subclavian artery) 기시부에서 대동맥이 좁아져 있다. 이 기형은 남자에게 많아서 남:여=2:1의 빈도를 나타낸다. Turner (XO) 증후군에서 잘 온다.

대동맥 축착 환자는 bicuspid aortic valve를 가지고 있는 수가 많다(70%이상).

2. 증 상

큰 어린이나 성인에 있어서는 별 증상을 호소하지 않고 지내는 수가 많으며, 상반신 발육은 오히려 좋다. 때로는 운동 후 하지통, 피로, 두통을 호소하기도 하고, 심한 고혈압으로 뇌출혈 및 대동맥 파열을 일으키는 수도 있다. 영아에 있어서는 발육장애, 반복되는 호흡기 감염, 심내막염, 심부전을 일으킨다.

대퇴동맥의 맥박(femoral pulse)이 약하거나 만져지지 않으며, 팔의 맥박은 강하게 만져진다. 혈압을 재어 보면 상지에서 잰 혈압이 하지에서 잰 혈압보다 높으며, 하지에서는 맥박이 잘 만져지지 않는다.(정상인 사람에서는 하지의 혈압이 상지보다 10~20mmHg 높은 것이 보통이다.)

심잡음은 여러 형태로 들리며, 수축기 잡음이 심기부, 특히 등 뒤(interscapular area)에서 들리는 수가 많다. 그러나 때로는 잡음이 대수롭지 않아서 혈압을 재어보기 전에는 모르고 지내는 수가 있다. 후에 가서 뒤에서 지속성 잡음이 들리는 수가 있는데, 이것은 측부 혈관(collateral vessel)을 통하여 혈액이 지나가서 생기게 된다.

3. 치 료

증상이 없는 소아는 3~4세 이전에 수술을 해 준다. 단순 대동맥 축착이며 영아기에 심부전이 나타나면 먼저 내과적 치료를 시도해 보고, 잘 반응하지 않으면 외과적 수술을 시행한다. 다른 동반된 기형이 있는 경우에는 대개 내과적 요법에 반응하지 않으므로 진단 즉시 수술을 필요로 하며, 예후는 단순 축착에 비하여 나쁘다.

• 대동맥 축착의 Underwriting

사망은 주로 고혈압의 합병증으로 일어나게 되는데 외과적 수술로 이들을 예방할 수 있다. 그러나 동반된 질환(bicuspid aortic valve 나 승모판)이 있는 경우에는 예후가 매우 불량하므로 이 점에 특히 유의한다. 일반적인 위험평가는 다음과 같다(표 10).

Ⅹ. Fallot 4징(Tetralogy of Fallot)

1. 정 의

전체 선천성 심질환의 5~7%를 차지하고 있으며, 청색증형 선천성 중 가장 흔한 것으로, 1세 이상의 청색증형 선천형 심질환의 75% 이상을 차지하고 있다. 해부학적으로 다음과 같이 몇 가지 이상을 볼 수 있다.

① 폐동맥 협착(pulmonary stenosis)

② 심실중격결손(Ventricular septal defect)

Table 10. 대동맥 축착의 Underwriting

Normal BP and heart size, no murmurs, normal ECG, normal BP response to exercise.	Close to standard
BP 140/90, ECG voltage of slight LVH, findings of bicuspid aortic valve without significant regurgitation, arm/leg difference 20.	A light rating is required
BP 155/90 without treatment, on treatment 135/85, exercise systolic BP 230, ECG-definite LVH by voltage.	A moderate rating is required
Significant aortic valve lesion, strain pattern on ECG, BP over 160/90, arm/leg difference over 30, exercise BP 250 plus.	A moderate rating to decline

③ 대동맥 우위(右位, dextroposition of aorta) 혹은 대동맥 기승(騎乘, overriding of aorta)
④ 우심실 비대(right ventricular hypertrophy)

이상의 해부학적 변화 중에서 혈역학적으로 중요한 것은 ① 폐동맥 협착, ② 심실중격결손의 두 가지이다. 이런 의미에서 4징(tetralogy)이라기보다는 2징(duology)이라고도 할 수 있다. 이 병의 심하고 경한 정도는 폐동맥 협착이 얼마나 심한가에 달려 있다.

2. 증 상

청색증은 대개 생후 3~6개월 경에 나타나는 수가 많다. 폐동맥 협착이 심하거나 폐쇄되어 있을 때에는 청색증이 출생 시부터 나타날 수도 있고, 폐동맥 협착이 아주 경할 때에는 청색증이 나타나지 않는 경우도 있고(비청색증형 또는 'pink' Fallot 4징), 소아기 후기에 가서 비로소 나타나는 경우도 있다. 청색증은 활동에 의하여 심해진다. (예:울거나 운동할 때)

조금만 움직여도 숨이 차다. 산소 포화도가 급속히 심하게 떨어지는 경우에는 환자는 호흡의 깊이와 수가 증가하고(hyperpnea and tachypnea), 몹시 울며, 청색증이 더욱 심해지고, 뇌의 산소 부족으로 실신하는 수가 있다[무산소 발작 또는 실신 발작(anoxic spells, blue spells, syncopal attack)]. 발작 중에 뇌혈관 사고나 사망을 일으키는 수도 있고, 반신 마비를 일으키는 수도 있다. 이런 발작이 자주 반복될 때에는 조기 수술을 요한다.

운동을 한 다음에 환아는 웅크리고 앉는 특징적인 자세(squatting position)를 취한다. 손가락이나 발가락 끝이 뭉툭하게 된다(clubbing of fingers and toes). 적혈구 과다증(polycythemia)이 나타나며, 신체 발육이 경도로 지연된다.

심장은 커져 있지 않다. 심음은 크고 똑똑히 들린다. 작고 마른 소아에서는 경한 우심실 거상(heave)을 느낄 수 있다. 경한 진전(thrill)이 만져지는 수가 있다.

3. 합병증

① 뇌농양(brain abscess): 2세 후의 소아에서 오는 수가 있다. 두통(어떤 부위에 국한되기 쉽다), 열, 구토, 기면 등의 증상이 나타난다.
② 뇌혈전(cerebral thrombosis): 2세 미만에서 오는 수가 있으며, polycythemia나 철 결핍성 빈혈 시 더욱 잘 동반되며 반신 마비를 일으킨다.
③ 세균성 심내막염(bacterial endocarditis): 수술을 하지 않은 경우 뿐만아니라 수술한 경우에도 올 수 있다.
④ 심부전증(congestive heart failure)

4. 내과적 치료

① 혈액 소견을 보아 혈색소량이나 hematocrit

를 적당히 유지하도록 한다. (hematocrit가 55~65% 정도 되도록).

② 치아의 위생 등 감염성 심내막염 예방에 주의하며, 열이 있을 때나 더운 기온에서는 탈수증이 되지 않도록 예방한다.

③ 신생아 및 어린 영아에서 동맥관이 있는 경우 Prostaglandin E1 (0.05~0.2μg/kg/분) 투여로 동맥관을 확장시켜 폐혈류를 확보해 줌으로써 증세를 호전시키고 수술 시까지 유지할 수 있다.

④ 저산소 발작(청색증 발작, hypoxic spell, blue spell)이 일어났을 때에는 응급 치료를 요한다.

5. 외과적 수술

어린 영아에서 청색증이 심하고, 적혈구 과다증이 심하다. 저산소 발작이나 실신발작이 자주 반복될 때에는 우선 shunt 수술을 해 주었다가 18~36개월에 근치 수술(total correction)을 해주거나, 또는 처음부터 근치 수술을 해준다. 근간에는 좌우 폐동맥이 충분히 발달된 경우에는 영아기에도 처음부터 근치 수술을 해준다.

Shunt 수술로서는 3개월 이후에서는 Blalock-Taussig 수술법[쇄골하 동맥-폐동맥 문합술 (subclavian arterypulmonary anastomosis)]이 가장 많이 사용된다. 또한 3개월 미만에서는 Gore-Tex shunt 도 이용이 된다.

영아라도 되도록이면 shunt 수술을 하지 않고 6~12개월 이후 근치 수술을 해준다. 증상이 거의 없거나 경한 환자는 생후 2~4세에 선택적으로 근치 수술을 해 주어도 된다. 근치 수술은 심실중격결손을 막고 폐동맥 협착을 제거해 주는 것이다.

• Fallot 4징의 Underwriting

가장 양호한 경우에 한해서 표준하체 (high substandard)로 인수가 가능하나 수술 후에도 아래의 경우에 해당하면 인수가 불가능하다.

① A residual VSD with a pulmonary to systemic flow ratio of 1.5 or greater.

② Residual pressure in the right ventricle over 60mmHg.

③ A large heart-a CTR over 55%

④ Significant arrhythmias, complete or 2nd degree A-V block, over 10 ventricular ectopics per minute, runs of ventricular tachycardia, atrial fibrillation.

⑤ Branch pulmonary artery narrowing, significant, unrepaired.

⑥ Tricuspid regurgitation - more than mild.

⑦ A residual aortic pulmonary shunt.

⑧ Severe pulmonary regurgitation with RV dilatation and paradoxical septal motion by echo.

⑨ Exercise capacity under 7 METS.

⑩ The need for heart medicines.

⑪ The surgeon used a large outflow patch or inserted a valve homograft.

⑫ The need for a palliative shunt in infancy.

• 선천성 심질환의 위험 선택시 참고사항

선천성 심질환의 위험 평가 시에 기본적으로 필요한 정보로는

① 청약자의 증상 등에 관한 병력

② 모든 임상 검사의 결과 (heart catheterization reports, echocardiogram, EKG, chest X-ray, recent treadmill or ambulatory ECG 등)

③ 동반된 선천성 기형 및 판막질환

④ 운동 허용능력 상태

⑤ 치료의 방법 등이 있다.

선천성 심질환으로 빈도가 많은 VSD, PDA, ASD, PS, TOF, COA 이외의 심질환의 underwriting은 대략 아래와 같다.

1) 표준체나 표준체에 가깝게 판정 가능한 것 (standard or near-standard)

① 혈관륜(Vascular ring); 식도나 기관지를 압박하지 않는 것

② 경증의 폐동맥지 협착 (pulmonary arterial branch stenosis)
③ 부분 폐정맥 환류 이상 (partial anomalous pulmonary venous return-one vein)
④ 대정맥의 이상 (vena cava anomaly)
⑤ 폐동맥의 확장 (dilatation of pulmonary artery)

2) 교정함이 가능하므로 표준하체로 판정할 수 있는 것 (medium to high substandard rate)
① 외과적 수술로 치료된 전 폐정맥 환류 이상 (total anomalous pulmonary venous return)
② 삼심방심장 (cor triatrium)
③ 완전 방실 중격 결손 (Complete atrioventricular septal defect = Common atrioventricular canal defect)
④ 단심방 (single atrium)
⑤ 다른 이상이 없거나 심실중격결손증이 치유된 심장의 좌측전위 (levotransposition)

3) 기능은 거의 정상으로 회복되어질 수 있으나 60세 이후까지 생존하기가 어려워 보험가입을 매우 신중히 검토하여야 하는 경우
① 선천성 승모판 협착증 (congenital mitral valve stenosis)
② 어릴 때 인공판막으로 치료를 한 경우 (any prosthetic valve in a child)
③ 단심실 (single ventricle)
④ 대혈관의 전위 (transposition of great arteries)
⑤ 삼첨판 폐쇄증 (tricuspid atresia)
⑥ 총동맥간증 (truncus arteriosus)
⑦ 폐동맥 폐쇄증 (pulmonary atresia)
⑧ 좌심 형성 부전 증후군 (Hypoplastic left heart syndrome)
⑨ 대혈관의 좌측전위 (levotransposition of great artery)
⑩ 엡슈타인 기형 (Ebstein anomaly of tricuspid valve)