

## 대혈관 전위증의 발생 및 병리

서울대학교 의과대학 병리학교실

서 정 욱

### 정의 및 용어

대동맥과 폐동맥이 바뀐 질환을 대혈관 전위증 대맥관 전위증, 대동맥 전위증 등으로 칭하며 영어로는 transposition of the great arteries (vessels)이다. 이러한 소견이 복합심기형 중의 하나일 수도 있고, 단일 질환으로서 완전형 대혈관전위증(complete transposition of the great arteries: complete TGA)이 진단명인 경우도 있다. Complete TGA는 partial TGA (Witham, 1957), corrected TGA에 대응되는 개념이며, 진단명이 아니라 소견으로 나타나는 경우 discordant ventriculo-arterial connections라 표현할 수 있다.

대동맥과 폐동맥이 바뀌었다는 것에 대하여 몇 가지 다른 해석이 가능하다. 생체 내에서 대동맥관이 폐동맥관보다 앞에 있다는 위치관계 이상이 원래의 정의였다. 앞에 있는 혈관이 대개는 우심실과 연결되기 때문에(loop rule) 대동맥이 폐동맥의 앞에 있다는 것이 우심실과 대동맥이 연결된 것을 의미한다고 했었다. 대동맥이 폐동맥의 오른쪽 앞에 있으면 d-TGA로 표시하고, 대동맥은 오른쪽의 우심실과 연결되어 완전형 대혈관 전위증이 된다. 대동맥이 왼쪽 앞에 있으면 l-TGA라 표시하고 수정형 대혈관 전위증이 된다. 이러한 규칙이 비교적 잘 맞으며 심장기형의 해석에 큰 도움이 되지만 예외가 있다는 것이 새로운 사실은 되지 못한다. 대동맥과 폐동맥이 바뀌었다는 것의 다른 해석은 우심실에서 대동맥으로, 좌심실에서 폐동맥으로의 연결관계가 바뀌었다는 것이다.

### 발생학

1970년대 말에 대혈관 전위증의 발생학에 대한 연구가 활발하였다. 당시는 정의 및 개념에 대한 논의가 대부분이었다. 사람 배아 심장의 관찰 및 기형심장의 계측자료에 의거

한 발생학적 가설이 있었는데 straight septum hypothesis와 conal resorption and regression theory가 있었다. 좌우심실의 유출로 및 대동맥간의 발생은 대동맥간 중격, 누두부 중격 및 심실중격의 형성의 상호관계의 대동맥간 중격이 누두부에서는 좌우방향, 심실중격에서는 다시 전후 방향으로 되면서 중격이 180°회전하게 되고 혈류가 나선형으로 꼬이는 것이 정상 발생이다. Straight septum hypothesis에서는 누두부 중격이 애초부터 전후방향으로 배열되어 좌우 혈류가 각각 평행하게 형성된다는 가설이다. Conal resorption theory에 의하면, 이들 중격의 형성은 정상적이나 그후에 bulboventricular ledge (ventriculo-infundibular fold)의 흡수(resorption)가 나타나며 어느 부위가 어떻게 흡수되느냐에 따라 정상, Fallot 4징, 양대혈관 우심기시증, 대혈관 전위증이 나타난다는 설명이다. 이들 기형을 bulvo-ventricular malformation이라 불렀다.

사람 배아 및 쥐의 배아의 연속절편을 관찰하면 대동맥간 누두부 및 심실 중격이 별도로 형성된다고 보기 힘들다. 대동맥과 폐동맥은 중격이라기 보다는 벽 전체가 접하면서 각각의 벽을 가진 두개의 혈관으로 나뉘고 대동맥 및 폐동맥 판은 이 부위의 cushion tissue에서 형성되며 이 cushion은 방실연결부위의 cushion 즉 atrioventricular cushion과 붙은 상태로 발달한다. 즉 심장의 소만(lesser curvature)은 bulvo-ventricular ledge (ventriculo-infundibular fold 또는 transverse pericardial sinus)인데 이 부위는 방실판막과 대동맥판 및 막성심실중격을 형성하는 cushion tissue가 서로 밀접하게 연결된 채 발달하게 된다. 즉 별도의 흡수과정이 있다기 보다 처음부터 cushion tissue에 의해 연결된 채 발달하며 이 부위의 발달이 늦거나 apoptosis가 세포증식과 같아서 더 이상 발육하지 않는 것이 이 부위 형태 발생의 기전이라고 생각된다.

Kirby의 neural crest cell migration 실험이나 CATCH-22 증후군이 심실 유출로 중격 형성에 이상을 동반하기는 하지만 대혈관 전위증과는 다른 기전에 의한다고 생각된다. 역학적 조사에서도 Taussig Bing anomaly와 DORV with subaortic VSD는 전혀 다르다고 여겨지고 있다. 오히려 이 기형을 대혈관 부위에서 생긴 좌우측 발생의 이상으로 해석할 수 있을 것이다. 실제로 retinoic acid를 이용한 실험에서 보면 약물의 투여시기에 따라 대칭형 심방이 나타나고 때로는 대혈관 전위증이 나타난다.

## 기본병리

완전형 대혈관 전위증은 체정맥이 우심방으로 들어온 후 우심방을 통하여 대동맥으로 연결되며, 폐정맥에서 들어온 피는 좌심방, 좌심실을 통하여 폐동맥으로 가게된다. 체순환과 폐순환이 완전히 분리된 상태에서 좌우 혈류의 혼합은 심방중격결손, 심실중격결손 및 동맥관개존증의 동반기형에 의해 이루어진다. 폐동맥 협착이나 대동맥 축착증이 동반

될 수 있다. 이들 동반 기형에 따라 심혈류의 순환생리가 조절되며 그에 따른 심장형태 이상이 나타나게 된다.

전위된 대동맥, 즉 오른쪽 앞으로 나온 대동맥은 대동맥관하 누두부를 가지며 폐동맥보다 높게 위치한다. 정상 우심실의 누두부는 fronto-horizontal plane에 있는데 반하여 대혈관 전위증에서는 trabecular septum과 같은 vertical plane에 있어 심실중격의 우심실측면이 convex하지 않고 평면상이고, 성장과 함께 우심실 압이 높아지면서 점차 concave하게 된다. 막성 중격이 정상보다 작다.

좌심실쪽으로 폐동맥이 승모관 전첨과 섬유성 연결을 보이고, 대동맥관의 좌심실내 위치는 정상심장의 대동맥과 크게 다르지 않다. 심실 중격은 정상보다 다소 평면상이며 우심실압이 높아지면 convex해질 수 있다. Short axis view 또는 심골격을 관찰하면 승모관과 삼첨관의 사이에 폐동맥관이 있으나 정상 심장의 대동맥관보다는 덜 wedge된 상태이다. 대동맥관의 위치는 정상심장의 위치에서 전방으로 이동한 형태이다. 정상심장에서 보이는 대동맥-폐동맥의 나선형 구조가 소실되면서 이들 혈관이 편평하게, 그리고 전후 관계를 보이면서 X-선상의 전후 투시에서 폐동맥이 대동맥과 하나의 trunk로 보여 폐동맥간의 음영이 보이지 않게 된다.

심실중격결손 및 폐동맥 협착은 혈류 역학적으로 매우 중요한 동반 기형이다. 이러한 기형이 있으면 동맥혈 산소 분압이 오르고 청색증이 덜하다. 폐동맥이 심실 중격 결손을 걸터앉은 경우 그 정도에 따라 양대혈관 우심기시증(Taussig-Bing anomaly)이 된다.

대혈관전위증에 동반되는 심실중격결손은 perimembranous VSD가 가장 흔하다. Mal-alignment VSD의 빈도가 상대적으로 높다. 이 경우 outlet septum의 오른쪽 뒤는 TSM의 뒷쪽에 붙는데 반하여 앞쪽은 우심실 중격보다 앞으로 돌출하여 Taussig-Bing anomaly와 유사한 형태를 보인다. 근육성 및 막성 방실중격이 정상에서보다 작아 삼첨판과 승모관이 비슷한 높이가 된다.

### 관상동맥의 형태

Arterial switch operation이 완전형 대혈관 전위증의 표준 수술법으로 인정되면서 관상동맥의 형태가 수술에 중요해졌다. Shaher and Puddu (1966) 및 Yacoub & Radly-Smith (1978)의 분류법과 Gittenberge-de-groot 등(1983) 및 Anderson 등(1991)의 표현법이 대표적이다. Shaher 및 Yacoub의 분류법은 가장 흔한 형태 2가지를 각각 “1, 2” 또는 “A, B”로 칭했다.

Gittenberger-de-Groot와 Anderson은 폐동맥을 향하는 2개의 facing sinus를 right-hand sinus (sinus 1), left-hand sinus (sinus 2)라 칭하고 다른 하나를 non-facing sinus라 표현하여

각각의 sinus에서 연결되는 관상동맥을 기술하는 방식이다. Shafer의 type 1, Yacoub type A는 완전형 대혈관 전위증의 60%로 가장 흔하다. Shafer type 2 및 Yacoub type B는 21%이다. 나머지의 경우는 다양하여 기억하기 어렵고, 정확한 표현을 위해서는 Anderson 또는 Gittenberger-de-Groot방식으로 설명하는게 좋겠다.

### 복잡심기형에서의 대혈관 전위증

대혈관 전위증이 복잡심기형에서 관찰되는 여러 기형 중의 하나일 수 있기 때문에 진단을 위한 검사과정에서나, 그 진단을 표현할 때 이점을 분명히 해야한다. 수정형 대혈관 전위증은 방실연결이 바뀐 상태에서 대혈관 전위가 나타나는 경우이다. 좌심방에 연결된 우심실과 통하는 대동맥은 폐동맥의 왼쪽 앞에 있다. 좌측 또는 우측 대칭형 심방을 가진 환자나 단심실에서 대혈관 전위가 흔히 동반된다.