

## 자연기흉이 동반된 Marfan Syndrome 1 예 보고

이철주 · 장명 · 강면식 · 조범구 · 흥승록

-Abstract-

### Spontaneous Pneumothorax in Marfan Syndrome — Report of a case and review of the abnormalities in this disorder —

Cheol Joo Lee,\* M.D., Myung Chang,\* M.D.  
Myeun Shick Kang,\* M.D., Bum Koo Cho,\* M.D. and Seung Nok Hong,\* M.D.

Marfan syndrome which was complicated with spontaneous pneumothorax is a rare chance we can contact usually.

There are many aspects of the clinical features in the Marfan syndrome such as ectopia lentis, cardiovascular anomalies, and skeletal anomalies.

With the use of this paper, we report a rare case, Marfan syndrome complicated with spontaneous pneumothorax.

### 緒論

### 症例

1896년 Marfan이 최초로 Marfan Syndrome을 명명한 이래로 많은 학자들이 이 증후군에 대한 조사 보고를 하였으며 1914년 Böhrer는 폐기형이 Marfan Syndrome과 동반되어 폐열으로 사망한 예를 보고하였다.<sup>4)</sup>

1965년 Duyer는 Marfan syndrome에서 눈, 순환기계 그리고 뼈격제에 많은 이상을 볼 수 있으며, 약 10%에서 폐기형이 동반된다고 하였다. 그러나 자연기흉이 동반된 Marfan syndrome은 비교적 흔치 않은데, 저자들은 본원에서 Marfan syndrome으로 확인되었던 환자가 집에서 안정가요하던 중 갑작스런 우측 흉부통증과 안정시 호흡곤란이 생겨 응급실을 통해 들어와 자연기흉으로 진단되어 폐쇄성 흉부삽관술 및 흉강내 Teramycin 주입으로 계속되는 BPF를 치료하였기에 문현고찰과 함께 보고하는 바이다.

연세대학교 의과대학 흉부외과학교실

\* Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery,  
Yonsei University College of Medicine.

윤○섭, 남자, 17세.

현병력 : 본 환자는 입원 6개월전부터 운동시 호흡곤란이 있어 왔던 중, 입원 1개월 전부터는 우측 흉부통증과 안정시 호흡곤란이 생겨 본원 외래에서 단순X-선촬영 결과 자연기흉(40%, 우측)으로 밝혀졌으나 입원치료를 거절하고 집에서 안정하던 중 안정시 호흡곤란이 점차 심해져서 본원 응급실을 통해 입원하였다.

기왕력 : 입원 6개월전 운동시 호흡곤란, 심한 기침, 양쪽 하지의 부종으로 본원에 입원하여 단순X-선촬영, 초음파 심음향도, 심전도, 끌수전자, 심낭전자술 그리고 안과검사를 시행한 결과 결핵성 급성 심낭염, pericardial effusion, 대동맥확장증, 승모판막 폐쇄부전증, 좌측 수정체의 전위증, 세장형 체형 및 뼈격증을 염두 Marfan syndrome으로 진단 내려졌다.

가족력 : 환자의 친가나 외가에서 환자와 비슷한 증세를 보이는 사람은 없다고 한다.

이학적소견 : 입원 당시 체중은 54.5 kg, 신장은 182 cm, 제부에서 발뒤축까지가 109 cm, 제부에서 측두골정까지 72 cm, 양측 팔길이가 181 cm였으며, 혈압은 120 / 80, 맥박수는 74였다. 입원 당시 발육이나 건강은 비교적 양호하였으며 체형은 세장형으로서 상지가 체구에 비해 길며, 수지가 거미발모양으로 길었다. 얼굴형은 장두형(長頭型) 이었고 좌측안의 시력은 완전 실맹이었다. 흉부청진상 우측에서 호흡음이 거의 들리지 않았으며 다른 이상소견은 보이지 않았다.

PMI는 제5늑간과 흉골우변에서 들렸고 심첨부에서 Grade III/IV의 전수축기 심잡음이 들렸으며 복부에서 간, 비종대는 없었다.

하지의 부종은 없었으며, 그 외의 특기한 사항은 보이지 않았다.

검사소견 : Hb은 15.2 gm%, Hct 46.6%였고 백혈구수는 8700이며 Seg. neutrophil 47%, Lymphocyte 31%, Monocyte 2%, Eosinophil 20%로서 상대적인 호산구증이 있었다. 소변검사결과는 정상범위내였고, 객담의 결핵균검사는 음성이었다. 간기능검사에서 LDH가 360 unit로 약간 증가되었고, Prothrombin time이 84%로 약간 저연되어 있었으며 특이한 사항은 없었다.

단순흉부X선촬영 결과 우측에 70% 정도의 기흉이 있었고 위축된 우측폐의 상엽에 bullous change가 있었고 effusion이나 늑골의 굽절증은 보이지 않았다.

심전소도견 (Fig. I) : 규칙적인 심전도였으며 축은 +60°고 전체적으로 QRS의 voltage와 T-파의

Fig. I. E.C.G. on Admission

Fig. II. Echocardiogram on Previous admission

Fig. III. Chest PA on Discharge. Showing Giant Multiple Bullae on R.U.L

Amplitude가 크게 나타났으며 strain pattern 등의 특이한 소견은 보이지 않았다.

초음파심음향도 (Fig. II) : 대동맥근간부의 폭이 4.7 cm로 심하게 확장되어 있었고, 수축기에 승모판마이 좌심실쪽으로 탈수하였고 승모판막폐쇄부전증이 비교적 심하였으며 입원 6개월전에는 Pericardial effusion이 있었으나 이번에 시행하였을 때는 effusion이 없었다.

골수천자 : 6개월전 입원 당시에 시행하였던 바 특이한 소견은 보이지 않았다.

- 192 -

안과적 검사 : 右眼의 시력은 정상이었으나 左眼은 완전한 실맹이었고 수정체의 전위와 백내장이 동반되어 있었다.

치료 : 입원시에 우측에 폐쇄성 흡부 삽관술을 시행하였는데 공기누출이 심해 Emerson pump로 계속 공기를 배출시키면서 관찰하였으나 공기누출이 없어지지 않아서 5회에 걸쳐서 각각 250 kg씩의 Terramycin을 희석 용 주류수 10 cc에 희석하여 흡강내에 주입하였다. 그 결과 입원 20일 만에 흡관을 제거할 수 있었으며 제거 1일 후 흡부나슴X선 활영 결과 (Fig. III) 기흉은 거의 없어졌으나 우상엽의 Bullae는 여전히 남아 있었고 소량의 pleural effusion이 보였다. 두막천자를 하여 약 40 cc의 pleural effusion 뽑아서 Routine study 한 결과 특이한 이상은 없었다. 환자는 입원 26일 만에 비교적 건

강한 상태로퇴원하였으며 퇴원시 안정, 항결핵제의 복용, 정기적 원격조사를 권유하였다. 퇴원 2주일 후 외래에서의 원격조사시 자연기흉은 재발하지 않았으며 전신 상태도 비교적 양호하였다.

## 考 按

Marfan syndrome은 체내의 자지요소인 단백질, 특히 Collagen과 Elastin의 대사에 균형이 깨지는 선천성, 유전적 경향이 있는 질환으로서 그 임상적 양상은 다음과 같이 다양하다. 즉 수정체의 거리, 대동맥 확장증, 대동맥판막폐쇄부전증, 상행대동맥류, Pectenotomelias of Ims, 승모판막폐쇄부전증, 폐기종, 폐낭종, 기관지 확장증, 기흉-동의 폐기형 등이 나타날 수 있다<sup>8)</sup>.

**Table 1. Characteristics of 50 consecutive patients with the Marfan syndrome.**

Clinical features	No. of patients
Ocular	35 / 50
Ectopia lentis	30 / 50
Myopia	17 / 50
Cardiovascular	49 / 50
Mid-systolic click only	15 / 50
Mid-systolic click & late systolic m.	9 / 50
Aortic regurgitant m.	5 / 50
Mitral regurgitant m.	3 / 50
Prosthetic aortic valve	5 / 50
Abnormal echocardiogram	48 / 50
Aortic enlargement	42 / 50
Mitral valve prolapse	29 / 50
Prosthetic aortic valve	5 / 50
Musculoskeletal	50 / 50
Arachnodactyly	44 / 50
Pectus deformity	34 / 50
High, narrow palate	30 / 50
Height, over 95 percentile for age	29 / 50
Hyperextensible joint	28 / 50
Vertebral column deformity	22 / 50
Pes planus	22 / 50
Striae distensae	12 / 50
Inguinal hernia	11 / 50
Family history	40 / 47
Additional documented cases of syndrome	40 / 47
Sporadic cases (new mutations)	7 / 47
Unclear or unknown pedigree	3 / 50

유전적 경향은 확실히 알려져 있지 않으나 1959년 Bowers는 Marfan syndrome이 유난히 잘 유전되는 가족을 보고하였으며 1979년 Pyesitz<sup>8)</sup> 등은 autosomal dominant trait로 유전된다고 주장하였다. 그러나 그 이외의 다른 학자들은 유전성을 확실히 밝혀내지 못하였지만 hereditary trend가 분명히 있음에는 모두 공감하고 있다.

발생빈도에 있어서 남·녀의 진호도는 없으며 대개 십만명 중 4명 대자는 6명의 꼴로 나타나나고 하며 인종별 차이나 문명도등의 차이는 없는 것으로 알려져 있다.

Marfan syndrome에서 자연기흉이 놓았던 벤도는 아직까지 확실히 알려지지 않았지만 1965년 Dwyer 등에 의하면 Marfan syndrome 중 Pulmonary malformation이 약 10%에서 동반되며 그 중에서 아주 드물게 자연기흉이 포함된다고 보고하고 있다<sup>4)</sup>. 또한 1964년 Bolnade<sup>2)</sup> 등은 Marfan syndrome에서 폐에 기형이 동반된 7예의 환자 중 1예에서 자연기흉을 보고하였고, 전술한 Dwyer는 1965년에 자연기흉이 놓았던 Marfan syndrome 2예를 보고하였다.

Marfan syndrome에서는 Collagen metabolism의 Defect가 전신장애에 나타나게 되는데 폐의 경우에도 collagen defect가 있으므로 alveolar septum에 Elastin이 조기 출현하게 되고, 이에 따라 alveolar sep-

tum, 말초 모세기판지의 벽동이 호흡호흡하게 된다. 또한 Total lung capacity가 적고 호흡시에 기도의 폐쇄가 정상보다 빨리 오게 된다. 이상과 같은 일련의 현상으로 폐전체에 cystic change가 오게되고 폐도내에 air가 trapping된다<sup>5)</sup>. 이런 상태를 통칭하여 Abiotrophy라고 한다.

위와 같은 상태에서 어떤 stress를 받게 되면 낭포성 폐로들이 터지면서 기흉을 일으키게 되는 것이다<sup>4)</sup>. 기흉이 일어나는 기전에 대해서 1959년 Dermiskian에 의하면 결핵에 의한 기흉이 아닌 경우 대개 늑막유착, congenital lung cyst, 혹은 폐기종등의 상황이 미리 있거나 Stress에 의해 터지면서 기흉이 생긴다고 하였는데 Marfan syndrome의 경우도 위와 같은 기전에 의할 것으로 생각된다.

Marfan syndrome 때 나타날 수 있는 폐의 병변은 여러 가지 있으며 대개 다음과 같은 종류들이 있을 수 있다.

- ① interstitial parenchymal disease ̄ honey combing
- ② diffuse and apical bullous emphysema
- ③ 기관지의 신천성 기형
- ④ 기관지 확장증
- ⑤ 기내 좌심방에 의한 좌측 주기판지의 압박
- ⑥ 자연기흉

위의 제반 경우에서도 명리적 소견은 거의 비슷한

Table II. Cause of death in 74 patients with Marfan syndrome.

Cause of death	No. of patients
Aortic dilatation:	
Rupture of aneurysm	12
Dissection of aneurysm	8
Insufficiency of aortic valve	14
Surgical deaths:	
Attempted repair of aneurysm	4
Aortic rupture after surgery for funnel chest	1
Congestive heart failure	8
Myocardial infarction	2
Bacterial endocarditis	2
Pneumonia(no interatrial septum)	1
Barbiturate overdose	1
Automobile suicide	1
Tuberculosis	1
Ventricular fibrillation after orthopedic surgery	1
Unknown	18
Total	74

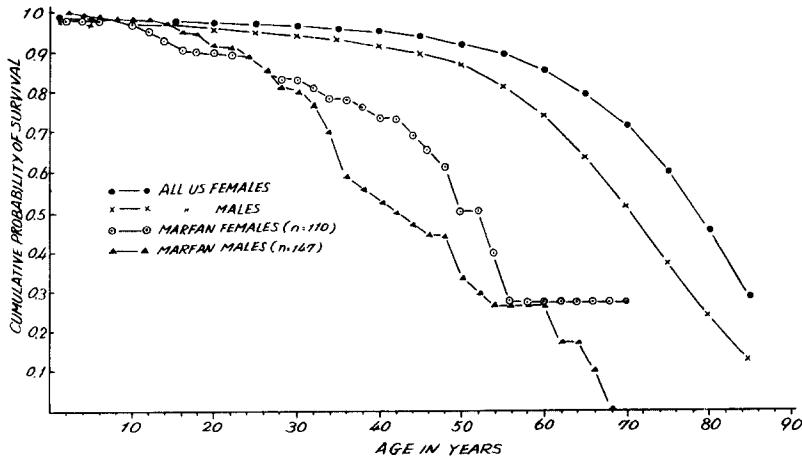


Fig. IV. Cumulative Probability of Survival in the Marfan Syndrome.

thin walled fullous change를 보이고 있다.

Marfan syndrome을 진단함에 있어서는 가족력과 이학적 소견을 세밀히 분석하고 안파적 검사, 초음파심음향도, 단순X선촬영등으로 거의 90%이상에서 확진을 내릴 수 있다. Diagnostic criteria로서는 (Table I) 크게 4 가지 - 가족력, 안파적 소견, 순환기계증의 병변, 골격의 이상 - 가 있는데 이중 적어도 2개 이상이 Marfan syndrome에 부합하면 진단적 의미가 있다고 한다. 또한 진단에 도움을 주는 제 증상을 두 Group으로 나누는데 - Hard group과 soft group, hard group에는 Ectopia leutis, Aortic dilatation, 심한 Kyphoscoliosis, 그리고 전흉벽의 결합이 속하고 soft group에는 mitral prolapse, 세장형의 체형, Joint laxity, 그리고 arachnodactyly가 속함 - 그중 hard group의 증상이 진단에 더 도움이 된다고 한다.

또한 진단에 도움이 되는 것으로는 뇨중의 Hydroxyproline의 배설량을 검사하는 것이 있는데 Marfan syndrome 환자의 대부분에서 뇨중 Hydroxyproline의 배설이 정상인보다 증가하지만 일부는 배설량이 정상범위인 것도 있으므로 감별을 잘 해야 한다<sup>7)</sup>.

Marfan syndrome에서 자연기흉이 동반된 경우 BPF가 없으면 폐쇄성흉부삽관술로만 치료가 잘 되나 본원의 환자와 같이 BPF가 동반되면 치료에 있어서 어려운 점이 있게 된다. 즉 다른 복합된 병적상황으로 치료의 방향결정이 어렵게 되는 것이다. Lipton 등이 경험했던 1예에서는 흉부삽관술만으로 치료가 잘 되었다고 한다.

Marfan syndrome이 있는 환자의 생명력의 기대치 (Table IV)는 정상인보다 약간 낮으나 혈액학 차이는

없는 것으로 알려져 있다<sup>6)</sup>.

사망원인을 보면 제일 많은 것이 대동맥류의 파열로 나타나고 있으며 폐에 생긴 이상으로 인해 사망하는 경우는 거의 없는 것으로 나타난다 (Table II).

## 結論

이상에서 서술한 바와 같이 흔치 않는 경우이지만 자연기흉이 동반된 Marfan syndrome이 있는데 이런 경우 타 장기의 이상유무를 완전히 파악한 후 치료의 방향을 결정하여 치료에 임해야 한다. 저자들은 위와 같은 환자를 치료하였기에 문헌고찰과 함께 보고하였다.

## REFERENCES

- Blades, B. : *Surgical disease of the chest*, 3rd ed., Mosby, 1974. p. 486.
- Bolande, R.P., Tucker, A.S.M.D. : *Pulmonary emphysema and other cardiorespiratory lesions as part of Marfan abiotrophy*, *Pediatrics*, 33:356, 1964.
- Bowers, D. : *Marfan syndrome and the Weill-Marchesani syndrome in the S. Family*, *Ann. Int. Med.*, 51:1049, 1959.
- Dwyer E.M.Jr.M.D. and Trocale, F.M.D. : *Spontaneous pneumothorax and pulmonary disease in the Marfan syndrome*, *Ann. Int. Med.*, 62:1285, 1965.
- Lipton, R.A.M.D., Greenwald R.A.M.D. and Seriff, N.S.M.D. : *Pneumo-thorax and bilateral honeycomb lung in Marfan syndrome*, *Amer. Rev. Resp. Dis.*,

- 104:924, 1971.
- 6. Murdoch, J.L., Walker, B.A., Halpern, B.L. et al: *Life expectancy and cause of death in the Marfan syndrome*, *N Engl J Med.*, 286:808-808, 1972.
  - 7. Prockop, D.J. and Kivirikko, K.I. : *Relationship of hydroxyproline excretion in urine to collagen metabolism*, *Ann Int Med.*, 66:1243, 1967.
  - 8. Pyeritz, R.E., McKusick, V.A., MD. : *The Marfan syndrome; Diagnosis and Management*, *N Engl J Med.*, 300:772, 1979.
  - 9. Sabiston, D.C. and Spencer, F.C. : *Gibbon's Surgery of the Chest*. 3rd ed. Philadelphia., W.B.Saunders Co., 1976, p. 1231.
-