

상행 대동맥 동맥류를 동반한 Marfan씨증후군 환자에서 생긴 대동맥 박리(Aortic Dissection) 1례

영남대학교 의과대학 내과학교실

윤봉영 · 양창현 · 김영조 · 심봉섭 · 이현우

영남대학교 의과대학 흉부외과학교실

류한영 · 정태은 · 박이태 · 한승세

문헌고찰과 함께 보고 하는 바이다.

서 론

Marfan씨증후군은 골격계, 안구, 심혈관계에 임상증상을 나타내는 전신적인 결체 조직이상을 말하며 빈도는 10만명 중 4-6명이다. 여러가지 표현형을 가지는 상염색체 우성으로(autosomal dominant) 유전을 하나 약 15%는 새로운 돌연변이(De Novo mutation)에 의한다. 진단은 특징적인 안병변, 심혈관계 병변, 골격계 병변, 가족력 중 2가지 이상의 병변이 있으면 가능하고 전형적인 Marfan씨증후군에서는 3가지 또는 4가지 모두 나타날 수 있다^{1,2,3}).

이 중 30-60%에서 심혈관계의 질환을 나타내며 사망의 주 원인이 되는데^{4,5} 대동맥류, 대동맥 박리, 대동맥 파열, 대동맥판과 승모판의 이상등이 생길 수 있으며⁶ 이 중 대부분의 대동맥류나 대동맥 박리는 상행성 대동맥을 침범한다²). 특히 대동맥류와 이의 합병증은 사망원인의 90%까지 된다는 보고가 있으나⁷ 심혈관계이상이나 대동맥류가 이미 생긴 환자에서 대동맥박리로 진행되는 경우는 매우 드물다⁸.

저자들은 이전에 대동맥류를 가졌던 Marfan씨증후군 환자에서 1년후 대동맥 박리로 이행하여 부분적인 대동맥 파열을 나타낸 1례를 경험하였기에

증 례

환자 : 38세 남자

주소 : 하루동안의 심한 흉통

현병력 : 환자는 1년전 운동 후 호흡곤란이 있어 모 종합병원에서 심초음파 검사를 시행한 결과 Marfan씨증후군과 대동맥류 및 대동맥판 역류로 진단된 후 수 개월간의 약물을 투여받은 경력이 있으며 최근 7개월동안 체중감소, 전신쇠약, 현기증, 운동 후 경한 호흡곤란 이외 특별한 증상 없이 지내던 중 입원 1일전 갑작스러운 10분간의 의식소실이 있은후 곧 시작된 심한 흉통으로 본원 응급실을 방문하였다.

과거력 : 1년전 Marfan씨증후군으로 진단된 병력의 특이사항 없었음

가족력 : 아버지의 키가 굉장히 컸었음. 아들이 새가슴(Pectus Excavatum)을 가지고 있음.

이학적 소견 : 체중 74kg, 신장 194cm로 키가 크고 마른 체형을 보였으며 손가락은 가늘고 길었으나 상체절과 하체절의 비가 0.979로서 전형적인 Marfan씨증후군에서 볼수 있는 신체구조는 아니었다. 전반적으로 급성 병색을 보였고 의식은 명료하였다. 입원 당시 혈압은 우측상지 60/40mm Hg, 좌측상지 150/50mmHg, 양측 하지 190/80mm

Hg이었고 맥박수는 90/분, 체온은 36.8°C, 호흡수는 25/분 이었다. 결막의 빈혈이나 공막의 황달기는 없었으며 안구 검사상 수정체 편위소견은 보이지 않았지만 경한 원시가 있었으며 경부정맥은 심박동에 따라 심하게 팽창되었으며 심첨진상 불규칙적인 심박동과 함께 좌측 흉골 경계에서 3-4/6 등급의 수축기 및 이완기 잡음이 우측 흉골로 방사되어 들렸으며 좌경부에서 진전음이 촉진되었다. 호흡음은 양측 폐부위에서 정상적으로 청진되었고 간이나 비장은 촉진되지 않았으며 경한 사지부종이 있었다.

검사실 소견 : 혈액검사상 백혈구 7,500/mm³(다핵형 백혈구 81% 임파구 12% 단핵세포 5% 호산구 2%), 혈색소 11.3gm/dℓ, 혈소판 333,000/mm³, 적혈구 침강속도 70mm/시간이었고 간기능 검사상 총단백이 5.6gm/dℓ, Albumin 3.3mg/dℓ Bilirubin 2.1mg/dℓ GOT 119 IU/L, GPT 40 IU/L, LDH 763 IU/L, Urate 9.2mg/dℓ, 혈청 전해질은 Sodium 140mEq/dℓ, Potassium 4.3mEq/dℓ Chloride 106mEq/dℓ, Calcium 10.0mg/dℓ, Phosphorous 2.4mg/dℓ이였으며 매독반응 검사는 음성이었다. 심전도상 좌심실 비대, 측벽허혈, 좌측 전방 Hemiblock이 있었다.

심초음파 검사 : 심한 좌심실 확장 및 대동맥 판막 폐쇄부전이 있었으며 상행 대동맥에는 해리된 피판과 함께 현저한 대동맥 확장을 볼 수 있

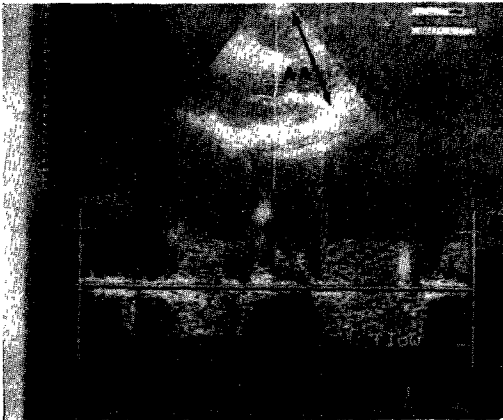


Fig. 1. 1 year ago, dilated ascending aorta (AA) measuring diameter of 10.0cm, and aortic regurgitation (AR) flow on doppler.

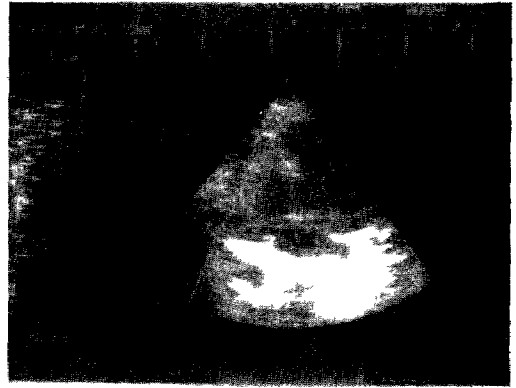


Fig. 2. Ascending aorta (AA) showing markedly dilated, max. diameter of 10cm, and flap (F) like septum.

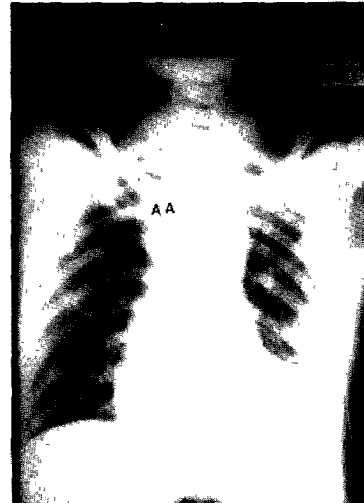


Fig. 3. Widened sup. mediastinum suggesting dilated ascending aorta (AA) with cardiomegaly.

었다 (Fig. 1, 2). 흉부가슴사진 : 좌심실 비대와 우측으로 심하게 확장된 대동맥을 의심할 수 있었다 (Fig. 3).

흉부 전산화 단층촬영 : 상행 대동맥의 현저한 확장은 있었으나 가성내강은 발견되지 않았으며 하행 대동맥도 약간 확장되어 있었다 (Fig. 4).

수술 소견 : 황갈색의 심막 삼출액이 중증도로 있었으며 대동맥 기시부에서 상행 대동맥의 약 11cm까지 심하게 확장되어 있었고 그 최대 직경이 약 9cm에 달했으며 대동맥 판류부 (Aortic Annu-

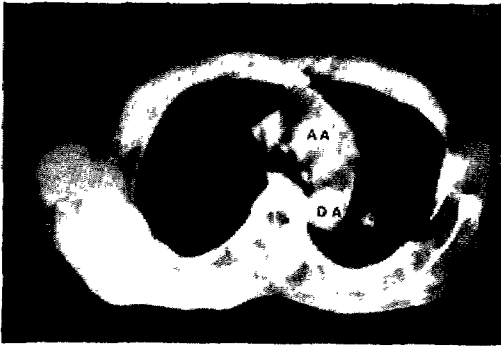


Fig. 4. Dilated ascending aorta(AA) showing as irregular surrounding density and descending aorta(DA).

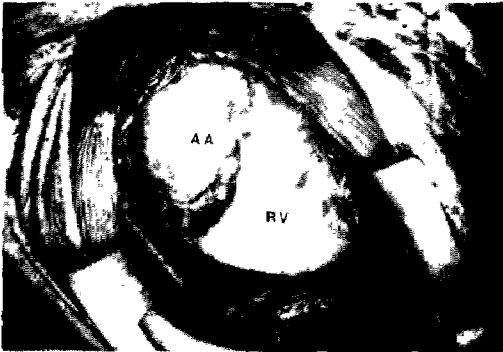


Fig. 5. This shows dilated ascending aorta (AA) and RT. ventricle(RV). preoperatively.



Fig. 6. False lumen(F) and true lumen(T) are separated by Flap(F').

lus)의 직경은 4cm였다. 동맥내막의 파열은 대동맥 판막 직상부에서 발견되었으며 전원주에 걸쳐 내막의 해리가 있었고 근위부로 좌관동맥의 1cm 상방 및 우관동맥주 주위까지 진행 되어 우관동

맥구가 좁아진 소견을 보였으며 우관동맥의 주행을 따라 심외막 하부에 혈종을 형성하고 있었고 좌측 및 비관상(Non coronary) 심장판막첨이 탈출되어 있었다. 수술은 Bentall씨 수술법으로 시행하였다. 수술후 특별한 합병증은 없었으며 입원 25일만에 퇴원후 현재 흉통이나 호흡곤란은 없으며 환자의 전반적인 상태는 양호함 (Fig. 5,6).

조직 검사 소견 : 대동맥의 중층이 감소되어 있었고 평활근은 퇴행과 괴사현상을 나타내고 있었으며 탄력섬유는 분열, 파괴되어 있었으며 간결조직은 점액성분으로 대체되어 있었다. 이와 같은 병변은 광범위하게 걸쳐 있었으며 낭포성 중층괴사에 해당하였다. 대동맥판은 초자질 퇴행(Hyaline degeneration)을 나타내었다 (Fig. 7).

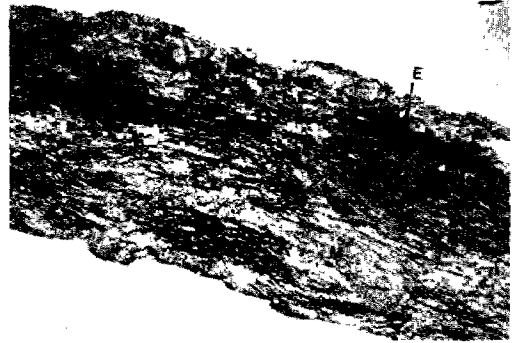


Fig. 7. The aorta shows disrupted and fragmented elastic lamellae of media, with replacement by mucoid ground substance (elastin stain, x100).

고 찰

Marfan씨증후군은 교원질(collagen)과 탄력소(elastin)의 횡연결(cross-linkage)이상과 증가된 용해도에 의하여 결합조직에 병변을 초래하는 질환으로써 눈에는 수정체의 지지인대의 증가로 인한 수정체의 부전탈구(subluxation)에 의한 복시, 수정체 편위(ectopia lentica) 안구의 과도한 길이로 인한 심한 원시, 망막분리등이 생길 수 있으며 골 근육계에는 과도한 지체의 길이, 특히 상체절에 비하여 하체절의 길이가 긴 것(Dolicho-

sternomelia), 지주지증(arachnodactyly), 소성관절(loose jointness), 척주후측만(kyphoscoliosis), 새가슴(pectus exaratum) 등이 생길 수 있다.

평균 사망연령은 32세이며⁹⁻¹²⁾, 심혈관계의 이상이 있을 시 나쁜 예후를 예상 할 수 있으며 실제 Marfan씨 증후군으로 인한 사망원인의 대부분이 심혈관계의 병변으로 기인한다. 가장 흔한 병변으로는 대동맥의 진행성 확장으로 생긴 대동맥류이며²⁾ 이 경우 대부분(95%)에서 대동맥판 역류(aortic regurgitation) 현상이 공존하게 된다. 이 외 약화된 대동맥벽의 박리(dissection)와 파열, 판막자체에 이상을 초래하여 생긴 대동맥판과 승모판 역류, 만성 심부전증, 염증성 심내막염이 생길 수 있다.

심혈관계의 이상은 대동맥벽 중층(media)의 약화와 탄력섬유소의 소실과 점액물질의 축적등이며 이러한 변화는 맥압의 영향이 강한 대동맥 기저(aortic root)에 시작되어 상행 대동맥의 확장과 대동맥판 역류로 진행되어 박리와 파열을 초래하기도 한다²⁾. 방추형(fusiform) 상행 대동맥류와 대동맥 박리는 조직학적인 면에서 현저한 차이를 보인다. 즉 방추형 동맥류의 경우 중층의 탄력섬유소의 심한 소실 및 상당량의 교원질 축적이 있으며 이러한 교원질의 축적이 박리를 방지하는 반면¹⁾, 대동맥 박리의 경우 중층은 정상 혹은 경한 낭포성 중층괴사만 보이며¹³⁾ Marfan씨 증후군이 없고 고혈압 및 대동맥 박리를 보이는 경우에서 발견된다. 따라서 대동맥 박리후 대동맥류는 발생할 수 있지만 대동맥류가 발생한 후 대동맥 박리는 잘 생기지 않으며 이는 주로 동맥벽 중층의 조직상태에 의존한다고 한다⁷⁾. 본 증례에서는 전형적인 방추형 대동맥류와 대동맥판 역류가 있으면서 방추형 대동맥류의 조직 소견을 보였던 환자에서 원인을 알 수 없지만 대동맥 박리를 동반한 경우였다. Thomas 등의 반론에 의하면 대동맥 박리는 대동맥벽 내의 손상과 복구의 반복현상으로 중막의 조직학적 변화로 생기며 Marfan씨

증후군에서도 역시 같은 기전으로 조직 변화가 더 빨리 진행되어 생긴다고¹⁴⁾ 하여 본례도 설명이 가능하리라고 생각되어 진다.

대동맥박리의 진단을 위해서 심초음파 검사상 대동맥 입구가 확장되어 있거나¹⁵⁾ 대동맥이 격막에 의해 위관(false lumen)과 진관(true lumen)으로 분리되어 있는 것을 관찰 할 수 있고 최근 전산화 단층촬영에서는 조영제 투여시 위관에 조영제가 충전(filling)되지 않는 것을 볼 수 있으며 최종 진단과 수술을 위해서는 대동맥혈관 촬영을 시행하여 기시부위 박리의 범위를 결정하고 대동맥판 기능부전 정도를 정할 수 있다^{16, 17)}.

대동맥 박리의 내과적 치료는 혈압조절이 가장 중요하며 β -차단제를 사용하여 심근 수축을 저하시킬 수 있다. 상행 대동맥 박리의 치료는 외과적 치료가 원칙이며 특히 급성으로 발생한 경우에는 응급수술이 필요하다^{3,18)}.

요 약

본원에서는 Marfan씨 증후군과 대동맥류, 대동맥판 역류로 진단받은 환자가 1년후 흉통을 주소로 내원하여 대동맥 박리로 이행한 것으로 밝혀져 응급수술을 성공적으로 치룬 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Pyreitz, R.E. and McKusick, V.A. : The Marfan syndrome, Diagnosis and management. N. Engl. J. Med., 300(41) : 772-777, 1979.
2. Pyreitz, R.E. : Basic defect in the Marfan syndrome. N. Engl. J. Med., 301 : 1011, 1981.
3. 류종상, 장현규, 김동선, 홍일 등 : 흉부 및 복부 대동맥 박리를 동반한 Marfan씨 증후군. 대한내과학회잡지, 31(6) : 842-847, 1986.
4. Bruno, L. and Treedic, S. : Cardiac, skeletal,

- and ocular abnormalities in patient with Marfan syndrome and their relative comparison with the cardiac abnormalities in patients with kyphoscoliosis. *Br. Heart J.*, 51 : 228—230, 1984.
5. Murdoch, J. L. and Walker, B. A. : Life expectancy and causes of death in the Marfan syndrome. *N. Engl. J. Med.*, 286(15) : 804—808, 1972.
 6. Symbas, P. N. and Raizer, A. E. : Aneurysm of all sinuses of valsalva in patients with Marfan syndrome. *Ann.Surg. Dec.*, 174(6) : 902—907, 1971.
 7. William, C. and Roberts, M. D. : The spectrum of cardiovascular disease in the Marfan syndrome : A clinico—morphologic study of 18 necropsy patients and comparison to 151 previously reported necropsy patients. *Amer. Heart J.*, 104 : 115—135, 1982.
 8. Vincent, L., Gott, M. D. and Pyreitz, R. E. : Surgical treatment of aneurysm of the ascending aorta in the Marfan syndrome. *N. Eng. J. Med.*, 314 : 1070—1074, 1986.
 9. Come, P. C. : Echocardiographic assessment of cardiovascular abnormalities in the Marfan syndrome. *Amer. J. Med.*, 74 : 465—474, 1983.
 10. Brauwald, E : Heart disease. A textbook of cardiovascular medicine 3rd ed, (2) : 1725—1727, 1988.
 11. Spangle, R. D., Nora, J. J., Lestscher, R. H., Wolfe, R. R. and Okin, J. J. : Echocardiography in Marfan syndrome. *Chest*, 69 : 72—78, 1976.
 12. 박정종, 조항복, 박봉연, 김상수, 박순창 : 심에코로 확인된 확장성 대동맥류를 동반한 Marfan 증후군 1례. *순환기*, 15(4) : 681—688, 1985.
 13. Wheat, M. W. Jr. : Acute dissecting aneurysms of the aorta : diagnosis and treatment. *Amer. Heart J.*, 99(3) : 373—378, 1979.
 14. Thomas, J. M., Schlatmann, M. D. : Pathogenesis of dissecting aneurysm of aorta. *Am.J. card.*, 39(1) : 21—26, 1977.
 15. Owen, R. B. and Demos, H. : Aortic root dilatation and mitral valve prolapse in Marfan syndrome : an echocardiographic study. *Circulation*, 52 : 651—657, 1975.
 16. 김시영, 김명식, 송정상, 배종화 : 박리성 대동맥류의 임상적 연구, *대한내과학회잡지*, 26(3) : 266—273, 1982.
 17. Soto, B. Harman, M. A. and Ceballos, R. : Angiographic diagnosis of dissecting aneurysm of the aorta. *Am. J. Roent. Rad. Ther. Med.*, 116 : 146—154, 1972.
 18. Frist, W. H. and Miller, D. C. : Repair of ascending aortic aneurysms and dissection. *J. Card. Surg.*, 1(1) : 33—52, 1986.

-Abstract-

A Case of Dissection in Marfan Syndrome with Ascending Aortic Aneurysm

Bong Young Yoon, Chang Heon Yang, Young Jo Kim,
Bong Sup Shim and Hyun Woo Lee

*Department of Internal Medicine,
College of Medicine, Yeungnam University*

Han Young Ryu, Tae Eun Jung, Yee Tae Park, and Sung Sae Han

*Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery,
College of Medicine, Yeungnam University
Taegu, Korea*

The Marfan syndrome is a generalized connective tissue disease involving eye, musculoskeletal system, cardiovascular system, and inherited autosomal dominant with various expression type. The cardiovascular complications such as aortic aneurysm, aortic dissection, aortic regurgitation, mitral regurgitation and aortic dissection which usually occurs in previously normal sized aorta are poor prognostic factors. However, the aortic dissection which developed in patient with Marfan syndrome and aortic aneurysm was rare. We experienced one case of dissecting aneurysm in patient diagnosed as previous aortic aneurysm, aortic regurgitation, and Marfan syndrome, receiving successful operation.