

Down 증후군과 관련된 선천성 심장질환

윤양구* · 조범구* · 홍승록*

— Abstract —

Congenital Heart Disease Associated with Down Syndrome

Yang Koo Yun M.D.*, Bum Koo Cho M.D.*, Sung Nok Hong M.D.*

Between January of 1980 and December of 1989, we are encountered 121 cases of Down syndrome here at Yonsei University Medical Center, of these being endocardial cushion defect, ventricular septal defect, tetralogy of Fallot, atrial septal defect, patent ductus arteriosus and complicated anomalies. The mean age was 1 month 2 years with the sexual division at 31 males and 29 females. Among these 60 patients, 10 of them were treated through surgical management, 8 of them being open heart surgeries, the 8 open heart surgeries are broken down as follow : 4 total correction of ECD, 2 patch repair of VSD, 1 total correction of TOF, 1 patch repair of ASD secundum. Another 2 operative management are ligation of PDA and modified Blalock - Taussing shunt of TOF.

Post-operatively all patients were weaned and extubated on an artificial ventilator without any respiratory complications, and were discharged without incident.

서 론

Down 증후군은 염색체 이상으로 인한 질환으로서 선천성 심장질환이 동반되는 경우가 많은 것으로 알려져 있다^{1,2,3)}. Abbott⁴⁾에 의하여 심내막상 결손증이 동반된 Down 증후군에 대한 첫 보고가 있었으며, 흔히 잘 동반되는 선천성 심장질환으로는 심내막상 결손증, 심실 중격 결손증, 심방 중격 결손증, Fallot씨 4증후군, 동맥관계존증 등이 보고되고 있다^{3,5,6)}. 특히 폐동맥 고혈압증이 많이 발생하고 이에 따른 호흡부전, 폐염, 심부전 등이 쉽게 병발한다^{6,7,8,9,10)}.

본 연세대학교 의과대학 흉부외과학교실에서는 1980년부터 1989년까지 10년간에 있었던 60예의 Do-

wn 증후군에서 선천성 심장질환이 동반된 환자에 대한 분석을 하여 문헌 고찰과 함께 보고한다.

대 상

1980년 1월부터 1989년 12월까지 10년 동안 연세대학교 의과대학부속 세브란스병원으로 내원하여 Down 증후군으로 진단받은 환자중에서 의무기록 열람이 가능하였고 확진받은 121예에 대하여 분석하였다. 121예의 환자중에서 60예(49.6%)에서 선천성 심장질환이 동반되어 있었다. Down 증후군 환자 성비는 남 67예, 여 54예이었고, 선천성 심장질환이 동반된 환자의 성비는 남 31예, 여 29예로 1 : 0.94를 나타냈다. 이 군에 속하는 환자의 평균 연령은 2년 1월(1월-11년)이었다. 상기 환자중 수술적 치료가 시행된 경우가 10예 있었으며 그 중 8예에서는 개심술이 시행되었다.

Down 증후군에 대한 진단은 본원에서 염색체 검사에 의하여 확진되었거나 과거력상 타 병원에서 염색체

*연세대학교 의과대학 흉부외과학교실

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

1990년 7월 30일 접수

검사 등으로 확진받은 경우로 한정하였다. 선천성 심장질환의 진단은 의무기록을 열람하여 환자의 현재력, 과거력, 이학적 검사, 심초음파 검사, 심도자 검사, 흉부 단순 방사선촬영 소견, 수술기록지를 이용하였다. 심장질환에 대한 진단명은 수술기록지에 기록된 것을 우선적으로 채택하였고 심도자 검사, 심초음파 검사의 기록을 통하여 확인하였다.

심내막상 결손증에 대한 정의는 Greenwood⁵⁾ 등이 사용한 것과 동일한 명명 방법으로 적용하였으며 완전 심내막상 결손증과 부분 심내막상 결손증을 모두 포함하여 분류하였다.

결 과

동반된 선천성 심장질환

59명의 환이에서 총 74예의 선천성 심장기형이 있었다. 45명(75%)의 환이에서는 단일한 심장기형만을 가지고 있었고 15명(25%)에서는 2개 또는 그 이상의 심장질환이 동반되어 있었다. 전체 선천성 심장질환의 진단은, 심내막상 결손증 26예(43.3%), 심실 중격 결손증 22예(36.7%), Fallot씨 4증후군 4예(6.7%), 심방 중격 결손증 또는 개방성 난원공 9예(15%), 동맥관계존증 11예(18.3%), 복잡 심기형(DORV, VSD, PS)이 1예였다(Table 1). 26예의 심내막상 결손증의

Table 1. 60예의 선천성 심장 질환

		%
ECD	26	43.3
ECD only	19	
ECD, PFC	1	
ECD, PDA	6	
VSD	22	36.7
VSD only	19	
VSD, PDA	2	
VSD, PFD, PDA	1	
TOF	4	6.7
TOF	1	
TOF, PFO	1	
TOF, ASD, PFO	1	
TOF, PFO, PDA	1	
ASD	4	6.7
ASD	3	
ASD, PS	1	
PDA	3	5.0
DORV, VSD, PS	1	1.7

환아중에서 19예에서는 심내막상 결손이 단독으로 있었고, 동맥관계존증이 6예, 개방성 난원공이 1예에서 부가되어 있었다. 심실 중격 결손증환아 22예중에서는 심실 중격 결손만 있는 경우가 22예였고, 2예에서 동맥관계존증이 1예에서는 동맥관계존증과 개방성 난원공이 동반되었다. Fallot씨 4증후군의 예에서는 단독인 경우가 1예, 개방성 난원공이 동반된 1예, 개방성 난원공과 심방 중격 결손 1예, 동맥관계존증과 개방성 난원공이 1예에서 동반되었다. 심방 중격 결손증 환아는 3예에서 심방 중격 결손만이 있었고 1예에서는 폐동맥협착증이 있었으며 1예에서는 Fallot씨 4증후군이 동반되어 있었다. 동맥관계존증은 3예에서 단독으로 있었고 나머지 8예에서는 다른 심장기형과 같이 있었다.

수술적 치험에

60명의 환아중에서 11예(18.3%)의 치료적 조작이 있었는데 10예(16.7%)에서 수술적 치험이 시도되었고 1예의 심방 중격 결손증과 폐동맥 협착증이 있던 환아에서 풍선요법(balloon catheter dilatation)이 시행되었다. 수술적 치험이 시행된 10예중에서 8예에서 인공심폐순환하에 개심술에 의한 완전 교정술이 시행되었다. 1예의 Fallot씨 4증후군 환아에서는 modified Blalock-Taussing씨 수술을 적용한 고식적 치료를 하였다. 개심술을 시행한 환아의 진단은 심내막상 결손증 4예, 심실 중격 결손증 2예, 심방 중격 결손증 1예, Fallot씨 4증후군이 1예였다(Table 2).

수술적 치료를 수행한 10명의 환아 전예에서, 수술 후 특별한 합병증 없이 퇴원하였으며, 동맥관계존증에 대한 결찰술을 시행한 환아에서는 수술 직후 인공호흡기의 사용없이 이탈과 기관삽관의 발판을 하였고, B-T shunt 수술을 받은 Fallot씨 4증후군 환아는 48시간 동안 인공호흡기를 이용한 보조호흡후 이탈과 발판하였다. 개심술을 시행하여 완전교정을 시도한 7예의 환아에서는 평균 17시간(6시간-47)시간 동안 인공호흡기를 이용한 기계적 호흡후 70% oxygen 공급하에서 T-piece를 이용하여 호흡기로부터 이탈을 성공적으로 하였다. 호흡기 이탈시 동맥혈액학 검사 소견치는 PH 7.39-7.52, PO₂ 140mmHg이상, PCO₂ 34-44mmHg로 유지되어 양호한 상태를 보여주었다. 또한 모든 환아에서 술후 퇴원까지 무기폐, 폐렴 또는 다른 어떠한 호흡기계나 폐에 발생하는 합병증 없이

Table 2. Patient with operative and invasive management

	age	sex	diagnosis	management	duration of artificial ventilation
1	1	M	ECD PDA LSVC	Total correction ligation of PDA	47hr
2	4	M	PFO ECD	Total correction Totalcorrection	19hr
3	8	F	PDA VSD	ligation of PDA Patch repear	12hr
4	2	M	PDA PFO	ligation of PDA direct closue of PFO	6hr
5	7	M	VSD	patch repair	11hr
6	7	M	ASD seundum TOF	patch repair Total correction	8hr
7	9	M	PFO ASD seundum	patch repair of ASD	15hr
8	2	M	ECD PDA TOF	Total correction ligation of PDA modified B-T sunt	17hr
9	1	M	PFO PDA	ligation of PDA	48hr
10	9	M	PDA	double ligation	none
11	2	F	ASD, PS(valvular)	balloon dilatation	none

양호한 슬후 경과를 보였다.

고 안

Down 증후군은 가장 흔한 상 염색체 이상 증후군으로 21번 염색체의 trisomy로 발생한다. 발생율은 일반적인 연구에서 600에서 800의 생존 출산아에 1명이다. 또한 임신초기에 자연유산되는 태아에서는 그 빈도가 2배정도 된다. 모성연령의 증가와 발생율은 높은 관련성이 있으며 40세 이상의 모성에서 출생한 환아에서는 5% 정도의 발생율을 보이는 것으로 보고되었다¹¹⁾.

Dwon 증후군 환아에서는 임상적으로 정신지능지체와 근이완이 동반되고 두부, 안면부, 심장, 생식기, 수부, 족부 등에도 선천성 이상이 많이 발생한다.

상기 질환은 염색체의 유사분열기 s-phase의 연장으로 배아기 핵단백질의 합성율이 부족하게 되어 여러 임상적 증상이 발생한다고 보고 되었다¹²⁾. 이러한 이상작용은 심장에서 심장근육의 세포성장애 미발육과 malignment로 발현되어 선천성 심장질환을 형성하고

발생율을 증가시킨다고 하였다^{13,14)}.

Rowe와 Uchida²⁾등에 의하면 Down 증후군 환아의 40%에서 선천성 심장질환이 발생하였고, Berg¹⁾등은 부검 소견상 56%에서, Greenwood⁶⁾ 등은 62%에서 선천성 심장질환이 동반되고 있는 것으로 보고하였다. 저자 등의 121예에 대한 분석에서도 49.6%의 선천성 심장질환의 동반을 보이고 있다.

동반된 선천성 심장질환의 종류는 Tandon³⁾ 등은 심내막상 결손증(60%), 심실 중격 결손증(29%), Fallot씨 증후군(14.5%)과 부가적으로 개방성 난원공(50%), 동맥관계 존증(47%)을 보고 하였으며 Greenwood⁶⁾ 등은 심내막상 결손증(48%), 심실 중격 결손증(28.7%), Fallot씨 4증후군(8.3%), 동맥관계 존증(6.9%), 심방 중격 결손증(2.6%)을 보고하였다. 저자 등의 분석에서도 심내막상 결손증(43.3%), 심실 중격 결손증(36.7%), Fallot씨 4증후군(6.7%)등이 기록되어 비슷한 분포를 보이고 있다. Down 증후군 환아의 절반정도는 선천성 심장질환을 가지고 있고 그 중 50%에서는 심내막상 결손증이 있다. 특히 심실 중

격의 결손을 완전 심내막상 결손과 Fallot씨 4증후군, 심실 중격 결손증이 단독으로 있는 모든 경우를 포함한 경우 대부분의 선천성 심장질환이 동반된 Down 증후군 환아가 가지고 있는 심장이상 소견이다. 이와 같은 예에 의하여 보면, Down 증후군의 환아에서 심내막상 결손을 포함하여 심실 중격의 이상 발육으로 인하여 많은 선천성 심장질환이 동반됨을 나타내고 있다 하겠다.

Yamaki¹⁰⁾ 등에 의하면 Down 증후군 환아에서 개심술후 호흡부전과 그에 속박하는 심부전이 많이 발생한다고 하였다. 미발육 폐포와 폐포벽의 섬유성 조직의 부족으로 수술후 간질성 폐기종과 폐포말단의 과팽창이 발생하여 폐의 변화가 생긴다. Down 증후군 환아에서는 미발육 폐포가 특징적으로 보이며 수술동안과 수술후에 기계적 인공호흡시 염색체 이상을 동반하지 않은 환아의 폐보다 부하에 예민하여 폐포말단의 과팽창과 간질성 폐기종의 발생이 많고 따라서 술후 호흡부전의 발현이 잘 생길 수 있다. Greenwood, Chi^{6,7,8)}, 등에 의하면 폐고혈압이나 폐순환 장애가 Down 증후군 환아에서는 조기 발생하며, 높은 발생율을 보인다고 하였고 유아기나 영아기의 사망율이 높다고 하였다.

저자 등은 수술적 조작을 하였던 10예의 전예에서 특별한 호흡부전이나 호흡기계 합병증을 경험하지 못하였고 순조롭게 호흡기로부터 이탈할 수 있었다.

그러나, 폐고혈압과 폐순환 장애가 일반적으로 다른 선천성 심장 질환의 환아군보다 많이 발생된다고 보고되고 있으므로 Down 증후군의 동반된 선천성 심장 질환 환아의 수술적 치료시 술후 환자관리에서 호흡부전과 그 이외의 호흡기계의 관리에 특별한 관심이 요망된다고 생각된다.

결 론

1. 본 연세대학교 의과대학 흉부외과학 교실에서는 1980년 1월부터 1989년 12월까지 10년간 121예의 Down 증후군 환아중에서 60예(49.6%)의 선천성 심장 질환 동반을 경험하였다.

2. 선천성 심장 질환은 심내막상 결손증, 심실 중격 결손증, Fallot씨 4증후군, 심방 중격 결손증 등이 있었고 부가하여 동맥관계존증, 개방성 난원공 등의 동반이 있었다.

3. Down 증후군이 동반된 선천성 심장 질환 환아에서 술후 환자관리상 특별한 합병증을 아직 경험하지 않았으나 호흡기 관리에 주의가 요망된다.

REFERENCES

1. Berg, J. M., Crome, L., France, N. E., *Congenital Cardiac Malformations in Mongolism, Brit. Heart J.*, 22, 331, 1960.
2. Rowe, R. D., Uchida, I. A., *Cardiac Malformations in Mongolism, Amer. J. Med.*, 83, 76, 1961.
3. Tandon, R., Edwards, J. E., *Cardiac Malformation associated with Down syndrome, 47, 1349, 1973.*
4. Abbott, M. E., New accessions in cardiac anomalies : *Pul. atresia of inflammatory origin : persistent ostium primum with Mongolian idiocy, Internat AM Museums Bull.*, 10, 111, 1924.
5. Cullum, L., Liebman, J., *The Association of Congenital Heart Disease with Down's Syndrome, Am. J. Cardiol.*, 24, 354, 1969.
6. Greenwood, R. D., Nadas, A. S., *The Clinical course of Cardiac Disease in Down's syndrome, Pediatrics*, 58, 893, 1976.
7. Shaher, R. M., Frina, M. A., Robert, I. H., Bishop, M., *Clinical aspects of Congenital Heart Disease in Mongolism, Am. J. Cardiol.*, 29, 497, 1972.
8. Chi, T. P. L., Krovetz, L. T., *The pulmonary vascular bed in children with Down's syndrome, J. Pediatric*, 86, 533, 1975.
9. Yamaki, S., Horiuchi, T., Sekino, Y., *Quantitative analysis of pulmonary vascular disease in simple cardiac anomalies with the Down syndrome, Am. J. Cardiol*, 51, 1502, 1983.
10. Yamaki, S., Horiuchi, T., Takahashi, T., *Pulmonary changes in congenital heart disease with Down's syndrome : their significance as a cause of postoperative respiratory failure, Thorox*, 40, 380, 1985.
11. Behrman, R. E., Vaughan III, V. C., Nelson, W. E., *Nelson Textbook of Pediatrics.*, 13rd ed., 254-256, W. B. Saunders Company, Philadelphia, 1987.
12. Kaback, M. M., Bernstein, L. H., *Biological studies of trisomic cells growing in vitro, Ann. N. Y. Acad. Sci.*, 171, 526, 1970.

13. Goor, D. A., Lillehei, C. W., Edward, J. E.,
Further observations on the pathology of the atrioventricular canal malformation, Arch. Surg., 97, 954, 1968.
14. Rosenquist, G. C., Sweeney, L. J., Amsel, J.,
McAallister, H. A., Colonel, L., *Enlargement of the membranous ventricular Septum: An internal stigma of Down's syndrome, J. Pediatrics, 85, 490, 1974.*
-