

월리암씨증후군

김영삼* · 강정수* · 김철훈* · 박영환* · 한영숙*

- Abstract -

Williams Syndrome

- A case report -

Young Sam Kim, M.D., Jung Soo Kang, M.D., Chul Hoon Kim, M.D.,
Young Hwan Park, M.D., Young Sook Han, M.D.*

Supravalvular aortic stenosis is a congenital narrowing of the ascending aorta that may be localized or diffuse, originating at the superior margin of the sinus of Valsalva just above the level of the orifices of the coronary arteries. It is helpful to classify patients according to their clinical presentation into

- A) nonfamilial : sporadic case, normal facies and intelligence ;
- B) familial : normal facies and intelligence ;
- C) nonfamilial syndrome with abnormal facial appearance and mental retardation.

Recently, we experienced a boy with type C characteristics of this syndrome and surgical correction which was consisted of a vertical incision across narrowed segment of the aorta, with the insertion of a prosthetic, Goretex patch, was performed successfully.

서론

판상부 대동맥협착증은 비교적 보기 드문 선천성 심질환의 하나로 국한성 혹은 미만성 협착이 있고 발산바동 직상부의 대동맥에 발생하는 협착을 말한다.

지능장애, 안면기형, 특발성영아고칼슘혈증등을 동반할 수도 있고 때로는 이러한 특징없이 가족성으로 발생할 수도 있다. 판상부 대동맥협착증에 대한 외과적 수술교정은 1961년 McGoon¹⁾에 의해 처음 시행되었으며, 이 후 심도자법 및 심혈관조영술의 발달로 수술전 확진이 가능하게 됨으로써 보다 좋은 수술결과를

기대할 수 있게 되었다.

최근 메리놀 병원 흉부외과에서는 비가족성으로 발생한 Williams 증후군 1예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례보고

환아는 10세된 남아로 잦은 상기도 감염으로 본원 소아과에 내원하였으며 이학적 검사상 심잡음이 청취되어 선천성 심장병으로 진단받고 특별한 증상없이 지내오다가, 수술받기 위해 1989년 12월 7일 입원하였다.

가족력상 부모나 형제자매, 친척들에게 선천성 심질환의 기왕력은 없었고 이학적 소견상 체중은 24kg, 신장은 124cm, 체표면적은 0.89m²으로 경한 성장장애가 있었다. 지능장애와 특징적인 안면기형이 있었고

*메리놀병원 흉부외과
*Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery,
Maryknoll Hospital, Pusan.
1990년 10월 24일 접수

(Anteverted nares, thickened lips, depressed nasal bridge, mandibular recession, protruded frontal head) 치아 이상은 없었다(Fig. 1).

좌우 상하지혈압은 110/80mmHg로 같았고 우하지는 90/60mmHg, 좌하지는 100/60mmHg였다. 청진상 제2심음이 감소되었고 사출형수축기잡음이 우 제2늑간에서 가장 크게 들렸고 진전은 없었다. 혈액화학검사, 전해질검사, 간기능검사 및 신기능검사 모두 정상 범위였고, 고칼슘혈증은 없었다. 단순흉부X소견상 심비대소견은 없었고 폐혈관음영증가도 없었다(Fig. 2). 심전도소견상 규칙적인 동율동에 심심비대소견은 없었다. 이차원심초음파소견상 대동맥 근원위부가 잘록한 소견을 보였다. 심도자검사에서 좌심실과 대동맥 수축기혈압경사는 120mmHg였다.

수술 소견

수술은 기관삽관에 의한 전신마취하에 정중흉골절개를 시행하고 심낭을 종절개하여 심장을 노출시킨 후 대동맥에 캐놀라를 삽입하고 우심방을 통해 상하공정맥에 각각 캐놀라를 삽입한 후 중등도(28-30℃)저온법과 국소냉각법을 사용하였다. 상행대동맥을 무관동맥동 쪽에서 협착부위의 상하를 약 2.5cm정도 수직절개 하였다. 대동맥판론 1.0cm 직상방에 모래시계모양의 협착부위가 있었으며 내막은 비후되어 있어 대동맥벽을 따라 환상으로 절제하고 협착부위를 넓히기 위해 3.0×1.0cm 크기의 타원형의 Gore-Tex Patch를 사용하여 Prolene 4-0로 확대연속봉합 하였다(Fig. 3).



Fig. 1. Photography of the child with elfin face and supravalvular congenital aortic stenosis.

체의순환은 순조롭게 마칠 수 있었으며 대동맥차단시간은 56분 이었고 전체 체외순환시간은 116분 이었다. 특히 할만한 합병증이 없이 회복되었으며 수술 15일 퇴원하였다.

고 찰

판상부대동맥협착증은 1930년에 Mencarilli²⁾가 처음 기술하였고 1958년에 Denie와 Verheugt³⁾가 판상부 대동맥협착증은 역행성동맥도자법의해 다른 대동맥협착증과 감별될 수 있다고 하였다. 1961년에 G. L. H. group의 Williams, Barratt-Boyes, 그리고 Lowe가 Elfin facies와 정신박약을 드물게 동반하는 판상부 대동맥협착증을 기술하였다⁴⁾. 1964년에 Beuren등은 다발성 말초 폐동맥협착증을 동반한 GLH증후군 10례를 보고하였다⁵⁾.

1959년에 Sissman 등이 Elfin facies을 동반하지 않는 가족성 판상부 대동맥협착증을 보고하였다⁶⁾. Woo-

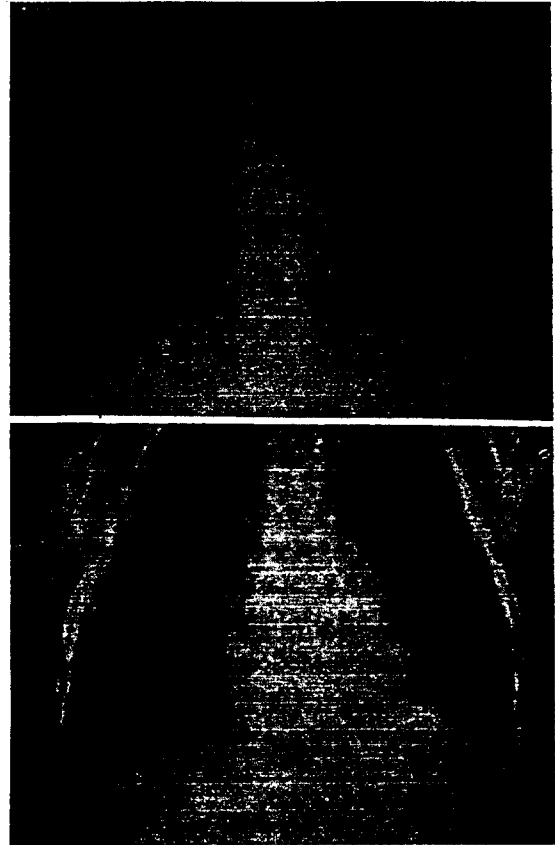
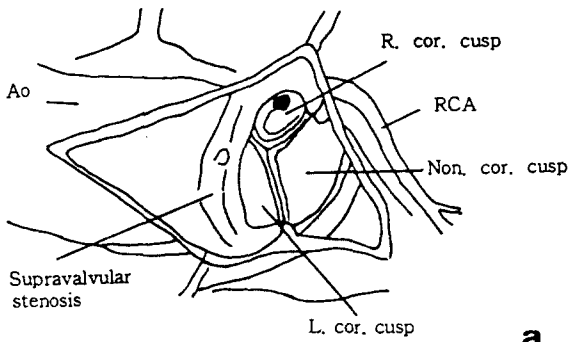
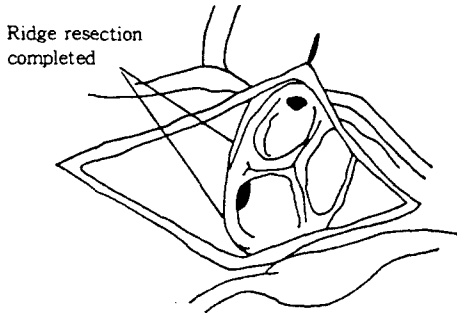


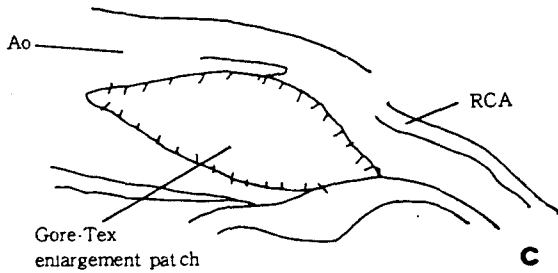
Fig. 2. Preoperative and postoperative chest P-A



a



b



c

Fig. 3. Repair of congenital supervalvular aortic stenosis

- a) After obtaining exposure with stay sutures, the fibrous intimal ridge is visible
- b) The excision open up entrance into the sinus of valsalva
- c) The supervalvular narrowing is eliminated by incorporating an enlarging Goretex patch into the closure of the incision RCA, right coronary : Ao, aorta : L. cor. cusp, left coronary cusp : Non. cor. cusp, noncoronary cusp : R. cor. cusp, right coronary cusp.

ley와 Logan등에 의해서도 가족성 대동맥 판막상협착증이 계속 보고되어 이 질환의 유전적 소인을 시사하였고^{7,8)}, Hurst등은 이러한 가족성 대동맥판상협착증은 체염색체 우성으로 유전된다고 하였다⁹⁾. 강 등은 남매에서 발생한 경우를 보고하였다¹⁰⁾.

고칼슘혈증과의 연관성을보면 1963년에 Hooft와

그의 동료 Black, Bonhamcarter는 심한 특발성 유아성 고칼슘혈증과 대동맥 판상협착증 환자의 안면사이의 상관관계를 발표하였다¹¹⁾. 1964년에 Garcia와 그의 동료들은 G. L. H 증후군과 특발성 유아성고칼슘혈증이 같이 존재하는 것을 최초로 발표하였다¹²⁾. Friednon등은 동물실험에서 임신중인 가토에 다량의 비타민D를 투여한 결과 40%에서 대동맥이상이 초래되었고 이중 24%가 사람의 병변과 유사했다는 사실을 보고함으로써 대동맥판상협착증과 비타민D의 선천성 대사장애와의 연관을 확인시켜 주었다¹³⁾. 그러나, 본 저자들이 경험한 환자는 정상 칼슘소견을 보였다.

형태학적 분류로 보면 Peterson등은 형태학적으로 막형(13%), 모래시계형(60%) 및 발육부전형(21%)으로 분류하였으며 수술적 견지에서 막형 및 모래시계형을 국한형, 발육부전형을 미만형으로 다시 나누었고, 협착이 미만형인 경우는 상행대동맥에 병변이 존재하며 대동맥궁과 Arch vessel까지 좁아져있는 경우도있다¹⁴⁾. 본 저자들의 경험에는 모래시계형, 국한형이었다(Fig. 4).

동반된 다른형태의 대동맥협착을 살펴보면 Doty등은 환자의 1/2에서 대동맥판막이 비후되어 있다는 것을 보고하였으나¹⁵⁾ 관점융합으로 인한 진성판협착은 드물다. Keane등은 대개 대동맥판류는 발육부전이라고 보고하였고 대동맥판하 협착은 드물게 동반할 수 있다고 보고하였다¹⁶⁾. Rastelli등은 대동맥판 가장자리가 협착부위의 대동맥벽에 유착되어 발살바동 입구 협착을 일으켜 관상동맥 혈류를 차단한다 보고하였다.

¹⁷⁾ Neufeld등은 발살바동 입구폐쇄가 존재하지 않는 경우에는, 관상동맥들은 고압에 노출되어 확장, 사행, 내측비후, 그리고 급성동맥경화를 일으킬 수 있다고 보고하였다¹⁸⁾. 본 저자들의 경험에는 확장, 사행들을 보이지 않았다. Beuren등은 다발성 말초 폐동맥협착은 가장 많은 심장동반기형인데 심한 우심실 고압력과 비대를 일으킬수 있다고 보고하였다⁶⁾. Bourassa등은 드물게 폐동맥판협착도 동반한다고 보고하였다¹⁹⁾. 또한 McDonald등은 대동맥과 주폐동맥의 미만성 형성부전이 동반되어 발생할수도 있다고 하였다²⁰⁾. 본저자들의 경험에서는 다발성 말초 폐동맥협착과 폐동맥판협착은 없었다.

임상증상을 살펴보면 환자의 증상발현은 유아기에는 드물고 소아기때 주로 나타났고 남녀간의 성별차이는 없었다. 판상부 대동맥협착증 환자의 대부분은 증

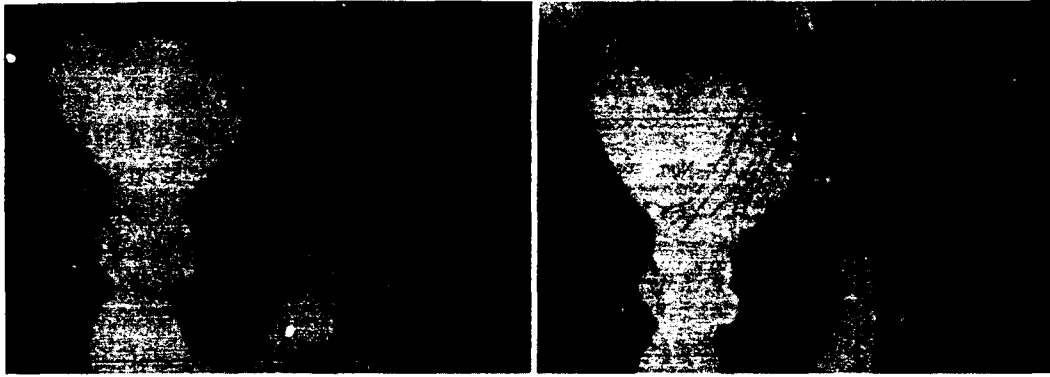


Fig. 4. Left ventriculogram showing hourglass deformity Diastolic and systolic phase

상없이 정상적으로 성장하다가 우연히 발견되는 경우가 많으며 피로감, 운동시 호흡곤란, 심계항진, 흉통, 실신들이 나타날 수 있고 심한 경우는 울혈성 심부전이 나타나는 경우도 있다. 관상동맥협착을 동반한 경우에는 2차적인 심근경색으로 급사할 수 있다고 하였다(Penelope et al)²¹⁾.

진단적인 임상특징은 Elfin facies, 지능장애와 짧은 수명이었다(Williams)⁵⁾.

Janes 등은 환자의 86%에서 우상지 혈압이 좌상지 혈압보다 높다고 하였는데²²⁾ 이는 과거 대동맥궁 혈관들의 선택적인 협착이 원인이라고 생각하였으나 그 빈도는 실제 15-20%에 불과하며(Peterson et al). 실제로 "coanda effect"가 그 주원인이라고 하였다¹³⁾. 이학적 검사상 수축기 심잡음은 우측 쇄골 직하부, 우측 제1늑간에서 가장 잘 들리며 우측 경동맥 쪽으로 방사한다. 이것은 협착부위가 정상적인 판막의 위치보다 상부에 존재함을 나타내는 소견이다.

심전도상 병변부위를 구분할 수 있는 특이 소견은 없으며 많은 예에서 좌심실 비대소견을 보이게 된다. 진단방법으로는 좌심실조영 및 대동맥 조영술은 가장 유효한 검사의 하나로 협착 부위 및 협착의 정도뿐 아니라 대동맥 역류 및 관상동맥의 상태를 알 수 있으며 진단은 좌심실과 대동맥관 직상방의 압력차와 대동맥조영술상 협착부위를 증명함으로써 확진된다. 수술적용은 심전도에서 뚜렷한 좌심실비대, V_5 - E 에서 T파 음성화가 나타나고 좌심실과 대동맥 압력차가 50mm Hg 이상인 환자를 대상으로 하고, 호흡곤란, 협심통, 실신발작 등 증상이 있으면 절대적인 적용이 된다. 미만성 양폐동맥 협착증이 있으면 수술을 할 수 없다. 외과적인 수술 방법으로는 1961년 Mayo clinic의

McGoon 등이 판상부 대동맥협착증을 patch graft을 이용하여 성공적으로 교정한 이래 국한성 판상부 대동맥협착증의 통상적인 수술방법은 협착륜을 가로질러 무관동맥쪽으로 대동맥에 종결개를 가한 후 다이아몬드형의 patch를 대어 넓혀주는 것이다. 이러한 방법으로 Rastelli 등은 14명의 환자에서 사망을 없이 100% 성공을 거두었다. Keane 등은 이러한 술식은 대동맥 기시부에 대해 비대칭적인 교정으로 좌심실 유출로의 폐색을 완전히 교정할 수 없으며 실제로는 술후 좌심실-대동맥간의 유출로의 폐색을 완전히 교정할 수 없으며 실제로 술후 좌심실-대동맥간의 최고혈압경사가 30mmHg 이상 넘는 경우가 50%정도라 하였다. 뿐만 아니라 상행대동맥과 대동맥궁을 침범한 미만성 협착의 경우는 종래의 전통적인 수술법으로는 수술 사망율이 40-50%에 이르며 압력경사가 거의 감소하지 않는다고 하였다. 따라서 미만성 협착인 경우 좌심실첨과 대동맥사이의 우회술이 시행되었으나 이들 방법이 좌심실-대동맥간 압력경사교정에는 탁월한 성적을 거두었지만 관상동맥유입구 폐색의 위험성을 감소시킬 수 없었다(Kaene et al). 이러한 문제점을 해결하기 위해 무관동맥동과 우관상동맥동의 판륜직상부까지 Invarted Yshape의 대동맥 절개를 하여 관상의 Dacron을 가지고 만든 Aortoplasty patch를 사용 봉합함으로써 좋은 결과를 얻었으나(Doty et al)¹⁵⁾. Aortoplasty patch 반대편의 intimal ridge를 절개함으로써 동맥류를 형성할 위험성을 증가시켰다(De Santo et al., Hehrleir et al)²³⁾.

본 저자들의 경험에서는 McGoon의 술식에 의해 대동맥에 종결개를 가하여 협착부위를 일부 도려낸 후, Gore-Tex patch를 이용한 연속확장봉합을 시행

하였다.

결 론

본 메리놀 병원 흉부외과에서는 10세 남아에서 발생한 Williams 증후군 1예를 경험하였다. 본 저자들의 경험에서는 국소형 모래시계형의 협착으로써 체외순환하에 McGoon의 술식에 따라 협착부위를 가로질러 대동맥에 종결개를 가한후 Gore-TEX patch로 협착부위를 확장연속봉합 하였다. 좋은 수술 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. McGoon DC, Mankin HT, Vlad P, Kirklin JW : *The surgical treatment of supravulvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg* 41 : 125, 1956
2. Mencarelli L : *Stenosis supravulvae aortica and anello. Arch Ital Anat Pat* 1 : 829, 1930
3. Denie JJ, Verheugt AP : *Supravulvular aortic stenosis. Circulation* 18 : 902, 1958
4. Williams JCP, Barrett-Boyes BG, Lowe JB : *Supravulvular aortic stenosis. Circulation* 24 : 1311, 1961
5. Beuren AJ, Apitz J, Harmanz E : *Supravulvular aortic stenosis in association with mental retardation and certain facial appearance. Circulation* 26 : 1235, 1962
6. Sissman NJ, Neil CA, Spencer FC, Taussig HB : *Congenital aortic stenosis. Circulation* 19 : 458, 1959
7. Wooley CF : *Supravulvular aortic stenosis. Am J Med* 31 : 717, 1961
8. Logan WF, Wyn Jones E and Walker E : *Familial supravulvular stenosis of aorta. Br Heart J* 27 : 547 - 559, 1965
9. Hurst JW : *Heart, 6th Edition, McGraw Hill Book Co. New York, pp.641, 1986*
10. 강 재걸 외 4명 : 남매에서 발생한 가족성 판상부 대동맥협착증, 대한흉부외과학회지 21 : 1145, 1988
11. Hooft C, Vermassen A, Blanoguert A : *Observation concerning the evolution of the chronic form of idiopathic hypercalcemia in children. Hely Paediatr Acha* 18 : 138, 1963
12. Garcia RG, Friedman WF, Kaback MM : *Idiopathic hypercalcemia and supravulvular aortic stenosis. Documentation of a new syndrome. N Engl J Med.* 272 : 117, 1964
13. Friedmann WF, Robert WC : *Vitamin D and the supravulvular aortic stenosis syndrome. Circulation* 34 : 77, 1966
14. Peterson TA, Tood DB and Edwards JE : *Supravulvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg* 50 : 735, 1965
15. Doty DB, Polansky DB, Jenson CB : *Supravulvular aortic stenosis. Repair by extended aortoplasty. J Thorac Cardiovasc Surg* 74 : 362, 1977
16. Keane JF, Fellows KS, LaFarge CG, Nadas AA and Bernhard WF : *The surgical management of discrete and diffuse supravulvular aortic stenosis. Arch Chest* 70 : 546, 1976
17. Rastelli GC, McGoon DC, Ongley PA, Mankin HT and Kirkline JW : *Surgical treatment of supravulvular aortic stenosis. Repair of 16 cases and review of literature. J Thorac Cardiovasc Surg* 51 : 813, 1966
18. Neufeld HN, Wagenvoort CA, Ongley PA, Edward JE : *Hypoplasia of ascending aorta, unusual form of supravulvular aortic stenosis with special reference to localized coronary arterial hypertension. Am J Cardiol* 10 : 746, 1962
19. Bourassa MG, Campeau L : *Combined supravulvular aortic and pulmonic stenosis. Circulation* 28 : 572, 1963
20. McDonald AH, Gerlis LM, Somerville J : *Familial arteriopathy with associated pulmonary and systemic arterial stenosis. Br Heart J* 31 : 375, 1969
21. Penelope E, Terhune, John JB : *Myocardial infarction associated with supravulvular aortic stenosis. Clinical and Laboratory Observation* 106 : 251, 1985
22. James WF, Warren GG : *An explanation of asymmetric upper extremity blood pressure in supravulvular aortic stenosis. Circulation* 17 : 31, 1970
23. Desanto A, Bills RG, King H : *Pathogenesis of aneurysm formation opposite prosthetic patches used for coarctation repair: An experimental study. J Thorac Cardiovasc Surg* 94 : 720, 1987
24. Hehrlein FW, Mulch J, Rautenburg HW : *Incidence and pathogenesis of late aneurysms after patch graft aortoplasty for coarctation. J Thorac Cardiovasc Surg* 92 : 226, 1986