

# 선천성 다발성 판막질환 1예 보고

김 정 원\* · 민 경 석\* · 윤 태 진\* · 서 동 만\* · 윤 소 영\*\* ·  
김 영 휘\*\* · 고 재 곤\*\* · 박 인 숙\*\* · 김 규 래\*\*\*

=Abstract=

## Congenital Polyvalvular Disease; Report of A Case

Jeong Won Kim, M.D.\*, Kyung Seok Min, M.D.\*, Tae Jin Yun, M.D.\*,  
Dong Man Seo, M.D.\*, So Young Yoon, M.D.\*\* , Young Hwee Kim, M.D.\*\* ,  
Jae Kon Ko, M.D.\*\* , In Sook Park, M.D.\*\* , Kyu Rae Kim, M.D.\*\*\*

Congenital polyvalvular disease is a connective tissue disorder affecting more than one heart valve with variable involvement of the entire valvular and subvalvular apparatus. It is frequently associated with the Trisomy 18 and trisomy 13-15 or ventricular septal defect and patent ductus arteriosus. We present an isolated case of congenital polyvalvular disease in a new born baby with a review of the pertinent literatures, which has not been described in Korea. The mass was discovered as a right atrial mass in the prenatal ultrasonography and it was thought to be either a hematoma or a myxoma in the preoperative echocardiography. Microscopic examination of the surgically resected mass showed irregular thickening, nodulation, and additional features of calcification and ossification in the valvular connective tissue on the body of anterior and septal leaflet of tricuspid valve. Congenital polyvalvular disease should be included in the differential diagnosis in cases showing valvular calcification or ossification in the fetal echocardiography.

(Korean Thorac Cardiovasc Surg 2001;34:626-9)

---

Key words: 1. Heart valve disease  
2. Heart neoplasms

---

\*서울중앙병원 흉부외과, 소아심장외과분과, 울산대학교

Department of Cardiovascular and Thoracic Surgery, Division of Pediatric Cardiac Surgery, Asan Medical Center, Ulsan University

\*\*서울중앙병원 소아과, 소아심장분과, 울산대학교

Department of Pediatrics, Division of Pediatric Cardiology, Asan Medical Center, Ulsan University

\*\*\*서울중앙병원 진단병리과, 울산대학교

Department of Diagnostic Pathology, Asan Medical Center, Ulsan University

†본 논문의 요지는 2000년 5월 제 196차 월례집담회에서 구연되었음

논문접수일 : 2001년 7월 2일 심사통과일 : 2001년 8월 20일

책임저자 : 서동만(138-736) 서울특별시 송파구 풍납동 388-1, 서울 중앙 병원 흉부외과. (Tel) 02-2224-3580, (Fax) 02-2224-6966

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.

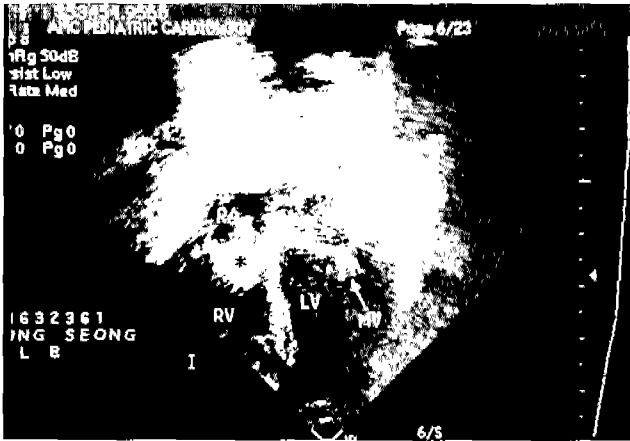


Fig. 1. Preoperative echocardiogram of right atrial mass

증례

환아는 32세의 산모에게서 임신 37주에 정상질식분만만에 의해 태어난 체중 3050gm의 여아로, 임신 32주에 시행한 정기 산전초음파 검사에서 태아의 우심방내의 종괴가 발견되어 전원되었다. 분만시기까지 경과를 관찰하면서 기다렸으며, 출생당시 심잡음 이외에 염색체 이상을 의심할 만한 특별한 이상 소견은 관찰되지 않았다. 출생 후 시행한 추적 심초음파 검사에서 우심방내의 종괴는 삼첨판에서 기시하고 있었으며 이는 중심부에 낭성 변화를 동반한 약 1cm 크기의 원형의 고에코성 종괴였고(Fig. 1), 임상적으로 혈중 또는 점액종이 의심되었다. 이 종괴로 인해 우심방-우심실 혈류 장애가 초래되었으며 이로 인해서 개방된 난원공을 통한 우좌 단락이 관찰되었다. 승모판 하방의 전측방 유두근에서도 동일한 에코음영의 병변이 관찰되었으나 혈류 장애는 동반하지 않았다. 수술 전 시행한 혈액 검사에서 백혈구 수는 6,400/ $\mu$ g, 혈색소는 15.1 mg/dl, 혈소판은 16,000/ $\mu$ g, Fibrinogen 41 mg/dl, FDP 40  $\mu$ g/ml, D-dimer 18.8  $\mu$ g/ml, 그리고 antithrombin III 4%로 antithrombin III 및 혈소판이 감소되어 혈소판 및 antithrombin III를 투약하였으며, 패혈증을 의심하여 항생제 치료를 시행하였다. 환아는 종괴에 의한 우좌 단락으로 인해 빈호흡 및 청색증을 보였으며 대기중에서 시행한 동맥혈 가스분석에서는 pH 7.36, pCO<sub>2</sub> 27 mmHg, pO<sub>2</sub> 49 mmHg, HCO<sub>3</sub> 15mEq/l, SaO<sub>2</sub> 84% 등으로 산소 포화도의 감소를 보였다. 입원 후 8일째 시행한 혈액검사서 혈소판 및 antithrombin III 등의 비정상소견이 호전되어 우심방내의 종괴에 대하여 수술을 시행하였다.

수술은 체외순환 하에 약 29°C의 저 체온상태로 상행대동맥과 양대정맥에 삽관하고 심실세동을 유발시킨 후 우심방을 절개하였다. 우심방내의 종괴는 삼첨판의 전판막점과 중

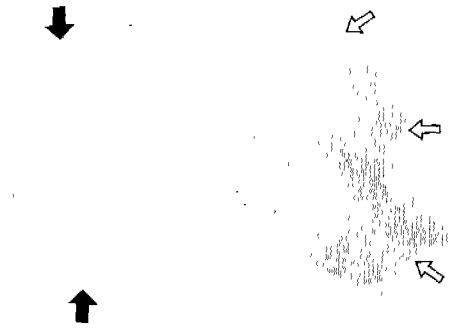


Fig. 2. Photomicrograph of the mass at low magnification. Solid and hard portion is smooth on the surface (arrow) and the opposite side is attached by friable fibrinoid materials (open arrow), which is fragmented during the tissue process.

격판막점의 심방면 위에 단단히 부착되어 있었고, 황색의 먼 부드러운 부분과 단단한 부분이 섞여 있는 약 1cm 크기의 용종성 종괴로, 수술을 시행하여 삼첨판막으로부터 완전히 제거하였다. 난원공은 봉합하였으며 특별한 문제없이 수술은 종료되었다.

병리학적 소견에서 절제된 종괴는 장경 약 1cm 크기로, 부분적으로는 겉표면이 비교적 매끈하고 매우 단단하였으나 일부분에서는 표면이 불규칙하고 쉽게 부서러지는 피브린양 물질로 덮여 있었고 적출된 종괴의 절단시 석회화된 느낌을 느낄 수 있었다(Fig. 2). 현미경적 소견상 종괴의 겉표면은 한층의 단층 편평상피로 덮여 있었으며, 이 세포들은 Factor VIII과 CD34에 대한 면역조직화학적 염색에 양성반응을 보여 혈관내피세포 혹은 심내막세포임을 알 수 있었다(Fig. 3). 종괴 내부에는 정상 심장 판막에서 관찰되는 층상배열이 소실된 채 혈관과 섬유성 결체조직이 불규칙하게 증식하고 있었으며, 이들은 주로 Masson trichrome 염색에서 푸른빛을 띠는 콜라겐 섬유로 구성되어 있었고 탄력섬유는 관찰되지 않았다. 또한 다량의 유골질(osteoid)과 칼슘침착을 보이는 석회화와 골화생(osseous metaplasia)의 소견을 보였다.

수술 후 시행한 심초음파검사서 우심방내의 종괴는 완전히 소실되었고 경미한 삼첨판 폐쇄부전이 있었으며, 승모판의 전측방 유두근에서 관찰되었던 에코성 병변의 변화는 없었고 승모판을 통한 혈류 장애도 없었다(Fig. 4). 환아는 수술 후 6일째 퇴원하였다.

수술 1년 후 시행한 심초음파 검사에서 이전에 관찰되던 삼첨판 폐쇄부전은 경미한 정도만 있었으며 삼첨판을 통한 혈류장애도 관찰되지 않았다. 그리고 승모판의 전측방 유두근에서 관찰되었던 에코성 병변에는 변화가 없었고, 대동맥

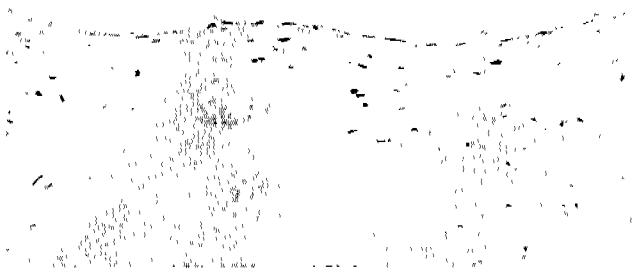


Fig. 3. Surface of the mass is lined by a single layer of flattened epithelium. The cells show immunopositivity with antibodies for Factor VIII related antigen and CD34, which are characteristics of endothelial and endocardial cells.



Fig. 4. Postoperative echocardiogram. The echogenicity of anterolateral papillary muscle of mitral valve was found, but mitral inflow was good.

판막과 폐동맥판막의 이상소견은 관찰되지 않았다. 이후 의  
래에서 계속 추적 관찰 예정이다.

고 찰

선천성 다발성 판막질환은 판막륜(annulus), 판막소엽, 심건  
삭(chordae tendinae), 유두근 등 심장판막을 구성하는 모든 구  
조물에서 나타날 수 있으며, 다양한 정도의 결체조직의 이상  
을 초래하는 질환으로 주로 제 18번, 13~15번 상염색체의 삼  
염색체증에 동반되어 나타나는 원인 미상의 매우 드문 질환  
이며 대부분 한 개 이상의 심장판막에 병변을 일으킨다<sup>1-6)</sup>.

Smith 등<sup>7)</sup>은 심실중격결손증, 동맥관 개존증을 가진 제 18

번 삼염색체 증후군 환아에서 승모판막의 이상에 대해 서술  
하였고, 이후 Bharati등<sup>8)</sup>이 제 18, 13~15번 삼염색체 증후군  
과 연관된 다발성 판막질환을 가진 36예를 선천성 다발성 판  
막질환이라고 명명하였다. Kowal-Vern등<sup>1)</sup>에 따르면 제 18번  
삼염색체증 환아의 93%에서 선천성 다발성 판막질환이 확인  
되었으며, 34%에서는 4개의 모든 판막에서 관찰된다고 하였  
다. 그리고 Van Praagh등<sup>3)</sup>은 41예의 18번 삼염색체 증후군의  
부검 예에서 선천성 다발성 판막질환이 93%를 차지하며, 삼  
첨판에 80%, 폐동맥판에 70%, 대동맥판에 68%, 그리고 승모  
판에 66%의 빈도로 침범한다고 기술하였다. 육안 소견상 심  
방-심실 판막(atrioventricular valve)이 불규칙하게 두꺼워진 점  
액성의 심장판막소엽(redundant and irregularly thickened  
myxoid leaflet)으로 대체되어 있으며 건삭은 짧아지거나 두꺼  
워지고 결절로 둘러싸여 있고 유두근의 형성부전 또는 소실  
등이 관찰된다. 반월형의 판막(semilunar valve)도 불규칙하게  
두꺼운 결절을 형성하고 있으며 종종 이판(bicuspid)을 보이  
기도 한다.

현미경 소견으로는 판막조직에 다량의 해면화(spongiosis),  
공포성 또는 열공성 변성(vacuolar or lacunar degeneration) 및  
결합이 있는 탄력섬유의 감소(hypoelastification) 등 심장 판막  
의 구조가 파괴되며 산성 점액다당류(acid mucopolysa-  
ccharide)의 증가등을 특징으로 한다<sup>1,3,4,6)</sup>. 이밖에 심실중격결  
손증, 동맥관 개존증, 대동맥 축착증 등의 심장기형을 동반  
하기도 한다<sup>1-6)</sup>.

반면에 후천성 다발성 판막질환은 신경섬유종증(neuro-  
fibromatosis), 점액다당류증(mucopolysaccharidoses), 류마티스  
성 심장질환(rheumatic heart disease), idiopathic polyvalvular  
disease 등에서 정상 판막조직위에 염증세포 또는 혈전, 피브  
린 등 염증성 반응의 산물이 침착하는 것으로서, 선천성 다  
발성 판막질환과 비교할 때 스폰지증이 없고 공포성 변성이  
적게 일어나며 스폰지증과 근위부(proximalis)에서 탄력조직  
(elastic tissue)이 관찰되고 산성 점액다당류의 양이 적은 것  
으로 선천성다발성 판막질환과 구별된다<sup>2,8)</sup>.

이 종괴는 수술 및 초음파 소견에서 판막에 붙은 혈전 혹  
은 감염에 의한 증식증(vegetation 등)으로 생각되었으나, 현  
미경 소견상 종괴의 표면이 정상 판막에서와 같이 한 층의  
심내막 세포로 덮여있고 종괴의 내부에서도 부분적으로는  
판막을 구성하는 결체조직이 남아있으며 또한 결체조직의  
층상배열이 소실되고 불규칙한 혈관 및 결체조직의 증식을  
관찰할 수 있어 판막 자체의 구성 성분의 변화에 의해 생긴  
소견으로 생각되었다. 여태까지 선천성 다발성 판막질환은  
주로 섬유화 혹은 점액변성 등의 조직변화가 판막 혹은 판  
막 부속물(valvular apparatus) 전체에 걸쳐 다양한 정도로 발  
생하여 종괴를 형성하거나 판막의 협착 혹은 역류를 초래하

는 질병으로 생각하였으나, 본 증례에서는 이와 더불어 골화 생 및 석회화 소견이 함께 관찰되었다는 점이 새로운 사실 이었고 문헌상 이와 같은 소견이 기술된 예는 찾아볼 수 없 었다. 이소견은 선천성 다발성 판막질환에서 관찰될 수 있는 조직학적 소견의 하나로, 태아의 산전 심초음파 검사에서 판 막에 석회화 소견이 관찰될 때 선천성 다발성 판막질환도 염두에 두어야 할 의미 있는 소견이라고 생각된다. 선천성 다발성 판막질환이 의심되는 환아에서는 염색체 분석 등, 수 술 전 검사뿐만 아니라 수술 중 다른 판막에 대한 면밀한 관 찰이 필요할 것이며 본 증례의 환아에서와 같이 육안적으로 삼첨판에만 병변이 관찰되는 경우라 하더라도 다른 심장 판 막의 병변에 대한 지속적인 추적 관찰이 필요할 것이다.

### 참 고 문 헌

1. Kowal-Vern A, Bharati S, Melnyk A, Husain AN. *Congenital polyvalvular cardiac disease without chromosomal abnormalities*. *Pediat Pathol Lab Med* 1995; 15:299-308.
2. Balderston SM, Shaffer EM, Washington RL, Sondheimer HM. *Congenital polyvalvular disease in trisomy 18: echocardiographic diagnosis*. *Pediatr Cardiol* 1990;11:138-42.
3. Van Praagh S, Truman T, Firpo A, et al. *Cardiac malformations in trisomy-18: a study of 41 postmortem cases*. *J Am College of Cardiol* 1989;13:1586-97.
4. Matsuoka R, Misugi K, Goto A, Gilbert EF, Ando M. *Congenital heart anomalies in the trisomy 18 syndrome, with reference to congenital polyvalvular disease*. *Am J Med Gene* 1983;14:657-68.
5. Matsuoka R, Matsuyama S, Yamamoto Y, Kuroki Y, Matsui I. *Trisomy 18q. A case report and review of karyotype-phenotype correlations*. *Hum Gene* 1981;57:78-82.
6. Bharati S, Lev M. *Congenital polyvalvular disease*. *Circulation* 1973;47:575-86.
7. Smith DW, Patau K, Therman E, Inhorn SL. *The no. 18 trisomy syndrome*. *J Pediatr* 1962;60:513-27.
8. Bharati S, Lev M. *Congenital polyvalvular disease*. In: Bharatis, Lev M. *The pathology of congenital heart disease. A personal experience with more than 6,300 congenitally malformed hearts*. New York, Futura Publishing Co., 1996; 1211-46.

#### =국문초록=

선천성 다발성 판막질환(Congenital Polyvalvular Disease)은 결체조직의 이상으로 인해 한 개 이상의 심장판막에 비정상적 기형을 초래하는 질환으로 그 원인은 아직 확실치 않으나, 이 질환은 제 18번 또는 13~15번 삼염색체 증후군에서 자주 관찰되며, 심실중격결손증, 동맥관 개존증 등의 심장기형을 동반하기도 한다. 환아는 산전 초음파 검사에서 우심방내의 종괴가 발견되었고, 출생 후 시행한 심초음파 검사에서 삼첨판위의 혈종 또는 점액종이 의심되어 수술을 시행하였다. 종괴는 삼첨판막의 전판막첨과 중격판막첨으로부터 완전히 제거되었고 병리학적 검사에서 불규칙하게 두꺼워지고 결절화되어 있었으며, 석회화와 골화의 소견을 보였다. 태아의 산전 심초음파 검사에서 판막에 석회화 소견이 관찰될 때 선천성 다발성 판막질환도 염두에 두어야 할 의미 있는 소견이라고 생각된다. 저자들은 선천성 다발성 판막질환 1예를 경험하여 이의 임상 및 조직소견을 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

중심 단어: 1. 선천성 다발성 판막질환  
2. 우심방내의 종괴