

결절성 경화증과 동반된 좌심실 유출로의 다발성 심장 횡문근종 -치험 1례-

윤 영 철* · 조 광 현* · 김 경 현*
전 희 재* · 최 강 주* · 이 양 행* · 황 윤 호*

=Abstract=

Multiple Rhabdomyomas in left Ventricular Outflow Tract Combined with Tuberos Sclerosis -A Case Report-

Young-chul Yoon, M.D.*, Kwang-hyun Cho, M.D.*, Keung-Heoun Kim, M.D.*
Hee-jae Jun, M.D.*, Kang-Joo Choi, M.D.*, Yang-haeng Lee, M.D.*, Youn-ho Hwang, M.D.*

Cardiac rhabdomyoma is a rare type of benign tumor affecting the heart. There are a few previous reports of intracardiac rhabdomyomas causing ventricular arrhythmia. We describe a 1-year-old female tuberous sclerosis patient who was presented with a ventricular tachycardia. Diagnostic echocardiography revealed two masses in the left ventricular outflow tract originating from the ventricular septum. The masses were surgically resected through aortotomy using cardiopulmonary bypass and the masses appeared benign. The pathology was that of a cardiac rhabdomyomas. Postoperative course was uneventful and the ventricular tachycardia was controlled.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2002;35:745-9)

Key words : 1. Rhabdomyoma
2. Ventricular Outflow tract, Left
3. Heart neoplasms

증 례

반복 제왕절개에 의하여 제태기간 40주에 분만한 둘째 아
이로 출생 시 체중은 4.1kg였다. 출생 전후기에는 특별한 이
상 소견은 발견되지 않았다. 생후 4개월에 개인 병원에서 수
축기 심잡음이 대동맥 영역에서 청진되어 실시한 심초음파
소견 상 대동맥하 협착증이 의심된다는 이야기를 들었으나

특별한 증상 보이지 않아 관찰하였다. 생후 9개월에 처음으
로 전신 발작을 보여, 타병원 거쳐 본원 소아과에 입원하였
고, 이학적 검사상 2×2.5cm 크기의 잎사귀 모양의 흰색 반
점이 등에서 관찰되어 결절성 경화증이 의심되었다(Fig. 1).
뇌전산화단층촬영 상 양측 전두엽, 두정엽 및 좌측 측두엽
대뇌 피질의 석회화와 뇌실막하 석회화 결절이 관찰되어 결
절성 경화증으로 확진하였다(Fig. 2). 대동맥하 협착증은 다

*인제대학교 의과대학 부산 백병원 흉부외과학교실

Department of Thoracic & Cardiovascular Surgery, Pusan Paik Hospital, College of Medicine, Inje University

논문접수일 : 2002년 8월 30일 심사통과일 : 2002년 9월 25일

책임저자 : 조광현(614-735) 부산시 부산진구 개금동 633-135, 부산 백병원 흉부외과학교실. (Tel) 051-890-6334, (Fax) 051-896-6801

E-mail : ppcsyoon@hanmail.net

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.

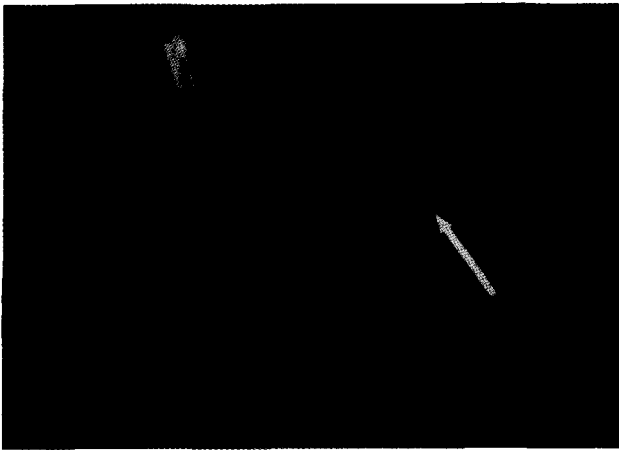


Fig. 1. Depigmented nevus on the back

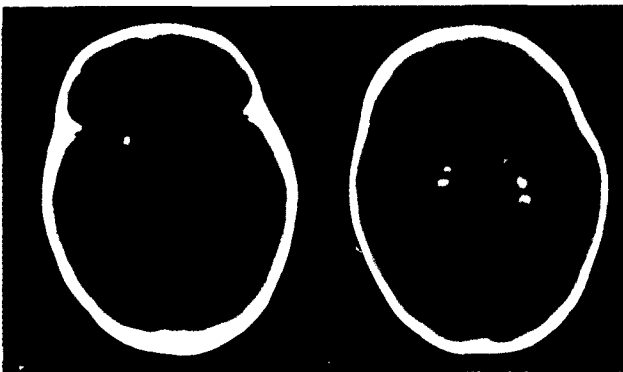


Fig. 2. Calcified cortical tuber (both frontal and both parietal white matter, left superior temporal) & calcified subependymal nodule on brain CT.

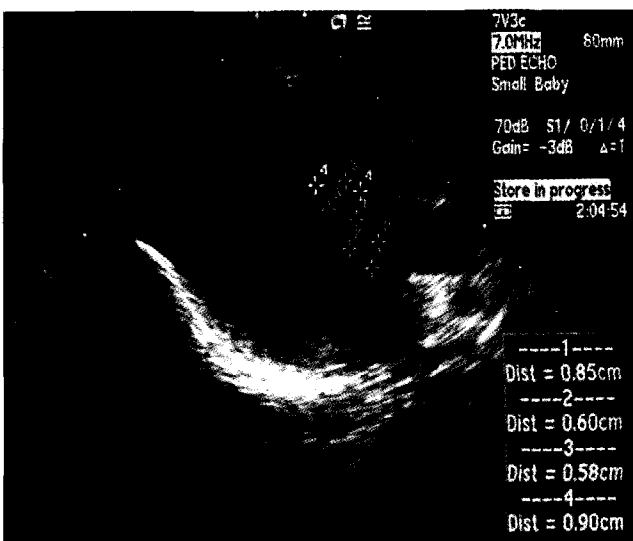


Fig. 3. Echocardiography revealed two masses in the left ventricular outflow tract originating from ventricular septum.

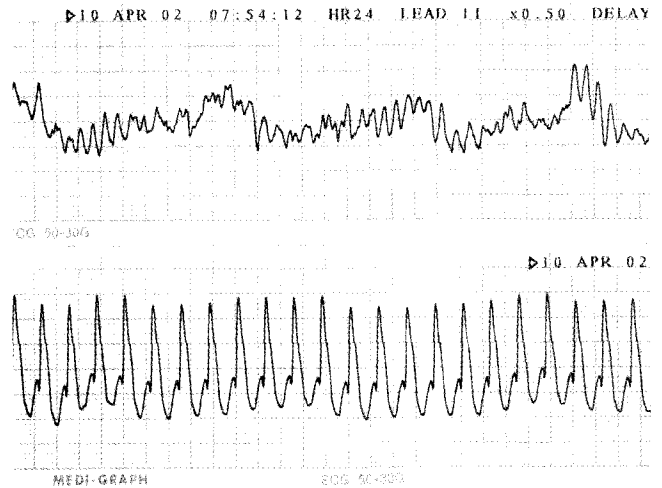


Fig. 4. EKG checked in emergency room represents ventricular fibrillation & ventricular tachycardia.

시 실시한 심장 초음파상 심실 중격에서 기시하여 좌심실 유출로 일부를 막고 있는 다발성(1×1cm, 1×1cm) 심장 횡문근종으로 사료되었다(Fig. 3). 전신발작 이외에는 특별한 이상 소견 보이지 않아, 더 이상의 검사 없이 환자는 퇴원하였다. 퇴원 후 여러 병원을 방문하여 자연 퇴화 가능성 있다는 이야기를 듣고 관찰하기로 하고 지내던 중, 생후 11개월째 다시 약 45분간의 전신 발작이 있어, 타병원에서 기도 내 삽관 후 본원 응급실을 통하여 입원하게 되었다. 응급실 내원 당시 체중은(13.5kg)였으며 활력징후는 혈압(80/50mmHg), 맥박수(107회/분), 체온(37.6℃)였으며, 이학적 검사 상 피하기증이 경부와 전 흉부에서 촉진되었고, 우측 제 2늑간에서 수축기 심잡음이 청진되었다. 중환자실 입원 후, 심전도 소견 상, 심실성 빈맥이 분당 300회로 측정되었고, 심실성 기외 수축이 관찰되었다(Fig. 4). 심초음파 검사상, 좌심실 유출로에서 각각 1×1cm, 1×1cm 크기의 곤봉 모양의 종괴가 혈류에 따라 움직이면서 수축기에 좌심실 유출로를 폐쇄 시키고 있음이 관찰되었다. 입원 후 심실성 기외수축과 심실성 빈맥은 lidocaine과 cordarone을 투여하였으나 잘 조절되지 않았다. 계속되는 우측 농흉이 관찰되어 폐쇄성 흉관 삽관술을 실시하였고, 식도 조영술 검사 상 의인성 경부 식도 파열로 진단되어, 일차 봉합 및 급양 위루술을 실시하였다. 의인성 식도 파열 수술 후 19일째, 환아가 회복 후에도 약물 불응성 심실성 빈맥이 계속 관찰되어 좌심실 유출로를 폐쇄시키는 심근 횡문근종이 빈맥의 일차적 원인으로 사료되어 외과적 절제술을 계획하였다. 수술은 흉골정중 절개를 통하여 시행하였으며, 고식적인 체외순환을 시행하였다. 대동맥을 수평 절개하여 대동맥 판막을 통하여 좌심실 유출로를 관찰 결과 심장

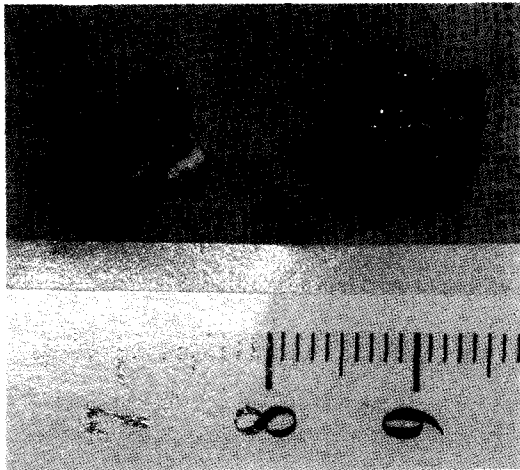


Fig. 5. Resected masses sized 1.0×0.5×0.5cm & 1.2×1.0×0.5cm located in left ventricular outflow tract.

초음파에서 관찰된 2개의 종괴가 좌심실 유출로에서 관찰되었다. 심실 중격에서 곤봉 모양으로 자라나온 1.0×0.5×0.5cm 크기의 것파, 좌측 대동맥 판막과 비관상동맥 판막 사이에서 1.2×1.0×0.5cm 크기의 백색 심장 횡문근종을 각각 제거하였다(Fig. 5). 제거 후 대동맥 기시부 절개 부위는 연속 봉합하였고 술 중 특이한 사항은 없었다. 수술 후 조직 검사 결과 심장 횡문근종으로 확진되었다. 술 후 경과가 양호하였고, 술 전부터 관찰되었던 불응성 심실성 빈맥도 조절되었다. 환자는 술 후 16일째 양호한 상태로 퇴원하였다.

고 찰

결절성 경화증은 신경섬유종증(neurofibromatosis)과 함께 피부신경 증후군(neurocutaneous syndrome)에 속한다. 발생학적으로 신경계와 피부계는 외배엽에서 기원하며, 외배엽 발생 이상으로 생기는 피부신경 증후군은 신경계와 피부계를 동시에 침범하게 된다. 결절성 경화증의 발생율은 1/100,000명 정도이며, 9번 염색체 장완과 16번 염색체 단완에 관련 유전자가 위치하는 상염색체 우성 유전을 하며 가족력이 있으나, 약 50%에서는 돌연변이에 의해서 발생하며, 여자가 남자에 비하여 다소 빈발한다. 본 증례에서도 결절성 경화증의 가족력은 없었으며 여아였다. 결절성 경화증은 신체의 모든 부위에 영향을 미치며 이환되는 각 기관에 따라 다양한 증상을 보인다. 주 증상으로는 발작, 정신박약, 피지선종(adenoma sebaceum) 등이 있다. 중추신경계 증상으로는 환자의 약 80%에서 여러 가지 발작이 나타난다. 발작의 80%는 전신 발작이고 20%가 부분 발작을 보이며 조절하기 힘든 경우가 많다. 본 증례에서도 전신 발작이 술 전 한 차례 있어

기관내 삽관까지 실시하였다. 발작이 일찍 일어날수록 정신박약의 가능성이 크지만, 환자의 약 45%에서는 정상적인 지능을 보이기도 한다. 때론 지나치게 활동적이거나 수면장애 혹은 자폐증 등과 같은 행동 장애를 보이기도 한다. 대뇌 피질성 결절로 인하여 경련성 마비, 반맹, 불수의적인 행동, 운동 실조, 안면 마비 등이 나타날 수 있으며, 뇌실 혹은 뇌실 주변의 결절성 석회침착이 관찰되기도 하며, 그 외 뇌실막 결절, 뇌실내 종양, 거대세포 성상세포증, 뇌수두증 등을 보이기도 한다. 피부 증상으로는 잎사귀 모양의 흰색 탈색 반점(depigmented nevi)이 출생 시 또는 영아기에 80~90%에서 몸통과 사지에 흔히 보인다. 본 증례의 환자에서도 반점이 등에서 관찰되었다. 가장 특징적인 소견인 피지선종은 환자의 50% 정도에서 1~5세 사이에 코, 뺨 등에 대칭적으로 붉은 구진성의 다발성 발진으로 나타나는 수가 많다. 그외 나이가 들면서 손발톱 주위의 섬유종(periuungal fibroma), 허리나 엉덩이에 상어 껍질처럼 만져지는 판(shagreen patch), 커피색 반점(cafe-au-lait spot) 그리고 백발이 나타나기도 한다. 눈에는 망막의 성상세포성 과오종, 교세포종, 그리고 망막의 색소결핍성 반점이 생기기도 한다. 진단은 특이한 임상 소견으로 내리며, 가족 중에서 결절성 경화증 소견을 보이는 사람이 있는 지를 확인하여야 하며, 부모도 뇌 전산화 단층 촬영, 복부 초음파 검사, 피부 및 안저 검사를 받는 것이 좋다. 확진이 된 환자는 계속 추적 관찰하여 발작에 대한 항경련제를 포함한 그 외 대증요법으로 치료하면서, 종양의 발생 여부를 관찰해야 한다. 신장에는 신낭종, 신혈관근지방종(angiomyolipoma) 그리고 신세포암 등이 생기기도 한다. 약 6%에서 폐의 림프관종이 나타나기도 하며, 직장에 미세과오종성 폴립이 생기기도 한다. 결절성 경화증을 가진 50% 환자에서 심장 횡문근종이 나타나며, 심장 횡문근종 환자의 51~64%에서 결절성 경화증을 동반한다고 한다¹⁾. 원발성 심장 종양은 발생 빈도가 0.01~0.05%로 매우 드문데, 영아와 소아의 원발성 심장 종양 중 심장 횡문근종이 가장 많으며, 약 60%를 차지한다²⁾. 국내에서는 1991년 조상록 등의 심장 횡문근종 2례 보고 후 여러 증례가 보고 되었지만 직접 결절성 경화증과 동반된 심장 횡문근종의 보고는 없었다³⁾. 심장 횡문근종은 초기단계의 심근 세포(primitive myocardial cell)로 과오종으로 분류된다. 최근 Medioni 등은 초기단계의 심근 세포(primitive myocardial cell)의 퇴화성 결손 혹은 분화 결손에 따른 흔적이라고도 한다⁴⁾. 신생아나 어린이에서는 매우 드문, 점액종에서 흔한, 말초 색전증에 의한 전신적인 증상은 심장 횡문근종인 경우 잘 보이지 않는다. 신생아 강직의 치료로 corticotropin을 사용하는 동안 심장 횡문근종이 빠르게 성장하였다는 보고나, 일부 환자에서는 일시적으로 심장 횡문근종의 증가를 보고하기도 하지만, 0.4~6년(평균 1

년)사이에 약 64% 환자에서 시간이 지남에 따라 크기가 줄어들어 자연퇴화가 일어난다. 이 자연퇴화의 기전은 apoptosis가 기전으로 사료된다⁵⁾. 심장 횡문근종은 심근으로부터 자라나오며 약 90%에서 다발성으로 발생한다. 주로 좌측 혹은 우측심실에서 발생하나, 약 30%에서는 한쪽 심방에서 발생하기도 한다. 증상은 심장 횡문근종의 숫자, 크기, 그리고 위치에 따라 좌우된다. 심장 횡문근종은 무증상으로부터 급사하는 경우까지 매우 다양하다. 심장 횡문근종이 심장 내에 위치한 경우 심실이나 심방의 용적을 감소시켜 심기능을 저하시키거나, 판막의 협착, 판막의 역류, 그리고 심근의 기능 저하 등과 같은 여러 가지 이상 소견으로 인하여 울혈성 심부전을 유발시키기도 한다⁶⁾. 심장 횡문근종의 광범위한 심근의 침범으로 심실 주경로를 통한 회귀 자극 혹은 심장 전도계의 직접적인 압박으로 좌각 차단, 심실 조기 흥분 증후군(ventricular preexcitation syndrome), 심실성 빈맥, 심방 조동을 동반한 심블럭 등의 부정맥을 일으키기도 한다⁷⁾. 조기 사망의 원인은 심실 유입로 혹은 유출로의 종양에 의한 기계적 폐쇄, 부정맥 그리고 아주 드물게 관상동맥 압박으로 인한 심근 경색이다. 심장 횡문근종은 대부분 우연히 통상적 산과 초음파 검사에서 발견되며, 일부에서는 결절성 경화증의 가족력이 있거나, 치명적인 부정맥이나 비면역성 수두증과 관련된 환자에서 발견되기도 한다. 심장 횡문근종을 진단하는데 있어, 심도자 및 심혈관 조영술을 실시하는 경우 부정맥이나 색전증 등이 보고되기도 함으로 일차적 진단 방법은 심초음파이며, 최근에는 경식도 초음파나 자기공명영상촬영술이 이용된다. 특히 자기공명영상촬영술은 심근 내 혹은 심장 내로 직경 5mm 이하로 침범한 심장 횡문근종의 진단이나, 주변 조직으로의 침습이나 상관관계를 진단하기에는 더 유용할 수 있으며, 부분 절제 혹은 완전 절제를 결정하는데 유용한 지표가 된다. 심초음파 소견 상 심장 횡문근종은 균일성, 초음파에 반사성을 보이며, 심실벽과 crista supraventricularis에 근접한 심실 중격에 가장 흔히 위치한다. 확진은 병리조직학적 소견에 의하여 이루어진다. 심장 횡문근종은 무증상으로부터 급사에 이르기까지 증상이 매우 다양하고, 시간이 흐름에 따라 종양의 크기가 줄어드는 경향이 있으며, 모든 환자에서 수술적 절제가 가능하지도 않으므로 영, 유아기에 발견된다하더라도 모든 경우에서 수술의 적응증이 되는 않는다. 종양의 수, 크기 및 위치에 의한 심장의 혈역학

적인 장애, 심박동 이상의 정도에 따라 수술의 여부를 결정해야 한다. 수술은 잔류 종괴가 나중에 부정맥을 유발하여 급사를 일으킬 수 있는 경우에는 완전 절제를 하고, 혈역학적인 장애를 가진 환자의 경우에는 폐쇄 부위를 부분 절제하는 고식적 절제를 하는 것이 바람직하다 하겠다. 혈역학적인 장애, 불응성 부정맥, 심부전증, 심인성 색전증을 보이는 경우에도 수술 적응증이 된다⁸⁾. 본 증례의 경우 심실성 빈맥이 심장 횡문근종의 직접적인 심근 침습에 의한 것이 아니라 단지 좌심실 유출로 폐쇄에 의한 이차적인 것으로 추정되며 고식적 절제를 하여 심실성 빈맥은 술 후 호전되었다. 국내에서 심장 횡문근종은 여러 차례 보고되었으나, 결절성 경화증과 동반된 심장 횡문근종의 보고는 없었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Giacoia GP. *Fetal rhabdomyoma: a prenatal echocardiographic marker of tuberous sclerosis*. Am J Perinatol 1992;9:111-4.
2. Holly D, Martin G, Brenner J, et al. *Diagnosis and management of fetal cardiac tumor: A multicenter experience and review of published reports*. J Am Coll Cardiol 1995;26:516-20.
3. 조상록, 김용진, 노준량, 서경필. 심장내 횡문근종의 수술치료 -2례보고-. 대흉외지 1991;24:1138-43.
4. Medioni D, Pages A, Sarda P. *Natural history of cardiac rhabdomyoma. Presentation of two cases with immunohistochemical study and review of the literature(review)*. Arch Anat Cytol Pathol 1994;66:1247-9.
5. Hishitani T, Hoshino K, Ogawa K, Uehara R, Kitazawa R, Hamano S, Nara T, Ogawa Y. *Rapid enlargement of cardiac rhabdomyoma during corticotropin therapy for infantile spasms*. Can J Cardiol 1997;13:72-4.
6. Foster ED, Spooner EW, Farina MA, Shaher RM, Alley RD. *Cardiac rhabdomyoma in neonate: surgical management*. Ann Thorac Surg 1984;37:24953.
7. Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM. *Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood*. Am J Cardiol 1990;66:1247-9.
8. Murphy MC, Sweeney MS, Putnam JB, et al. *Surgical treatment of cardiac tumors: a 25-year experience*. Ann Thorac Surg 1990;49:612-8.

=국문초록=

심장 횡문근종은 매우 드문 원발성 양성 심장 종양이며, 아주 드물게 심실성 부정맥을 유발하기도 한다. 저자들은 결절성 경화증 1세 여자 환자에서 심실성 빈맥을 동반한 심장 횡문근종을 1례 치험하였다. 술 전 심초음파상 심실중격에서 기인하여 좌심실 유출로에 있는 2개의 종양이 발견되었다. 수술은 체외순환하에서 상행대동맥을 절개하여 실시하였으며, 육안으로 종양은 양성으로 보였다. 조직검사상 심장 횡문근종으로 확진되었다. 술 후 경과는 양호하였으며, 심실성 빈맥도 호전되었다.

- 중심 단어: 1. 횡문근종
2. 좌심실 유출로
3. 심장종양