

태아기에 좌심형성부전증후군으로 잘못 진단되었던 1례

지방공사 강남병원 소아과, 서울대학교 의과대학 소아과학교실*,
서울대학교 어린이병원 심장초음파실†

신윤정 · 장성희 · 최정연* · 한은숙†

A False Diagnosis of Hypoplastic Left Heart Syndrome in a Fetus

Youn Jeong Shin, M.D., Sung Hee Jang, M.D.
Jung Yun Choi, M.D.* and Eun Sook Han†

*Department of Pediatrics, Kangnam General Hospital Public Co.,
Department of Pediatrics*, College of Medicine, Seoul National University,
Department of Pediatric Echocardiography†, Seoul National University, Seoul, Korea*

Typical hypoplastic left heart syndrome(HLHS) is a distinct pathologic entity with aortic atresia, mitral atresia, very hypoplastic or absent left ventricle and thread like ascending aorta. Occasionally, the lesser degree of hypoplasia is found and is called hypoplastic left heart complex(HLHC) by some authors. This HLHC is often associated with critical aortic stenosis. Fetal echocardiography has enabled us to observe human fetal heart in-utero and to diagnose congenital heart disease prenatally over the last 20 years. The diagnosis of HLHS in fetal echocardiography is based on 2-dimensional echocardiographic evidence of a diminutive ascending aorta, aortic atresia, mitral atresia or severe stenosis and a hypoplastic left ventricle. Abnormal flow direction through atrial septum or through isthmus greatly aids the diagnosis. This report shows a fetal case who showed hypoplastic left side chambers and retrograde isthmus flow and was diagnosed with hypoplastic left heart syndrome. After birth, although the baby had tachy-dyspnea for the first 3 weeks, she finally recovered without any intervention and showed catch up growth of left side chambers. This case illustrates the extreme difficulty of assessing left ventricle in a fetus. (**J Korean Pediatr Soc 2002;45:267-272**)

Key Words : Fetal Echocardiography, Hypoplastic Left Heart Syndrome

서 론

좌심형성부전증후군(hypoplastic left heart syndrome, HLHS)의 전형적인 형태는 대동맥 폐쇄, 승모관 폐쇄, 좌심실 및 상행 대동맥의 심한 형성부전을 동반한다. 간혹 경(輕)한 형태의 HLHS이 있으며 이

때에는 승모관 협착, 대동맥 협착, 좌심실 형성부전 등이 있다. 이러한 형태는 심한 대동맥 협착과 동반된 좌심실 저형성을 보이는 HLH complex라고 불리기도 하는 질환과의 감별이 어렵다. 좌심실의 형성부전이 있을 때 가장 중요한 문제는 좌심실이 기능을 할 수 있을지의 여부이며 이를 감별하기 위한 많은 기준이 제시되었으나 이들은 대부분 수술 후 생존자 및 비생존자들에 대한 후향적 고찰들이다. 태아 심에코에서도 전형적인 좌심형성부전증후군을 쉽게 진단할 수 있으며 이면상에서 독특한 해부학적 소견을 볼 수 있다.

접수 : 2001년 8월 14일, 승인 : 2001년 10월 8일
책임저자 : 최정연, 서울대학교병원 소아과
Tel : 02)760-3570 Fax : 02)743-3445
E-mail : choi3628@plaza.snu.ac.kr

동시에 color doppler 등을 이용하여 심방 중격 결손을 통한 좌우 단락, 대동맥 협부를 통한 역행성 혈류 등을 볼 수 있다.

본 저자들은 재태 31⁺⁵주 태아 심에코에서 좌심실 형성부전과 대동맥 협부의 역행성 혈류를 보여 좌심형성부전 증후군으로 진단되었던 예가 출산 후 특별한 중재 없이 9개월 동안 생존하여 태아 진단이 잘못되었음을 알 수 있었으며 이에 태아 심에코 진단의 어려움을 강조하기 위해 이 증례를 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 장○○ 아기, 1일, 여아
주 소 : 산전 심초음파에서 발견된 선천성 심질환
분만력 : 재태 기간 38⁺⁵주, 출생 체중 3,690 g으로 제왕절개술로 분만된 여아로 산모는 34세의 경산부로 출산력은 1-0-0-1이었고, 첫 임신은 전치태반으로 남아를 분만하였으나 특별한 문제는 없었다. 임신 중 합병증은 없었으나 산전 검사 중 시행한 triple test에서 이상 소견을 보여 양수천자를 시행하였으나 특이 사항은 없었다.

가족력 : 가족내 유전 질환이나 선천성 심질환을 가진 사람은 없었다.

현병력 : 생후 1일된 여아가 산전 태아 심초음파검사서 이상 소견이 발견되어 출산 후 신생아중환자실로 입원하였다. 재태 31⁺⁵주에 처음 실시한 태아 심초음파 검사 상 좌측 심장의 크기가 전체적으로 작았다. 승모판과 대동맥관은 열려있었으나 각각 6 mm, 4.5 mm로 정상범위보다 작았다. 이에 반해 삼첨판과 폐동맥은 각각 15 mm, 8.5 mm로 정상범위보다 훨씬 컸다. 승모판과 대동맥의 pulsed Doppler 혈류양상은 정상이었다. 그러나 대동맥 협부를 통한 혈류가 정상과는 역방향으로 하행대동맥에서 상행대동맥으로 향하였다(Fig. 1). 심방 중격을 통한 혈류는 정확히 관찰할 수 없었다. 협부를 통한 역행성 혈류와 전반적인 좌측 심장 형성부전(generalized hypoplasia of left sided heart)을 근거로 하여 HLHS으로 잠정 진단하였다. 이상과 같은 소견은 임신 35주에 시행한 제 검사에서도 비슷하였다.

이학적 소견 : 입원 당시 환아의 움직임과 울음은 양호하였고 청색증은 없었으나 경한 흉부 함몰과 빈호흡을 보였다. 출생 체중은 3,690 g(75-90 백분위

수), 신장 56.0 cm(>97 백분위수), 두위 35.5 cm(75-90 백분위수)이었고 혈압은 78/33 mmHg였다. 청진상 호흡음은 깨끗하였고 심잡음은 들리지 않았다. 복부는 부드러웠으며 간이나 비장은 촉진되지 않았고 사지의 기형은 동반되지 않았다.

검사 소견 : 입원시 혈액검사서 혈색소 14.4 g/dL, 적혈구용적 40.7%, 총 백혈구수 10,980/μL, 혈소판 275,000/μL였다. Na/K 137/4.5 mEq/L, BUN 9.0 mg/dL, Cr 0.7 mg/dL, total CO₂ 20 mEq/L였고, 혈액응고검사는 정상이었다. 요 검사는 정상이었고, TORCH-IgM은 모두 음성이었다. 출생 당일 흉부방사선검사서 전 폐야의 음영이 증가되어 있었으나, 생후 3일째 추적 검사에서는 호전되었다(Fig. 2). 심전도는 정상이었다. 출생 후 7시간에 시행한 초음파검사서 좌측 심장은 전체적으로 작아보였으나 승모판, 대동맥의 협착은 없었다. 각 부위의 측정치는 그림에 있다(Fig. 3). 심방 중격은 두꺼워 보였으며, 난원공의 크기는 작았다. 작은 난원공을 통해 좌심방에서 우심방으로 혈류가 관찰되어 좌심방 압력이 증가했음을 알 수 있었다. 동맥관은 크게 열려있었고, 이를 통해서 bidirectional shunt(수축기시 우좌단락, 이완기시 좌우단락)가 있었다. 대동맥 협부를 통한 혈류는 정상이었으며 상행대동맥에서 하행대동맥으로 향하였다. 경도의 승모판 역류와 작은 근육부 심실 중격 결손이 동반되었다.

치료 및 경과 : 산전 진찰에서 좌심형성부전 및 대동맥축삭이 의심되었으므로 출산 후 환아의 생징후가 안정되자마자 PGE₁ 및 이뇨제(furosemide)를 투여하였으며 생후 약 10일 동안은 다소의 흉부함몰을 동반

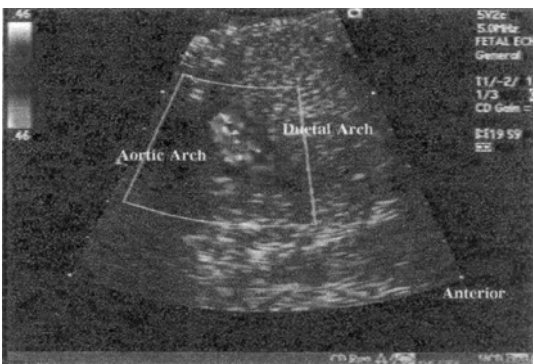


Fig. 1. Fetal echocardiographic finding of 31⁺⁵ week gestation shows the retrograde flow from descending aorta to ascending aorta.

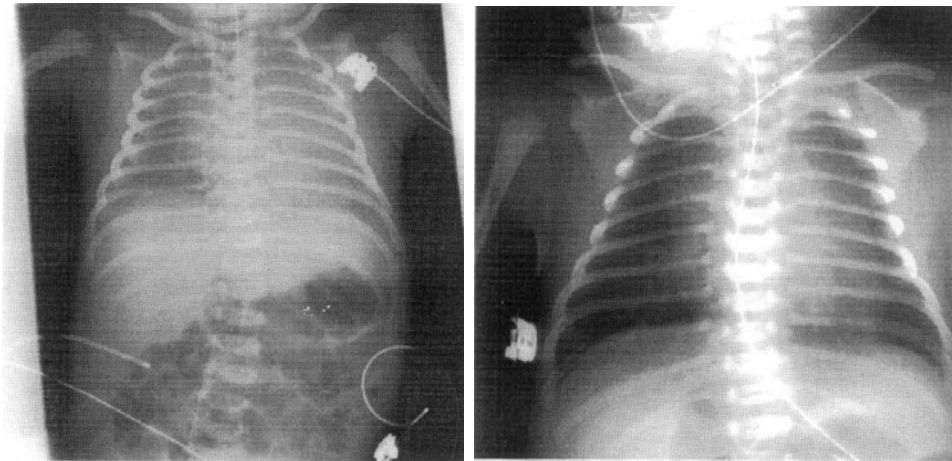


Fig. 2. Chest X-ray findings present diffuse homogenous haziness on whole lung field at birth (left), and improved aeration of both lung with decreased heart size on day 3 of age(right).

한 호흡곤란이 자주 보였으나, 그 후 차츰 안정되어 약 3주 후에는 정상적 호흡양상을 보였다. 생후 수차례 걸쳐 시행한 초음파 검사에서는 좌심실 용적이 점차 증가하였으며 약 10일경부터는 동맥관을 통한 혈류는 좌우단락으로 바뀌었다. 이에 PGE₁의 투여를 중단하였다. 이후 점차 동맥관은 자연 폐쇄되었으며, 증상이나 심에코상 큰 변화 없어 21일에 퇴원하였다. 현재 생 후 9개월인 환아는 수유 및 발육 상태가 양호하며 좌흉골연 상부에서 grade I-II의 수축기 심잡음이 청진되며, 269일째에 시행한 심초음파소견은 이전에 비해 더욱 호전되어 거의 정상 소견을 보여 외래에서 추적 관찰 중이다.

고 찰

태아의 순환계는 여러 면에서 성인의 순환계와는 많은 차이를 보인다. 태아는 태반을 통해 모체로부터 폐순환을 대신하여 산소공급을 받고 있으며 여러 종류의 대사물질들의 태아-모체간 교환이 이루어진다. 한편 태아순환은 정맥관(ductus venosus), 동맥관(ductus arteriosus), 난원공(foramen ovale) 등의 중심 단락에 의존한다.

지난 20여년 동안 2-D imaging, color flow mapping 및 Doppler 등을 이용한 태아 심초음파검사(fetal echocardiography)가 선천성 심장 질환의 산전 진단에 매우 유용하게 이용되어 왔다. 또한 태아 순환계의 해부 및 생리에 관한 이해를 바탕으로 연속적인

검사를 함으로써 선천성 심장 질환의 자연 경과를 관찰할 수 있게 되었다¹⁾.

좌심형 선천성 심질환(left-sided congenital heart disease)은 대동맥축삭을 비롯하여 좌심실 형성부전, 좌심실 유출로의 폐쇄, 대동맥 판막 또는 승모판막의 폐색, 상행대동맥의 형성부전 등이 다양한 정도로 나타나는 일련의 질환 군으로²⁾ 초음파 소견은 다양하게 나타난다. 즉 재태 기간에 따른 태아의 자궁내 성장에 맞추어 계속 변화하게 되는데 아주 심한 경우에는 좌측 심구조의 완전 결여를 보이기도 한다. 일반적으로는 우심실이 좌심실에 비해 상대적으로 매우 크며 상행대동맥의 형성부전이 있고 삼첨판막과 폐동맥판막 및 폐동맥이 뚜렷하면서 특히, 대동맥 협부(aortic isthmus)가 좁아진 소견이 보이면 대동맥 축삭을 동반한 좌심 형성부전을 의심할 수 있다³⁾. 도플러에서는 횡행대동맥궁 및 상행대동맥을 통한 역행성 혈류를 관찰할 수 있다.

저자들은 재태 31⁺⁵주에 처음 태아 심초음파를 실시하여 대동맥판막, 승모판막, 상행대동맥과 대동맥궁이 작고 좌심실 용적이 같은 시기의 정상 범위에 비하여 -2SD 이하였으며 대동맥 협부를 통한 혈류가 하행대동맥으로부터 상행대동맥으로 역행하여 흐르는 1례를 관찰하였다. 이러한 두가지 징후는 심한 대동맥 축삭 또는 대동맥 협착 등 좌심실의 심박출량이 감소된 심질환의 특징적인 소견이다. 4주 후에 시행한 초음파에서도 이전에 비해 별다른 변화를 보이지 않아 좌심 형성부전(left ventricular hypoplasia) 및 대동

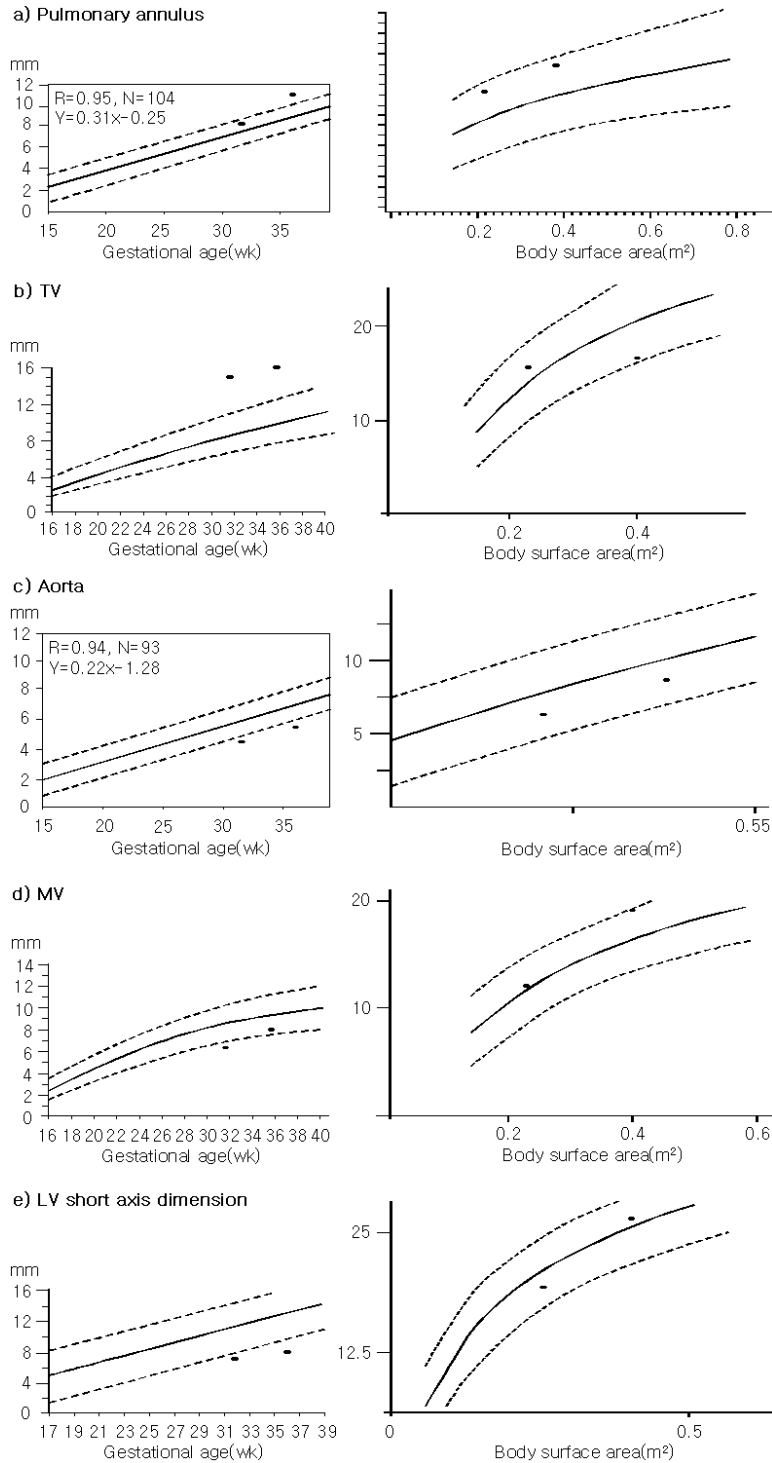


Fig. 3. Comparison of fetal and postnatal echocardiographic measurements shows catch-up growth of aorta, mitral valve and left ventricle postnatally while right sided structures have been predominant at fetal period. TV : tricuspid valvular area, MV : mitral valvular area, LV : left ventricle.

맥축삭(coarctation of aorta)으로 잠정 진단하여 출산 후 안정되자마자 PGE₁ 및 이노제를 투여하면서 관찰하였다. 생후 약 10일 동안 빈호흡과 경한 흉부 함몰이 있었던 것 외에는 별다른 문제없이 안정화되어 퇴원하였다. 출생 당일 방사선검사에서 나타난 전 폐야의 방사선음영의 증가는 좌심실 유출로의 협착에 의한 폐정맥 울혈에 의한 현상으로 이노제 등의 사용과 더불어 환자의 상태가 안정되어 감에 따라 곧 소실되었다. 본 증례의 환아에서 생후 10일경까지 나타난 빈호흡 등의 호흡곤란은 좌심실 이완기말압 및 좌심방압의 증가를 반영한다고 할 수 있다. 정상적으로 출생 직후 호흡이 개시되면서 폐혈관 저항이 낮아지고 폐혈류량이 증가하게 됨으로 폐정맥환류도 증가하게 되는데(preload의 증가), 좌심 형성부전이 있을 때는 이로 인해 좌심방압 및 좌심실이완기말압력의 증가 등 후부하(afterload)가 증가됨에 따라 상대적인 폐정맥환류의 장애로 인한 호흡곤란을 초래할 수 있다⁵⁻⁷. 태아기에 관찰되는 대동맥 혈류의 이상 소견만으로는 좌심실 형성부전이나 대동맥축삭 등을 설명하기는 매우 어렵다. 난원공의 조기폐쇄가 좌심 형성부전의 한 원인이 될 수 있다. 이때에는 대동맥협부를 통한 혈류가 역류할 수 있는데, 본 증례도 이러한 가능성이 있다. 조기폐쇄가 지속된다면 비가역적인 좌심 형성부전이 초래될 수 있다^{9,10}. 실제로 Lev 등⁴은 태아의 좌심 형성부전 증후군이 난원공의 조기 폐쇄와 종종 동반되어 나타남을 보고한 바 있으며, 이런 경우 폐정맥환류가 감소됨으로 좌심실의 정상적인 성장 정지를 초래하는 것으로 추측하였다. Novel 등⁵은 형태계측 분석(morphometric analysis)을 이용한 동물실험에서 좌심실부하가 증가하면 4-10일 후 심실근세포(ventricular myocytes)의 증식(hyperplasia)에 의하여 좌심실 크기가 증가하는 것을 보고하였다. 한편 심실의 무게, 심실의 용적 및 심실벽의 두께는 임신 제 3기의 용적 및 압력 부하(volume and pressure loading)에 의해 주로 영향을 받는 바, 이 시기에 전부하가 감소되거나 후부하가 증가하게 되면 좌심실 박출량이 감소하여 결국 좌심실 용적이 감소되었다. 이론적으로 증식성 비대(hyperplastic enlargement)는 영양 상태에 따라 영향을 받기도 하지만, 증식성 심실(hyperplastic ventricle)의 근세포들은 출생 후 좌심 부하가 증가함에 따라 이차적인 심비대(hypertrophy) 및 궁극적으로는 심실확대(cardiac enlargement)를 초래하

게 된다. 즉 심장과 대혈관내에서의 혈류의 변화는 전신 순환, 혈압, 가스장력 및 태아의 심근 성장에 중요한 영향을 미치게 되는 바, 특히 심실 전부하는 정상적으로 심실 용적의 계속적인 성장을 위해 반드시 필요한 자극이라 할 수 있다. 즉, 심실 전부하의 증가는 결국 용적의 성장에 기여하며, 심실 후부하의 증가는 심실 근세포를 자극하여 증식을 거쳐 단기간 내에 심실의 빠른 성장을 유도한다.

실제로 좌심 형성부전이나 대동맥축삭의 산전 진단은 매우 어렵다. Sharland 등⁸은 심실의 넓이, 대혈관의 반경 및 방실파막구의 크기를 측정하는 것만으로 확실히 진단되는 것이 아니며, 오히려 재태 기간의 변화에 따른 연속적인 검사가 더욱 중요하다고 하였다. Cohen¹¹은 태아기에 심질환이 발견된 경우, 4-6주 간격으로 태아 심초음파검사를 반복 시행하여 혈류 이상에 의해 일어날 수 있는 심장 각 구조의 성장 및 판막의 역류, 심실 기능 부전의 발생 등을 감시해야한다고 하였다.

요 약

저자들은 재태 31⁺⁵주 산전 심초음파검사에서 좌심 형성부전 및 대동맥축삭으로 진단되어 추적 관찰한 태아가 출생 후 전부하의 증가에 의해 단기간 내에 좌심실 용적의 증가를 보임으로 생후 최소 며칠은 심근세포 증식의 가능성이 있음을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Cohen MS. Fetal diagnosis and management of congenital heart disease. Clin Perinatol 2001;28: 11-29.
- 2) Rowland DG, Wheller JJ. Congenital heart disease and arrhythmias in the fetus. In: Moss, editor. Heart disease in infants, children, and adolescents including the fetus and young adult, 6th ed, Baltimore, Williams & Wilkins, 2001:574.
- 3) Hornberger LK, Sahn DJ, Kleinman CS, Copel J, Silverman NH. Antenatal diagnosis of coarctation of the aorta: a multicenter experience. J Am Coll Cardiol 1994;23:417-23.
- 4) Lev M, Arcilla R, Rimoldi HJ, Licata RM, Gasul BM: Premature narrowing or closure of the foramen ovale. Am Heart J 1963;65:638-47.

- 5) Fishman NH, Hof RB, Rudolph AM, Heymann MA. Models of congenital heart disease in fetal lambs. *Circulation* 1978;58:354-64.
- 6) Page DA, Levine MM. Left ventricular growth in a patient with critical coarctation of the aorta and hypoplastic left ventricle. *Pediatr Cardiol* 1995;16:176-8.
- 7) Samson F, Bonnet N, Heimburger M, Rucher-Martin C, Levitsky DO, Mazmanian GM, et al. Left ventricular alterations in a model of fetal left ventricular overload. *Pediatr Res* 2000;48:43-9.
- 8) Sharland GK, Chan K-Y, Allan LD. Coarctation of the aorta: difficulties in prenatal diagnosis. *Br Heart J* 1994;71:70-5.
- 9) Chobot V, Hornberger LK, Hagen-Ansert S, Sahn DJ. Prenatal detection of restrictive foramen ovale. *J Am Soc Echocardiogr* 1990;3:15-9.
- 10) Feit LR, Copel JA, Kleinman CS. Foramen ovale size in normal and abnormal human fetal heart: An indicator of transatrial flow physiology. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1991;5:313.
- 11) King DH, Smith O'brian, Huhta JC, Gutgesell HP. Mitral and tricuspid valve anular diameter in normal children determined by two-dimensional echocardiography. *Am J Cardiol* 1985;55:787-9.
- 12) Nidorf SM, Picard MH, Triulzi MO, Thomas JD, Newell J, King ME, et al. New perspectives in the assessment of cardiac chamber dimensions during development and adulthood. *J Am Coll Cardiol* 1992;19:983-8.
- 13) Vasan RS, Larson MG, Levy D. Determinants of echocardiographic aortic root size; The Framingham Heart Study. *Circulation* 1995;91:734-40.
- 14) Ichida F, Denef B, Dumoulin M, Van der Hauwaert LG. Cardiac chamber growth pattern determined by two-dimensional echocardiography. *Heart Vessels* 1988;4:26-33.
- 15) Achiron R, Zmand S, Hegesh J, Lipitz S, Zalel Y, Rotstein Z. Fetal aortic arch measurements between 14 and 38 weeks' gestation: in-utero ultrasonographic study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;15:226-30.
- 16) Roge CLL, Silverman NH, Hart PA, Ray RM. Cardiac structure growth pattern determined by echocardiography. *Circulation* 1978;57:285-90.
- 17) Riggs TW, Lopic GD, Paul MH, Muster AJ, Berry TE. Measurement of mitral valve orifice area in infants and children by two-dimensional echocardiography. *J Am Coll Cardiol* 1983;1:873-8.
- 18) Snider AR, Enderlein MA, Teitel DF, Juster RP. Two-dimensional echocardiographic determination of aortic and pulmonary artery sizes from infancy to adulthood in normal subjects. *Am J Cardiol* 1984;53:218-24.