

다발성 심장 횡문근종과 동반된 활로씨 사징증

- 1예 보고 -

정 희 석* · 장 원 경* · 윤 태 진*

Tetralogy of Fallot Associated with Multiple Cardiac Rhabdomyomas

- A case report -

Hee-Suk Jung, M.D.*, Won-Kyoung Jhang, M.D.*, Tae-Jin Yun, M.D.*

Rhabdomyoma has been reported to be the most common type of cardiac tumors in fetuses and children, and multiple cardiac rhabdomyomas almost certainly signify the association with tuberous sclerosis. We report here on a case of Tetralogy of Fallot (ToF) that was associated with multiple rhabdomyomas and tuberous sclerosis. A two-year-old boy, who had undergone systemic-pulmonary shunt during the neonatal period, received total correction of his ToF after the complete regression of the cardiac tumor. The postoperative course was uneventful, and he has been follow-up for 2 months. The boy is currently in an excellent condition.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2009;42:770-773)

- Key words:**
1. Tetralogy of fallot
 2. Rhabdomyoma
 3. Congenital heart disease

증례

환아는 재태 기간 37주 5일에 출생체중 2,380 g으로 출생한 남아로, 산전 초음파상 선천성 심장기형의 가능성으로 출산 전 정밀 추적 관찰하고 있었다. 출생 후 산소 공급을 하지 않은 상태에서 산소포화도가 80% 전후로 관찰되어 동맥관 개존을 유지하기 위하여 PGE1을 투여하기 시작하였다. 심장 초음파 검사상 팔로 4징후에 합당한 소견과 함께 상대정맥과 우심방, 우심실, 좌심실 내에서 횡문근종으로 의심되는 다발성 종양이 관찰되었다. 특히 최대 직경 22 mm의 종양이 좌심실 대부분을 차지하고 있었으나 좌심실유출로의 혈액학적인 장애는 없었다(Fig. 1). 결절성 경화증(tuberous sclerosis)의 병존 여부를 판정하기 위하여 뇌초음파, 뇌 자기공명영상촬영술, 복부 초음파 검

사, 안저 검사를 시행하였다. 뇌 자기 공명 영상 촬영 상 양측 뇌실질에 다발성 결절이 관찰되었으며, 복부 초음파 상 양측의 신 낭종과 함께 안저 검사 상 망막의 정상 세포 성 과오종이 관찰되어 결절성 경화증에 합당한 소견으로 판단하였다. 유전자 검사 상 TSC2 유전자의 엑손 10~46 결손이 발견되어 결절성 경화증이 확진되었다. 생후 15일째, 지속적인 PGE1의 투여에도 불구하고 심초음파 상 동맥관의 혈류가 줄어들고 점차 산소포화도가 감소하여 우측 전신-폐 단락술(Blalock-Taussing Shunt)을 시행하였다. 단락술 시행 후 활력 징후 안정화 되며 식이 진행에 어려움 없어 퇴원하여 경과 관찰하던 중, 생후 6개월째 영아연축(infantile spasm)이 있어 항경련제 투여하며 입원 관찰하다가 증상이 호전되어 퇴원하였다. 이후 외래에서 보존적 치료를 받아오다 생후 2세에 활로씨 사징증에 대한 교정

*울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아심장외과학교실

Division of Pediatric Cardiac Surgery, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine

논문접수일 : 2009년 5월 29일, 논문수정일 : 2009년 8월 14일, 심사통과일 : 2009년 9월 8일

책임저자 : 윤태진 (138-736) 서울시 송파구 풍납동 388-1, 울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아심장외과

(Tel) 02-3010-3589, (Fax) 02-3010-6811, E-mail: tjyun@amc.seoul.kr

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.



Fig. 1. Spin echo T1-weighted magnetic resonance image in the sagittal (A) and axial (B) plane demonstrates the mass in the left ventricle posterior to the septum. M=Mass; LV=Left ventricle.

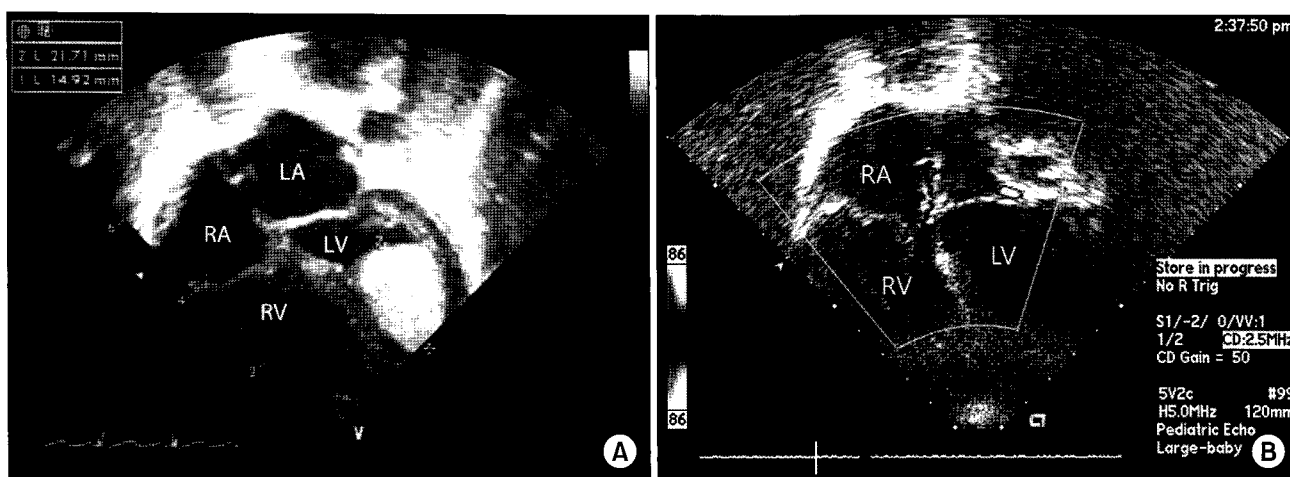


Fig. 2. Serial follow-up echocardiogram revealed initial huge mass in the left ventricle arising from ventricular septum at 2 days of age (A) disappeared completely by the age of 18 months. (B) RA=Right atrium; RV=Right ventricle; LA=Left atrium; LV=Left ventricle.

술을 시행하였다. 술 전 시행한 초음파 검사상 더 이상의 종양은 관찰되지 않았다(Fig. 2).

수술은 정중흉골절개술을 시행한 다음, 상행 대동맥, 상대정맥, 하대정맥에 cannula를 삽입시켜 인공 심폐기를 가동시킨 후 심정지액을 투여해 심장을 정지시켰다. 우심방을 절개하였으나 시야 확보가 되지 않아 추가적으로 우심실을 절개하여 심실 중격 결손을 Dacron 포편으로 봉합하였고 주폐동맥의 종절개를 통하여 우심실유출로를 확장해 주었으며 폐동맥 판막륜은 보존하였다. 수술장 소견상 심장 내 종양은 관찰되지 않았고, 우심실 근육을 일부 잘라내어 시행한 조직검사 상에도 횡문근 종양은 관찰되지 않았다.

심정지 시간은 150분이었고 체외순환 시간은 123분이었으며 체외순환을 이탈하는데 어려움은 없었다. 수술 후

시행한 심초음파 검사상 우심실 유출로 협착은 없었고, 환아는 특별한 합병증 없이 술 후 8일째 퇴원하여 현재 외래 추적관찰 중이다.

고 찰

원발성 심장 종양은 연령에 관계없이 환자 1,000명당 1명 정도의 비율로 발생하는 드문 질환으로 양성종양이 전체의 75~80%를 차지하고 있고, 특히 소아기의 원발성 심장 종양은 횡문근종과 섬유종이 대부분을 차지하고 있다. 횡문근종은 영아나 소아기에서 발생빈도가 가장 높은 원발성 심장종양으로 다른 양성 심장 종양과 마찬가지로 종양의 크기, 위치, 개수에 따라 각기 다른 임상적 증상을 발현하게 되는데, 환자의 50%에서 심실이나 판막개구부

의 폐쇄를 일으키며 심한 유출로 폐쇄를 야기하면 울혈이나 청색증이 나타나고, 심장의 흥분전도계를 침범할 경우 불응성 심장 부정맥이 나타날 수 있다. 심장 횡문근종은 양성종양이지만 예후가 아주 불량하여 적절한 치료가 시행되지 않을 경우 80%가 생후 1년 이내에 사망하는 것으로 알려져 있으며, Corno 등[1]은 생후 1개월 내에 58%, 생후 1년까지 75%의 사망율을 보고하였다.

심장 횡문근종 환자의 50% 이상에서 정신박약, 경련, 피지선종, 그리고 뇌, 콩팥, 췌장, 간 등에 발생하는 과오종(hamartoma)성의 소결절이 관찰되며, 가족력이 있는 결절성 경화증(tuberous sclerosis)이 동반된다고 보고되고 있다[1]. 결절성 경화증은 신체의 모든 부위에 영향을 미치며 이환되는 각 기관에 따라 다양한 증상을 보인다. 주 증상으로 발작, 피지선종, 망막의 과오종, 신낭종, 폐의 림프관근종, 직장의 폴립 등이 있으며, 특히 심장 횡문근종 환자의 40~50%에서 결절성 경화증을 동반하기 때문에 뇌에 대한 검사는 필수적이라 하겠다.

선천성 심장 기형과 동반한 심장횡문근종은 드문 경우로 아직까지 원인에 대하여 명확하게 밝혀진 바가 없다. 대부분의 심장종양은 심장의 해부학적 구조가 완전히 형성되는 임신 첫 2개월 후에 발생되기 때문에, 몇몇 저자들은 심장횡문근종과 선천성 심장기형간에는 연관성이 없으며 심장기형을 동반하지 않은 정상인에서의 횡문근종 발병율과 비교 시 차이가 없다고 주장한다[2]. 심장기형과 동반된 횡문근종의 자연경과는 주로 심장종양 자체보다는 동반된 심장기형의 종류나 그로 인한 혈액학적인 결과에 따라 영향을 받게 되지만, 대부분의 횡문근종에서는 자연퇴화가 일어난다고 알려져 있다. Farooki 등[3]에 따르면 횡문근종은 0.4~6년 사이에 약 60% 환자에서 시간이 지남에 따라 크기가 줄어드는 자연퇴화가 일어났으며, Smythe 등[4]에 따르면 20년간 횡문근종으로 진단 후 생존한 24명을 대상으로 연구한 결과 20명의 환자에서 완전퇴화가 일어났다고 보고하였다.

심장 횡문근종은 일반적으로 자연퇴화가 일어나는 양

성종양이라 할지라도 아직까지는 예후가 불량하며 모든 환자에서 수술적 절제가 가능하지도 않으므로 수술여부는 종양의 개수, 위치 및 혈액학적인 장애나 심박동 이상의 정도에 따라 결정되어야 한다[5]. 본 증례에서는 활로써 사정증으로 인한 청색증이 발생하여 우측 전신-폐 단락술(Blalock-Taussing Shunt)을 시행하였으나 종양자체가 심각한 임상적 경과를 유발하지 않았고, 종양 역시 그 크기의 변동이 영아기 추적 기간 동안 감소하는 양상을 보이며 우심실 유출로 협착을 악화시키지 않아 좀더 장기간 추적하면서 횡문근종이 자연적 소멸된 후 완전 교정술을 시행하였다.

본 저자들은 심장 횡문근종 및 결절성 경화증과 동반된 활로써 사정증을 가진 환자에서 신생아기에 전신-폐 단락술을 시행하고 장기간 심초음파를 통하여 추적관찰하여 횡문근종이 자연적 소멸된 후, 2세에 완전 교정술을 시행하여 양호한 결과를 얻었기에 문헌 고찰과 더불어 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Corno A, Simone GD, Catena G, Marcelletti C. Cardiac rhabdomyoma : surgical treatment in the neonate. J Thorac Cardiovasc Surg 1984;87:725-31.
2. Jiang ZY, Pircova A, Sekarski N, Hack I, Laurini R. Transposition of the great arteries, pulmonary atresia, and multiple ventricular septal defects associated with multiple cardiac rhabdomyomas in a case of tuberous sclerosis. Pediatr Cardiol 2000;21:165-9.
3. Farooki ZQ, Ross RD, Paridon SM, Humes RA, Karpawich PP, Pinsky WW. Spontaneous regression of cardiac rhabdomyoma. Am J Cardiol 1991;67:897-900.
4. Smythe JF, Jeffrey DD, Smallhorn JF, Freedom RM. Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. Am J Cardiol 1990;66:1247-9.
5. Murphy MC, Sweeney MS, Putnam JB. Surgical treatment of cardiac tumors: a 25-year experience. Ann Thorac Surg 1990;49:612-8.

=국문 초록=

심장횡문근종은 영, 유아나 소아기에서 가장 발생 빈도가 높은 원발성 심장종양으로서, 다발성인 경우 빈번히 결절성 경화증을 동반한다. 저자들은 심장 횡문근종 및 결절성 경화증과 동반된 활로씨 사정증을 가진 환아에서 신생아기에 전신-폐 단락술을 시행하고 횡문근종이 자연적 소멸된 후 2세에 완전 교정술을 시행하여 양호한 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

- 중심 단어 : 1. 활로씨 사정증
2. 횡문근종
3. 선천성 심기형