

大動脈辨上狹窄症 (Williams 症候群) 治驗 1 例

李 載 成* · 申 基 雨* · 崔 順 浩*

— Abstract —

Supravalvular Aortic Stenosis Williams-Barrat-Boyes-Lowe syndrome — A Case Report —

Jae Sung Lee, M.D.*, Ki Woo Shin, M.D.*, Soon Ho Choi, M.D.*

Supravalvular aortic stenosis was relatively uncommon form of congenital heart disease. This patient had typical "elfin facies" with mental retardation, and supravalvular aortic stenosis. The diagnosis was confirmed by pressure tracing obtained at retrograde left heart catheterization and aortography. The type of supravalvular aortic stenosis was localized hourglass narrowing, which was treated by insertion of prosthetic gusset placed across the area of narrowing under the cardiopulmonary bypass.

緒 論

大動脈辨上狹窄症은 1842年 Chevers¹⁾에 의해 大動脈 直上部的 大動脈腔의 先天的인 축약을 처음 기술한 이후 1930년 Mencarelli²⁾에 의해 Supravalvular aortic stenosis라는 어휘를 처음 紹介했다. 1960年代에는 Williams³⁾가 特徵的인 顔面像과 mental retardation을 同伴한 大動脈辨上狹窄을 하나의 症候群으로 기술하였다. Nuffield⁴⁾는 大動脈辨上狹窄症을 3개의 解剖學的 型으로 分類하였다.

1963년에는 Black and Bonham-Carter⁵⁾에 의해서 矚眊대사의 장애와 關係가 있다고해서 다시 흥미의 対象이 되었으며 McGoon⁶⁾에 의해 手術的 矯正이 처음 시도된 이후 一般化되었다.

大動脈辨上狹窄症은 先天性 心臟疾患中 發生頻度에 있어서 稀귀한 편에 屬하며 姓分布는 男女가 비슷하다.

最近 圓光醫大 胸外科學教室에서 11세 男兒에서 Williams-Barrat 症候群 1例를 체외순환을 利用하여 手術 矯正하였기에 이를 文獻的 考察과 함께 報告하는 바이다.

症 例

患 者: 유○○ 11歲, 男子

住 訴: 勞作性 呼吸困難 및 心誘亢進 發育障礙

過去歷: 빈번한 上氣道感染症

現病歷: 勞作性 呼吸困難과 心誘亢進 外에는 별다른 症狀이 없었으며 知的水準이 比較적 낮았으며 Williams 症候群의 하나인 "elfin facies"를 갖고 있었음

理學的 所見: 營養狀態는 普通이하였으며 相當 程度의 發育障礙가 있었으며 入院當時 右上肢 맥박 tone이 左上肢보다 強했으며 右上肢의 收縮期 血壓 또한 左上肢보다 약간 높았다.

血壓은 110/70mmHg, 呼吸數 24回/min, 심박수 90/min 體溫 36.5℃ grade III/IV ejection systolic murmur가 右側 第二助間緣에서 잘 들렸으며 경등맥 및 복쪽으

* 圓光大學校 醫科大學 胸外科學教室

* Department of Thoracic & Cardiovascular Surgery, College of Medicine, Wonkwang University



Fig. 6. Typical "elfin facies"

row¹⁰ 등에 의해 再照明되었으며 1963년에는 Williams 등에 의해서 elfin facies, mental deficiency, supravalvular aortic stenosis로 特徵지어진 症候群을 기술했으며 Black and Bonham-Carter는 hypercalcemia가 이 症候群에 있어서 原因的인 要素일수도 있다고 暗示하였으며 實驗的 研究에서 Friedman¹¹은 妊娠에 많은 量의 비타민D를 투여했을 때 子孫에서 一種의 supravalvular aortic stenosis와 dental anomaly를 生成하는 것을 보고 과도한 비타민D의 모체의 섭취로 子孫에서 이 症候群을 生成할 수도 있다고 생각했다. Garcia¹⁰ 등은 이 症候群에서 乳年期동안 高濃度의 칼슘치를 동반하는 것을 처음 발견하였다. 最近 Denie & Verheugt, Neufeld¹¹ 등은 病理解剖學的으로 3가지 즉 ① true fibrous membrane central orifice (10%) ② hourglass narrowing of the aorta (66%) ③ diffuse narrowing of entire aortic lumen (beginning just above the aortic sinuses and extending throughout the ascending aorta) (20%)로 分類하였다. 1961년 Perou¹²에 의한 組織學的 樣相으로서 가장 흔한 型인 hourglass type은 Valsalva 洞 上端에서 內膜의 部分的인 수축성 輪狀肥厚부위의 中膜의 局所性 組織분열에 의해서 大動脈壁의 角形成으로 生成되며 變性變化와 더불어 石灰化도 가끔 볼 수 있다. 비록 大動脈內腔이 감소되어 지지만 수축이 外見上 明白하지 않을 수도 있다. 이 病變은 正常 橫大動脈辨上 瓣膜의 發生學的 관대라고 暗示한다. diffuse hypoplastic 型은 內膜變化가 局所的인 것보다 廣範位하므로 작은 大動脈內腔을 나타내며 大動脈弓 分枝의 起始部에도 狹窄을 일으키는 경향이 있다. 大動脈辨膜尖은 약 1/3에서 肥厚되어 있고 2尖의 大動脈辨도 볼 수 있다.

Roberts¹³에 의하면 大動脈辨膜尖의 上端이 狹窄部

位의 大動脈壁에 유착할 수도 있고 (20%) 관상동맥기 시부도 침윤한다고 하였다. 大動脈辨上狹窄에서는 冠狀動脈은 流出路에 對해서 上部에 起始하므로 左心室內의 상승된 壓力을 받아서 확장되고 蛇行線을 이루고 있다. 그리고 內腔은 肥厚된 中膜層에 의해서 좁아져 있고 미성숙된 冠狀動脈 硬化症을 볼 수도 있다.

左心室 肥厚는 흔히 볼 수 있고 右心室 肥厚는 存在한다면 肺動脈 또는 肺動脈辨의 狹窄에 의한다. Beuren¹⁴, Jones & Smith¹⁵ 등에 의하면 同伴된 實質的인 心臟畸形은 흔하지 않으나 VSD, ASD, subaortic stenosis가 報告되고 있다. 그리고 다른 결손으로는 pulmonary & aortic valve stenosis, aortic valve Regurgitation, Coarctation of aorta, PDA, aortic aneurysm, hypoplastic descending aorta, Carotid, renal, mesenteric arterial stenosis가 올 수 있다. 또한 Beuren은 石灰化된 승모판輪을 동반한 승모판부전증을 보고했으며 Driscoll¹⁶ 등은 승모판협착증을 동반하는걸 보고했다. Char & Rowe¹⁷는 비정상적인 顔面과 승모판부전증은 있으나 大動脈辨上狹窄 또는 肺動脈狹窄은 없고 大動脈의 hypoplasia 만 있는걸 보고했다.

頻度 및 病因으로써 Black과 Bonham-Carter에 의하면 英國에서 wilk formula에 過度하게 비타민D를 첨가했던 時期에 特發性 hypercalcemia와 유사한 大動脈異常을 同伴한 elfin facies를 言及했으며 Beuren 또한 그 時期 北部 獨逸 妊娠婦에서 過度한 비타민D를 投與했을 때의 疾患을 報告했다. Hodft¹⁸는 乳兒期에 大動脈辨上狹窄을 가진 患者에서 hypercalcemia를 言及했으며 Coleman & Friedman은 妊娠動物에 高單位 비타민D를 投與時 胎盤을 通過해서 子孫에 hypercalcemia를 야기한다는걸 證明했으며 實驗的으로 生成된 非正常

的인 樣相이 人間에서 發見된 大動脈辨上狹窄과 유사한 것을 發見했다.

Seelig²²⁾에 依해서 大動脈辨上狹窄이 있는 患者에서 칼슘대사의 장애가 關係된다는 것을 證明했다. 그러므로 實質的인 大動脈辨上狹窄을 갖고 있는 愛들의 胎兒時 Calcium homeostasis의 主要한 장애를 갖고 있다고 할 수 있다. 非正常的인 Calcium homeostasis가 어떤 母體의 妊娠 前後로 비타민 D의 過度한 섭취나 吸收에 基因한지 또는 血中 칼슘치의 제어기전의 不全에 의한지는 不明이다. Hypercalcemia와 비타민 D에 對한 可能한 原因的 規定으로 ① abnormal sensitivity to the hypercalcemic effect of vitamin D ② deranged inactivation and prolonged retention of vit - D를 들 수 있다.

Wiltse²³⁾ 등에 의하면 確實한 hypercalcemia는 abnormal facies는 있으나 supravalvular aortic stenosis가 없는 경우가 있기 때문에 hypercalcemia가 Supravalvular aortic stenosis에 관련한다는 것에 對해선 약간의 어려움이 있다. Carolyn M²⁴⁾ 등에 의하면 Supravalvular aortic stenosis를 3개의 임상형으로 즉 ① non-familial: associated with elfin facies, retarded mentality, dental deformity, other vascular lesions and hypercalcemia in infancy ② familial: with similar cardiac and vascular lesions, but without mental retardation or elfin facies ③ nonfamilial: sporadic type without mental retardation or typical facies, but with similar vascular lesions으로 分類했으며 遺傳型 研究는 anomaly가 familial일 때 autosomal dominant로 전이하며 3가지 모두 Sex Predisposition이 없다.

임상적 양상으로써 大動脈辨上狹窄을 갖고 있는 患者의 出生時 體重은 正常보다 약간 적게 普通이며 乳兒期 영양급식에 問題가 있으며 성장장애를 보여준다. 乳兒期나 初少年期에서 心臟症勢는 稀貴하나 Keane²⁵⁾는 甚한 Supravalvular aortic stenosis가 있는 末期少年期에서는 運動性呼吸困難 失身 및 狹心症이 나오기도 한다고 하였다.

理學的 所見으로써 特異한 것은 Williams에 의해 기술된 症候群中的 하나인 顔面像인데 乳兒期엔 elfin facies로 表現하며 少年期엔 더욱 著明하게 되며 Jones & Smith는 그 特徵을 high prominent forehead, epicanthal folds, underdeveloped bridge of nose and mandible, Overhanging upper lip, Strabismus, anomalies of dentition으로 기술하였다. 乳兒期에서 위와 같은 確實

한 樣相을 발견시는 근본적으로 多發性 係疾患을 의심하게 된다. Elfin facies가 없는 sporadic & familial 예에서는 上記 形態를 보이진 않으나 知能에 다소 장애가 있고 身體系에도 약간의 장애를 일으킨다.

心臟症勢로써 세群에서 유사한데 右側 第2 肋間緣에서 III/IV grade의 ejection 收縮期 雜音이 가장 크게 들리고 경동맥 및 목쪽으로 저명하게 傳導된다. thrill이 항상 suprasternal notch에서 촉진되며 aortic closure sound가 尙증된다. 때론 동반된 肺動脈狹窄의 存在를 暗示하는 肺末梢部位에서 soft ejection systolic murmur도 들을 수 있다. French & Guntheroth²⁶⁾, Goldstein & Epstein²⁷⁾ 등은 Coanda effect로 동맥맥박은 右側上腕에서 더 著明하고 收縮期 血壓 또한 左側에서 보다 右側에서 더 높다. Jones & Smith에 의하면 廣範位한 症候群을 갖고 있는 大動脈辨上狹窄을 가진 患者에서 染色體分析, 直腸生檢 血中칼슘値는 正常이었다. 心電圖檢査所見은 狹窄이 甚해지면 左心室肥大를 보여주는데 나이를 먹어감에 따라서 狹窄의 效果가 著明해진다. 때론 甚한 程度의 肺動脈 또는 肺動脈辨狹窄이 있을 때는 右心室肥大를 보여준다. 즉 左心室肥大 Wide QRS-T angle in frontal plane, Strain pattern을 보인다.

Gaun²⁸⁾ 등에 의하면 현저한 右側病變이 없다면 Vectocardiogram상 maximal transverse QRS loop가 Right & Posteriorly로 전이를 보여주고 初期力이 Posterobasal left Ventricular hypertrophy 또는 left posterior hemiblock를 반영한다고 하였다. Coleman에 의하면 infantile hypercalcemia가 있는 患者의 90% 이상에서 standard와 left chest lead에서 abnormal broad, notched, and tall Twave를 보여주는데 長期間동안 혈중칼슘치가 고농도로 지속되었다는 것을 暗示한다고는 하나 Williams 症候群의 大動脈辨上狹窄이 꼭 이전의 칼슘대사의 장애를 暗示하는 것은 아니다.

放射線所見으로써는 Antina²⁹⁾는 胸部X線上 正常크기를 보여주나 단지 1/4 ~ 1/3에서 상당 정도의 心臟肥大를 보여준다고 하였다. 左心室이 가장 영향을 많이 받으며 경도의 大動脈辨上狹窄이 있으나 甚한 肺動脈狹窄時는 右心室肥大도 보인다. 局所性 hourglass 狹窄時는 上行大動脈의 輕度 및 中等度の 擴張을 보이며 hypoplastic型은 Small aortic Knob를 보인다.

폐음영은 肺動脈狹窄이 同伴된 경우에도 보통 正常으로 보인다.

- 98:782, 1966.
31. Varghese, P.J., Izukawa, T., and Rowe, R.D.: *Supravalvular aortic stenosis as part of rubella syndrome, with discussion of pathogenesis. Br. Heart J.*, 31:59, 1969.
 32. Pansegrau, D.G., Kioshos, J.M., Durnin, R.E., and Kroetz, F.R.: *Supravalvular aortic stenosis in adults. Am. J. Cardiol.*, 31:635, 1973.
 33. Starr, A., Dotter, C., and Groszold, H.: *Supravalvular aortic stenosis: Diagnosis and treatment. J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 41:134, 1961.
 34. Hara, M., Dugan, T., and Lincoln, B.: *Supravalvular aortic stenosis. Report of successful excision and aortic re-anastomosis. J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 43:212, 1962.
 35. Cooley, D.A., Beall, A.C., Jr., Hallman, G.L., and Bricker, D.L.: *Obstructive lesions of the left ventricular outflow tract. Surgical treatment. Circulation*, 31:612, 1965.
 36. Cornell, W.P., Elkins, R.C., Criley, J.M., and Sabiston, D.C., Jr.: *Supravalvular aortic stenosis. J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 51:484, 1966.
 37. Rastelli, G.B., McGoon, D.C., Ongley, P.A., Mankin, H.T., and Kirklin, J.W.: *Surgical treatment of supravalvular aortic stenosis. Report of 16 cases and review of the literature. J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 51:873, 1966.
 38. Robicsek, F., Sanger, P.W., Dougherty, H.K., and Saucer, P.: *Surgical treatment of hypoplasia of the ascending aorta, Vasc. Surg.*, 4:1, 9170.
 39. Weisz, D., Hartmann, A.F., Jr., and Waldon, C.S.: *Results of surgery for congenital supravalvular aortic stenosis. Am. J. Cardiol.*, 37:73, 1976.