

# DiGeorge 증후군에 동반된 복합심기형 치험 1례

문준호\*·안욱수\*·허용\*·김병열\*·이정호\*

=Abstract=

## Complex Cardiac Anomaly Associated with the DiGeorge Syndrome -A Case Report-

Jun Ho Moon, M.D.\*, Wook Su Ahn, M.D.\*, Yong Hur, M.D.\*, Byung Yul Kim, M.D.\*,  
Jung Ho Lee, M.D.\*

The DiGeorge syndrome is a rare congenital anomaly of absent or hypoplastic thymus and parathyroid glands. Authors experienced a case of DiGeorge syndrome with complex cardiac anomaly. The complex cardiac anomaly was tetralogy of Fallot with origin of the right pulmonary artery from the posterolateral ascending aorta.

His face showed hypertelorism, short philtrum, "fish-like" mouth and micrognathia. This patient underwent total correction of tetralogy of Fallot and end-to-side anastomosis between right pulmonary artery and side of main pulmonary artery.

He expired on postoperative second day due to right heart failure and hypoxia.

(Korean J Thoracic Cardiovas Surg 1993;26:886-9)

**Key words** : DiGeorge syndrome, Cardiac Anomaly

## 증례

15개월된 남자환아로서, 생후 12개월에 잦은 상기도 감염과 호흡곤란 그리고 기침 등의 증상으로 소아과에서 흉부단순 X-선 검사와 심초음파 검사에서 폐렴과 활로씨 4 징증으로 입원치료한 적이 있으며, 당시 체중은 7.8kg이었다. 이학적 검사상 안면에 격리증, 짧은 인중, 물고기 입과 같은 입모양(fish-like mouth), 소하악증 등을 볼 수 있었고 청색증은 없었다. 체중은 8.4kg으로 한국소아발육지표 3-10 percentile에 속하고 키는 47cm로 한국소아발육지표 25-50 percentile에 속하여 발육지연 상태였다. 혈압은 105/65 mmHg, 맥박은 분당 150회, 호흡수는 분당 40회 그

리고 체온은 36.5°C였다. 흉부 이학적 검사상 호흡음은 깨끗하였고, 심음 청진상 규칙적인 심박동과 계속적인 GIII/GVI 정도의 심잡음이 우흉골연 2번째 늑간에서 들렸으며, 또 다른 GIII-GIV/GVI 수축기 심잡음이 좌흉골연 2번째늑간에서 들렸다.

입원당시 말초혈액 검사에서 혈색소는 12.2 gm/dl, 백혈구수는 7000/mm<sup>3</sup>, 분획검사상 호중구30%, 호산구 4%, 호염구 1%, 림프구 56%, 단핵구 9%, 적혈구 침강속도는 17 mm/hr.이었다. 생화학적 검사에서 총단백질 6.1 gm/dl, 알부민 3.9 gm/dl, 총빌리루빈 0.4 mg/dl, SGOT/SGPT 33/14IU/L로 정상하였고 Ca/P는 8.4/4.5 mg/dl로 낮은 칼슘치를 보였다. BUN는 29.5 mg/dl로 약간 높은 수치였으며 Creatinine은 0.3 mg/dl로 정상 범주에 속했다.

흉부단순 X-선 소견상 CTR=0.57, 우심실비대 우폐동맥이 커보였으며 우폐혈관음영이 증가되어보였고, 좌폐혈관음영은 감소되어 있었다(Fig. 1). 심전도 검사상 심박수는 130회/min인 정상동성박동이었으며 우측편위, 우심실비대, ST 분절하강 그리고 T파 역위 등을 볼 수 있었다. 심초

\* 국립의료원 흉부외과

\* Department of Thoracic and Cardiovascular surgery National Medical Center, Seoul, Korea

† 본 논문은 1993년도 국립의료원 임상연구비의 보조에 의하여 이루어졌음.

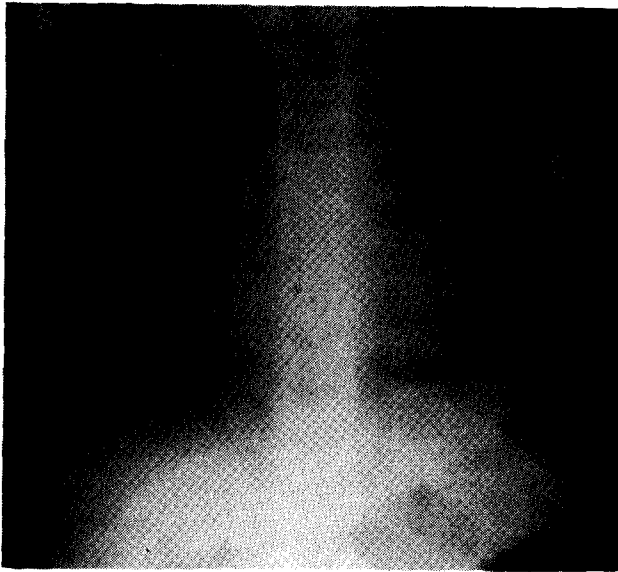


Fig. 1. Preoperative Chest P-A

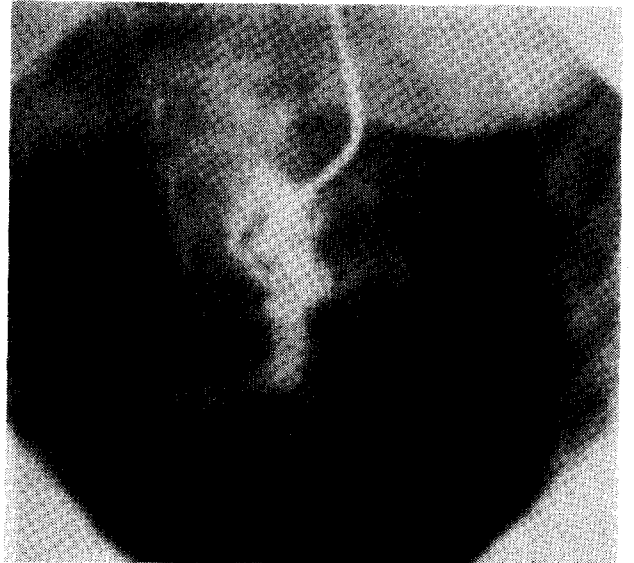


Fig. 3. RV-Gram. A-P View

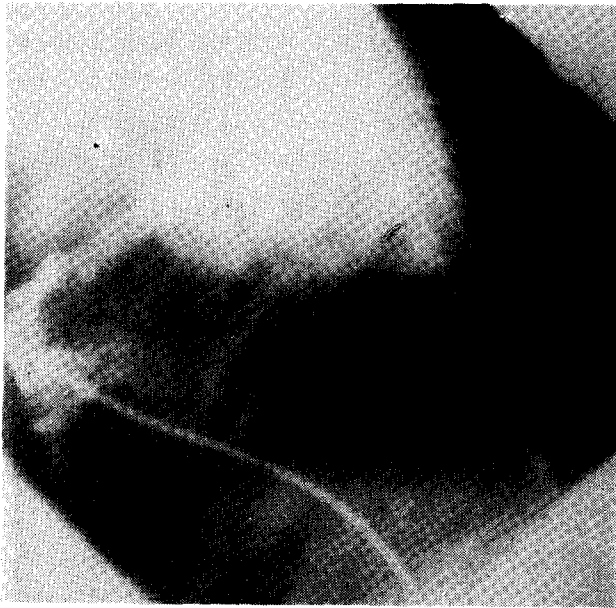


Fig. 2. RV-Gram. Lateral view

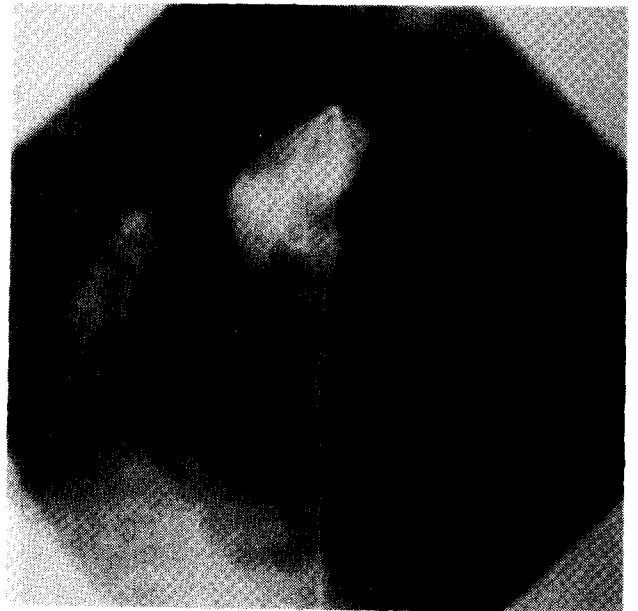


Fig. 4. Aortogram. RAO-300 View

음과 검사에서는 활로씨 4징증에 합당한 소견을 보였다. 심도자 검사 및 심혈관 조영술상 카테타의 폐동맥 진입은 실패하였으며 우폐동맥은 대동맥을 통해 진입할 수 있었다. 우심실의 수축기압은 84 mmHg로 증가되어 있었으며, 이때 좌심실압은 86 mmHg 였다. 우심방과 우심실 사이에서 산소포화도 증가는 11%였다(Table 1). Qp/Qs; 1.062, Pp/Ps; 0.87, Cardiac index; 3.4l/min/m<sup>2</sup>, Pulmonary artery index; 247.9였다. 좌심실과 우심실 조영술상 대동맥 기승

은 35%정도였고, 심실중격결손은 Soto 분류법상 막양부형에 속했다.

그리고 우심실 유출로 협착이 중등도 있었고(Fig. 2), 폐동맥판막의 협착도 동반되어 있었으며 우폐동맥은 보이지 않고 좌폐동맥만이 보였다(Fig. 3). 대동맥 조영술상 우폐동맥이 상행대동맥의 우후측방에서 직접 기시되어 나오고 있었다(Fig. 4).

술전진단은 복합심기형(활로씨 4징증 및 상행대동맥에

**Table 1.** Findings of Cardiac Catheterization

Chamber	Pressure(mmHg)	O2 saturation(%)
R.P.A* ;	75/36/56	
R.V* ;	84/0/6	53.5 (10.6)
R.A* ;	5	
S.V.C* ;		47.9 (10.6)
I.V.C* ;		49.7 (10.9)
L.V* ;	86/0/	86.4 (10.9)
Aorta ;	78/36/56	84.6 (10.0)

\*RPA; Rt. pulmonary artery, RV; Rt. ventricle. RA; Rt. atrium.  
SVC; Superior vena cava, IVC; Inferior vena cava. LV; Lt. ventricle

서 직접기시되는 우폐동맥)의 진단하에 수술을 시행하였다.

수술은 흉골정중절개술을 시행하였으며 흉선은 보이지 않았고 우심실이 매우 커져있었다. 심실 중격결손은 Soto 분류법상 막양부형이었으며 직경은 1.5cm 였다. 폐동맥판막은 2엽성 판막이었으며 중등도의 협착을 보였다. 우심실로 누두부의 심한 비후가 관찰되었고 우폐동맥이 상행 대동맥의 후측면에서 기시되는것이 관찰되었다. 수술의 순서는 저체온 체외 순환하에서 우폐동맥을 상행동맥으로부터 절단하여 폐동맥관에서 좌폐동맥으로 이행하는 부위에 단측문합을 시행하고 우심실과 폐동맥간은 중절개하여 비후된 누두부를 절제하고 심실중격결손은 철포를 이용하여 봉합시행 하였으며, Dacron patch을 이용하여 우심유출로 확대재건술(Transannular patch)을 시행한후 체외순환을 멈추고 수술을 마쳤다.

수술실에서의 상태는 혈압이 Inotropic agent support 하에서 70~80 mmHg 정도 였고 수술당일 중환자실에서 Dopamine 중등도 용량에서 수축기혈압 100~130 mmHg, 맥박은 100~150/min, 이뇨제 투여하에서 시간당배뇨량은 10~150 cc 였으며 중심정맥압은 15~25 cmH<sub>2</sub>O 였다. 동맥혈 가스검사상 FiO<sub>2</sub> 0.5에서 PaO<sub>2</sub> 150 mmHg, PaCO<sub>2</sub> 30 mmHg 였다. 술후 첫째날 아침부터 핏뇨와 복부팽만시작 되면서 혈압이 떨어지고 심정지온뒤 심폐소생술에는 반응하지 않고 사망하였다. 술후 1일째 생화학적 소견은 칼슘 8.0 mg/dl, L.D.H. 2583 u/l, C.P.K. 1664 u/l 였다.

## 고 찰

DiGeorge syndorme은 드문 선천성 질환으로서 1965년에 부갑상선 기능저하증과 세포성 면역결핍증을 가진 환자로 최초 발표하였으며, 이 환자는 부갑상 부갑상선과 흉

선이 없었다<sup>1)</sup>. 많은 환자들에서 DiGeorge syndrome에 심혈관계 기형이 동반되어 발견되며, 특징적인 얼굴기형(hypertelorism, low-set "pixie" ears. Micrognathia)을 보였다<sup>2)</sup>. 그후 DiGeorge syndrome의 많은 환자에서 흉선조직이 이소성 존재가 발견되곤 하여 Lischner는 이를 "Partial DiGeorge Syndrome"이라 명명하였다. 또한 이 DiGeorge syndrome은 발생과정에서 제 III-IV 인두낭에 이상이 있다 하여 "III-IV syndrome"이라 하기도 하였다<sup>1, 3)</sup>. Digerge syndrome의 환자는 대개 생후 신생아에서 저칼슘성 경련이 있고, 세포성 면역결핍의 장애에 의한 폐혈증으로 조기 사망하게 된다<sup>4-6)</sup>.

본 저자들이 경험한 환자는 술전 칼슘이 8.4 mg/dL 로 그렇게 심한 저칼슘혈증은 보이지 않아서 Ectopic parathyroid gland가 있었을것으로 사료 된다. 최종적으로 DiGeorge synd의 진단이 술후 가능하였기 때문에 술전 여러가지 검사가 되지않았다. DiGeorge syndrome의 치료는 칼슘과 비타민-D, parathormone의 공급이 필수적이며 감염에 대한 주의가 요구된다<sup>1)</sup>.

이 DiGeorge syndrome은 대동맥궁 기형 즉, Rt.sided arch, aberrant origin of the subclavian A, C.O.A, interrupted arch, double arch, persistent truncus arteriosus, transposition of the great vessels 등을 대개 동반하고<sup>2, 7)</sup>, 또한 ASD, VSD, TOF, PS, Anomalous pulmonary venous return 등이 동반될 수 있고<sup>6)</sup>, Louis M.Marmon 등이 발표한 30명의 환자에서 보면 저칼슘혈증이나 감염, 폐혈증 등에 의하여 진단된 것이 아니고 심장질환에의한 증상에 의하여 2차적으로 DiGeorge syndrome이 진단되었다.

본 저자들이 경험한 증례에 있어서도 술후에 진단되었고 술전에 저칼슘혈증이나 감염 등의 증후는 없었다. 이 질환의 진단은 지속적인 저칼슘혈증, 흉부 X-선 사진에서 흉선음영이 보이지 않으면 의심할 수 있고, 확진은 혈중 부갑상선 호르몬이 없거나 낮으며, Monoclonal antibody titers에 의하여 T-Lymphocyte의 결핍이 증명되면 확진할 수 있다<sup>2)</sup>. DiGeorge syndrome의 치료는 1) Calcium과 비타민-D의 공급, 2) Reverse isolation, 3) Prophylactic antibiotics투여, 4) irradiated blood(GVHR 방지위해)의 수혈 등이 필요하다<sup>4)</sup>. 1984 Louis H. Marmon 등에 의하여 발표된 30명중 수술적 치료를 받은 환자 10명중 1명만이 생존하였고, 내과적 치료를 받은 환자 20명중 3명만이 생존하여 사망율이 매우 높은것으로 발표되었다. 주로 사망원인은 폐혈증이였으며 다음은 심부전증, 저산소증, 부정맥 등이 있었다. 본저자들이 체험한 환자에서도 심부전증과 저산소증으로 사망하였다.

DiGeorge syndrome은 희귀한 선천성 질환으로 심장의 기형을 잘 동반하는 것으로서 특징적인 얼굴모양과 저칼슘혈증 증상, 심혈관기형이 동반되어 있으면 이 질환을 생각해 보아야 한다.

### References

1. 홍창의, 임상소아과학. 6판, 서울, 대한교과서주식회사 1984
2. Radford DJ, Perkins L, Lachman R, Thong YH: *Spectrum of DiGeorge synd. in patients with Truncus Arteriosus: Expanded DiGeorge synd.* Pediatr cardiol 1988;9:95-101
3. Harvey JC, Dugan WT, Elders MJ, Hughes ER. *Third and fourth pharyngeal pouch syndrome associated vascular anomalies and hypocalcemic seizures.* Clin pediatr 1970;9:496-9
4. Marmon LM. *Congenital Cardiac Anomalies Associated with the DiGeorge Syndrome: A Neonatal Experience.* Ann Thorac Surg 1984;38:146-50.
5. Conley ME, Beckwith JB, Mancier JFK, Tenckhoff L. *The Spectrum of the DiGeorge Syndrome.* J Pediatr June 1979;883-90
6. Moerman P, Goddeeris P, Lauwerijns J. *Cardiovascular malformations in DiGeorge syndrome (Congenital absence or hypoplasia of the thymus).* Br Heart J. 1980;44:452-9
7. Lodewyk HS, Lynn M, Kutsche. *Cardiovascular Anomalies in DiGeorge syndrome and importance of neural crest as a possible pathogenetic factor.* Am J Cardiol 1986;58:133-7