

# Williams' Syndrome을 동반한 선천성 대동맥 판상협착

-치험 1례-

박진석\*·오덕진\*·전은석\*\*·임승평\*

=Abstract=

## Congenital Supravalvular Aortic Stenosis Associated with Williams' Syndrome

-One Case Report-

Jin Seog Park, M.D.\*, Duck Jin Oh, M.D.\*, Eun Seong Jeon, M.D.\*\*, Seung Pyung Lim, M.D.\*

We experienced one case of surgical treatment of congenital supravalvular aortic stenosis associated with Williams' syndrome using Doty procedure. A 22 years-old male patient was admitted to the cardiology department due to dyspnea, easy fatigue, dizziness.

On physical examination, systolic murmur was audible at right second parasternal intercostal space and his general appearance was elfin face and mental retardation was noted.

Cardiac catheterization was revealed as a supravalvular aortic stenosis and pressure gradient was 45mmHg between the left ventricle and the aorta.

Successful surgical treatment was accomplished with Inverted Y procedure using Dacron patch (Doty procedure).

Postoperative course was uneventful and he was discharged in good condition.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 1995; 28: 391-4)

**Key words** : 1. Aortic Stenosis, supravalvular  
2. Williams' syndrome

## 증례

환자는 22세 남자로 국민학교때 신체검사에서 선천성 심장병이 있다는 것을 알았으나 그냥 지내다가 내원 수개월 전부터 호흡곤란, 피로감, 현기증 등이 발생되어 내원하였으며 내원당시 호흡곤란과 기침을 호소하였다.

과거력상 지능발달저하가 있었고, 5세때 비로소 대소변

을 가렸다고 하며, 3년전 우측 회음부 탈장으로 수술받은 것외는 별다른 이상은 없었으며, 재활원에서 특수교육을 받고 있는 상태였다.

이학적 검사상 우측 흉골연부위에서 규칙적인 수축기 잡음이 들렸으며, 약간 모자란 듯한 표정과 큰 입술, 위축된 자세와 어눌한 말씨, 전완의 외회전 불능 등을 관찰할 수 있었으며, 신경학적 검사는 모두 정상 범주에 속하였다

\* 충남대학교 의과대학 흉부외과학교실

\* Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, College of Medicine, Chungnam National University Hospital

\*\* 충남대학교 의과대학 내과학교실

\*\* Department of Internal Medicine, College of Medicine, Chungnam National University Hospital

논문접수번호: 940809-3    논문통과일: 94년 10월 31일

통신저자: 박진석, (301-040) 대전직할시 중구 대사동 640, Tel. (042) 220-7371, Fax. (042) 253-3287



사진 1. Patient's Face

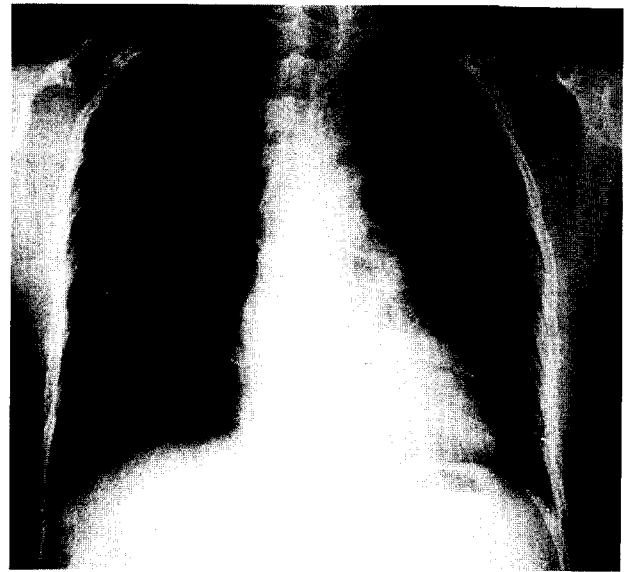


사진 3. 술전 단순흉부사진



사진 2. 환자의 전완사진

(사진 1, 2).

검사소견에서 혈액혈구검사, 혈청전해질검사, 요검사, 간기능검사, 혈액응고검사 등은 정상이었으나, 심전도상에서 좌심실비대의 소견 보였으며, 심에코상에서는 특별한 이상은 발견할 수 없었다.

단순흉부사진에서는 특별한 이상을 발견할 수 없었으며 (사진 3), 혈관조영사진에서 선천성 대동맥 판상협착의 소견과 함께 좌심실과 대동맥사이의 혈압차가 45mmHg 이상으로 협착이 있음을 의심할 수 있었다(사진 4).

이상의 소견으로 Williams' 증후군을 동반한 선천성 대

동맥 판상협착증으로 진단하고 증상의 호전을 위해 수술을 시행하였다.

수술은 통상적으로 개심술에서 행하는 것과 같은 정중흉골절개에 의해 심장과 상행대동맥을 노출시킨 상태에서 Woven dacron patch를 이용하여 협착된 대동맥을 Y형으로 절개한 후 graft를 시행하였다(Fig. 1).

수술후 좌심실과 대동맥사이의 압력차는 거의 없었으며, 술전에 호소하였던 호흡곤란, 현기증 등의 증상도 소실되었다(사진 5).

환자는 술후 특별한 합병증 없이 15일째 퇴원하였다.

## 고 찰

선천성 대동맥판상협착은 1930년 Mencarelli에 의해 처음 보고된 이래 1961년 Williams 등이 꼬마요정같은 얼굴(Elfin face), 지능발육부진(Mental retardation), 유아성 고칼슘혈증(Infantile hypercalcemia) 및 말초성 폐동맥협착(Peripheral pulmonary stenosis) 등을 묶어 하나의 증후군으로 발표하였는데 선천성 대동맥판상협착을 가진 일련의 환자들에서 위 증후군과 관련이 있는 것으로 보고되고 있다<sup>1,2)</sup>.

세계적으로도 매우 드물게 보고되는 좌심실유출로협착증의 흔치않은 질환으로서 국내에서도 몇례가 보고되었으나 외과적 치료에 대한 보고는 중례가 많지 않고 산발적이다.

선천성 대동맥판상협착은 협심증 혹은 실신이 일반적



사진 4. 술전 좌심실 및 대동맥조영사진

증상이며 협착정도에 따라 흉통 혹은 심부전의 증상이 나타날 수 있으며, 심한 경우 심실세동에 의한 심정지도 일어난다고 보고되고 있다<sup>3)</sup>.

청진소견으로는 흉골연에서 전형적인 수축기 심잡음이 들리며, 가끔씩 대동맥 판막 폐쇄부전을 동반하기도 한다. 심전도상에서는 거의 좌심실비대 소견이 나타나며, 단순 흉부사진으로는 대동맥확장이 저명하지 않기 때문에 진단하기 힘든 것으로 알려져 있다<sup>4)</sup>.

Peterson, Todd, Edwards 등<sup>5)</sup>은 선천성 대동맥 판상협착을 크게 Hourglass type, Hypoplastic type, Membranous type으로 분류하였는데, 전자가 대부분을 차지하며 외과적 관점에서는 협착이 국한성인지 미만성인지를 구분하는 것이 중요하다. Hypoplastic type(diffuse type)은 외과적 교정이 힘들고, 좌심실과 대동맥사이의 혈압감소의 부능력 때문에 종종 수술의 금기가 된다. 가끔 폐동맥의 말초성 협착과 이첨판 대동맥판막 및 대동맥판역류가 동반되나 전자가 가장 빈번한 것으로 알려져 있고 판상동맥이상은 발견되지 않았다. 또 상염색체 우성의 가족적인 경향도 있



사진 5. 술후 단순흉부사진

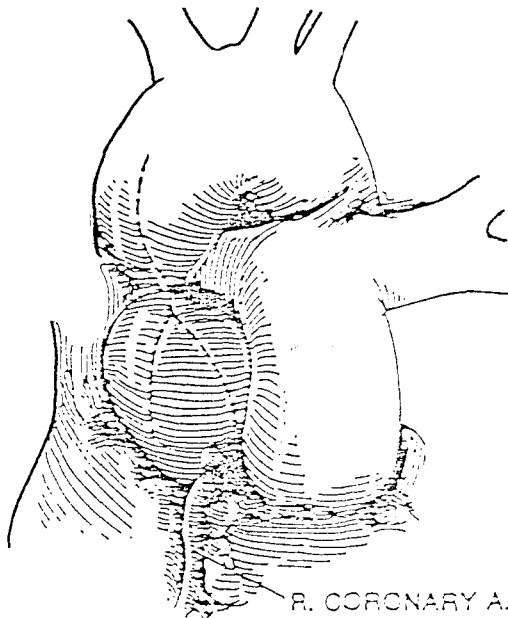


Fig. 1. Diagram of Operation

는 것으로 보고되고 있다<sup>6)</sup>.

수술은 위에서 열거한 증상이 나타나든지 협착부위에서 수축기 혈압차가 50mmHg 이상일 때 적응증이 되는 것으로 되어 있으며 방법은 크게 Longitudinal technique과 Extended aortoplasty(Doty procedure)로 나눌 수 있다. 1961년 McGoon 등<sup>7)</sup>이 patch를 이용한 외과적 교정술을 성공적으로 수행하였으나 이 술식은 대동맥동의 정상구조를 복원시키는데는 미흡하였다. 따라서 1977년 Doty 등<sup>1)</sup>에 의해 Right and noncoronary sinus of Valsalva쪽으로 extended patch를 해주는 Inverted "Y" 혹은 Pantaloon shaped dacron patch라는 술식을 시도하여 좋은 결과를 얻었다. 이 술식은 대동맥판막의 해부학적 구조를 복원시키고 관상동맥폐쇄의 가능성이 적으며, 좌심실 유출로 혈압차의 호전을 가져오기 때문에 수술결과도 매우 만족스러운

것으로 보고되고 있다. 그 후 술식이 더욱 발전하여 영아의 선천성 대동맥판상협착의 재건을 위한 Brom's 술식이 소개되기에 이르렀다<sup>7)</sup>.

예후는 협착부위와 동반된 기형의 경중에 거의 좌우되는 데 여러 문헌보고에 의하면 Hypoplastic type(미만형)에서의 몇몇 사망례를 제외하고는 수술성적은 상당히 좋은 것으로 되어 있다<sup>8)</sup>.

최근 충남대학교병원 흉부외과에서는 22세의 남자에서 진단된 선천성 대동맥판상협착증에서 Dacron patch를 이용한 Extended aortoplasty를 시행하여 좋은 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 참 고 문 헌

1. Myers JL, Waldhausen JA, Cyran SE, et al. Result of surgical repair of congenital supervalvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg 1993;105:281-8
2. Stewart S, Alexson C, Manning J. Extended aortoplasty to relieve supervalvular aortic stenosis. Ann Thorac Surg 1988;46:427-9
3. Brown JW, Stevens LS, Holly, et al. Surgical spectrum of aortic stenosis in children: a thirty-year experience with 257 children. Ann Thorac Surg 1988;45:393-403
4. Flaker G, Teske D, Kilman J, Hosier D, Wooley C. Supervalvular aortic stenosis: a 20-year clinical perspective and experience with patch aortoplasty. Am J Cardiol 1983;51:256-60
5. Weisz D, Hartmann AF, Weldon CS. Result of surgery for congenital supervalvular aortic stenosis. Am J Cardiol 1976;37:73-7
6. Doty Db, Polansky DB, Jenson CB. Supervalvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg 1977;74:362-71
7. Rastelli GC, McGoon DC, Ongley PA, et al. Surgical treatment of supervalvular aortic stenosis: a report of 16 cases and review of the literature. J Thorac Cardiovasc Surg 1966;51:873-82
8. McGoon DC, Mankin HT, Vlad P, et al. The Surgical Treatment of supervalvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg 1961;41:125-33