

일란성 쌍생아에서 동시발생한 이차공형 심방중격 결손증

순천향대학교 의과대학 내과학교실

이종태 · 임현관 · 최태명 · 김성구 · 권영주

= Abstract =

A Case of Atrial Septal Defect in Identical Twins

Jong Tae Lee, M.D., Hun Kwan Lim, M.D., Tae Myeung Choi, M.D.,
Sung koo Kim, M.D., Young Joo Kwon, M.D.

Department of Internal medicine, College of Medicine, Soonchunhyang University, Seoul, Korea

Atrial septal defect is one of the most common congenital heart diseases in adult, of which absolute causes is not confirmed, but explained by multifactorial inheritance. In Korea, there has been no case report of atrial septal defect in identical twins in spite of some reports of atrial septal defect in relatives and twins in other countries.

We present a first case of atrial septal defect in identical twins whose mother had no infection or medication history during pregnancy.

KEY WORDS : Atrial septal defect · Multifactorial inheritance.

서 론

선천성 심장병의 발생율은 1000명 출산당 8.1명으로 추산되고 있으며¹⁾ 이중 심방중격결손증은 전체 선천성 심장기형의 10~15%를 차지한다^{2,3)}. 심방중격결손증은 결손공의 위치에 따라 몇가지 형태로 분류할 수 있으며 이중 이차공형 심방중격결손이 가장 흔하여 75~80%를 차지한다⁴⁾.

선천성 심장병의 원인에 대해서는 여러가지 가설로 설명되고 있으나 현재까지 정확하게 밝혀지지 않았다. 그중 유전적 요소와 환경적 요소가 상호 복합적으로 작용하여 발병한다는 다인자성 유전(multifactorial inheritance)설이 인정되고 있다⁵⁻⁹⁾. 외국의 경우 유전적 소인과 연관하여 가족간, 형제간 또는 쌍생아에서 발생한 심방중격 결손증에

대한 다수의 보고가 있었으나¹⁰⁻¹⁷⁾, 저자들의 조사로는 국내에서는 이에 대한 보고는 없었다.

저자들은 부모대에 선천성 심장질환이 없는 일란성 쌍생아에서 동시에 발생한 심방중격 결손증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증 례

증 례 1 :

환 자 : 박○호, 21세, 남자.

주 소 : 피로감.

과거력 및 현병력 : 운동시 쉽게 피로감을 느끼는 것 외에 특이한 과거력은 없었으며 군입대 신체검사시 청진상 심잡음이 들려 심장검사를 위해 내원

하였다.

가족력 : 부모 및 기타형제(1녀) 가운데 선천성 심장질환은 없음.

이학적 소견 : 생징후는 정상 범위에 있었고 심장 청진소견에서 심음은 규칙적이었으나 좌 흉골 상연 제 2늑간에서 3도의 수축기 심잡음과 제 2 심음의 분열음이 들렸다.

검사소견 : 내원당시 말초혈액검사와 생화학검사는 정상이었다. 흉부 X-선 검사에서는 폐혈관 음영이 약간 증가된 소견을 보였으며(Fig. 1), 심전도 소견에는 우심실비대 소견이 있었다(Fig. 2). M형 심초음파 검사에서 우심실 확장과 비정상적인 심실중격 운동소견이 있었고(Fig. 3), 이면성 심초음파 검사에서 이차공형 심방중격결손 소견이 있었다(Fig. 4). Doppler 심초음파 검사상 심방중격 결손

부위에서 좌심방에서 우심방으로 단락되는 혈류를 관찰할수 있었다(Fig. 5). 심도자검사소견상 폐동맥압은 21/11(16mmHg)이었으며, Qp/Qs의 비는 2.6/1 이었다.

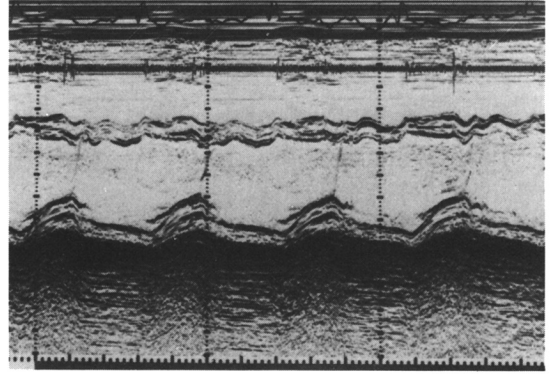


Fig. 3. M-mode echocardiogram demonstrates dilatation of the right ventricle and abnormal septal motion.

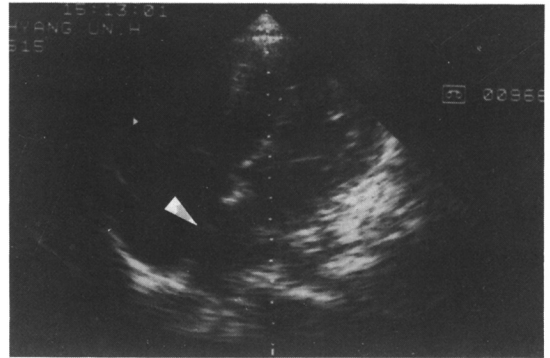


Fig. 4. Large ostium secundum atrial septal defect in the apical four-chamber view.

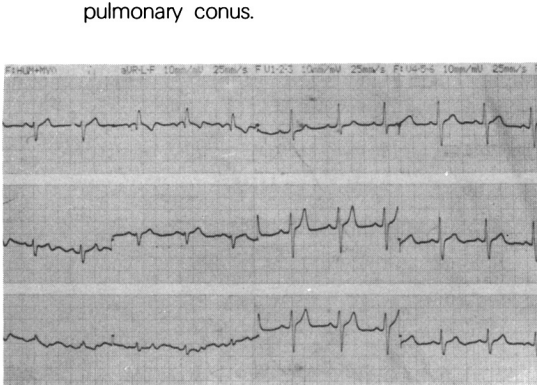


Fig. 2. ECG shows right ventricular hypertrophy.

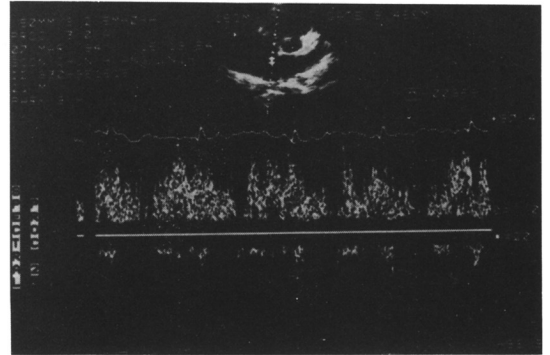


Fig. 5. Pulsed Doppler tracing shows left to right shunting through the defect.

치료 및 경과: 선천성 이차공형 심방중격결손증 진단하에 개흉술을 시행하였으며 수술결과 결손의 크기는 2~3cm²로 이차공형이었고 우심실 및 우심방에 경도의 확장소견이 있었다. 결손은 패치를 이용하여 폐쇄하였고 술후 경과가 양호하여 퇴원하였다.

증례 2:

환자: 박○희, 21세, 남자.

주소, 과거력 및 현병력, 가족력 및 이학적 소견: 증례 1과 같음.

검사소견: 내원당시 말초혈액검사 및 생화학 검사는 정상이었다. 흉부 X-선 검사, 심전도 및 심초음파도 검사는 증례 1과 대동소이 하였다. 심도자검사소견상 폐동맥압은 22/10(18)mmHg 였고 Qp/Qs의 비는 3.2:1 이었다.

치료 및 경과: 개흉시 결손의 크기는 2~3cm²로 이차공형이었고 증례 1보다 우심실 확장이 심했다. 결손은 패치를 이용하여 폐쇄하였으며 술후 2일간 심방세동이 있었으나 회복되어 퇴원하였다.

고찰

심방중격결손증은 선천성 심장질환의 10~15%를 차지하며 성인에서 가장 흔한 선천성 심장병이다^{2,3}). 심방중격결손은 원발중격과 이차중격이 생성과 소멸하는 과정에서 이상발달에 의해서 생긴다. 결손형태에 따라 크게 3가지로 분류되며 발생빈도는 이차공형이 가장 많고 다음으로 심내막상(endocardial cushion) 결손을 포함한 일차공형, 정맥동 결손형 순서이다¹⁸). 심방중격결손증과 잘 동반되는 심혈관계 질환으로는 폐동맥 협착, 부분 폐정맥 환류이상, 심실중격결손증, 동맥관개존증, 승모판 일탈증등이다¹⁹⁻²⁰).

심방중격결손의 정확한 발생원인은 밝혀져 있지는 않으나, 유전적 요인과 환경적 요인이 동시에 관여하는 다인자성 유전에 의하는 것으로 보고 있다⁹). 부모중 한사람이 선천성 심장병이 있을 경우 자식에서 선천성 심장병이 생길 확률은 2.5%로 일반인의 확률 0.08%보다 월등히 높다. 또한 1935년 Leech에 의해²¹) 심방중격결손증의 가족적 발생이 보고되고 그후 다수의 가족적 발생 증례가

보고되어 심방중격결손의 발생원인에 유전적 요인이 중요한 역할을 할것으로 생각되었다.

심방중격결손증의 유전적 양상은 체염색체의 우성 혹은 열성유전에 의하거나, 우성, 열성유전이 동시에 작용할 수 있다^{3,13}). 단일대에서 가족적으로 발생하는 심방중격결손증¹⁶), 방실전도장애를 동반한 가족적 심방중격결손증과¹⁷) 골격근 이상을 동반한 Holt-Oram 증후군에서는²²) 단일돌연변이 체염색체 우성인자의 작용으로 유전된다. 그러나 선천성 심장병의 가족적 발생시 일부분에서만 발생하고, 일란성 쌍생아에서도 두명 동시 발생율이 낮은 것으로 보아 선천성 심장병의 발생원인을 유전적 요소만으로 설명하기에는 불충분하다^{7,8,10,11}).

Uchida²³), Campbell¹⁹), Lamy²⁴) 등은 일란성 쌍생아에서 선천성 심장병의 동시 발생율이 매우 낮아 유전적 영향이 매우 적은 것으로 보고하였으나 Nora등은¹¹) 43명의 쌍생아중 8명(18.6%)에서 선천성 심장병의 동시 발생을 보고하였고 또한 이들은 이전 여러 보고자의 문헌을 고찰한 결과 88명의 일란성 쌍생아중 23명(26%)에서 선천성 심장병이 동시에 발생함을 보고 하였다. 따라서 선천성 심장병의 발생에는 유전적 요소가 관여하나 발생과정에서 여러가지 환경적 요소가 영향을 미쳐 실제 발생하는 비율은 각각 다르게 나타난다⁹).

Nora등은⁷) 선천성 심장병의 원인중 유전적 요소가 약 8%이며 이중 체염색체에 의한것이 5%, 단일돌연변이에 의한 것이 3%였고, 환경적 요인은 약 2%로 이중 rubella에 의한 것이 1%, 기타 약물에 의한 것이 1%라고 보고하였다. 나머지 90%는 유전적 요인과 환경적 요인이 상호 복합적으로 작용발생하여 서로간의 미치는 영향 정도에 따라 형제 혹은 자녀에서 발현되는 비율이 다르다고 보고하였다. 선천성 심장병의 종류에 따라 임신중 영향을 미칠수 있는 위험시기가 각기 다른데 심방중격결손증의 경우 임신후 18일에서 50일사이로 이 시기에 미치는 영향에 따라 발현되는 심장병의 정도도 각기 다른 것으로 알려져 있다⁸).

요약

저자들은 환자의 가족에서 선천성 심장병의 병

력이 없고, 어머니가 임신 중 감염이나 약물복용의 경력이 없는 일란성 쌍생아에서 동시에 발생한 심방중격결손증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

References

- 1) Mitchell SC, Korones SB and Brends HW : *Congenital heart disease in 56, 109 births : Incidence and natural history. Circulation* 23 : 323, 1971
- 2) Bedford DE, Papp C and Parkinson J : *Atrial septal defect. Br Heart J* 3 : 37, 1941
- 3) Stansel HC, Jr, Talner NS and Daren MM : *Surgical treatment of atrial septal defect ; Analysis of 150 corrective operations. Am J Surg* 121 : 485, 1978
- 4) Schlant RC and Wayne Alexander R : *The Heart, 8th Ed, McGraw-Hill Inc. New york, p1773-1777, 1994*
- 5) Nora JJ, McNamara DG and Fraser FC : *Hereditary factors in atrial septal defect. Circulation* 35 : 448-456, 1967
- 6) Nora JJ : *Risk to offspring of parents with congenital heart defects. JAMA* 209 : 2052-2053, 1969
- 7) Nora JJ and Nora Audrey H : *The evolution of specific genetic and environmental counseling in congenital heart disease. Circulation* 57 : 205, 1978
- 8) Nora JJ : *Etiologic factors in congenital heart disease. Ped Clin North America* 18 : 1059, 1971
- 9) Nora JJ : *Multifactorial inheritance hypothesis for the etiology of congenital heart diseases. Circulation* 38 : 604-617, 1968
- 10) Nora JJ, Gilliland JC, Sommerville RJ and McNamara DG : *Congenital heart disease in twins. New Eng J Med* 277 : 568, 1967
- 11) Libshitz HI and Barth KH : *Familial incidence of atrial septal defect. Chest* 65 : 56, 1974
- 12) Well MH and Allenstein BJ : *A report of congenital heart disease in five members of one family. New Eng J Med* 265 : 661, 1961
- 13) Richer TJ, Gallen WJ and Friedberg DZ : *Familial atrial septal defect in a single generation. Br Heart J* 34 : 198, 1972
- 14) Amarasingham R, Fleming HA : *Congenital heart disease with arrhythmia in a family. Br Heart J* 29 : 78-82, 1967
- 15) Pease WE, Nordenberg A and Ladda RL : *Familial atrial septal defect with prolonged atrioventricular conduction. Circulation* 53 : 759, 1976
- 16) Kahler RL, Braunwald E, Plauth JWH, Morrow AG : *Familial congenital heart disease. Am J Med* 40 : 384, 1966
- 17) Bizarro RO, Callahan JA, Feldt RH, Kurland LT, Gordon H and Brandenburg RO : *Familial atrial septal defect in prolonged atrioventricular conduction. Circulation* 41 : 677, 1970
- 18) Perloff JK : *The Clinical recognition of congenital heart disease, 3rd Ed, WB Saunder Co. Philadelphia, p272, 1987*
- 19) Campbell M and Polani PE : *Factors in the aetiology of atrial septal defect. Br Heart J* 23 : 477, 1961
- 20) Tandon R and Edwards JE : *ASD in infancy. Common association with other defects. Circulation* 49 : 1005, 1974
- 21) Leech CB : *Congenital heart disease : Clinical analysis of 75 cases from Johns Hopkins Hospital. J Pediatr* 7 : 802-839, 1935
- 22) Holt M and Oram S : *Familial heart disease with skeletal malformations. Br Heart J* 22 : 236, 1960
- 23) Uchida IA and Rowe RD : *Discordant heart anomalies in twins. Am J Human Genet* 9 : 133-140, 1957
- 24) Lamy M, Grouchy J de and Schweisguth O : *Genetic and non-genetic factor in etiology of congenital heart disease : Study of 1188 cases. Am J Human Genet* 9 : 17-41, 1957