

대동맥판 상부 협착증 1예

인하대학교 부속 인하병원 내과학교실

우재순 · 김영범 · 김치열 · 고광곤 · 조상균 · 김삼수

= Abstract =

A Case of Supravalvular Aortic Stenosis

Jae Soon Woo, M.D., Young Bum Kim, M.D., Chi Yul Kim, M.D.,

Kwang Kon Koh, M.D., Sang Kyocho Cho, M.D., Sam Sgo Kim, M.D.

Department of Internal Medicine, College of Medicine, Inha University, Seoul, Korea

Supravalvular aortic stenosis may be defined as an obstructive congenital deformity of the ascending aorta which originates just distal to the level of the origins of the coronary arteries, and which includes a wide spectrum of pathologic changes.

A 27 years-old-female was admitted because of further evaluation of known some heart disease. Clinical diagnosis of supravalvular aortic stenosis was made by echocardiography and angiography.

We presented a case of supravalvular aortic stenosis with a review of literature.

KEY WORDS : Supravalvular aortic stenosis · Familial type.

서 론

대동맥판 상부 협착증은 관상동맥 기시부 바로 위 Valsalva sinus 상연의 상행대동맥부위가 선천적으로 좁아지는 질환으로, 다른 다양한 선천성 기형이 동반되기도 한다.

1842년 Chevers¹⁾가 처음으로 상행 대동맥 협착의 심질환을 보고했으며, Mencarelli²⁾는 1930년 최초로 대동맥판 상부 협착증이라고 명명하였다. 또한 1961년 Williams³⁾ 등이 대동맥판 상부 협착과 함께 특징적인 얼굴모양, 지능발달 지연, 치아 발달의 이상, 서혜부 탈장, 말초 폐동맥 협착등이 동반된 4명의 환자를 묶어 증후군으로 처음 발표하였다. 국내에서는 유⁴⁾, 신⁵⁾ 등이 보고한 11세

남아에서의 Williams syndrome 2례와 16세 소년에서 대동맥판 및 대동맥판 상부 협착증을 갖는 황⁶⁾ 등의 보고가 있으나 어른에서는 아직 보고가 없으며 특히 가족성의 증례는 보고된 바가 없다.

저자들은 27세 여자 환자에서 심초음파 검사, 심도자 및 혈관 조영술검사상 대동맥판 상부 협착증을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 구○○, 27세, 여자.

주 소 : 심장병의 정밀 검사.

현병력 및 과거력 : 약 6년전 처음으로 현훈과

간헐적인 노작성 흉통이 있었으며 1985년 처음으로 신체검사시 심장병이 있다는 것을 알고 정밀검사를 받았으나 당시 정상 판정을 받았다. 결혼 후, 주 2회 정도의 빈번한 노작성 흉통과 피로감이 있었으나 임신후에는 잘 지내왔고, 1987년 정상 분만후 재 정밀검사를 받고자 1990년 본원에 입원하였다. 실신의 과거력은 없었으며 학창시절 운동시 호흡장애도 없었다.

가족력 및 사회력 : 5형제중 첫째로 가족력상 특기할 사항은 없었으며 학교 성적은 중등도였고 생활에서 나타난 성격은 활발하고 친절하며 수다스러웠다.

이학적 소견 : 신장 158cm, 51kg 체중에 발육 및 영양상태는 정상이었으며, 의식은 명료하고 지둔은 없었다. 혈압은 우완에서 125/95mmHg, 좌완에서 90/60mmHg로 좌우완의 현저한 혈압차이가 있으면서 좌완의 맥박은 약하게 만져졌다. 체온은 36.5°C, 호흡수는 분당 20회, 맥박수는 분당 80회 정도로 규칙적이었다. 외견상 건강해 보였으며 심청진 소견상 심박동은 규칙적이었고 대동맥 판막부위에서 4/6도의 거친 구출성 수축기 잡음이 청진되었고 이는 경부로 방사되었다. 잡음의 강도는 호기시 증강되었고 흡기시 감소되었으며 Valsalva maneuver나 체위변동에는 무관하였다. Aortic ejection click은 청진되지 않았다. 흉골상부와 경부를 따라 맥동이 보이면서 진전이 촉진되었고 특히 우측 경부동맥의 진전은 더욱 강하게 만져졌다. 폐잡음, 청색증, 부종등은 없었으며 신경학적 소견도 정상이었다.

검사실 소견 : 혈액검사상 혈색소치 13.0gm/dl, 적혈구 용적 37.8%, 백혈구 6200/mm³, prothrombin time 11.0sec이었고, 소변검사는 정상이었다. 혈청화학 검사상 SGOT/SGPT 13/9IU/L, total cholesterol/triglyceride 155/91mg/dl, Ca/P 10.0/3.4mg/dl, Na/K 148/4.3mM/L로 정상범위이었다.

흉부 X-선 소견 : 심비대는 없었고 상행 대동맥의 협착 후 확장은 관찰되지 않았으며 폐혈관 음영은 정상이었다.

심전도 소견 : 심박수는 분당 56회의 규칙적인 동성서맥을 보였고 심실비대 소견은 없었다.

심 초음파 소견 : 대동맥판 상부 상행 대동맥의 협착이 관찰되었다(Fig. 1).

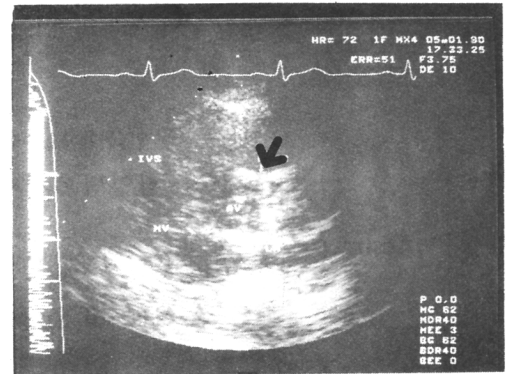


Fig. 1. 2-D Echocardiogram (parasternal long axis view) showing supralvalvular aortic stenosis.(↓)

심음도 소견 : 특징적인 구출성 수축기 잡음이 우측흉골연 제2늑간에서 기록되었다(Fig. 2).

Carotid artery pulse tracing : 우측 경동맥의 맥압이 좌측보다도 더 급격한 경사를 이루며 먼저 상승하였다(Fig. 3).

심도자 및 심조영술 소견 : 수축기 대동맥압은 118mmHg, 좌심실의 수축기 압은 138mmHg로서 좌심실과 대동맥사이의 수축기 압력경사는 20 mmHg로 증가되어있었다. 심혈관 조영술 결과 모래시계 형태의 대동맥판 상부 협착증이 관찰되었다(Fig. 4).

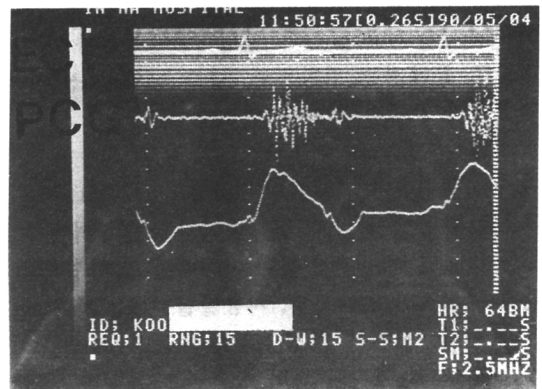


Fig. 2. Phonocardiography recorded at the second intercostal space along left sternal border.

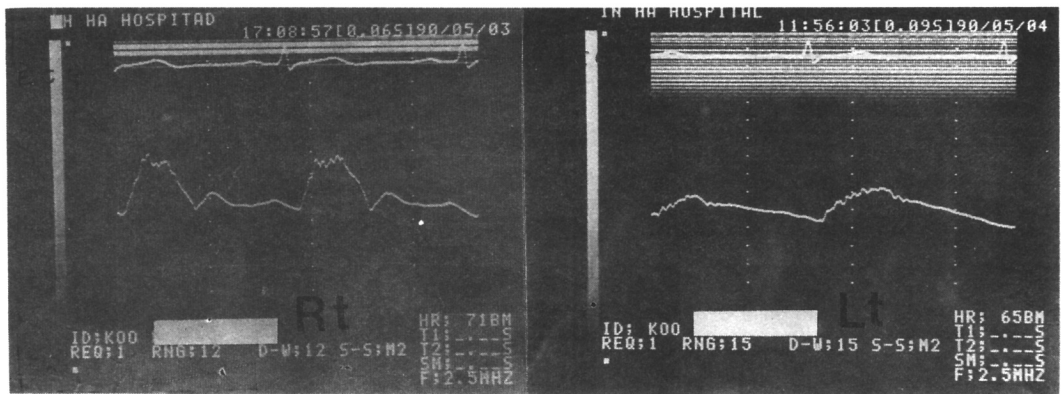


Fig. 3. Right & left carotid artery pulse tracing The right is earlier & more steep upstroke than the left.

고 안

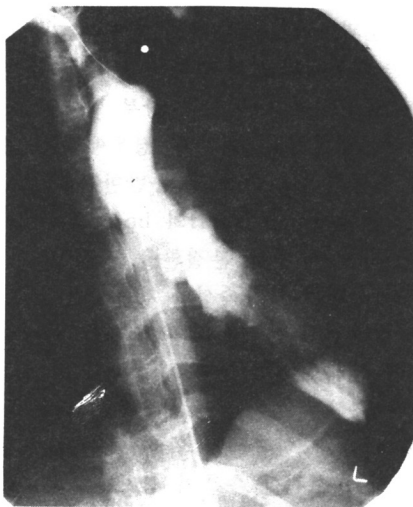


Fig. 4. Left ventriculography in long axial oblique view with hourglass type of supravulvular aortic stenosis.

경과 및 가족 검진 : 이상의 소견에서 수술의 적응증은 되지않아 추적 관찰하기로 하였다. 가족 검진을 시행한 결과 막내 남동생에게서 대동맥판막부위에서 grade 3/6 ejection systolic murmur가 들렸으나 정밀검사가 시행되지 않아 가족력 여부에 대해서는 확실하지는 않다(Fig. 5).

1842년 Chevers¹⁾에 의해 대동맥판 상부 협착증이 최초로 보고 되었고, 1930년 Mencarelli²⁾가 최초로 대동맥판 상부 협착증이라고 기술하였다. 이어 1958년 Denie와 Verheugt⁷⁾에 의해 협착 부위가 Valsalva sinus 상연 내층의 비후와 그 부위 대동맥벽 협착에 의한다는것을 알게되었고 대동맥부위에서 압력 추적을 시행함으로써 진단이 가능하리라는 가능성을 제시하면서 증례발표와 함께 문헌 고찰이 이루어졌다.

이후, 1959년 Marrow⁸⁾등이 유사한 3개의 증례를 발표하였는데 이중 하나는 좌측 심도자법으로 수술전 진단이 가능하였다. 그후에도 Hansen⁹⁾, Dotter & Gensini^{10,11)}등에 의해 좌심실 심도자와 혈관 조영술이 수술전 진단으로 시행되었으며 1961년 McGoon¹²⁾과 Senning¹³⁾등에 의해 성공적인 수술적 교정이 이루어 지게 되었다. 그해, Williams³⁾등이 대동맥판 상부 협착증이 있는 4명의 환아에서 지능 발육 지연과 함께 특징적인 얼굴 모양이 공통적으로 관찰된 예를 제시하면서 Williams syndrome이 기술되었고, 그후 말초폐동맥 협착이 동반된 경우와 원발성 유아 과갈습혈증을 동반한 대동맥판 상부 협착증이 보고되었다^{14,15)}. 대동맥판 상부 협착증의 병인론으로 선천성 풍진 증후군이나 과갈습혈증이 여러 문헌에 발표되었지만^{16,17,18)}, 현재는 여러 장기를 침범하는 원인 불명의 진행성질환으로 이해되고 있으며^{19,20,21,22)}

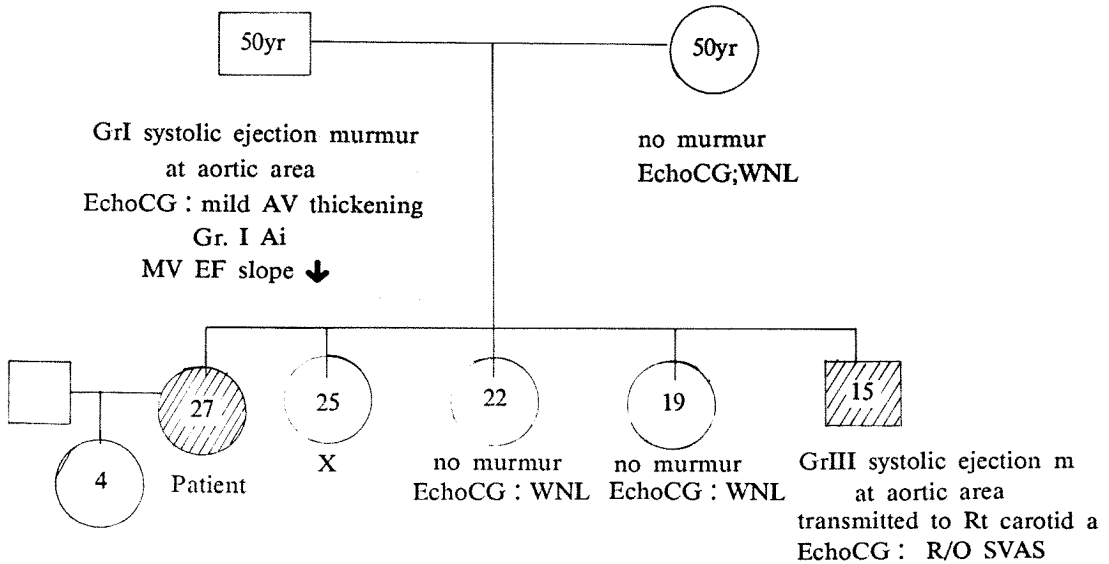


Fig. 5. Family screening.

어떤 원인에 의해 지둔과 특징적 얼굴모양을 선택적으로 갖게되는지의 여부는 아직까지 알려진 바가 없다. 단지 Williams syndrome의 경우 잘 동반되는 것으로 되어있다.

1959년에 Sissman²³⁾ 등, 1961년에 Wooley²⁴⁾ 등은 가족력이 있는 대동맥판 상부 협착증을 보고하였고, 1963년에는 Merritt²⁵⁾ 등이 4가계(pedigree), 1964년에는 Eisenberg²⁶⁾ 등이 2가계 3세대 약 100명을 고찰하여 가족성 대동맥판 상부 협착증을 보고하였으며 1976년 Lewis²⁷⁾ 등이 확진된 5명의 대동맥판 상부 협착증과 증명되지않은 6명의 예를 포함하는 하나의 가계를 보고하였다. 이들의 보고에서 정확한 유전양식을 단정지을 수는 없으나 지둔과 elfin face를 갖지않으면서 다양한 표현형의 체세포 우성의 법칙으로 유전됨을 시사하였고 남자에서 호발하는 것으로 보고되었다.

대동맥판 상부 협착증의 발생율은 선천성 대동맥판 협착증의 0.67~3.2%로 보고 되고 있다^{28,29,30)}. Tavbi³¹⁾ 등에 의한 해부학적 분류를 보면 typeI hypoplastic type, typeII hourglass type, typeIII membranous type으로 분류되며 대부분의 경우 typeI 또는 II에 속한다^{32,33)}. Logan³²⁾ 등은 임상적으로 세가지로 분류하였는데 첫째, 지둔과 elfin facies 없이 산재성으로 나타나는 대동맥판 상부 협착증.

둘째, 지둔과 elfin facies가 없으면서 가족성으로 나타나는 대동맥판 상부 협착증. 셋째, 지둔과 elfin facies를 동반하는 대동맥판 상부 협착증으로 분류하였다. 첫번째와 두번째 경우에는 대동맥 기형과 폐동맥 협착증을 잘 동반한다고 보고되어 있다³⁴⁾. 본예에서는 typeII의 hourglass type이었으며 막내동생에게서 본질환을 의심할 수 있는 심잡음이 청진되어 가족성일 가능성이 있으나 이에대한 정밀검사가 실시되지 않아서 현재로서는 불확실한 상태로 생각된다.

대동맥판 상부 협착증의 대부분은 무증상인 경우가 많고 대개 심잡음에 의해 발견되는 경우가 많다. 이학적 소견상 수축기 심잡음과 수축기 진전이 경부와 흉골상 절흔에서 청진 및 촉진되며 Aortic systolic ejection click은 없고 Aortic S2는 정상이다. 약 15~20% 대동맥판 상부 협착증환자에서 유의하게 선택적으로 대동맥궁 혈관 기시 부위에 협착이 발생하여 이로인해 빠른 혈류가 혈관 벽에 유착되려는 경향을 가지므로 선택적으로 무명동맥에 더 높은 압력이 전달되게 되고 이는 1910년 Henri Coanda에 의해 처음기술된 뒤 이를 Coanda effect라 명명하였다³⁵⁾. 이후 French³⁵⁾ 등에 의하면 대동맥판협착증에서도 상지 혈압차가 약 56%에서 나타나기는 하나 좌우가 비슷한 비

울로 평균 3.5mmHg 정도의 차이를 보이지만 대동맥판상부협착증 경우에는 86%에서 혈압 차이를 보이며 거의 대부분 우상지가 높게 나타나고 약 18mmHg 정도의 차이를 보인다고 한다. 심전도 소견은 진단적인 특징을 보이지는 않으나 약 1/3에서 이상소견을 나타내는데 협착이 심한 경우는 좌심실 비후 소견을 보이고 폐동맥 협착증을 동반하는 경우는 우심실 비후 또는 양측 심실 비후 소견을 보인다^{37,38)}. 흉부 X-선 소견은 44%에서 이상이 있다고 하며 심실 비대와 상행대동맥의 위소등이 많이 나타나고, 대동맥판 협착증과 대동맥판 하부 협착증에서 보이는 상행 대동맥의 협착후 확장소견이 없는 것이 특징이다^{39,40)}. 본 예에서는 흉부 X-선 소견상 좌심실 비대 소견이나 상행 대동맥의 확장은 보이지 않고 심전도상에서도 좌심실 비후는 없었다.

진단은 비관혈적인 양면 심에코도 검사로 협착된 부위를 관찰할 수 있으며, Vogt^{41,42)} 등은 심에코도에서 관찰된 직경을 가지고 대동맥 동의 면적과 협착된 부위의 면적을 산출하여 압력차를 계산한 바 상관관계가 좋은 것으로 보고하였다. 이에 따르면 면적의 비가 1.8이하이면 압력차가 30mmHg 이하로 측정할 수 있다고 하였다. 확진을 위하여는 심도자술을 시행하여 좌심실과 대동맥 사이의 압력차를 확인해야 하며 대동맥판상부협착의 경우에는 특징적으로 좌심실과 대동맥 협착 사이에 관 상부방(supravulvular chamber)의 존재로 인하여 세단계에 걸친 압력의 변화를 볼 수 있으며²⁶⁾ 대동맥조영술로 협착의 형태와 부위를 확인할 수 있다. 대동맥판상 부협착증의 수술적 교정은 형성부전성으로 광범위하게 퍼져 있는 경우 상하간 혈압 차이를 교정해 주기 위해 전체 형성부전성 부위를 Prosthesis로 넓혀주거나 교체해 준다. 모래시계형이나 막양형으로 국한되어 있는 대동맥판 상부 협착증인 경우는 협착이 아주 심해 수축기 혈압 차이가 75mmHg 이상인 경우에 수술적 교정이 추천된다. 본 예에서는 수술의 적응증에 해당되지 않아 수술은 시행하지 않았고 노작성 흉통의 정확한 규명 및 조기 동맥경화증의 출현 가능성에 대해 외래에서 추적관찰중이며 특히, 여건이 되는대로 막내동생의 심도자 및 혈관

조영술을 시행하여 가족성여부에 대해 확인하고자 한다.

결 론

저자들은 인하대학교 의과대학 부속 인하병원에 내원한, 대동맥판 상부 협착증 환자 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 더불어 보고하는 바이다.

References

- 1) Chevers N : Observation on the disease of the orifice and valves of the aorta. *Guys Hosp Rep* 7 : 387-4421, 1842
- 2) Mencarelli L : Stenosi sopralvalvulare aortica ad anello. *Arch Ital Anat Istol Pat* 1 : 829, 1930
- 3) Williams JCP, Barratt-Boyes, Lowe JB : Supra-valvular aortic stenosis. *Circulation* 24 : 1311-1318, 1961
- 4) 유철주 · 차태수 · 김동수 · 설준희 · 고창준 · 이승규 · 진동식 · 최규옥 · 홍승록 : Suprvalvular aortic stenosis(Williams syndrome) 1례. *순환기* 15 : 345, 1985
- 5) 신경진 · 송현섭 · 박병숙 · 최인수 · 주찬웅 · 조중구 : Williams elfin facies syndrome 1례. *소아과* 30 : 684, 1987
- 6) 황룡 · 장양수 · 박금수 · 심원흠 · 조범구 : 대동맥판 및 대동맥판 상부 협착증 1예. *순환기* 15 : 527, 1985
- 7) Denie JJ and Verheught AP : Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 18 : 902, 1958
- 8) Morrow AG, Waldhausen JA, Peters RL, Bloodwell RD and Braunwald E : Supravalvular aortic stenosis-clinical, hemodynamic and pathologic observations. *Circulation* 20 : 1003, 1959
- 9) Hansen NE, Johnson G and Kernell J : Catheterization and Selective Roentgenographic Demonstration of Left Ventricle of Heart. *Acta Radiol (Stockholm)* 52 : 33, 1959
- 10) Dotter CT and Gensini GG : Percutaneous Retrograde Catheterization of Left Ventricle and Systemic Arteries in Man. *Radiology* 75 : 171, 1960
- 11) Dotter CT, et al : Stenosis of Left Ventricular Outflow Tract. *Circulation* 23 : 823, 1961
- 12) McGoon DC, Mankin HT, Vlad P, and Kirklin

- JW : *The surgical treatment of supravulvular stenosis*. *J Thoracic & Cardiovas Surg* 41 : 125, 1961
- 13) Senning A : *Strip-graft technique*. *Acta Chir Scandinav* 118 : 81, 1959
 - 14) Beuren AJ, Schulze C, Eberle P, Harmjanz D, Apertz J : *Syndrome of supravulvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance*. *Am J Cardiol* 13 : 471-483, 1964
 - 15) Black JA, and Bonham Carter RE : *Association between aortic stenosis and facies of severe infantile hypercalcemia*. *Lancet* 2 : L745-749, 1963
 - 16) Antia AU, Wiltse HE, Rowe RD, Pitt EL, Sidney L, Ottesen OE, Cooke RE : *Pathogenesis of the supravulvular aortic stenosis*. *J Pediatr* 71 : 431, 1967
 - 17) Varghese PJ, Izukawa T, Rowe RD : *SVAS as part of Rubella syndrome, with discussion of pathogenesis*. *Br Heart J* 31 : 59, 1969
 - 18) Rowe RD, Kelly DT, McCue C, Ottesen O : *Unusual distribution of vascular damage as sequelae of idiopathic hypercalcemia and congenital rubella syndrome*. *Birth defects original article series* 10 : 361, 1974
 - 19) Martin NDT, Snodgrass GJAI, Cohen RD : *Idiopathic infantile hypercalcemia-a continuing enigma*. *Arch Dis Child* 59 : 605, 1984
 - 20) Morris GA, Demsey SA, Leonard CO, Dilts C, Blackburn BL : *Natural history of Williams syndrome. Physical characteristics*. *J Pediatr* 13 : 318, 1988
 - 21) Kaplan P, Kirschner M, Watters G, Costa MT : *Contractures in patients with Williams syndrome*. *Pediatrics* 84 : 895, 1989
 - 22) Greenberg F : *Williams syndrome*. *Pediatrics* 84 : 922, 1989
 - 23) Sissman NJ, Neill CA, and Spencer FC : *Congenital aortic stenosis*. *Circulation* 19 : 458-468, 1959
 - 24) Wooley CF, Hoster DM, Booth RW, Molnar W, Sirak HD, and Ryan JM : *Supravulvular aortic stenosis : clinical experiences with four patients including familial occurrence*. *Am J Med* 31 : 717-725, 1961
 - 25) Merritt AD, Palmer CG, Lurie PR, and Petry EL : *Supravulvular aortic stenosis : genetic and clinical studies*. *J Lab & Clin Med* 62 : 995, 1963
 - 26) Eisenberg R, Young D, Jacobson B, and Borro A : *Familial supravulvular aortic stenosis*. *Am J Dis Child* 108 : 341, 1964
 - 27) Lewis WJ, Ronald AF, Bernard S, and Frederick BP : *Familial supravulvular aortic stenosis*. *Chest* 70 : 4, 1976
 - 28) Beuren AJ, Neill CA, Spencer FC, and Taussig HB : *Congenital aortic stenosis*. *Circulation* 19 : 458, 1959
 - 29) Hancock EW : *Differentiation of valvar, subvalvar and supravulvar aortic stenosis of the aorta*. *Ann Surg* 149 : 519, 1959
 - 30) Theodore AP, David BI, Jesse EE : *Supravulvular aortic stenosis*. *J Thoracic & Cardiovas Surg* 50 : 734, 1965
 - 31) Taybi H, Petry E, Merritt A, Palmer C, Helmen C, and Campbell J : *Congenital supravulvular aortic stenosis and associated pulmonary vascular anomalies*. *Scientific Exhibit presented at the 49th Annual Meeting of the Radiological ociety of North America, Chicago, 1963*
 - 32) Logan WF, Jones WE, Walker E, et al : *Familial supravulvular aortic stenosis*. *Br Heart J* 27 : 547, 1965
 - 33) Peterson TA, Todd DB, Edwards JE : *Supravulvular aortic stenosis*. *J Thoracic & Cardiovascular Surg* 50 : 734, 1965
 - 34) Keith JD, Rowe RD, Vlad P : *Heart disease in infancy and childhood*. 3rd Ed. p718, NewYork, Macmillian Publishing Co 1978
 - 35) French JW, Guntheroth WG : *An explanation of asymmetric upper extremity blood pressure in supravulvular aortic stenosis. The Coanda effect*. *Circulation* 422 : 31, 1970
 - 36) Wooley CF, Hoster DM, Meckstroth CV, et al : *Supravulvular aortic stenosis : Anemerging clinical entity* *Circulation* 28 : 829, 1983
 - 37) Maron BJ, Sissman NJ : *The electrocardiogram in supravulvular aortic stenosis*. *Am Heart J* 82 : 311, 1971
 - 38) Takekawa SD, Kincaid OW, Titus JL, Dushane JW : *Congenital aortic stenosis*. *Am J Roentgen* 98 : 800, 1966
 - 39) Kurlander GJ, Petry EL, Taybi H : *Supravulvular*

aortic stenosis ; Roentgen analysis of twenty-seven cases. Am J Roentgen 98 : 782-799, 1966

40) Kupic EA, Abrams HL : *Supravalvular aortic stenosis Am J Roentgen 98 : 822-835, 1966*

41) Vogt J, Rupprath G, Grimm T, Beuren AJ : *Qualitative and Quantitative evaluation of supravalvu-*

lar aortic stenosis by cross-sectional echocardiography. Pediatr Cardiol 3 : 13, 1982

42) Bolen JL, Popp RL, French JW : *Echocardiographic features of SVAS. Circulation 52 : 817-822, 1975*