

가족성 비대칭성 심실중격 비후증 2례

서울대학교 의과대학 내과학교실

박 병 익 · 오 병 희 · 김 삼 용 · 유 형 준

박 종 훈 · 서 정 돈 · 이 영 우

= Abstract =

Two Cases of Familial Asymmetric Septal Hypertrophy

Byoung Ick Park, M.D., Byung Heui Oh, M.D., Sam Yong Kim, M.D., Hyung Joon Yoo, M.D.,
Chong Hun Park, M.D., Jung Don Seo, M.D., and Young Woo Lee, M.D.

Department of Internal Medicine, College of Medicine, Seoul National University

Two cases of familial asymmetric septal hypertrophy diagnosed by myocardial biopsy and clinical studies are reported with literature reviewed.

Myocardial biopsy was done at right ventricular septal wall, and pedigree of family members was observed clinically and examined by noninvasive methods including chest X-ray and echocardiography.

緒 論

비대칭성 심실중격 비후증은 주로 심실중격만 혹은 좌심실까지 드물게는 우심실까지를 침범하는 심한 심근비후를 특징적으로 하며, 가족이나 친척중에 이와 유사한 심장질환을 가지고 있는 경우가 많아 유전적인 요소가 있으며, 심실중격 혹은 심실에 특징적인 조직학적 소견을 보인다.

최근 초음파심음향도의 發達로 쉽게 診斷이 可能하게 되었으며 실제로 드문 疾患이 아닌 것으로 알려졌다 또 各 患者마다 臨床症勢가 다를 수 있어 단순한 疾患이 아닌 복잡한 樣相을 띤 疾患임이 밝혀지고 있다. 이 질환은 폐쇄형과 비폐쇄형으로 나눌 수 있으며, 폐쇄형은 안정시나 유발시험으로 수축기에만 유출로폐쇄가 나타나며 비폐쇄형은 증상이 없어 우연히 심잡음이나 심전도 이상으로 發見되는 경우가 많다.

著者들은 심실중격의 심근생검 및 초음파심음향도상 비대칭성심실중격 비후증의 소견을 보이는 2例와 그 家族에 대하여 임상적 관찰을 하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

* 본 논문의 요지는 1978년 6월 10일 제22차 대한순환기학회 학술대회에서 발표하였음.

症 例 1.

患 者 : 이 ○훈, 20세, 남자

主 訴 : 運動時 呼吸困難

現病歷 : 대학생인 환자는 10년 전부터 운동시 호흡곤란을 느꼈으며, 증상의 악화로 휴학중이었는데 입원 2개월 전부터 취침時의 호흡곤란과 심계항진이 심하여졌다. 인근 병원에서 심장질환이 있다는 진단을 받은 적이 있으나 특별한 치료는 받지 않았다.

過去歷 : 류마치스熱 등 다른 병을 앓은 병력은 없다.

家族歷 : 환자의 첫째 누이가 자주 氣絶하곤 하다가 20세 때 심장질환이 있다는 진단을 받은 후 비교적 갑자기 사망하였고, 둘째 누이도 15세 때 심장질환으로 갑자기 사망하였다. 환자의 이모 한 분이 27세 때 임신 중에 사망하였고, 외삼촌 한 분도 25세 때 부종을 보인 후 사망한 일이 있다(제1도).

理學的 所見 : 체온은 36.4°C였으며, 맥박수는 分當 110회, 호흡수는 分當 22회였고 血壓는 120/90 mmHg이었다. 체격은 中等度이었으며, 영양상태는 양호하였고 의식상태도 명료하였다. 結膜의 貧血이나 鞏膜의 黃疸는 없었으며, 頸靜脈의 腫脹는 없었다. 흉부청진上 肺에서는 이상소견을 발견할 수 없었으며, 심장청

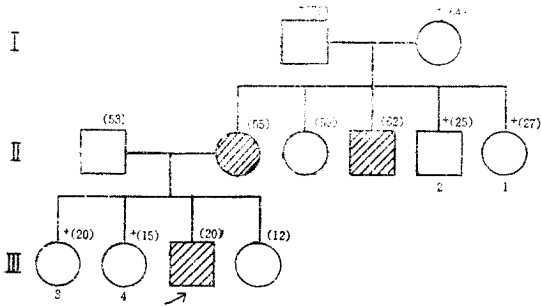


Fig. 1. Pedigree of case 1.

+ () : Death(patient's age(yr))

●, ■ : ASH on echocardiogram

↗ : Propositus

1 : Death during pregnancy

2 : Death with edema

3, 4 : Sudden death with diagnosis of cardiac disease

진상 심박동은 규칙적이었으나 강도 III/VI의 수축기 잡음이 第 5, 6肋間에서 左側 腋窩로 放射되었다. 肝이 右側 늑골하연에서 6cm 가량 만져졌으며 압통이 있었다. 脾臟은 만져지지 않았다. 사지에 부종은 없었으며 신경학적 검사에서도 이상소견을 발견할 수 없었다.

檢査所見 : 末梢血液檢査에서 헤모글로빈은 14.0 gm %, 헤마토크리트 41%, 적혈구수는 7,990/mm³이며 혈침속도는 2mm/hr 이었다. 小便 및 大便檢査는 正常이었고, 血液化學檢査上 SGPT 53 units, SGOT 42 units 로 약간 상승된 이외엔 正常범위였고, C-reactive protein은 無反應이었고, ASO titer는 100 units/ml, rheumatoid factor 및 antinuclear antibody검사는

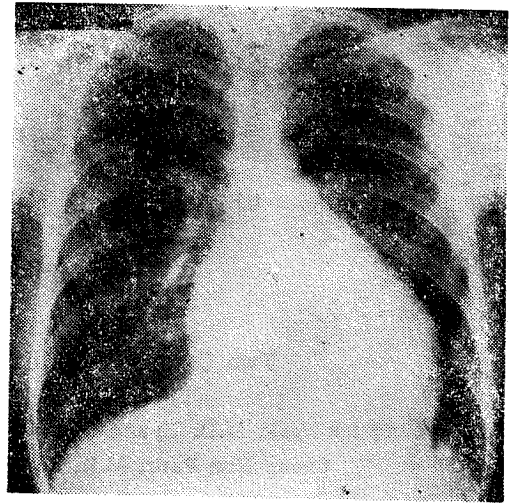


Fig. 2. Chest X-ray film (P-A view) of case 1, showing cardiomegaly of moderate degree and redistribution of pulmonary blood flow.

陰性이었다.

胸部 X-線 사진은 제 2도와 같이 中等度の 心肥大가 있으면서 肺血流의 再分配의 소견을 보였으며, 心電圖는 제 3도와 같이 右心房 및 右心室肥大의 소견이었고 心音圖上 강도 III/VI의 조기 수축기 잡음과 강도 II/VI의 조기 이완기 잡음이 心尖에서, 제 4심음이 心尖 및 Erb's 부위에서 기록되었으며 또 心臟박터圖上 右心室肥大와 心房肥大의 所見이었다. 超音波心音響圖는 제 4도와 같이 확장기의 LVID이 7.0 cm로 커져 있었고, 승모판막은 正常이었으나 左心室 후벽의 運動이 감소되어 있으면서 심실중격의 비대형성 비후 (IVS/

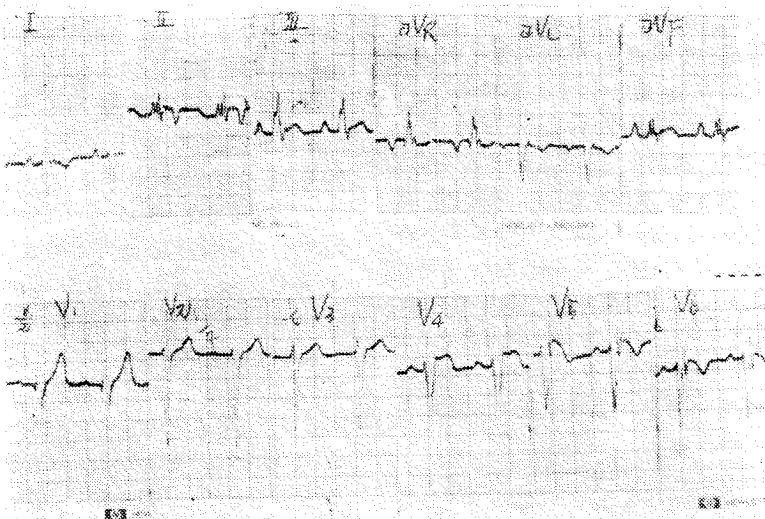


Fig. 3. Electrocardiogram of case 1, showing biventricular hypertrophy.

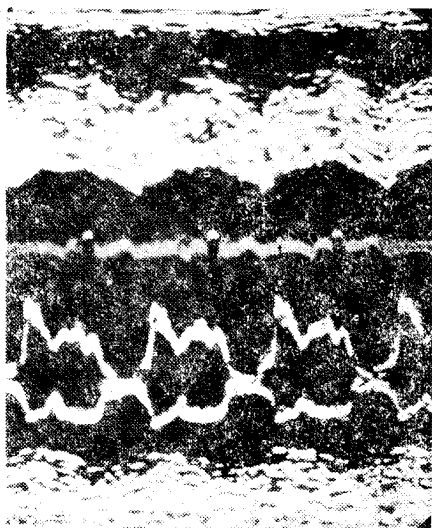


Fig. 4. Echocardiogram of case 1, showing left ventricular dilatation, decreased motion of left ventricular posterior wall and asymmetrical septal hypertrophy.

LVPW>1.3)를 보였다.

心導子術上 左心室의 확장기 末壓이 14 mmHg 로 상승되어 있었고, oxygen jump는 없었다. 左心室造影圖는 제 5도와 같이 左心室壁의 肥厚를 보였다(약 2.5 cm).

心導子를 통해 시행한 심실중격의 心筋生檢의 병리학적 소견은 제 6도와 같이 심근섬유의 비후와 불규칙

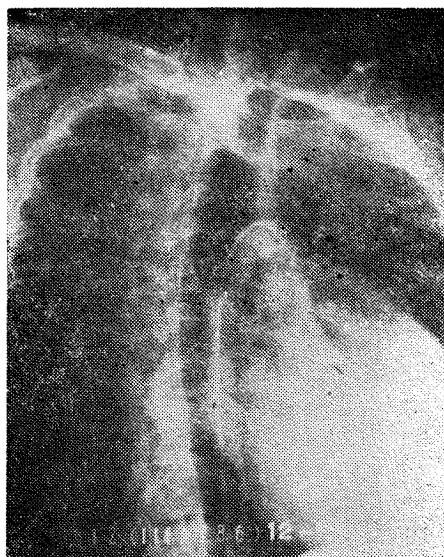


Fig. 5. Left ventriculogram of case 1, showing left ventricular hypertrophy and dilatation.

적인 배열외에 多數의 細胞에서 巨大核을 보였으며 여러 곳에서 근세포의 손실을 관찰할 수 있었다.

가족 및 친척에 대한 검사결과 환자의 어머니와 외숙에서 제 7도와 같이 초음파심음향도상의 비대칭성 중격비후의 소견을 나타냈으며, 특히 외숙의 흉부 X-선 사진에서 심비대의 소견과 심전도상 심실비대의 소

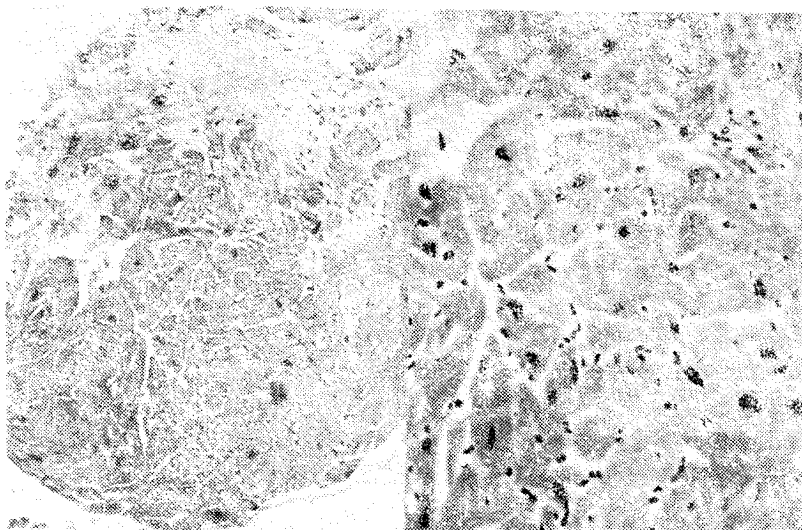
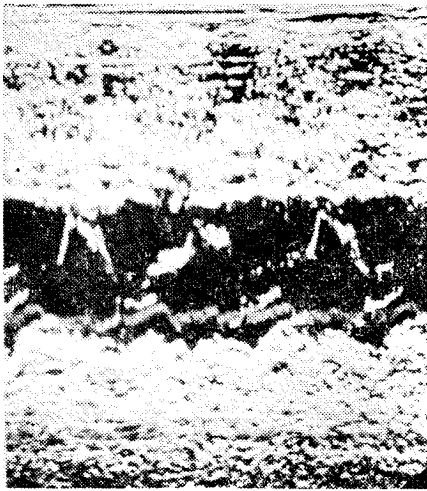
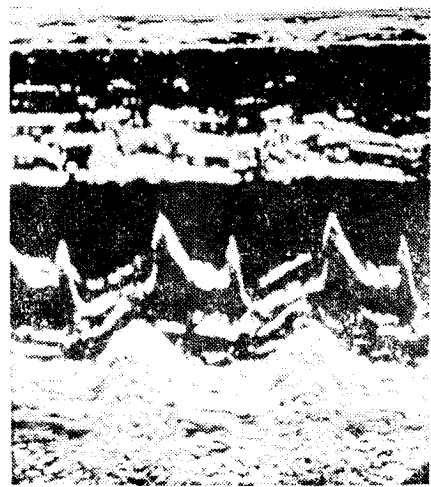


Fig. 6. Biopsy of the interventricular septum (case 1) showing hypertrophy of myocardial muscle fiber bundles with irregular arrangement. Many of the muscle cells have large bizarre nuclei. Multiple foci of myocytolysis in moth eaten pattern were noted.



A: Mother



B: Uncle

Fig. 7. Echocardiogram of the relatives of case 1, showing asymmetrical septal hypertrophy.

견을 보였다.

經過 및 治療

入院후 안정을 취하면서 Lasix 40mg 씩 투여하여 곧 증상이 호전되었고, 제 27병일부터는 propranolol 40 mg 으로 代替하여 투약하면서 退院하였다. 퇴원 3개월 후 심전도상 심실조기수축 출현으로 propranolol 을 80 mg 으로 증량하였으나 퇴원 4개월 후 약간의 호흡곤란이 있어 Lasix 40 mg 을 투약 중이다.

症 例 2.

患 者: 권 ○근, 21세, 남자

主 訴: 運動時 呼吸困難

現病歷: 入院하기 10年前부터 시작된 호흡곤란을 주소로 입원하였다. 6年前 피로감, 식욕부진 및 안면 부종과 관절통이 있어 인근 병원에서 선천성 심장질환이라 診斷받은 바 있으며 4개월전에도 안면부종, 복부 팽만 및 호흡곤란의 악화로 인근 병원에 입원하여 증세의 호전을 보고 퇴원하였다.

過去歷: 特記事項 없음.

家族歷: 환자의 형이 4세 때 분명치 않은 이유로 사망했으며, 42세된 누이는 호흡곤란의 증세를 가지고 있다(제 8도).

理學的所見: 體溫은 36°C, 脈搏數는 分當 96회, 呼吸數는 分當 20회, 그리고 血壓은 140/90 mmHg 이었다. 체격 및 영양상태는 中等度이었으며, 의식은 명료

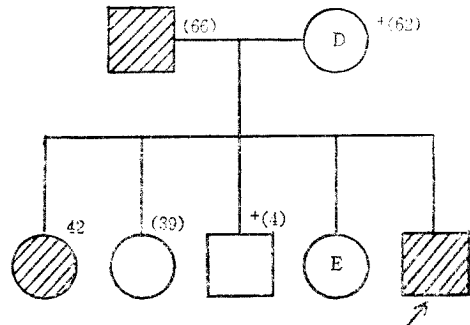


Fig. 8. Pedigree of case 2.

+ () : Death(patient's age (yr))

D : Dyspnea

E : Exertional dyspnea

●, □ : ASH on echocardiogram

↗ : Propositus

하였다. 結膜의 빈혈이나 鞏膜의 黃疸는 없었으며 약간의 頸靜脈의 腫脹을 볼 수 있었다. 심장청진상 강도 II ~ III/V의 驅出性 收縮期雜音이 胸骨左緣 제 2, 제 3 늑간에서 제 4심음과 함께 들렸다. 복부에서 간 및 비장의 비대는 없었고 그의 이상소견은 발견되지 않았다.

檢査所見: 末梢血液에서의 헤모글로빈은 12.7 gm%, 헤마토크리트 41%, 백혈구수는 4,600/mm³이었으며 血沈속도도 정상이었다. 그의 小便, 大便檢査 및 血液化學檢査 등은 모두 정상범위였다.

흉부 X-線 사진은 제 9도와 같이 中等度の 심비대

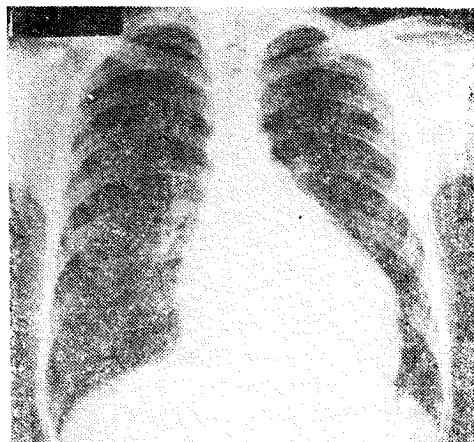


Fig. 9. Chest X-ray film (PA view) of case 2, showing cardiomegaly of moderate degree and redistribution of pulmonary blood flow.

와 폐혈류의 再分配의 소견을 보였으며, 心電圖는 제 10도와 같이 左心室비대 및 右心房비대의 소견이었고, 心音圖上 강도 II ~ III/V의 구출성 수축기 잡음과 제 4 심음이 흉골 좌연 제 2, 제 3 늑간에서 관찰되었다. 心박터圖에서는 양심실의 비대와 右心房 확대의 소견을 보였고 초음파심음향도상 휴식時엔 제 11도와 같이 비대칭성 중격비후의 소견만 보였으나 Valsalva 運動時 제 12도와 같이 승모판의 E-F 경사가 鈍化되면서 특징적으로 승모판의 收縮期前方運動(systolic anterior movement, SAM)을 나타내었다. 心導子術上 左心室의 확장기말압이 20 mmHg로 상승되어 있으면서 좌심

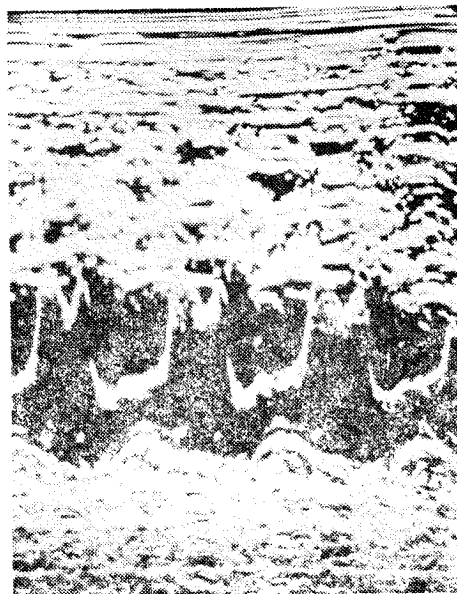


Fig. 11. Prevalsalva maneuver. Mitral resting echocardiogram of case 2, showing asymmetrical septal hypertrophy.

실과 유출구 사이에 12 mmHg 정도의 압력경사가 있었다. 左心室造影術上 좌심실벽의 비후와 유출구의 협착을 볼 수 있었으며, 심도자를 통해 시행한 심근생검은 퇴행성 변화와 약간의 염증세포 침윤의 소견을 보였다(제 13도).

환자의 家族에 대한 검사에서 환자의 셋째 누이와 아버지에서 증상은 없었으나 초음파심음향도상 비대칭

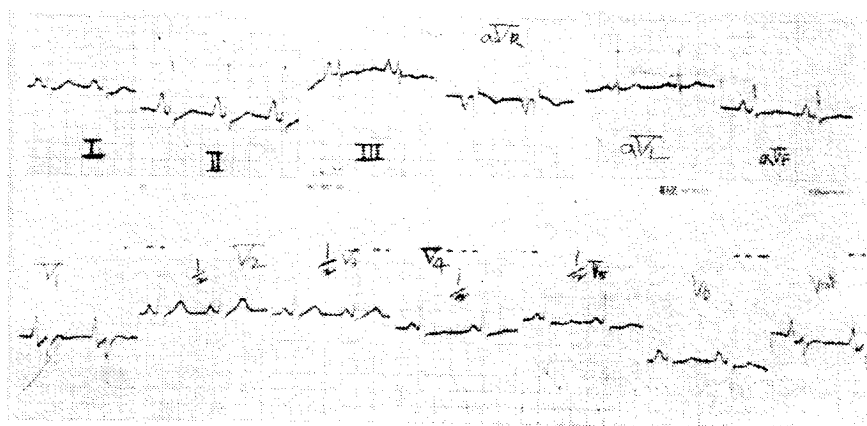


Fig. 10. Electrocardiogram of case 2, showing left ventricular hypertrophy and right atrial enlargement.

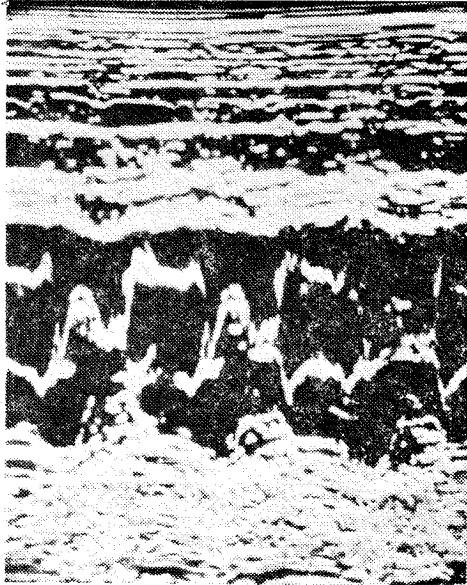
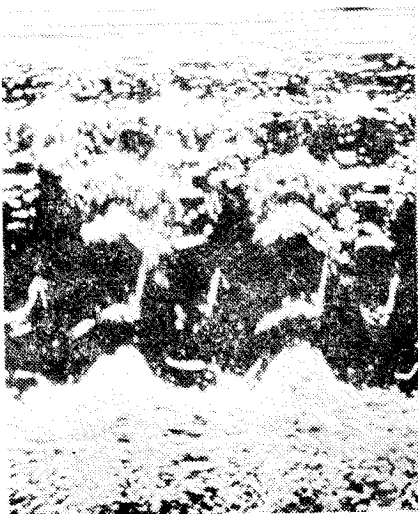


Fig. 12. Postvalsalsa maneuver. Mitral echocardiogram of case 2, after valsalsa maneuver, showing diminished EF slope and pathognomonic systolic anterior movement of mitral leaflet (SAM).

성 증격비후의 소견을 보였으며(제14도), 특히 아버지의 흉부 X-선 사진에서는 고혈압성 심장형을 보였으나 누이들의 X-線所見은 正常이었다.



A: Sister

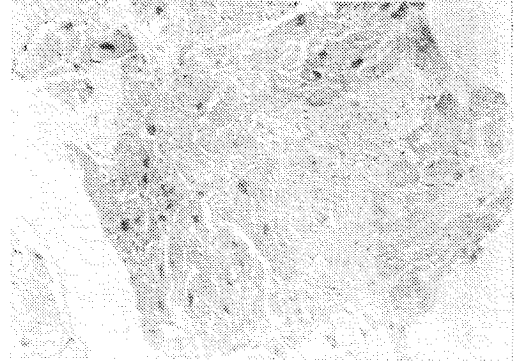


Fig. 13. Biopsy of interventricular septum (case 2), showing degenerated muscle fragments and fibrin clots. There are foci of slight inflammatory cell infiltration.

經過 및 治療

入院後 안정을 취하며 1일 hydrochlorthiazide 25 mg 과 propranolol 40 mg 씩 투여하여 증상의 호전을 보였으며, 퇴원후 일개월까지 증상의 악화를 보이지 않고 있다.

考 按

비대칭성 심실증격 비후증은 역사적으로 여러가지 다른 말, 즉 기능적 대동맥 판막하 협착¹⁾, 미만성근성대



B: Father

Fig. 14. Echocardiogram of the relatives of case 2 showing asymmetrical septal hypertrophy.

동맥 판막하 협착⁴⁾, 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착⁵⁾, 비후성 폐쇄성 심근질환⁶⁾ 등으로 기술되어 왔다. 이 중에서 가장 흔히 통용되는 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착의 개념은 특징적으로 특히 심실중격, 좌심실 및 유출로의 비후를 나타내는 것이나⁵⁾, 기술된 것의 모든 예에서 비대칭성 심실중격비후만은 공통적으로 출현함으로써 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착 증은 후자의 넓은 영역에 속하는 질환중에서 일부에 지나지 않는 것으로 보인다^{6,7)}. 특히 유출로의 폐쇄가 있는 경우를 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착이라 하였으며, 폐쇄가 있는 경우보다 없는 경우가 더 많다고 하였다⁷⁾.

따라서 비대칭성 심실중격비후증은 해부학적, 혈액학적 및 임상양상에 있어 서로 다른 다양성을 보이는 것으로 본 증례에서도 증례 I에서는 비대칭성 심실중격비후로, 증례 II에서는 전형적 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착증으로 생각된다.

이 질환의 가족력에 대하여는 1952년 Davies⁹⁾가 수축기 심잡음과 급사의 병력이 있는 한 가족의 심장병을 보고한 일이 있으며 최근 초음파심음향도의 발전으로 체염색체 우성으로 유전되는 것을 알게 되었다. 더욱 Maron 等¹⁰⁾과 Fiddler 等¹¹⁾에 의하여 젊은 나이에 예기치 않은 사망을(26名中 13名, 36名中 11名) 보고한 일이 있으며, 다시 Maron 等¹²⁾은 본 증례 I에서처럼 그 가족들이 질환이 있던 예에서 일찍 사망하는 8세대를 보고하면서 악성 비후성 심근질환이라고 기술하였다.

이 질환의 원인으로는 1949년 Evans¹³⁾가 가족성 심비대를 기술한 이래 1951년 Brant 等¹⁴⁾은 비후성 대동맥 판막하 협착증 내지 폐쇄성심근질환을 보인 2세대의 가족 3대를 관찰하여 체염색체 우성으로 유전한다고 하였다. Nasser 等¹⁵⁾은 같은 가족에서도 비폐쇄성과 전형적인 폐쇄성이 존재하는 것을 보고하였고, Clark 等¹⁶⁾은 초음파심음향도를 사용하여 31世대의 가족 105名를 관찰하여 63명의 남자중 45%에서, 42명의 여자중 45%에서 비대칭성 중격비후를 증명함으로써 체염색체 우성으로 유전함이 확실히 졌다. 그러나 전형적인 임상적 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착증은 이중 16%에 지나지 않았다. Frank 等¹⁷⁾은 126예중 68%에서 비가족성으로 산발적으로 발생하였음을 시사하였으나 적은 가족수로 인하여 가족성의 가능성을 완전히 배제할 수 없었다.

본 질환은 환자에 따라서도, 같은 가족에서도, 심지어 한 환자에서도 시기에 상황에 따라 혈액학적 및 임상

소견이 다른 양상을 보이는 수가 많으며 그 해부학적 차이도 상당한 것으로 생각된다. 따라서 가족들에 대한 검사에서 다른 소견은 전혀 없을지라도 초음파 심음향 검사의 이상소견만이 발견되는 경우가 흔하다고 한다⁵⁾. 이 질환의 출현도 어떤 경우에는 선천적으로 유아기에 발견되나^{18,19)} 어떤 경우에는 57歲에서 처음으로 심잡음이 나타난 경우도 있다²⁰⁾.

승모판은 비정상적으로 전방에 위치하게 되는데 이는 심한 심실 중격비후와/나 비정상적으로 심실 중격에 가까이 위치한 乳頭筋에 의한 것이며, 좌심실 유출로 폐쇄는 승모판의 비정상적인 전방운동으로 심실 중격과 並置함으로써 발생된다. 이런 폐쇄가 이차적으로 심실비후를 초래할 것으로 생각되나 폐쇄없이도 좌심실 비후가 있는 것으로 보아 단순한 폐쇄의 결과로 생기지 않는 것으로 생각된다²¹⁾. 또한 많은 예에서 안정시에는 폐쇄가 없다가도 생리적 혹은 약리적 자극으로 유발될 수 있으며, 본 증례에서와 같이 발산마操作으로 유발될 수 있다^{5,22)}.

가장 정확한 병리학적 소견에 대하여는 처음 Teare⁸⁾가 1953년 가족력이 뚜렷한 9명의 비대칭성 심실중격비후를 보고하면서 양성종양이 아니면 파오종으로 생각하였다. 그후 1960년대까지 임상적, 혈액학적 및 병리학적 소견이 밝혀졌으나 비교적 드물고 흔히 산발적이며 비가족성인 것으로 알려졌다.

Ferrans 等²³⁾은 70예의 부검에서 특징적인 병리소견으로 ① 95%에서 심실중격의 비대칭적인 비후, ② 100%에서 심실중격 심근 섬유화 무질서한 배열, ③ 95%에서 좌우 심실의 왜소, ④ 유출로 및 승모판의 섬유성 비후는 폐쇄형의 95%에서와 비폐쇄형의 45%에서 관찰되었으며, ⑤ 100%에서 좌심방의 확장을 보았다고 하였다. 현미경적 소견은 폐쇄형이거나 비폐쇄형이거나 심실중격은 모두 불규칙적인 심근섬유색 및 그 크기의 다양함을 볼 수 있으나³⁾ 심실벽에서는 폐쇄형의 경우와 볼 수 없고 오직 비폐쇄형에서만 상기 소견들을 볼 수 있었다⁷⁾. 그의 다른 소견은 유두근의 비정상적 위치로 어느 정도의 승모판 폐쇄부전을 대개 모든 예에서 볼 수 있다. 보통 승모판은 정상 좌심실에서 보다 전방에 위치한다²²⁾. 전자현미경소견도 개개의 세포내에 근원섬유와 근원필라멘트들의 불규칙적인 배열을 보인다²⁴⁾. 이러한 형태학적인 변화가 반드시 본 질환에서만 나타나는 것은 아니다²⁶⁾.

대개의 경우 30~40代에서 임상증상이 나타나게 되며 가장 흔한 증상은 호흡곤란과 협심증이다. 그의 현기증이나 실신 등이 올 수 있으며 우혈성 심부전이나 부정

맥에 의한心悸亢進 등은 비교적 흔하지 않다⁵². 유출로의 폐쇄없이도 상기 증상들이 나타날 수 있다²⁵. 이학적 소견으로는 보통 심비대가 있으며 걸음으로 보아 심실 증격결손이나 승모판 폐쇄부전증과 혼동될 때가 많다. 수축기 심잡음과 진동이 보통 흉골좌측 경계부위를 따라서 또 심첨부위에서 제일 심음후 짧은 시간 경과 후 가장 뚜렷하며 경부로 전도되지 않는다. 유출로 폐쇄가 없으면 심잡음도 없거나 약하며 생리적 또는 약물 자극으로 증가시킬 수 있다. 제 4 심음이 흔히 뚜렷하게 나으며 동맥축지에서 pulsus bisferiens 를 느낄 수 있다.

심전도의 특징적 소견 3가지로 첫째 좌심실 비대, 둘째 비정상적 Q 波, 셋째 WPW 증후군²⁷⁾이다. 좌심실 비대는 거의 모든 예에서 볼 수 있으며, 특발성 비후성 대동맥 판막하 협착증의 1/4에서 동시에 2가지를 관찰할 수 있다. 비정상적 Q 波의 발생기전은 증격비후나 비정상적인 증격과 좌심실의 電氣의 활성화에 의한다고 한다^{27, 28)}.

맥파기록은 경동맥에서 수축기의 중반에 압력하강과 후반에 이차상승으로 切痕을 나타내게 되며 경정맥에서 두드러진 a 波를 보인다.

초음파 심음향도는 비관혈적 방법으로 진단, 경과 및 가족들에 대한 選別檢査에 가장 유용한 검사방법으로^{7, 16)}, 이전에는 좌심실과 우심실의 동시 맥관촬영을 하거나 수술 또는 부검에서만 진단이 가능하였다. 대체로 두가지 주요 소견은 첫째 심실 증격의 비후가 심실 후벽두께의 1.3배 이상²⁵⁾, 둘째 수축기에 폐쇄성의 경우 승모판 전엽의 비정상적인 전방운동 등이다. 특히 후자는 진단적 소견이 되며 이의 시간 및 범위가 폐쇄의 정도와 관계가 있다²⁹⁾. 즉 승모판 전엽의 전방운동이 보이면 압력경사가 있음을, 안보이면 없음을 시사한다³⁰⁾. 이의 경과를 내과적 치료 혹은 외과적 심근절제 후에 소실되거나 호전되는 것으로 볼 수 있다³¹⁾.

흉부방사선 촬영은 거의 모든 경우에 좌심실 비대를 보이며 좌심실 맥관조영술³²⁾은 진단적 가치가 크며 심한 좌심실벽의 비후, 작은 좌심실腔, 이의 비정상적인 모양, 심실 증격의 좌심실내 돌출과 수축기 승모판 전엽의 전방운동 및 비정상적으로 비후된 유두근 등을 나타내며 승모판 폐쇄부전증은 약 반 수에서 보인다.

혈역학적 소견은 좌심실 유출로 폐쇄의 정도가 다양함이 중요한 소견이나⁵² 임상증상과 폐쇄의 정도가 비례하지는 않는다^{25, 17)}. 그리고 또 중요한 특징으로는 모든 혈역학적 소견이 경도의 신체적 자극이나 약물 자극으로 지대한 영향을 받는다는 것이다. 좌심실 유출

로 폐쇄 정도를 결정하는 중요한 인자들로써 ① 좌심실腔의 수축기 혈량, ② 좌심실의 수축력, ③ 수축기 유출로를 확장시키는 압력등이다. 디지타리스配糖體, isoproterenol, amyl nitrite, nitroglycerin 등은 폐쇄를 더욱 증가시켜 압력경사가 더욱 심해지고, methoxamine 이나 phenylephrine 은 그 반대현상을 초래한다⁵²⁾. 또한 이런 소견은 다른 질환과 감별진단에 도움이 된다. 좌심실 유출로 폐쇄가 있을 때는 대동맥 판막하 압력경사, 우심방 및 좌심방에서 상승된 a 波, 우심실 및 좌심실의 상승된 확장말기의 압력들을 볼 수 있으며, 우심실의 유출로 폐쇄는 좌심실 유출로 폐쇄가 있는 경우의 약 15~17%에서 볼 수 있다고 한다^{5, 17)}.

치료는 심한 육체적 활동을 피함이 바람직하고 내과적으로는 빈맥이나 교감신경 자극으로 폐쇄가 심해지고 심근의 산소 요구량이 많아지므로 propranolol (80~240 mg/day), beta adrenergic receptor blocking drug 으로 失神과 부정맥을 줄일 수 있으나³³⁾ 心不全症은 호전되지 않거나 악화될 수 있다. 디지타리스는 금기로 되어 있으며 예외적으로 심방세동과 빠른 심실 반응이 있을 때와 유출로 폐쇄가 없는 심부전시에 조심해서 사용해야 한다. Nitroglycerine, isoproterenol 및 이노제도 보통 금해야 한다. 외과적 치료는 대동맥을 통한 심근절개술 및 심근절제술로 심한 유출로 폐쇄가 있을 때 즉 수축기 압력경사가 60 mmHg 이상일 때 시행하게 된다. 사망율은 5%이고 완전방실전도차단, 승모판 폐쇄 부전증 및 심실 증격결손 등의 합병증이 5%에서 발생하였으나, 대부분의 환자에서는 많은 호전을 보았다고 한다^{5, 25, 33, 34)}. 승모판 대체술은 오히려 나쁜 결과를 초래할 수 있다고 한다³⁵⁾.

예후는 환자에 따라 갑자기 사망하는 예로부터 별 증상이 없는 경우까지 그 경과가 지극히 다양하나 증상이 없는 경우는 대개 변화없으나 증상이 심한 경우는 더욱 악화되는 경향이 있다^{4, 7, 17)}. Epstein 等⁷²⁾은 98예중 10예가 사망하였음을 관찰하였고, Maron 等³⁶⁾은 15歲前의 소아에서 35예의 비대칭성 증격비후 환자를 평균 7.4년 동안 관찰한 결과 사망한 예가 31%로 매년 사망율 4%를 보고하면서, 폐쇄형의 20명중 8명이 사망했고, 비폐쇄형의 11명중 1명이 사망했다고 하였다. 그러나 어른에게서는 Frank 等¹⁷⁾에 의하면 최근 12년까지 관찰되고 있는 126명중 10명이 갑자기 본 질환으로 사망하였다고 보고하였다. 결과적으로 본 질환에 대한 예후에 대하여는 앞으로도 많은 관찰을 해야 할 것으로 생각된다.

結 論

著者들은 最近 심실중격의 심근생검을 포함한 임상적 검사로 가족성 비대칭성 심실중격 비후증이라고 진단한 2예와 그 가족들에 대하여 임상적 관찰을 하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

(本 疾患의 診斷과 그 家族들에 對한 選別檢査에 있어서 조음과 심음향도를 施行함에 많은 도움을 주신 한양대학교 의과대학 허봉열 선생님께 심심한 사의를 드리는 바입니다.)

REFERENCES

- 1) Brock, R: *Functional obstruction of the left ventricle. Unacquired aortic subvalvular stenosis. Guys Hosp. Rep.*, 106; 221, 1957.
- 2) Wigle, E. D., Heimbecker, R.O., and Gunton, R.W: *Idiopathic ventricular septal hypertrophy causing muscular subaortic stenosis. Circulation*, 26; 325, 1962,
- 3) Braunwald, E., Morrow, A.G., Cornell, W.P., et al: *Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Clinical, hemodynamic, and angiographic Manifestation. Am. J. Med.*, 29; 924, 1962.
- 4) Cohen, J., Effat, H., Goodwin, J.F., et al: *Hypertrophic obstructive cardiomyopathy. Br. Heart J.*, 26; 16 1964.
- 5) Braunwald, E., Rambrew, C. T., Rockoff, S.D., Ross, J. Jr., and Morrow, A.G: *Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Description of the disease based upon an analysis of 64 patients. Circulation*, 29(Suppl. 4); 1, 1964.
- 6) Wolstenholme, G.E.W. and O'Connor, M: *Hypertrophic obstructive cardiomyopathy. Ciba Foundation Study Group, No. 37, J & A Churchill, London, 1971.*
- 7) Epstein, S.E., Heny, W.L., Clark, C.E., Roberts, W.C., Maron, B.J., Ferrans, V.T., Redwood, D.R. and Morrow, A.G: *Asymmetrical septal hypertrophy. Ann. Int. Med.*, 81; 650, 1974.
- 8) Teare, D: *Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults. Br. Heart J.*, 20; 1, 1958.
- 9) Davies, L.G: *Familial heart disease. Br. Heart J.*, 14; 200, 1952.
- 10) Maron, B.J., Roberts, W.C. Edwards, J.E., et al: *Sudden death in patients with hypertrophic cardiomyopathy, Characterization of 26 patients without functional limitation. Am. J. of Cardiology*, 41; 813, 1978.
- 11) Fiddler, G.I., Tajic, A.B., Weidman, W.H., McGoon, D.C., et al: *Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis in the young. Am. J. Cardiology*, 42; 793, 1978.
- 12) Maron, B.J., Lipson, L.C., Roberts, W.C., et al: *Malignant hypertrophic cardiomyopathy; Identification of a subgroup of families with unusually frequent premature death. Am. J. Cardiology*, 41; 1133, 1978.
- 13) Evans, W: *Familial cardiomegaly. Br. Heart J.*, 11; 68, 1949.
- 14) Brent, L.B., Aburano, A., Fisher, D.L., et al: *Familial muscular subaortic stenosis: An unrecognized form of idiopathic heart disease with clinical and autopsy observation. Circulation*, 21; 167, 1960.
- 15) Nasser, W.K., Williams, J.F, Mishkin, M.E., et al: *Familial myocardial disaese with and without obstruction to left ventricular outflow. Circulation*, 35;658, 1967.
- 16) Clark, C.E., Henry, W.L., and Epstein, S.E: *Familial prevalence and genetic transmission of idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. N. Engl. J. Med.*, 289;709, 1973.
- 17) Frank, S., Braunbald, E: *Idiopathic hypertrophic stenosis, Clinical analysis of 126 patients with emphasis on the natural history. Circulation*, 37; 359, 1968.
- 18) Maron, B.J., Edwards, J.E., Henry, W.C., Clark, C.E., Bingle, G.J., et al: *Asymmetric septal hypertrophy in infancy. Circulation*, 50;809, 1974.
- 19) Daoud, G., Gallaher, M.E. and Kaplan, S: *Muscular subaortic stenosis. Am. J. Cardiology*, 7;860, 1961.
- 20) Livesay, W.R., Wagner, E.L., and Armbrust, C.A Jr: *Functional subaortic stenosis due to cardiomyopathy of unknown origin. Am. Heart J.*

- 60:955, 1960.
- 21) Hurst, J.W.: *The Heart. 4th Ed., McGraw Hill Book Company, A Blakiston publication, 1978.*
- 22) Henry, W.L., Clark, C.E., Griffith, J.M., et al: *Mechanism of left ventricular outflow obstruction in patients with obstructive asymmetric septal hypertrophy. Am. J. Cardiology, 35:337, 1975.*
- 23) Ferrans, V.T., Morrow, A.G., and Roberts, W.C.: *Myocardial ultrastructure in idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. A study of operatively excised left ventricular outflow tract muscle in 14 patients. Circulation, 45:769, 1972.*
- 24) Bulkley, Weisfeldt, M.L., et al: *Asymmetric septal hypertrophy and myocardial fiber disarray. Circulation, 56: 292, 1977.*
- 25) Epstein, S.E., Henry, W.L., et al: *NIH conference. Asymmetrical septal hypertrophy. Ann. Int. Med., 81: 650, 1974.*
- 26) Shabetai, R., McGurie, J.: *Idiopathic cardiac hypertrophy simulating valvular heart disease. Am. Heart J., 65:124, 1963.*
- 27) Van Dam, R.T., Ross, J.P., Durrer, D.: *Electrical activation of ventricles and interventricular septum in hypertrophic obstructive cardiomyopathy. Br. Heart J., 34:100, 1972.*
- 28) Wigle, E.D., and Baron, R.H.: *Electrocardiogram in muscular subaortic stenosis. Circulation, 34: 585, 1966.*
- 29) Henry, W.L., Clark, C.E., Glancy, D.L., et al: *Echocardiographic measurement of left ventricular outflow gradient in idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. N. Eng. J. Med., 288:989, 1973.*
- 30) King, J.F., Demaria, A.N., Miller, R.R., et al: *Markedly abnormal mitral valve motion without simultaneous intraventricular pressure gradient due to uneven mitral septal contact in idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Am. J. Cardiology, 34:360, 1974.*
- 31) Bolton, M.R., King, J.F., Polumbo, R.A., et al: *The effect of operation on the echocardiographic features of idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Circulation, 50:897, 1974.*
- 32) Adelman, A.C., McLoughlin, M.J., Marquis, Y., et al: *Left ventricular cineangiographic observation in muscular subaortic stenosis. Am. J. Cardiology, 24:689, 1969.*
- 33) Morrow, A.G., Reitz, B.A., Epstein, S.E., Henry, W.L., Conkle, D.M., Ilscowitz, S.B., and Redwood, D.R.: *Operative treatment in hypertrophic subaortic stenosis. Technique and the results of pre-and postoperative assessments in 83 patients. Circulation, 52:88, 1975.*
- 34) Tajik, A.J., Giuliani, E.R., Weidman, W.H., Brandenburg, R.O., and McGoon, D.C.: *Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Long-term surgical follow-up. Am. J. Cardiology, 34:815, 1974.*
- 35) Roberts, W.C.: *Operative treatment of hypertrophic obstructive cardiomyopathy. The case against mitral valve replacement. Am. J. Cardiology, 32:377, 1973.*
- 36) Maron, B.J., Henry, W.L., Clark, C.E., Redwood, D.R., Roberts, W.C., and Epstein, S.E.: *Asymmetric septal hypertrophy in childhood. Circulation, 53:9, 1976.*
- 37) Feizi, O., Farrer-Brown, G., Emanuel, R.: *Familial study of hypertrophic cardiomyopathy and congenital aortic valve disease. Am. J. Cardiology, 41: 956, 1978.*
- 38) Sung, C.S., Price, E.C., Cooley, D.A.: *Discrete subaortic stenosis in adults. Am. J. Cardiology, 42: 283, 1978.*
- 39) Lardani, H., Serrano, I.A., Villamil, R.J.: *Hemodynamics and coronary angiography in idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. Am. J. Cardiology, 41:476, 1978.*
- 40) Ferrans, V.J., Roberts, W.C.: *Myocardial biopsy: A useful diagnostic procedure or only a research tool? Am. J. Cardiology, 41:965, 1978.*
- 41) Whitfield, A.G.W.: *Familial cardiomyopathy. Quarterly J. Med., New Series xxx, 119, 1961.*
- 42) Shah, P.M., Adelman, A.G., et al: *The natural*

(and unnatural) history of hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *Circulation research Suppl. II*, 197, 1974.

- 43) Chiley, J.M., Lewis, K.B., White, Jr. R.I., and Ross, R.S.: *Pressure gradients without obstruction. A new concept of hypertrophic subaortic stenosis. Circulation*, 32: 881, 1965.
- 44) Bulkley, B.H., Weisfeldt, M.L., and Hutchins, G.M.: *Isometric cardiac contraction. A possible*

cause of the disorganized myocardial pattern of idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. N. Engl. J. Med., 295: 135, 1977.

- 45) Cohen, L.S., and Braunwald, E.: *Amelioration of angina pectoris in idiopathic hypertrophic subaortic stenosis; Beta-adrenergic blockade. Circulation*, 35: 847, 1967.
- 46) Fowler, N.O.: *Cardiac diagnosis and treatment. 2nd Ed., New York; Harper and Row, 1976.*