

이소성 심장 1례

계명대학교 의과대학 소아과학교실

김선아 · 김천수 · 박근수 · 김명성 · 이상락 · 김준식 · 권태찬

서 론

이소성 심장(ectopia cordis)은 1671년 Stensen¹⁾이 처음 기술한 매우 드문 기형으로 심장의 일부분 혹은 전부가 흉곽밖에 위치하는 경우를 말한다.

이소성 심장은 그 해부학적 위치에 따라 경부형, 경흉부형, 흉부형, 흉복부형, 복부형의 다섯가지 형태로 나눌 수 있으며 이 중 흉부형이 가장 흔하고 대표적인 형이다^{2, 3)}.

저자들은 전신성 청색증이 동반된 만삭아에서 흉부형 심탈출증 1례를 경험하였기에 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 김○○, 남아, 1일.

주 소 : 출생 직후부터의 전신 청색증, 흉부형 심탈출

가족력, 출생력 : 첫번째 아이였고 부모 양가계에 기형이나 유전성 질환의 병력은 없었으며 재태기간중 모체의 약물 복용력이나 열성 질환의 병력은 없었다.

현병력 : 환아는 재태기간 40주로 만삭 정상분만하였으며 출생 체중은 2900gm이었다. 출생시 전신에 심한 청색증을 가지고 있었으며 흉곽외로 심탈출이 관찰되었다(Fig. 1).

이학적 소견 : 분만 당시 환아의 체온은 36.5℃, 맥박수 170회/분, 호흡수 65회/분으로 빈맥과 빈호흡이 관찰 되었다. 외견상 전신성 청색증을 띄고 있었으며 흉부에 심탈출이 관찰 되었다. 복부에서 간 및 비장은 촉진 되지 않았으며 신경학적 검사상 정상이었다.

검사 소견 : 입원당시 말초혈액, 혈청 생화학 및 간기능 검사상 모두 정상범위이었다.

흉부 X-선 소견 : 흉부 정면사진에서 흉곽밖으로의 심탈출이 관찰되었으며 폐실질상에서는 특이한 이상소견이 없었다(Fig. 2).

경 과 : 환아는 생후 첫날 탈출된 심장을 흉곽내로 넣는 수술을 시행하였으나 수술중 반복적인 서맥과 저혈압이 나타나 사망하였다.

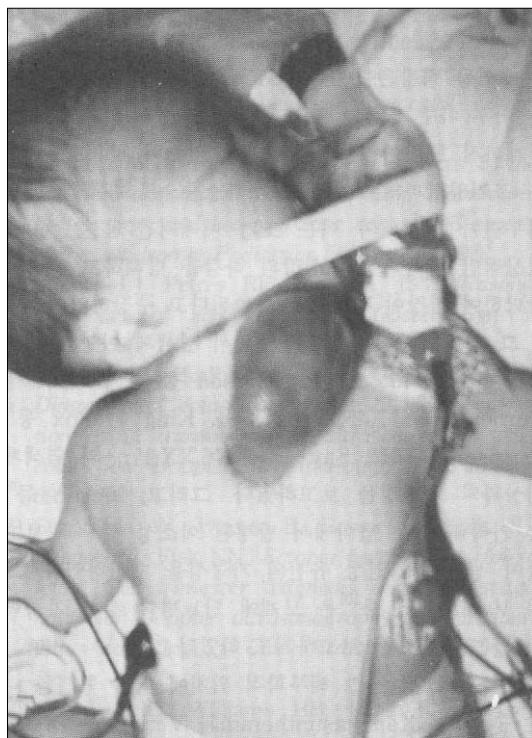


Fig. 1. There is a sternal cleft with complete ectopia cordis.
There is cephalic orientation of the cardiac apex and complete absence of the parietal pericardium.

접수일자 : 1996년 7월 8일

승인일자 : 1996년 9월 24일

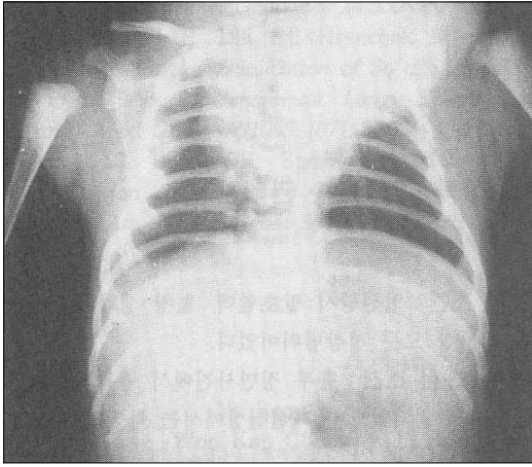


Fig. 2. Extrathoracic mass shadow was noted on chest AP X-ray.

고 찰

이소성 심장은 1671년 Stensen¹⁾이 처음으로 보고한 이후 아주 드물게 보고되고 있는 선천성 기형으로 현재까지 뚜렷이 밝혀진 원인은 없으나 Kaplan 등⁴⁾은 조기양막파괴로 인한 양소과소증으로 흉곽과 폐형성부전이 야기되며 이는 초기 재태기간(임신 3주)중 정상적인 발육과정인 심장의 하강을 방해하고 흉곽을 압박하여 심장이 전방으로 돌출된다고 주장하였다.

그 외에도 최근 여러 연구에서 염색체 이상과의 연관성이 보고되고 있어서 Garson 등⁵⁾은 모자이크성 Turner 증후군 (45,X/46,XX)을, King⁶⁾과 Fox 등⁷⁾은 trisomy 18을, Say 등⁸⁾은 46,XX,17q+의 염색체 이상과의 연관성을 보고하였다. 그리고, Martin 등⁹⁾은 가족내의 두 남아에서 발생한 이소성 심장을 보고하여 성염색체 열성 유전의 가능성을 제시하였다. 그 외 Van Allen 등¹⁰⁾은 모계에 당뇨병의 강한 가족력이 있는 환아에서 보고하기도 하였다.

이소성 심장은 그 해부학적 위치에 따라 형태를 나눌 수 있다. Kanagasuntheram과 Verzin²⁾은 경부형(cervical), 경흉부형(thoracocervical), 흉부형(thoracic), 흉복부형(thoracoabdominal), 복부형(abdominal)의 다섯가지 형태로 나누었으나 Van Praagh³⁾ 등은 경부형, 흉부형, 흉복부형, 복부형의 4가지로 나누었으며, 실제 임상적으로 흉부형과 흉복부형이 가장

흔하며 의미가 있는 것으로 보고하였다. 경부형은 흉골이상은 없으면서 경부에 심장이 위치하는 경우로서 심한 경우 저혈압과 서맥을 유발 할 수 있으며, 경흉부형은 탈출된 심장의 일부분이 경부에 위치하며 흉골 상연의 결손이 동반된 형태이고, 흉부형은 고전적 형태로 완전한 흉곽 결손을 자주 보이면서 복측 횡경막 및 복부 결손과 함께 심첨부의 두위 편향을 나타내며 횡경막과 접한 심외막의 결손을 동반하여 소흉곽을 보이는 형태로서 소흉곽은 심탈출의 원인이 되며 동반되는 심기형은 활옷씨 4장, 심실발육부전, 대혈관 전이, 양대혈관 우심기시 등이 있으며, 흉복부형은 원위 흉골의 결손, 반달모양의 복측 횡경막 결손, 복벽 결손, 횡경막과 접한 심외막의 결손으로 심막과 복벽이 서로 통하게 되는 형태로 동반되는 심기형은 활옷씨 4장, 심실중격결손, 심방중격결손, 양대혈관 우심기시, 삼첨판폐쇄, 엡스타인기형, 완전심내막상결손, 단심실, 대혈관 전위, 좌심실계설, 폐동맥 대동맥협착 등이 있으며, 복부형은 횡경막결손으로 심장이 복강내로 위치하는 형태이다¹¹⁾. 일반적으로 흉부형이 60%, 흉복부형이 30-40%이며 경부형 및 복부형은 드문 것으로 보고^{2, 3)}되고 있으나 1989년 Leca 등¹²⁾은 경부형이 8.5%, 경흉부형이 6.5%, 흉부형과 흉복부형이 각각 37%, 복부형이 11%라고 보고하였다.

이소성 심장에 흔히 동반되는 선천성 기형으로는 구개열, 토순, 뇌수막류, 수두증, gastroschisis, 제류, 수지 이상, 만곡족 등이 있다^{3, 4, 7, 13-15)}. 본례는 외견상 특별한 동반 기형은 없었다.

진단은 출생후 탈출된 심장의 발견으로 되거나 최근에는 초음파의 발달로 임신 제 1기에 color Doppler 심초음파로 조기 진단이 가능하게 되었다¹⁶⁻¹⁸⁾. 초음파상 이소성 심장이 의심되는 경우에는 12%정도에서 염색체 이상이 동반되므로 융모막채취로 염색체 검사를 같이 하는것이 필요하다¹⁶⁾.

이소성 심장의 우선적인 치료원칙은 노출된 심장의 피부복구로 이는 출생후 수시간내에 실시해야 하며 이때 심장압박이 문제가 될 수 있다. 다음단계로 심장을 흉곽내로 되돌려서 이를 보호하기 위한 골성보호막을 제공하는 것이다. Dobell 등¹⁹⁾은 생후 즉시 흉골결손은 교정않고 돌출된 심장에 피부만 덮어 준후 생후 19개월에 심장을 흉곽내로 넣어주면서 흉골과 늑골에 골이식을 시행하는 2단계 수술의 방법을 시도하여 성공

하였다고 보고하였다. Amato 등²⁰⁾은 흉부형에서 특수 수지막을 이용하여 1단계 수술로 성공한 예를 보고하였다. Jones 등²¹⁾은 수술한 41례중 9례에서 생존을 보고하여 현재까지 이소성 심장의 수술적 성공율은 매우 불량한 것으로 알려져 있다. 본례도 수술중 사망하였다.

이소성 심장의 예후에는 동반하고 있는 선천성 심장질환과 전흉곽의 크기가 큰 영향을 미치는 것으로 알려져 있다.^{3, 5)}

결 론

저자들은 전신성 청색증이 있는 흉부형 심탈출증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Stensen N: *Acta Medica et Philosophica Hafniencia*, vol 1. In Bartholin T, Willius FA: *An unusually early description of the so-called tetralogy of Fallot. Proc Staff Meet Mayo Clin* 23:316, 1948
- 2) Kanagasundheram R, Verzin JA: *Ectopia cordis in man. Thorax* 17:159-167, 1962
- 3) Van Praagh R, Weinberg PM, Smith SD, Foran RB, Van Praagh S: *Malposition of the heart: In Moss AJ, Adams FH, Emmanouilides GC(Eds): Heart disease in infants, children, and adolescents. 4th ed, Baltimore, Williams and Wilkins, 1989, p570-580*
- 4) Kaplan LC, Matsuoka R, Gilbert EF, Opitz JM: *Ectopia cordis and cleft sternum: evidence for mechanical teratogenesis following rupture of the chorion or yolk sac. Am J Med Genet* 21:187- 199, 1985
- 5) Garson AJr, Hawkins EP, Mullins CE, Edwards SB, Sabiston DC, Cooley DA: *Thoracoabdominal ectopea cordis with mosaic Turner's syndrome: report of a case. Pediatrics* 62:218-221, 1978
- 6) King CR: *Ectopia cordis and chromosomal errors. Pediatrics* 66:328, 1980
- 7) Fox JE, Gloster ES, Mirchandani R: *Trisomy 18 with Cantrell pentalogy in a stillborn infant. Am J Med Genet* 31:391-394, 1988
- 8) Say B, Wilsey CE: *Chromosome aberration in ectopia cordis (46,XX,17q+). Am Heart J* 95: 274-275, 1978
- 9) Martin RA, Cuniff C, Erickson L, Jones KL: *Pentalogy of Cantrell and ectopia cordis, a familial developmental field complex. Am J Med Genet* 42:839-841, 1992
- 10) Van Allen MI, Myhre S: *New multiple congenital anomalies syndrome in a stillborn infant of consanguinous parents and a prediabetic pregnancy. Am J Med Genet* 38:523-528, 1991
- 11) Hagler DJ, O'Leary PW: *Cardiac malposition and abnormalities of atrial and visceral situs: In Emmanouilides GC, Riemenschneider TA, Allen HD, Gutgesell HP(Eds): Heart disease in infants, children, and adolescents. 5th ed, Baltimore, Williams and Wilkins, 1995, p1307-1336*
- 12) Leca F, Thibert M, Khoury W, Fermont L, Laborde F, Dumez Y: *Extrathoracic heart(ectopia cordis): report of two cases and review of the literature. Int J Cardiol* 22:221-228, 1989
- 13) Sundkvist L: *Thoracoabdominal ectopia cordis in a twin, a case report. Scand J Thorac Cardiovasc Surg* 17:191-195, 1983
- 14) Watterson KG, Wilkinson JL, Kliman L, Mee RBB: *Complete thoracic ectopia cordis with double outlet right ventricle; neonatal repair. Ann Thorac Surg* 53:146-147, 1992
- 15) Toyama W: *Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart: a case report and review of the syndrome. Pediatrics* 50:778-792, 1972
- 16) Mercer LJ, Petres RE, Smeltzer JS: *Ultrasonic diagnosis of ectopia cordis. Obstet Gynecol* 61:523-525, 1983
- 17) Bennett TL, Burlbaw J, Drake CK, Finley BE: *Diagnosis of ectopia cordis at 12 weeks gestation using transabdominal ultrasonography with color flow Doppler. J Ultrasound Med* 10:695- 696, 1991
- 18) Sepulveda W, Weiner E, Bower S, Flack NJ, Bennet PR, Fisk NN: *Ectopia cordis in a triploid fetus: first-trimester diagnosis using transvaginal color Doppler ultrasonography and chorionic villus sampling. J Clin Ultrasound* 22:573-575, 1994
- 19) Dobell ARC, Williams HB, Long RW: *Staged repair of ectopia cordis. J Pediatr Surg* 17:353- 358, 1982
- 20) Amato JJ, Zelen J, Talwalkar NG: *Single-stage repair of thoracic ectopia cordis. Ann Thorac Surg* 59:518-520, 1995
- 21) Jones AF, McGrath RL, Edwards SM, Lilly JR: *Immediate operation for ectopia cordis. Ann Thorac Surg* 28:484-486, 1979

= Abstract =

A Case of Ectopia Cordis

Sun A Kim, M.D., Chun Soo Kim, M.D., Geun Soo Park, M.D.
Myung Sung Kim, M.D., Sang Lak Lee, M.D., Joon Sik Kim, M.D.
and Tae Chan Kwon, M.D.

Department of Pediatrics, Keimyung University, School of Medicine, Taegu, Korea

Ectopia cordis is a very rare cardiac anomaly that the heart is partially or totally outside the thorax, and it was classified anatomically as 5 types—cervical, thoracocervical, thoracic (most common type), thoracoabdominal, abdominal types.

We experienced a case of ectopia cordis(thoracic type) in a newborn who had the symptom of generalized cyanosis since birth, and expired during operation due to recurrent bradycardia and hypotension.

The brief review of literature was made

Key Words :

Ectopia cordis