

Marfan 症候群에 기인한 擴張性腹部大動脈瘤 治驗 1例

서울대학교병원 내과

박종훈 · 김영대 · 이명묵 · 최성재 · 박영배

최윤식 · 서정돈 · 이영우

흉부외과

김 용 진 · 서 경 필

방사선과

연 경 모

병 리 과

지 제 근

=Abstract=

A Case Report of Expanding Abdominal Aneurysm and Annuloectasia in Marfan Syndrome

Chong Hun Park, M.D., Young Daek Kim, M.D., Myoung Mook Lee, M.D.,

Sung Jae Choi, M.D., Young Bae Park, M.D., Yun Shik Choi, M.D.,

Jungdon Seo, M.D. and Young Woo Lee, M.D.

Department of Internal Medicine, Seoul National University Hospital

Young Jin Kim, M.D. and Kyung Phill Suh, M.D.

Department of Thoracic Surgery, Seoul National University Hospital

Kyung Mo Yeon M.D.

Department of Diagnostic Radiology, Seoul National University Hospital

Je Geun Chi M.D.

Department of Pathology, Seoul National University Hospital

Marfan syndrome may be associated with various cardiovascular complications, but expanding abdominal aneurysm is a relatively rare complication.

A 32 year old male patient was admitted to S.N.U.H. because of pulsating abdominal mass and back pain. The patient was diagnosed as a case of expanding abdominal aortic aneurysm and annuloectasia of aorta due to Marfan syndrome. Abdominal aneurysm was located from 3 cm below the origin of left renal artery to left common iliac artery. Abdominal aneurysm was operated successfully.

The size of abdominal aneurysm was about 28×15 cm. The pathological findings of surgically removed abdominal aortic wall showed loss of elastic fibers and fragmentation of fibers in media.

A case of expanding abdominal aortic aneurysm due to Marfan's syndrome was reported with a review of literatures.



Fig. 1. Photograph shows tall, slender body habitus and long, thin extremities.



Fig. 2. Picture showing positive wrist sign.



Fig. 3. Picture showing Steinberg thumb sign.

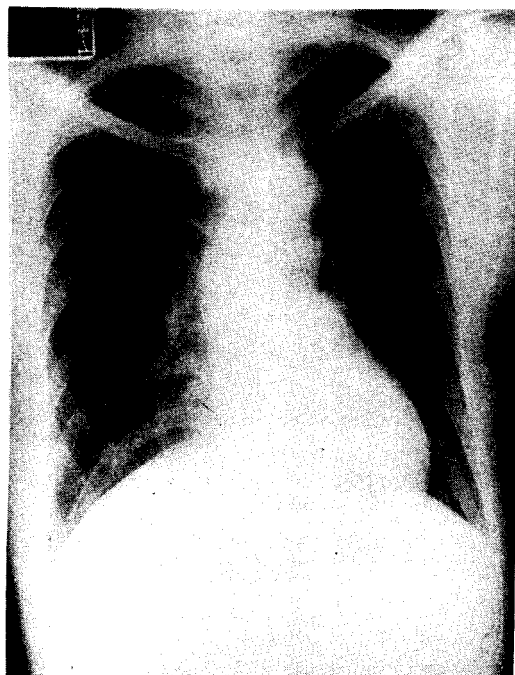


Fig. 4. Chest PA. showing prominent and tortuous aorta with prominent Lt. ventricle. No active lesion in lung field.

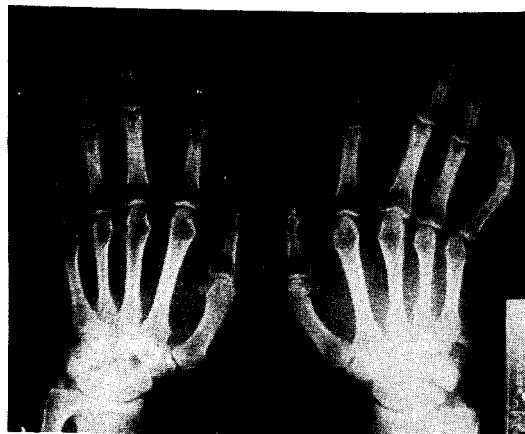


Fig. 5. Both hand roentgenogram. Showing excessively long finger bones. Metacarpal Index was Rt: 8.95, Lt: 8.76(Normal < 8.0).

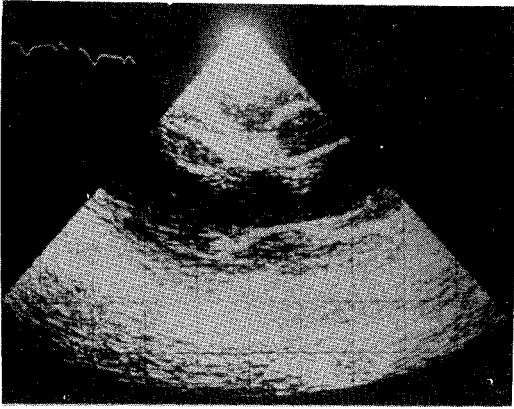


Fig. 6. Echocardiogram(parasternal long axis view of 2-D echocardiogram) showing marked dilatation of aortic root.

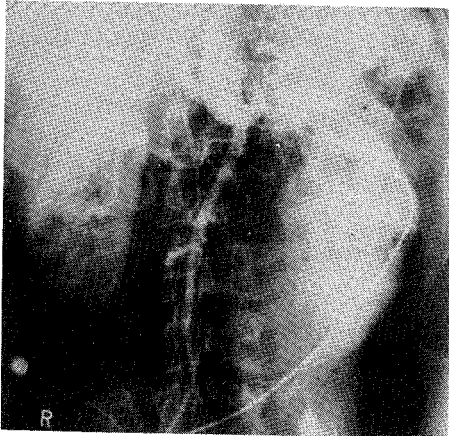


Fig. 8. Abdominal aortogram showing huge dilatation of aorta from just distal to Lt renal artery branch to Lt iliac artery, with multiple filling defect suspected to be mural thrombi.

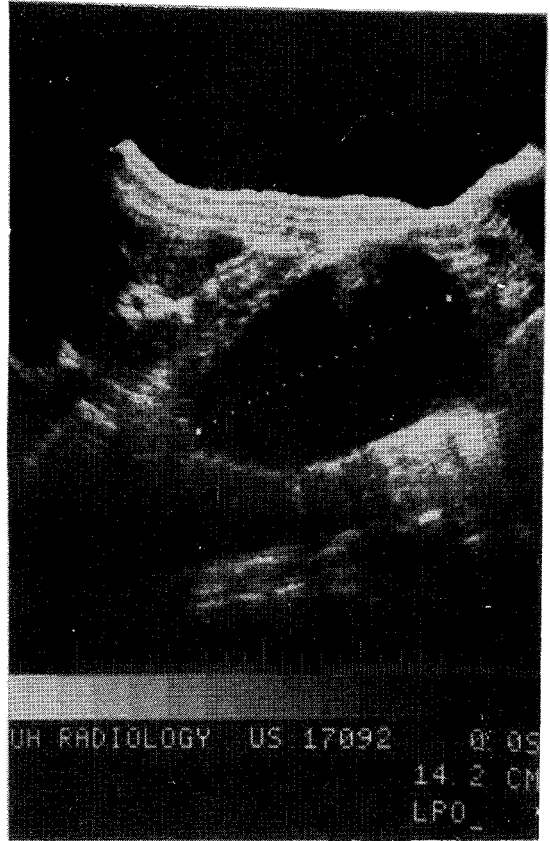


Fig. 7. Abdominal ultrasonography showing huge, fusiform echo-free dilatation of abdominal aorta.



Fig. 9. Aortography through axillary artery showing marked dilatation of aortic root and Gr II/IV regurgitation through aortic valve.

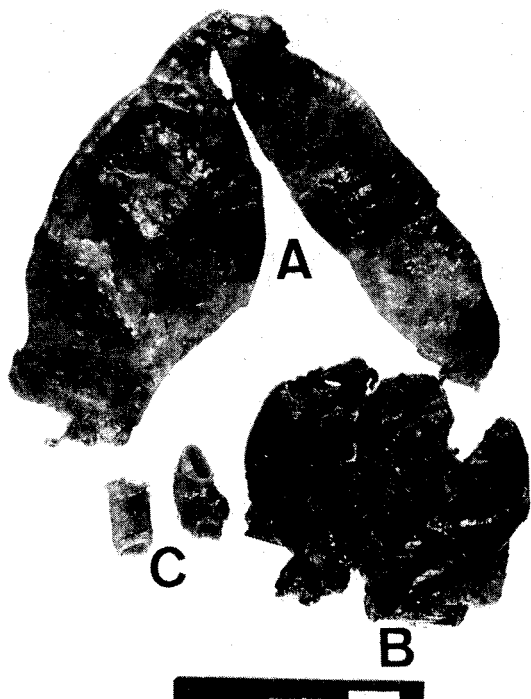


Fig. 10. Gross specimen of the resected aorta(A), mural thrombus(B) and two segments of common iliac artery(C). Aorta shows irregular intimal surface because of atherosclerosis and aneurysmal dilatation.



Fig. 11. Photomicrograph of aortic wall, revealing thickening of the wall, fibrosis and blood vessel proliferation. Linear basophilic degeneration(arrow) is seen in the media. H & E \times 40.



Fig. 12. Higher magnification of the basophilic deposits in media(arrows). H & E \times 100.

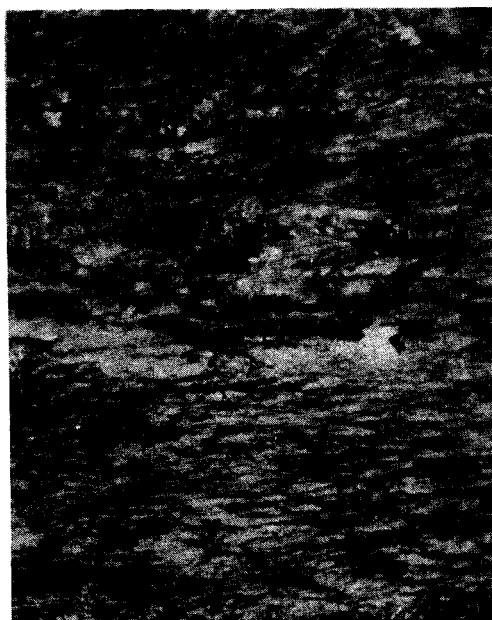


Fig. 13. Aortic wall shows destruction and fragmentation of elastic fibers in media and replacement fibrosis. Weigert elastic stain \times 100.

I. 緒 論

1896년 Marfan 이 최초로 이 질환을 “Dolichostenomelia”라고 명명하였으며 1902년에 Achard 는 “Arachinodactyly”라고 칭하였으며 1931년 Wave 는 “Distrophia mesodermalis congenita, typus Marfanis”라고 했다.

국내의 최초 보고로는 1959년 宋동¹⁾이 소아환자 2예를 보고한 바 있으며 그이후 많은 Marfan 症候群 患者들이 보고되어 왔으나²⁻¹⁰⁾ 心血管系 합병증에 관한 보고는 드물다³⁾.

Marfan 症候群에서 心血管系病變은 여러가지가 있으나 腹部大動脈의 擴張性動脈瘤는 희귀한 합병증이다. 저자들은 국내에서는 처음으로 성공적으로 治驗한 Marfan 症候群에 起因한 擴張性 腹部大動脈瘤 1예를 경험하였기에 약간의 文獻考察과 함께 보고하는 바이다.

II. 症 例

症 例: 이○성 32歲 男子

主 訴: 腰痛, 拍動性 腹部腫瘍

既往歷: 특기할 만한 사항없음

家族歷: 父親은 37歲時 心臟病으로 死亡. 患者는 4男 2女中 3男으로, 형제중 患者를 포함한 3名의 男子가 患者와 類似한 體格을 가졌다.

現在歷: 2年前 좌측 腹部에서 拍動性 腫瘍를 發見하였으나 특별한 증상은 느끼지 못했고, 치료를 받지 않고 지내오던중 1개월前 좌측 腰痛과 함께 상당히 커진 腫瘍를 느꼈다. 入院 2日前 腹痛과 함께 심한 腰痛을 느껴 본원 응급실을 통하여 入院하였다.

入院時 理學的 所見: 體型은 키는 크고 四肢는 가늘고 길었으며 (Fig. 1), 頭頂에서 恥骨까지의 길이는 87 cm, 恥骨에서 足底까지의 길이는 102 cm 이었고, 팔을 폈을때 양측 中指간의 거리는 196 cm 이었다. 水晶體의 脫臼는 發見되지 않았다. 耳에서 major helix 는 단순화되어 있었다. 脈拍數는 分당 70회로 규칙적이었으며, 血壓는 150/90, 체온은 37°C 였다. 흉곽은 漏斗胸(pectus excavatum)이었으며, 심첨박동은 第5 助間 胛骨正中線으로부터 좌측 5 cm 되는 부위에서 가장 잘 촉진되었다. 腹部에서 12×20 cm 가량의 拍動性 腫瘍가 觸知되었다. 청진소견상 좌측 第4 助間 臍左緣에서 Grade II/IV의 擴張期 잡음이 있었으며, 腹部의 腫瘍에서부터 양측 장골동맥에 이르는 部位에서 bruit 가

들렸다. 四肢의 所見에서 Wrist sign (Fig. 2) 및 Steinberg sign (Fig. 3) 양성이었고 第5 手指 발단指節의 운동제한이 있었고 슬관절은 hyperextension 되었다.

檢査所見: 一般檢血, 尿檢사, 肝기능檢사, 血清반응檢사등에서 異狀所見은 보이지 않았으며 BUN 值, creatinine 值 및 血清지질檢사도 정상범위에 있었다.

心電圖所見: 정상동서맥 및 좌심실비대의 소견을 보였다.

흉부 단순 X선사진 所見: 돌출되고 굵어진 大動脈을 볼 수 있었으며 심장비대는 없었으나 좌심실이 두드러져 보였다. 폐에는 진행성 병변은 없었다 (Fig. 4).

양측 손 X선사진 所見: 길고 가느다란 蜘蛛症(arachinodactyly) 소견과 함께 증가된 中手骨指數(metacarpal index)를 보였다 (Fig. 5).

心에코圖 所見: 대동맥판막 부위의 대동맥직경은 50 mm 로 확장되어 있었으며, 이완기時 승모판 전엽의 fluttering 과 심실중격의 fluttering 을 관찰할 수 있었고, 이완기 좌심실내경은 54 mm 이었다. 승모판 일탈증의 소견은 관찰되지 않았다 (Fig. 6).

복부 초음파도 소견: 복부 대동맥과 분리되지 않는, 방추형의 확장된 에코음성인 병변이 보였으며, 이는 척추의 왼편에 위치하고 있었고, 이의 뒤쪽에 에코양성을 나타내는 물질이 보여, 방추형 동맥류 및 그 벽에 혈전이 부착된 양상을 보여주었다 (Fig. 7).

대동맥조영술 소견: 逆行性 腹部大動脈 造影像에서 腹部大動脈 左심동맥 分岐部直下에서부터 左側으로 만곡된 음영이 관찰되었으며 좌측 장골동맥에 이르고 있었다. 이 거대한 확장된 대동맥 음영내부에서는 다발성 혈전증의 소견이 관찰되었다. 또한 좌측 장골동맥의 심한 굴곡현상을 볼 수 있었다 (Fig. 8). 역행성 흉부대동맥 조영상에서는 대동맥기시부의 심한 확장과 Grade II/IV의 대동맥판막 폐쇄부전의 소견을 관찰할 수 있었다 (Fig. 9).

입원후 경과: 대동맥조영술 시행후 요통은 더욱 심해졌으며 腫瘍의 크기에 큰 변동은 없었지만 腫瘍의 크기가 수술을 지연할 수 없을 만큼 크기 때문에 즉시 확장성 대동맥류를 수술하였다.

수술시 소견: 복부대동맥은 심동맥 기시부 3 cm 하방에서부터 총장골동맥에 이르기까지, 크게 확장되어 있었으며 복부 대동맥류의 크기는 28×15 cm 이었다.

동맥류 내강은 많은 크고작은 벽성혈전으로 차 있었다. 수술은 확장된 대동맥류의 전면은 절제하고 dacron graft 를 시행한 후 동맥류의 후면으로 graft 를 감싸 주었다.

병리학적 소견(823~10621): 절제된 조직은 복부대동맥의 전벽에 해당하는 것으로서 그 벽이 두터워져 있으면서 동맥류성 확장을 보였다(Fig. 10 A). 내강에서 제거된 것으로 생각되는 혈전(thrombus)의 덩어리(Fig. 10 B)가 있었고 또 총장골동맥(common iliac artery)의 일부(Fig. 10 C)도 함께 포함되었다. 대동맥은 그 내면이 불규칙하고 벽성 혈전(mural thrombus)을 제거한 부위에는 껍양도 있었다. 전반적으로 경도 내지 중등도 죽상경화증(atherosclerosis)이 있을 뿐 아니라 벽자체의 비후가 현저하였다. 벽은 부위에 따라 3~5 mm 까지 되었고 이는 주로 섬유화에 의한 것이었다. 어느 곳에든지 육안적으로 인정할 수 있는 중막박리(medial dissection)는 없었다. 의막도 섬유화가 있었으나 출혈의 증거는 없었다.

대동맥의 여러곳에서 많은 표본을 절취하여 현미경적 검사를 하였다. 혈관은 전반적으로 두터워 있었고 내막은 죽상경화증의 소견을 나타냈다. 그러나 지방탐색세포(lipophage)의 수는 미약하였다. 내막과 중막의 경계가 불분명하면서 중막내에 많은 수의 작은 혈관과 때때로 H&E 염색에서 호염기성으로 염색되는 물질이 내강면과 나란히 선상위로 나타나며 중막섬유를 분리하고 있었다(Fig. 12 & 13). 이 물질은 toluidine blue로 변염성(metachromasia)을 보였다. Masson trichrome 염색과 Weigert 탄력섬유염색에서 대동맥벽은 현저한 이상을 보였는데 정상적으로 아주 잘 발달된 중막의 탄력섬유가 대부분 파괴되어 그 규칙적 배열을 거의 완전히 상실하여 단편적으로 되었다(Fig. 14). 이와함께 섬유조직의 증식이 수반 되면서 혈관벽이 비후되어 있었다. 섬유화는 혈관 외막에까지 파급되어 있었고 이 부위의 작은 혈관 주위에는 소원형세포의 침윤이 현저하였다. 혈전 및 총장골 동맥에서 절취한 조직은 특별한 이상 소견을 나타내지 않았다.

III. 考 索

Marfan 증후군은 유전적 결체조직의 이상으로써 근골격계병변, 안병변, 심혈관계병변을 나타내는 질환으로 발생의 빈도는 인종의 차이없이 10萬名당 4내지 6名 발생하는 비교적 희귀한 질환이다¹¹. 유전의 양상은 상염색체 우성유전으로 나타나며 약 15%에서 가족력이 음성인 경우도 있으며 표현도 또한 다양하다. 진단은 유전성, 근골격계병변, 안병변, 심혈관계병변중 2가지 이상을 가지고 있는 경우 진단할 수 있으며 전형적인 경우는 위의 4가지 요소중 3가지 또는 4가지가

나타난다. 증상은 임상적인 전형적 증세를 전부 나타내는 형으로부터 불완전한 형에 이르기까지 다양하다^{12~15}.

근골격계 이상으로는 사지가 구간(軀幹)에 비하여 길며(dolichostenomelia) 손가락 발가락이 길고(Arachnodactyly), 흉곽의 이상이나 척추의 만곡을 나타낼 수 있다¹². Arachnodactyly는 주관적 기술이어서 객관적인 기준을 정하기 위하여, X선촬영을 통한 손가락의 길이 넓이비율 구하여(metacarpal index) 이를 사용하기도 하나 진단에 절대적으로 필요한 것은 아니다^{14,15}. 또한 Steinberg sign¹⁶이나 Wrist sign¹⁷ 양성으로 나타나며 Joint laxity가 있을 수 있다. 이중 진단적으로 중요한 것은 Steinberg sign과 Wrist sign이다^{11,16,17}.

Marfan 증후군 환자의 평균기대수명치는 32세로 보고되고 있으며 사인의 95% 이상이 심혈관계 합병증에 의한다¹⁸. 따라서 심혈관계 합병증은 Marfan 증후군의 합병증중 가장 중요하다고 할 수 있다. 심혈관계 합병증은 청진상 소견만으로는 최고 60%까지 발견될 수 있다고 보고되고 있다¹¹. 또한 최근 심에코도의 발달과 함께 심혈관계 합병증의 발견율은 높아지고 있으며 이중 승모판일탈증의 경우에는 나이나 성별에 관계없이 80%이상 발견된다는 보고도 있다¹⁹. 심혈관계 병변의 대부분은 결체조직이상에 기인하며 대동맥의 병변, 대동맥판막폐쇄부전 또는 승모판폐쇄부전증을 동반할 수 있다.

대동맥의 병변은 중막(media)의 이상이 특징적이며 특히 대동맥 기시부에서 심하다. 따라서 sinus valsalva를 포함한 대동맥 기시부의 동맥류가 가장 흔한 합병증이 된다¹⁹. 대동맥의 중막은 탄력섬유가 소실되어 약하게 되고 대동맥은 점차로 확장한다. 상행대동맥의 직경이 6 cm 이상 확장하게 되면 대동맥판막폐쇄부전이나 박리성대동맥류 또는 동맥류의 파열등 합병증이 일어나기 쉽다^{11,19}.

Etter 등²¹이 1943년 대동맥박리로 인한 파열을 기술한 이래 대동맥 중막의 괴사가 대동맥병변의 주요 병리소견임이 보고되고 있다²⁰. 결체조직 손상의 정확한 기전은 밝혀지지 않았으나 탄력섬유가 소실되고 Collagen 섬유와 好異染色性的 점액양 물질이 대동맥에 침착되어 中膜의 약화를 가져오는 것은 밝혀진 바 있다^{18,20}. 이러한 血管系의 변화는 상행대동맥에만 국한된 것이 아니라 전신의 동맥에도 같은 변화가 일어날 수 있다. 장골동맥 폐동맥 체동맥 신동맥등에서도 상행대동맥과 같은 양상의 병변이 존재함이 부검의 예에서 관

찰된 바 있다²⁰⁾. 이러한 변화는 수축기중 가장 큰 stress를 받고 박동성 확장이 가장 큰 상행대동맥에 심하다. 변화된 부위는 확장되어 대동맥판막폐쇄부전을 동반하기 쉽고 박리되기도 한다.

대동맥의 심에코도 검사상의 이상소견으로는 대동맥 기시부의 대동맥판막부위에서의 내경이 정상이상으로 확장되어 있거나 판막보다 수센티미터상부에서 대동맥 내경이 늘어나 있을 수도 있다. 기시부위의 확장으로 대동맥후벽이 奇異性(paradoxical)으로 움직이고 수축기 초기에 대동맥 판막이 조기폐쇄되는 소견을 보일수 있다²¹⁾.

수술은 일반적인 경우와 같이 대동맥의 확장정도, 대동맥판막의 폐쇄부전정도, 승모판막의 폐쇄부전정도, 환자의 건강, 연령들을 고려하여 결정하게 되며 심전도상 좌심실 過負荷가 겹쳐져 있거나 심부전의 증상이 있는 경우에는 수술을 하여야 한다.

Marfan 증후군에서 복부대동맥류의 예는 기왕의 문헌보고가 그리 많지 않으며 저자들이 조사한 바로는 1980년까지 문헌상 수술의 예는 14例 보고되고 있다²²⁾. 일반적으로 약년자에게 많았으며 파열의 빈도가 높았다²²⁾.

본예에서는 상행대동맥의 확장과 이로 인한 대동맥판막폐쇄부전과 확장성 복부대동맥류를 발견할 수 있었다. 상행대동맥의 확장시 상행대동맥은 좌심실의 지속적인 부하를 받고 있기 때문에 박리성대동맥류가 발생하기 쉽고 대동맥판막폐쇄부전으로 인한 심부전의 발생시 위험이 크기 때문에 이 또한 수술의 적응증이 되나 복부대동맥류가 너무 크고 파열의 위험이 생각되었기 때문에 1차적으로 복부대동맥류의 수술을 시행하였다.

IV. 結 論

著者들은 서울대학병원 내과에 입원하여 Marfan 증후군에 기인한 擴張性腹部大動脈瘤 및 Annuloectasia로 진단받고 흉부의과에서 擴張性腹部大動脈瘤를 성공적으로 수술한 1例를 경험하였기에 병리학적 소견 및 문헌고찰과 함께 治驗 例를 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) 宋朝永, 尹正佑: *Marfan's syndrome*의 2例. 대한안과학회잡지, 2:95-101, 1959.
- 2) 羅信愛, 李禎夏, 申泳敏, 李述榮, 尹秉文, 兪台沂,

- 朴鍾亮, 徐舜圭, *Marfan syndrome*의 2례. 대한내과학회잡지, 10(7): 59-62, 1967.
- 3) 尹堅一, 全利里, 李圭玉, 朴利甲: 승모판 협착증을 동반한 *Marfan* 증후군 1례. 최신의학, 20(11):55-59, 1977.
- 4) 金炯默, 金仁洙, 李勝眞, 朴光勳, 徐舜圭, 崔信義: 肺氣囊을 동반한 *Marfan syndrome*의 1例. 대한내과학회잡지, 15(14):349-355, 1973.
- 5) 신경환, 장원의, 감시영, 선동규: *Marfan* 증후군 1례. 대한안과학회잡지, 18(1):143-147, 1977.
- 6) 장기서, 임응생, 석세일: *Marfan syndrome* 1례 보고. 대한정형외과학 잡지, 12(1): 85-87, 1977.
- 7) 韓洪株, 朴秉日, 吳賢成, 許東玉: *Marfan's syndrome*. 대한안과학회잡지, 12(4): 207-213, 1971.
- 8) 이상협, 윤정렬, 윤병주: *Marfan's syndrome* 2예. 대한안과학회잡지, 29(2):199-201, 1979.
- 9) 이철주, 장명, 강면식, 조범구, 홍승록: 자연기흉이 동반된 *Marfan syndrome* 1례 보고. 대한흉부외과학회지, 12(3):191-196, 1976.
- 10) 정인희, 장준섭, 한대용, 홍문기, 김홍복, 공영태: 일가족에 발생한 *Marfan*씨 증후군. 대한정형외과학회지, 12(4):793-799, 1977.
- 11) Pyeritz, R.E. and McKusick, V.A.: *The Marfan syndrome: Diagnosis and management*. N. Engl. J. Med., 300(14):772-777, 1979.
- 12) McKusick, V.A.: *Hereditary disorders of connective tissue. fourth edition, St. Louis, C.V. Mosby, 1972, pp.61-223.*
- 13) Young, D.: *Familial dissecting aneurysm complicatng Marfan's syndrome*. Am. Heart J., 78:577, 1969.
- 14) Eldridge, R.: *The metacarpal index;a useful aid in the diagnosis of the Marfan syndrome*. Arch. Intern. Med., 113:248-254, 1964.
- 15) Emanuel, R.,(Markomichelakis, J.,) et al: *Formes frustes of Marfan's syndrome presenting with severe aortic regurgitation; clinicogenetic study of 18 families*. Br. Heart J., 39:190-197, 1977.
- 16) Steinberg, I.: *A simple screening test for the Marfan syndrome*. Am. J. Roelntgenol., 97:118-124, 1966.

- 17) Walker, B.A., Murdoch, J.L.: *The wrist sign; a useful physical findings in the Marfan syndrome. Arch. Intern. Med., 126: 276-277, 1970.*
- 18) Murdoch, J.L., Walker B.A., Halpern, B.L., Kuzma, J.W., Mckusick, V.A.: *Life expectancy and causes of death in the Marfan syndrome. N. Engl. J. Med., 286(15):804-808, 1972.*
- 19) Spangler, R.D., Nora, J.J., Lortscher, R.H., Wolfe, R.R., Okin, J.T.: *Echocardiography in Marfan's syndrome. Chest, 69(1): 72-78, 1976.*
- 20) Roberts, W.C., Honig, H.S.: *The spectrum of cardiovascular disease in the Marfan syndrome; A clinico-morphologic study of 18 necropsy patients and comparison to 151 previously reported necropsy patients. Am. Heart J., 104(1):115-135, 1982.*
- 21) Etter, L.E., Glover, L.P.: *Arachinodactyly complicated by dislocated lens and death from rupture of dissecting aneurysm of aorta. J.A. M.A., 123:88-89, 1943(Cited from Ref. 20).*
- 22) 數井暉久, 山田修, 渡邊祝安, 杉木健司, 田中信行, 小松作藏: *Surgical treatment of expanding aneurysm of abdominal Aorta and annuloaortic ectasia in Marfan's syndrome. 胸部外科, 33(8):619-623, 1980.*
- 23) Come, P.C., Bulkley, B.H., Mckusick, V.A., et al.: *Echocardiographic manifestations of annulo-aortic ectasia; its "paradoxical" motion of the aorta and premature systolic closure of the aortic valve. Am. Heart J., 93:428-433, 1977.*
- 24) 關口守衛ほか: *特發性囊胞性中膜壞死による Annulo-aortic ectasia の 臨床と病理. 脈管學, 12: 53, 1972.*