대한병리학회지 1997; 31: 1233～1236

부정맥성 우심실이형성증

－1부검예 보고－

울산대학교 의과대학 아산재단 서울중앙병원 진단병리과 및 신장내과*

김태엽 · 김영민 · 정재걸 · 공경엽
박 수 길* · 이 인 철 · 허 주 령

Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy

－Report of an autopsy case－

Tae Yub Kim, M.D., **Young Min Kim,** M.D., **Jae Gul Chung,** M.D.,
Gyung Yub Gong, M.D., **Su Kil Park,** M.D.*,
In Chul Lee, M.D. and **Joo Ryung Huh,** M.D.

Department of Pathology and Nephrology*, Asan Medical Center,
College of Medicine, University of Ulsan, Seoul, Korea

A 35-year-old man was admitted with a 20 day history of generalized edema and muscular weakness of the lower extremities. He was alert with a pale puffy face and an ejection murmur was heard at the cardiac apex. The electrocardiogram disclosed low voltage, first degree atrioventricular block, and a right bundle branch block. During the hospitalization an intractable diastolic hypotension developed, which measured 0 mmHg at the lowest point. At that time the echocardiogram revealed a dilated, akinetic right ventricle. Eventually a multiorgan failure developed and an autopsy following his death presented a fibrofatty replacement of the right ventricular myocardium. This might be a case of an arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy, which is usually characterized clinically by a ventricular tachycardia and may cause a sudden death in young adults. **(Korean J Pathol 1997; 31: 1233～1236)**

Key Words: Right ventricular dysplasia/cardiomyopathy, Arrhythmogenic dysplasia, Sudden death

서 론

우심실이형성증 (right ventricular dysplasia; RVD) 또는 부정맥성 우심실이형성증 (arrhythmogenic right ventricular dysplasia; ARVD)은 1982년에 Marcus 등이 처음 보고하였으며, 병리학적으로는 우심실 외벽, 특히 전벽 심근층의 일부 혹은 전체가 섬유 조직 또는 지방 조직으로 대치되어 있는 드문 질환으로, 임상적으로는 우심실 기원의 심실성 기외 수축, 심실성 빈맥 등의 심실성 부정맥을 유발하여 주로 젊은 성인에게서 심부전, 실신, 돌연사를 일으킨다.[1]

접 수: 1997년 2월 26일, 게재승인: 1997년 8월 21일
주 소: 서울시 송파구 풍납동 388-1, 우편번호 138-040
아산재단 서울중앙병원 진단병리과, 김태엽
ISSN : 0379-1149

우심실이형성증은 우심실의 선천성 기형증이며 조직학적으로 심내막과 심외막이 완전히 맞닿아 있고 그 사이에 심근 조직은 물론 지방섬유조직층도 존재하지 않는 울이상 (Uhl's anomaly)과는 다른 질환이며,[2] 이 질환의 정확한 원인 및 유병률 등은 알려져 있지 않다. 젊은 성인의 돌연사의 한 원인인 비후성 심근증과 비교할 때 대략 1/10 정도의 발생률을 보인다고 하나 실제의 유병율을 반영한다고 보기는 어렵다.[3]

저자들은 최근에 위와 유사한 임상 경과를 보이며 급격히 사망한 젊은 성인의 부검 1예를 경험하고 국내 문헌상 유사한 보고가 없었기에 그 임상 소견과 조직 소견을 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

35세 남자가 20여일전부터 시작된 전신성 부종과 양측 하지의 근무력감을 주소로 응급실로 내원하였다. 심질환, 간질환, 신질환의 병력은 없었고 흡연력이 있었다. 열, 오한, 호흡곤란, 배뇨곤란 등의 다른 증상은 없었고, 이학적 검사상 환자는 의식은 또렷하였으나 창백하고 푸석한 만성 이환성 얼굴을 보였다. 혈압은 130/90 mmHg, 맥박수는 92 /min, 호흡수는 22 /min, 체온은 36.6°C였고, 3도의 수축기 심잡음이 심첨부에서 들렸다. 심전도 검사상 저전위 (low voltage), 1도 방실차단 (first-degree atrioventricular block), 오른갈래차단 (right bundle branch block; RBBB) 소견이 있었다. 입원 당시 시행한 흉부단순촬영상 특이 소견은 없었다. 검사실 소견상 creatinine phosphokinase와 lactic dehydrogenase가 각각 3,530 U/L과 1,131 U/L로 증가되어 있었고 근전도 검사상 활동성 근염이 의심되었다. 입원 후 환자의 혈압은 120/70 mmHg에서 90/50 mmHg로 불규칙하게 하강 또는 상승하였고, 때로 이완기 혈압이 0 mmHg로 측정되기도 하였다. 수일 후 환자의 상태는 급격히 악화되어 호흡 불안정, 신부전, 특히 이완기성 저혈압 등이 나타났으며, 이때 시행한 심초음파 검사상 우심실의 전체 외벽이 거의 수축하지 않는 우심실 부전의 양상을 보였다. 환자는 악물에 반응하지 않는 극심한 저혈압과 발열, 다발성 기관 부전을 보이고 이틀 후 사망하였다.

부검 소견상 육안적으로 심장은 438 gm, 14×11×6.5 cm으로 미만성으로 종대되어 있었다. 절단면상 삼첨판 둘레 13 cm, 승모판 둘레 9 cm으로 측정되어 우심실 확장 소견을 보였고, 대동맥 판막 둘레는 8 cm, 폐동맥 판막 둘레는 7 cm이었다. 우심실의 외측벽은 두께가 0.2 cm에서 0.5 cm으로 부분적으로 얇아져 있었고 단면은 연황색이었다 (Fig. 1). 좌심실 벽은 두께가 평균 1.6 cm이었으며, 심실 중격과 좌심실은 특이 소견이 없었다. 심실 내막은 평활하였고 대혈관들의 위치와 관상 혈관들의 이상 소견은 없었다. 1.5 리터의 복수와 함께 양쪽 흉강내에 흉수가 각각 1 리터씩 있었고, 육안적 간울혈 소견이 있었다. 폐전색 및 하지 정맥 혈전증은 관찰되지 않았다.

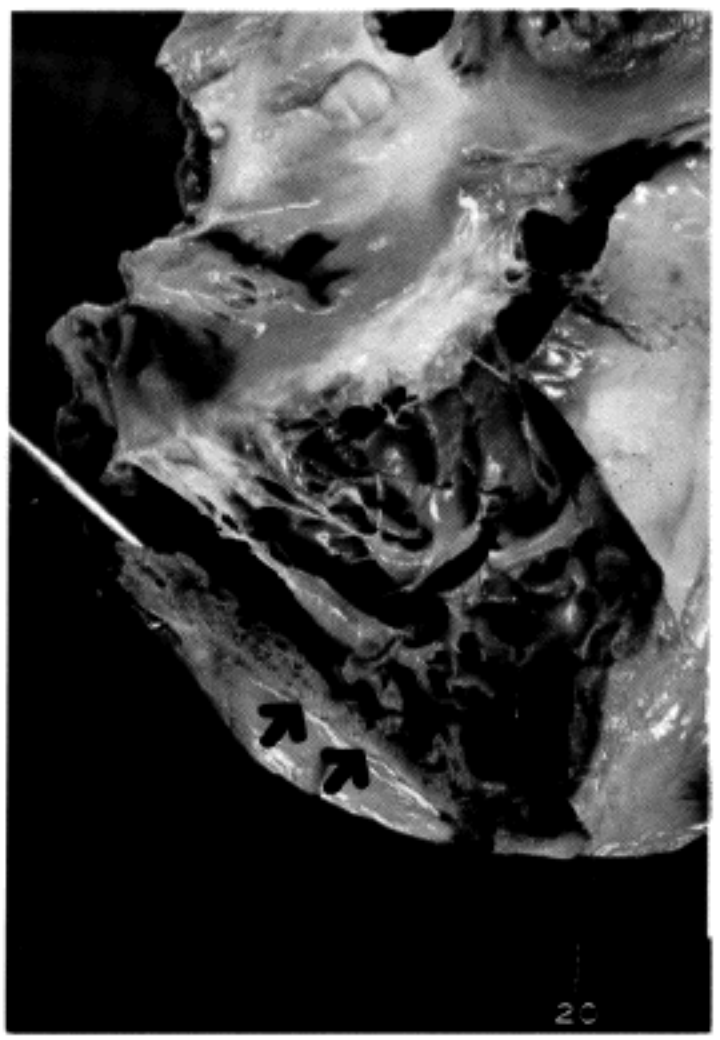

Fig. 1. Thin right ventricular wall with yellow hue (arrows) and enlarged circumference of tricuspid valve.

광학 현미경적 소견상 얇아진 부분을 포함하여 대부분의 우심실벽과 우심방의 일부가 지방 조직으로 대치되어 심근 조직의 현저한 감소가 관찰되었고 (Fig. 2), 남아 있는 심근 세포 사이에서 약간의 섬유화 소견이 있었다. 이러한 광학 현미경적 소견은 심실 중격 및 좌심실벽에서는 관찰되지 않았다. 소뇌에서 Purkinje 세포가 감소한 뇌허혈 소견, 신장에서 급성 세뇨관 괴사, 간에서 소엽중간대 간세포 괴사 소견이 관찰되었다.

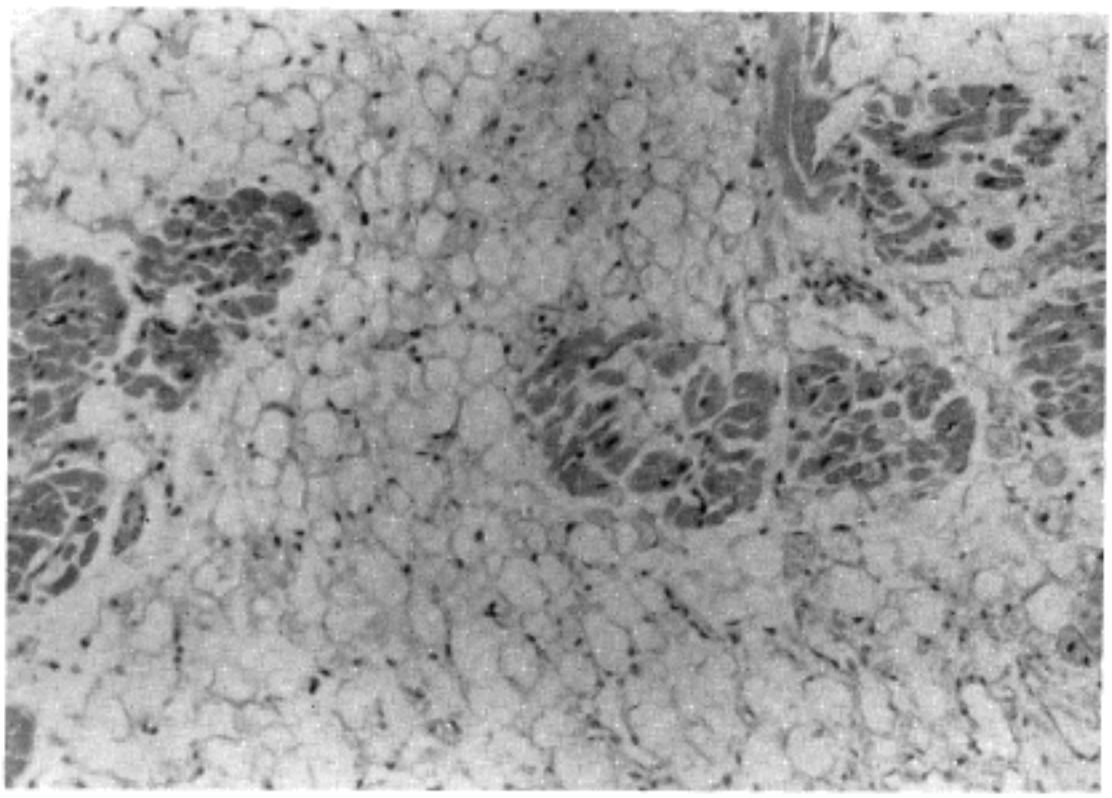

Fig. 2. Diffuse replacement of right ventricular myocardium by fat tissue.

고 찰

본 부검 증례는 국내에서 처음 보고되는 우심실 이형성증으로 사료되며, 이 질환은 병리학적으로 우심실 심근층이 섬유지방조직으로 대치되는 것이 특징이고, 임상적으로는 우심실의 구조적, 기능적 이상 및 심전도 검사상 탈분극/재분극 이상 소견과 함께 흔히 우심실 기원의 부정맥으로 나타나 부정맥성 우심실이형성증 (arrhythmogenic right ventricular dysplasia; ARVD) 또는 부정맥성 우심실 심근증 (arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy; ARVC)으로 더 많이 불리고 있다. 원인 및 정확한 발생률과 유병율은 알려져 있지 않다.[5] 본 증례에서는 특징적인 우심실 기원의 왼갈래차단형 심실성 빈맥은 관찰되지 못하였으나 저전위, 1도 방실차단, 오른갈래차단이 관찰되었고, Marcus등은 22예의 심실성 빈맥을 동반한 우심실 이형성증에서 심장이 동율동 (sinus rhythm) 을 보일 때 2예에서 1도 방실차단 (1° A-V block), 4 예에서 저전위(low voltage), 8 예에서 오른갈래차단 (right bundle branch block; RBBB) 소견이 보였다고 기술한 바 있다.[1] 본 증례에서 환자의 초기 증상은 전성 부종과 하지 근무력감이었는데 보통 임상적 발현 양상은 두가지 형태로서 울혈성 심부전과 심부정맥으로 나타난다. 부정맥은 소아기나 청년기에 운동에 의해서 유발되기도 하며 증가된 심장 박동을 느끼거나 실신하기도 하고, 증상이 없이 심비대증만을 보이기도 한다.[1] 본 예에서처럼 젊은 성인의 돌연사로 나타나기도 하는데, 젊은 운동선수의 돌연사 22예중 6예가 ARVD였다는 보고도 있다.[4] 대부분 증례에서 심장은 커져 있고 폐혈관의 위치와 구조는 정상이었다.[1]

본 증례에서와 같이 ARVD의 확진은 부검 또는 조직 생검으로 우심실 심근층의 섬유지방조직화를 확인하는 것이나 생검 조직이 우심실 심근층을 대변하기 어렵고, 심실 중격은 잘 이환되지 않으며, 국소 다발성으로 우심실이 이환된 경우 생검 결과가 위음성일 수 있기 때문에 실제 환자에서 적용하기에는 어려움이 있다. 1994년 ARVD task force에서 판정 기준을 제안하고, 그 중 1) 두 개의 주기준, 2) 한 개의 주기준과 두 개의 부기준, 3) 4개의 부기준을 만족할 때 ARVD를 진단할 수 있다고 하였다.[5] 본 증례는 사망 직전에 시행한 심초음파 검사에서 좌심실은 정상적인 기능을 유지하고 있는데 반해 우심실은 확장된 채 외벽 전체가 거의 수축하지 않은 점, 부검 소견상 삼첨판 둘레가 13 cm으로 승모판 둘레 9 cm보다 늘어나 우심실 확장을 확인한 점, 광학현미경 소견상 우심실 외벽의 미만성 섬유조직화를 확인한 점으로 ARVD Task Force에서 제안한 두 개의 주기준을 만족시킨다고 사료된다. 심한 우심실 부전을 동반할 수 있는 또 하나의 사망 원인으로 생각할 수 있는 폐전색증은 부검 소견상 배제되었다. 다량의 흉수와 복수가 관찰된 점은 치료 말기에 저혈압을 교정하기 위해 과량의 수액을 투여한 결

과로 추정되며, 검사실 소견상 creatinine phosphokinase와 lactic dehydrogenase가 상승한 것은 환자가 내원 전 20여일간 하지무력감으로 육체적 활동을 하지 못하여 근위축에 따른 결과이거나 근염일 가능성이 거론되었으나 확인되지는 못하였다.

이 질환이 하나의 독립된 질환인지 아니면 여러 질환들의 이환 과정의 끝에 나타나는 공통된 결과인지의 여부도 아직 불분명하다. 약 30%에서 가족력과 함께 상염색체 우성 유전 양상을 보이고, 25%에서는 심근층의 섬유조직화와 함께 염증 세포의 침윤이 관찰된다. 이와 관련하여 ARVD가 퇴행성 질환의 하나로서 심근이 위축되며 섬유지방 세포로 대치되는데 유전적 배경이 관여하거나, ARVD가 감염성 질환일 가능성, 또는 유전성 자가 면역 질환일 가능성 등이 거론되고 있다.[6~8] 본 증례에서 가족력을 확인하지 못한 점은 아쉽다.

참 고 문 헌

1. Marcus FI, Fontaine GH, Guiradone G, et al. Right ventricular dysplasia: a report of 24 adult cases. Circulation 1982; 65: 384-98.
2. Gerlis LM, Schmide-Ott SC, Ho SY, Anderson RH. Dysplastic conditions of the right ventricular myocardium. Uhl's anomaly vs arrhythmogenic right ventricular dysplasia. Br Heart J 1993; 69: 142-50.
3. Davies MJ, Commentary. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia: the phenotypic range defined. Br Heart J 1994; 71: 214.
4. Corrado D, Thiene G, Nava A, Rossi L, Pennelli N. Sudden death in young competitive athletes: clinicopathologic correlations in 22 cases. Am J Med 1990; 89: 588-96.
5. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Br Heart J 1994; 71: 215-8.
6. Laurent M, Descaves C, Biron Y, Deplace C, Almange C, Daubert JC. Familial form of arrhythmogenic right ventricular dysplasia. Am Heart J 1987; 113: 827-9.
7. Nava A, Thiene G, Canciani B, et al. Familial occurrence of right ventricular dysplasia. A study involving nine families. J Am Coll Cardiol 1988; 12: 1222-8.
8. Thiene G, Corrado D, Nava G, et al. Right ventricular cardiomyopathy: Is there evidence of an inflammatory aetiology? Eur Heart J 1991; 12: 22-5.