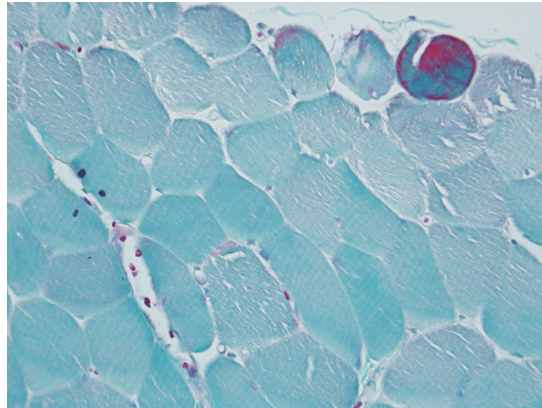


완전 방실 차단으로 내원하여 진단된 Kearns-Sayre syndrome 1예

건양대학교 병원, 내과학교실, 심장내과

*변준현, 송인걸, 서영훈, 김기홍, 권택근, 배장호

서론: Kearns-Sayre syndrome(이하 KSS)은 100,000명 당 1~3명으로 발생하는 희귀한 질환으로 미토콘드리아 DNA의 산발성, 상염색체 우성 돌연변이로 유전된다. 20세 이전에 만성 진행성 외안근 마비와 색소성 망막병증으로 발견되며, 양안 안검 하수, 저신장과 소뇌성 운동실조, 심장 전도 장애, 뇌척수액 단백질 증가, 빈혈, 당뇨병 등의 임상 양상이 나타난다. **증례:** 42세 남자로, 실신을 주소로 내원하여 서맥과 심전도 상 완전방실 차단이 관찰되었다. 20세 이전부터 사지 위약 및 보행장애, 시력저하, 양안의 안검하수가 있었다. 환자는 내원 당시 심전도 상 심박동수 31회의 완전방실차단을 보여 영구심박동기(DDDR)를 삽입하였다. 시행한 심초음파 검사 상 좌심실구혈률 70%로 정상이었으며 심구조 이상은 없었고, 관동맥 조영술 또한 이상 없었다. 안과적 검사에서 양안의 안검하수 및 외안근 마비, 색소성 망막병증이 관찰되었다. 근조직 검사를 시행하였으며, 광학현미경 Gomori 염색에서 비균일 적색 근섬유와 전자 현미경에서 비정상적으로 배열된 사립체 내막의 주름, 사립체 기질 내 결정상 불합체로 KSS에 합당한 소견이 관찰되었다. 내분비내과적 검사를 위해 뇌하수체 기능 검사와 당뇨병 검사를 진행하였으나 특이 이상 소견은 없었다. **고찰:** 증례의 환자는 임상양상과 근생검의 전형적인 소견으로 진단된 예이다. KSS 환자에서 심장 합병증은 매우 흔한데 가장 흔한 사망 원인은 심근병증과 급성 심장사이며, 심장 전도계 이상을 초래하여 방실차단 발생률이 높으며, 대부분의 환자는 본 증례와 같이 인공심박동기 시행을 필요로 한다. KSS의 의심되면 심장, 내분비, 안과적 검사를 시행하며, 근생검 및 유전학적 검사의 통합적 검사가 필요하겠고, 심장 전도계의 이상이 나타날 경우 예방적 인공 심박동기의 설치를 통해 급성 심장사를 예방하는 처치가 반드시 필요하겠다.



코일 색전술로 치료한 비후성 심근증 1예

순천향대학교 천안병원 내과학교실 심장내과

*이원현, 최하영, 이세환

57세 여자가 3년 전부터 발생한 운동시 호흡곤란과 흉통을 주소로 내원하였다. 당시 심혈관 조영술 상 특이소견은 없었고 심초음파에서 비대칭적 심실중격비대와 이첨판의 수축기 전방운동으로 인한 좌심실 유출로 폐쇄가 관찰되어 비후성 심근증으로 진단 후 약물치료를 하며 추적관찰 중, 3개월 전부터 호흡곤란이 악화되고 의식소실이 2차례 있어 입원하였다. 추적관찰 기간 동안 약물치료를 했음에도 불구하고 증상이 심해지는 바, 심실중격 색전술을 계획하였고 실신의 과거력이 있으나 심전도에서 부정맥이 증명된 바가 없어 루프 레코더 삽입을 계획하였다. 알코올 색전술은 방실 차단 등의 합병증 발생이 종종 보고되어 저자들은 알코올이 아닌 코일을 통한 중격분지의 색전술을 시행하기로 하였다. 심혈관 조영술을 시행한 결과 특이 소견은 없었고 중격분지를 목표로 정한 뒤 코일 색전술 및 루프레코더 삽입술을 시행하였다.(Figure 1.) 환자는 시술 도중에 흉통을 호소하였고 시술 후 시행한 혈액검사상에서 심근효소가 상승되었으나 시술 후 흉통은 사라졌고 1~2일 뒤 심근효소도 감소하였으며 환자의 호흡곤란도 호전되어 외래 통해 추적관찰하기로 하고 퇴원하였다. 9일 후 외래 재내원 당시 흉부불편감이 남아있어 재입원 후 심혈관 조영술을 시행한 결과 이전에 시술했던 중격분지에 혈류가 약하게 유지되는 부위가 발견되어 추가로 코일 색전술을 시행하였다.(Figure 2.) 이후로 환자는 흉부불편감이 사라졌고 퇴원 후 특이 증상 없는 상태로 외래 추적관찰 중이다. 본 환자의 경우 기존의 알코올 색전술이 아닌 합병증의 위험도가 적으면서 심실중격의 감소효과를 보일 수 있는 코일을 이용한 색전술을 시행했다는 것에 임상적 의의가 있었고 이르기 하나 추후 비후성 심근증 환자에서 시행할 수 있는 대체적 비수술적 치료법이 될 수 있을 것으로 기대되는 바이다.

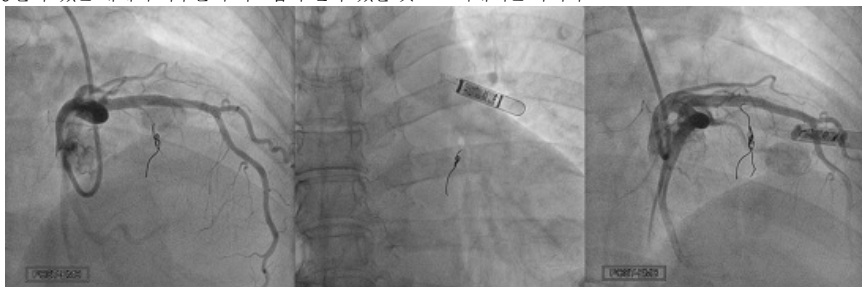


Figure 1.

Figure 2.