Korean Society for
Clinical Laboratory ScienceKorean Journal of
CLINICAL LABORATORY SCIENCE **CASE REPORT****Ebstein's Anomaly in Transthoracic Echocardiography:
Two Case Reports**

Sung-Hee Kim

Department of Cardiology, Cheongju St. Mary's Hospital, Cheongju, Korea

경흉부 심초음파에서 관찰된 엡스타인 기형: 증례보고 2례

김성희

청주성모병원 심장내과

ARTICLE INFOReceived April 2, 2019
Revised 1st April 12, 2019
Revised 2nd April 13, 2019
Accepted April 13, 2019**Key words**Congenital heart disease
Ebstein's anomaly
WPW syndrome**ABSTRACT**

Ebstein's anomaly is attached to the right ventricle with the tricuspid leaf attached to the lower right ventricle without any attachment to the tricuspid annulus. Most patients in their 20s are alive. Patients older than 25 years of age are similar in the incidence of heart failure and sudden death, and survive approximately 70% from 2 years, and 50% from 3 years, from 5% to over 50 years of age. Through this example, Ebstein's anomaly exists in various forms. A 22 year old case with WPW syndrome and those who survived to 77 years of age are reported. The normal heart structure in the apical four-chamber view should be observed on similar lines, even though the tricuspid annulus is slightly lower than the mitral annulus. If not, there will be some doubt regarding this anomaly. Furthermore, echocardiography plays an important role in the diagnosis and prognosis of congenital heart disease.

Copyright © 2019 The Korean Society for Clinical Laboratory Science. All rights reserved.

서론

엡스타인 기형은 경한 정도에서부터 극단적으로 심한 정도를 보이는 다양한 형태의 삼첨판의 기형으로 발생빈도 1% 미만인 비교적 드문 선천성 심장기형의 하나이다. 엡스타인 기형은 발생학적으로 방실판막은 심근층(myocardial layer)의 층 분리(delamination)에 의해 만들어지는데 방실판막의 층 분리(delamination)과정과 섬유성 변형(fibrous transformation)이 안되어 생기는 기형으로 전엽에서 심근조직(myocardial tissue)이 보이기도 하는 것이 증거이다[1]. 1866년 Wilhelm Ebstein에 의해 처음으로 우심실내로의 삼첨판의 후방전위를 기술되었으며[2], 과거에는 대부분 부검에 의해 진단되어졌으나

나 요즈음은 경흉부 심장초음파검사에 의해 쉽게 진단되어진다. 1950년 환자 3명이 보고된 이후 증례보고는 증가하였으나 아직까지도 가장 적절한 수술 방법에 대해서는 통일된 의견이 없는 상태로 다양한 소견을 보인다[3, 4]. 엡스타인 기형의 약 50%에서는 청색증과 우심실 부전의 증상이 조기 영아기에 발현되고 나머지는 조기 학동기에 무증상으로 심잡음이나 비정상적인 흉부 X선 사진으로, 후기 학동기나 성인에서는 증상의 점진적인 결과로 발견되나 50세 이상에서의 생존율은 5% 미만으로 보고되고 있다[5, 6].

우리나라에서도 증례 보고 및 증례 분석을 통한 체계적 보고도 있었으나[7, 8] 본 증례에서는 엡스타인 기형의 2례를 직접 경험하였던 바 이를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

* Corresponding author: Sung-Hee Kim
Department of Cardiology, Cheongju St. Mary's Hospital, 173-19 Juseong-ro,
Cheongwon-gu, Cheongju 28323, Korea
E-mail: swankim0916@naver.com
* ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8287-1939>

증례

1. 증례 1

22세 남자 환자로 심계항진으로 내원하여 단순흉부X-선 사진 상 심비대(cardiomegaly)는 관찰되지 않았고, 심전도 소견

Figure 1. Chest roentgenogram showed no cardiomegaly.

Figure 2. ECG demonstrated normal sinus rhythm, short PR interval, accelerated AV conduction.

상 윌프-파킨슨-화이트증후군(Wolff-Parkinson-White syndrome, WPW syndrome)이 진단되었다(Figure 1, 2). 심장초음파를 시행하여 심첨 4강 단면도(apical 4-chamber view)에서 삼첨 판엽이 아래로 내려 붙은 것(downward displacement)을 가장 쉽게 볼 수 있었다(Figure 3), 복장뼈 가장자리 장축 및 단축 단면도에서는 정상적인 심장 크기로 비정상적인 심장초음파 소견을 관찰할 수 없었고, 우심실 구혈률(right ventricular ejection fraction, RVEF)은 60%로 정상적인 우심실 수축기능을 보였다(Figure 4).

2. 증례 2

77세 여자 환자로 흉통을 주로 내원하여 청진 상 심장잡음을 주요 소견으로 단순흉부X-선 사진 상 심비대(cardiomegaly)가 관찰되었고(Figure 5), 심전도 소견 상 1도 방실차단(first degree AV block), 비특이적 심실 내 전도 지연(nonspecific intraventricular conduction delay)가 확인되었다(Figure 6).

Figure 3. Apical 4 chamber view of 2D echocardiography: Septal tricuspid leaflet was displaced downward into right ventricle.

Figure 4. Parasternal long axis (left side) and short axis (right side) view: Normal chamber size was observed.

Figure 5. Chest roentgenogram showed cardiomegaly.

Figure 6. ECG demonstrated normal sinus rhythm, first degree AV block, nonspecific intraventricular conduction delay.

심장초음파 상 심첨 4장 단면도에서 삼첨판의 중엽(septal leaflet)과 후엽(posterior leaflet)이 우심실, 심첨부위로 전치(displacement)되고 실제 해부학적 위치는 우심실이나 삼첨판으로 나누는 기준으로 보면 심방에 속하는 '심방화된 우심실(atrialized RV, aRV)'이 있고, 삼첨판륜, 우심방, 우심실의 크기가 커져있었으며 우심실 구혈률(right ventricular ejection fraction, RVEF)은 40%로 우심실 수축기능이 감소되어 관찰되었다. 이와 함께 중증의 삼첨판 역류증이 나타났으나 다른 동반된 기형은 관찰할 수 없었으며 좌심실 용적 및 승모판 운동은 정상이었다(Figure 7). 복장뼈 가장자리 장축 및 단축 단면도에서도 우심실 용적 및 또는 압력 부하(right ventricular volume and/or pressure overloading) 소견이 동반되었다(Figure 8). 지금 현재도 호흡곤란을 심하게 호소하지 않고 있어 외래 추적 관찰중이다.

고 찰

엡스타인 기형(Ebstein's anomaly)은 삼첨판엽이 삼첨판륜

Figure 7. Apical 4 chamber: An atrialized right ventricle, functional right ventricle, and severe tricuspid regurgitation were observed.

Figure 8. Parasternal long axis (left side) and short axis (right side) view: Tricuspid annulus and right heart were two times larger than their original size.

(tricuspid annulus)에 붙지 않고 아래쪽 우심실 첨부 쪽으로 내려가 우심실 안에 붙는(downward displacement) 심장기형으로 대부분의 엡스타인 기형에서는 전엽은 정상적으로 삼첨판륜에 붙으나 나머지 두 엽(후엽과 중격엽)이 아래로 내려가 붙는다. 1988년 Carpentier는 심방화된 우심실의 크기와 수축력 정도, 삼첨판 전엽의 움직임과 심내막의 유착 정도를 평가하여 A, B, C, D형으로 나누었고, A형은 삼첨판의 후엽과 중격엽이 우심실 아래쪽으로 내려 붙는 정도가 심하지 않으며 전엽은 크고 잘 움직인다. 심방화된 우심실이 작고 수축기능이 좋으며 삼첨판과 폐동맥판의 혈류도 정상이다. B형은 잘 움직이는 삼첨판 전엽이다, 심방화된 우심실이 커져서 수축기능이 감소하는 형태이다. C형은 제한적인 삼첨판 전엽의 움직임을 보이며, 심방화된 우심실은 매우 크고 벽이 얇으며 수축하지 못한다. 이렇게 판막이 우심실 벽에 붙으므로 우심실 내의 혈류는 둘로 갈라지게 되어 하나의 혈류는 우심실 심첨의 육주부(trabecular portion)로 들어가며 또 하나의 혈류는 우심실 유출로(RVOT)로 들어가

게 된다. 이 중 특히 우심실 유출로로 가는 혈류가 지장을 받게 된다. D형은 삼첨판이 심내막에 완전 유착되어 심방화된 우심실이 대부분인 형태로 우심실 내의 혈류가 거의 막히며 특히 우심실 유출로는 거의 혈류가 가지 못한다. 그러므로 폐동맥판이 정상이라도 폐동맥으로 혈류가 들어가지 못하게 되어 폐동맥판 폐쇄(functional pulmonary atresia)와 같은 결과가 초래된다. 이처럼 각각에 따라 수술 방법도 세분화하였다[9, 10].

동반 기형으로는 심방중격결손이 가장 많고, 이외에도 난원공 개존증을 통한 단락, 심실중격결손, 폐동맥 협착, 동맥관 개존증, 폐동맥 형성 부전, 승모판 역류, Fallot 4징 등이 있을 수 있다[10, 11]. 엡스타인 기형은 주로 기능적 우심실의 기능에 좌우되고 이는 삼첨판의 하방 전위에 의해 심방화된 우심실의 역행성 운동과 삼첨판 역류 때문이다. 일반적으로 삼첨판은 정상적으로 승모판보다 심첨부로 기시하며 이는 우심방 확장을 초래하는 우심실 용적의 증가, 역행성 우심실 중격의 운동, 삼첨판 탈출증의 증가, 삼첨판 역류의 비정상적인 속도가 모두 관찰된다. 따라서 삼첨판의 심첨부 전위 정도를 정량화하려는 시도가 엡스타인 기형을 진단하는데 필요하며 성인에서는 승모판 기시부에서 20 mm, 소아에서는 15 mm의 절대적인 삼첨판 전위가 있어야만 엡스타인 기형을 진단하게 된다[12].

진찰 소견은 삼첨판 역류로 인한 역류성 수축기 심잡음(holosystolic regurgitation murmur)이 들린다. 그러나 삼첨판 역류의 혈류 속도는 특징적으로 높지 않으므로 심잡음은 그다지 크지 않으며 조용한 진찰실에서 자세히 듣지 않으면 놓치기 쉽다. 제1, 제2심음이 둘로 갈라져서 들리기도 하며 또한 제3심음과 제4심음도 흔히 들리므로 심음이 세 박자나 네 박자로 들린다. 이것은 엡스타인 기형의 가장 특징적인 청진 소견으로써 심잡음은 들리지 않더라도 말발굽리듬(gallop rhythm)은 잘 들어보면 거의 모든 환자들에서 들리는 중요한 진찰소견이다. 심전도 소견으로는 P파가 뽕족하게 커져 있는 우심방 비대 소견이 거의 모든 환자에서 보이고 우각차단, 월프-파킨슨-화이트증후군(WPW syndrome)이 동반되기도 한다. 이 환자의 약 25~30%에서 상심실성 빈맥이 발생하며 특히 부전도로를 이용한 방실 회귀성 빈맥이 발생되기도 한다[13].

상심실성 부정맥의 유무를 포함하여 삼첨판 역류증의 정도, 심방화된 우심실의 정도, 동반된 다른 심기형의 유무 등이 예후 및 치료를 결정하므로 엡스타인 기형의 평가에서 심초음파 검사는 아주 중요하다[14]. 대부분에서 20대까지 생존하는 것으로 되어 있으며 25세 이상에서는 심부전과 급사의 발생이 비슷하였으며 약 70%에서 2세까지 생존하고, 50%에서 3세까지, 5% 이하에서 50세 이상까지 생존한다[15].

본 예를 통해 엡스타인 기형은 다양한 형태로 존재함을 경험하였고, 우심부전을 동반하지 않고 WPW 증후군을 가진 22세 예와 우심부전이 진행되었어도 심한 호흡곤란 없이 77세까지도 생존하고 있는 예를 보고하는 바이다. 이로써 심장초음파로 산출한 기능적인 우심실의 크기가 예후의 중요한 척도가 됨을 알 수 있었다. 아울러 심첨 4강 단면도에서 정상적인 심장구조는 승모판륜보다 삼첨판륜이 심첨 쪽으로 약간 내려가 있기는 하나 거의 비슷한 선에서 관찰되어야 하는데 그렇지 않다면 반드시 이 기형을 의심해 봐야 한다. 더 나아가 선천성 심장기형의 진단 및 예후를 파악하는데 심장초음파는 중요한 역할을 하고 있으며 필수검사로 임상에서 활용되어 지고 있다.

요 약

엡스타인 기형은 삼첨판엽이 삼첨판륜에 붙지 않고 아래쪽 우심실 첨부 쪽으로 내려가 우심실 안에 붙는 심장 기형으로 대부분에서 20대까지 생존하는 것으로 되어 있으며 25세 이상에서는 심부전과 급사의 발생이 비슷하였으며 약 70%에서 2세까지 생존하고, 50%에서 3세까지, 5%이하에서 50세 이상까지 생존한다. 본 예를 통해 엡스타인 기형은 다양한 형태로 존재함을 경험하였고, 22세의 WPW 증후군이 동반된 예와 77세까지도 생존하고 있는 예를 보고하는 바이다. 아울러 심첨 4강 단면도에서 정상적인 심장구조는 승모판륜보다 삼첨판륜이 심첨 쪽으로 약간 내려가 있기는 하나 거의 비슷한 선에서 관찰되어야 하는데 그렇지 않다면 반드시 이 기형을 의심해 봐야 한다. 더 나아가 선천성 심장기형의 진단 및 예후를 파악하는데 심장초음파는 중요한 역할을 하고 있으며 필수검사로 임상에서 활용되어 지고 있다.

Acknowledgements: None

Conflict of interest: None

Author's information (Position): Kim SH, M.T.

REFERENCES

1. Perloff JK. The clinical recognition of congenital heart disease. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2003. p194-215.
2. Khositseth A, Danielson GK, Dearani JA, Munger TM, Porter CJ. Supraventricular tachyarrhythmias in Ebstein's anomaly. J Thorac Cardiovasc S. 2004;128:826-833.
3. Joseph KD, Ariane JM. Perloff's clinical recognition of congenital heart disease: Ebstein's anomaly of the tricuspid valve. 6th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2012. p176-193.

4. Attenhofer Jost CH, Conoll HM, Edwards WK, Hayes D, Warnes CA, Danielson Gk. Ebstein's anomaly-review of a multifaceted congenital cardiac condition. *Swiss Med Wkly.* 2005;135: 269-281.
5. Seward JB, Tajik AJ, Feist DJ, Smith HC. Ebstein's anomaly in an 85 year old man. *Mayo Clin Proc.* 1979;54:193-196.
6. Celermajer DS, Bull C, Till JA. Ebstein's anomaly: presentation and outcome from fetus and adult. *J AM Coll Cardiol.* 1997; 23:170-176.
7. Son SM, Lee SR, Kwon TC, Kang JM, Kim KS, Kim UK, et al. A clinical study of Ebstein's anomaly. *Korean Cir J.* 1991;21: 1246-1253.
8. Kim MA, Cho SW, Lee WS, Kim DW, Yu KH, Park SW, et al. A clinical study of adult Ebstein's anomaly. *Korean Cir J.* 1988; 18:673-680.
9. Rahman C, Alam S. Surgical management of Ebstein's anomaly with atrial septal defect in a young lady. *University Heart J.* 2016;12:37-39.
10. Dabbagh A, Conte AH, et al. editors. *Congenital heart disease in pediatric and adult patients: anesthetic and perioperative management.* 1st ed. Cham: Springer nature; 2017. p381-384.
11. Henry Scott Cabin, Willam CR. Ebstein's anomaly of the tricuspid valve and prolapse of the mitral valve. *Am Heart J.* 1981; 101:177-180.
12. Lee Sak, Park HK, Lee CY, Chang BC, Park YH. 20 years surgical experiences for Ebstein's anomaly. *Korean J Thorac Cardiovasc Surg.* 2007;40:208-287.
13. Radford Dj, Graff RF, Neilson GH. Diagnosis and natural history of Ebstein's anomaly. *Br Heart J.* 1985;54:517-522.
14. Attenhofer CH, Connolly HM, Edwards WD, Hayes D, Warnes CA, Danielson GK. Ebstein's anomaly - Review of a multifaceted congenital cardiac condition. *Swiss Medical Weekly.* 2005;135:269-281.
15. Therrien J, Provost Y, Merchant N, Williams W, Colman J, Webb G. Optimal timing for pulmonary valve replacement in adults after tetralogy of Fallot repair. *Am J Cardiol.* 2005;95:779-782.