

# A CASE OF PRENATAL DIAGNOSIS OF UNILATERAL PULMONARY AGENESIS

Hee Jun Lee, MD, Sun Young Kim, MD, Jeong Woo Park, MD, Woo-Oh Kim, MD, Chan-Wook Park, MD, PhD, Joong Shin Park, MD, PhD, Jong Kwan Jun, MD, PhD, Hee Chul Syn, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea

Unilateral pulmonary agenesis is a very rare developmental malformation that is often associated with other anomalies. The prognosis of pulmonary agenesis varies from stillbirth, to neonatal death, to survival without any symptoms depending on the presence of associated congenital malformations. Therefore, it is very important to perform a prenatal diagnosis of unilateral pulmonary agenesis. We describe a case of unilateral pulmonary agenesis diagnosed in the second trimester by transabdominal ultrasound.

**Keywords:** Pulmonary agenesis; Prenatal diagnosis; Fetal ultrasound

태아기 폐무발생은 매우 드문 기형으로, 기관 분기부(tracheal carina) 상부에서 일측 또는 양측으로 폐발달이 되지 않아 폐실질과 폐혈관이 없는 선천성 기형이다[1]. 폐무발생의 예후는 사산에서 신생아 사망 또는 아무런 증상 없이 생존하는 경우 등 매우 다양하다[2]. 출생 후에 예후는 다른 동반 기형의 존재에 달려 있는데, 일측성 폐무발생의 경우 반 이상에서 소화기계, 심혈관계, 골격계, 비뇨생식기계 등의 동반 기형을 보인다[3-7]. 다른 동반 기형이 없는 일측성 폐무발생 태아는 출생 후 장기간 생존이 가능하다[1,8]. 특히 좌측 일측성 폐무발생은 우측보다 더 장기간 생존 가능성이 높는데, 이는 우측 일측성 폐무발생의 경우 우 종격동 이동(mediastinal shift)으로 인한 기도 압박 및 대혈관의 비틀림을 야기할 수 있기 때문이다.

이에 저자들은 최근 본원에서 임신 21주에 산전 초음파검사로 진단된 우측 일측성 폐무발생의 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고한다.

력 없었다.

**임신 경과:** 이전에 정상 만삭 질식분만으로 남아 출생하였고, 한 번의 자연유산 이후 세 번째 임신을 하여 타 병원에서 산전진찰을 받던 중 연고지 관계로 임신 12주 2일에 처음으로 본 병원 외래 진료를 받았다. 이후 특별한 이상 소견 없이 외래 경과 관찰 중 임신 21주 1일에 시행한 정밀 초음파에서 좌측 폐는 정상 소견이었으나 우측은 폐무발생 소견 보였다(Fig. 1). 이에 태아 심초음파를 시행한 결과, 우측 폐무발생으로 인해 심장이 오른쪽에 위치하고, 우 폐동맥과 우 폐정맥이 보이지 않았으며, 각각 한 개의 제대동맥, 제대정맥과 소량의 심낭삼출액이 관찰되었다(Fig. 2). 그 이외에 다른 기형은 관찰되지 않았다. 이 후 임신경과에서 양수과다증 소견 있었으나 다른 특별한 이상 소견은 보이지 않았으며, 태아성장도 정상적이었고 조기진통도 없었다.

## 증 례

**환 자:** 김 O 자, 33세

**산과력:** 1-0-1-1/married

**최종월경일:** 2009. 6. 29

**월경력:** 초경은 14세 때 있었고 월경량은 보통이었으며 기간은 3-6일 간이었고 주기는 27-28일로 규칙적이었다.

**과거력:** 특이 소견 없었다.

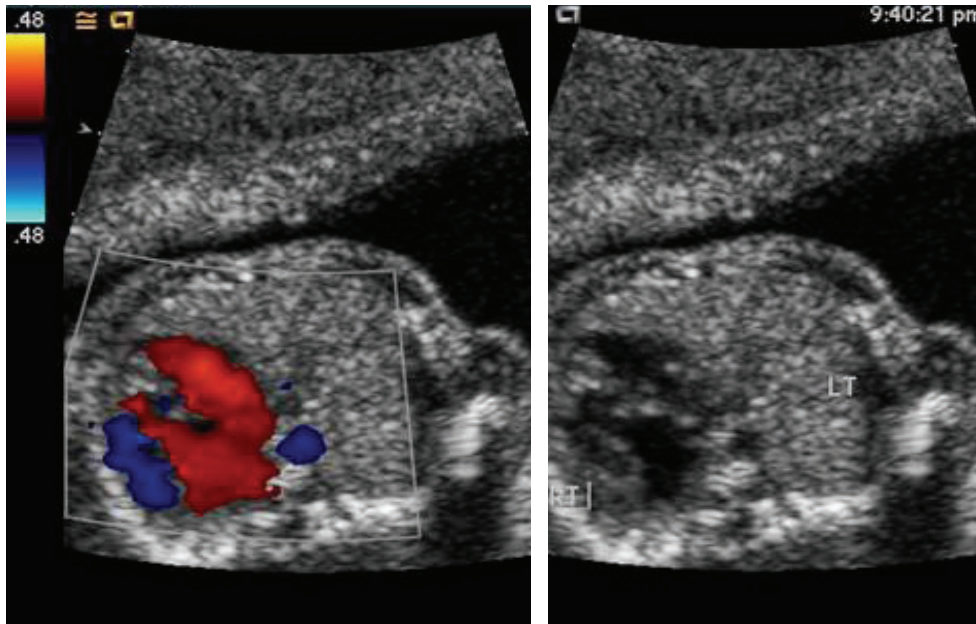
**가족력:** 산모와 배우자의 가계에 유전적 질환이나 선천성 기형의 기왕

Received: 2011. 5.31. Accepted: 2011. 7. 4.

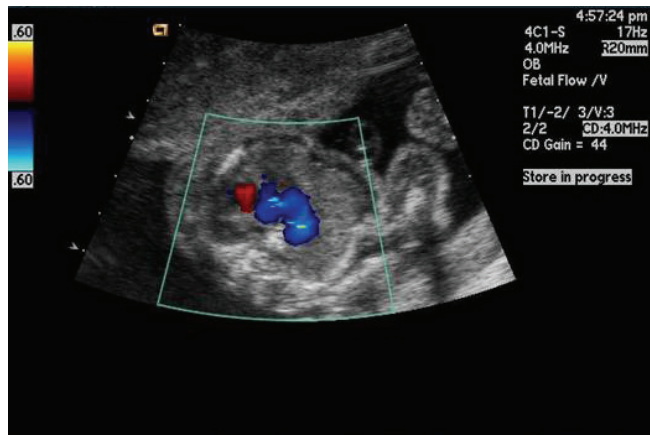
Corresponding author: Jong Kwan Jun, MD, PhD  
 Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University Hospital, Seoul National University College of Medicine, 101 Daehak-ro, Jongno-gu, Seoul 110-744, Korea  
 Tel: +82-2-2072-3744 Fax: +82-2-762-3599  
 E-mail: jhs0927@snu.ac.kr

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Copyright © 2011. Korean Society of Obstetrics and Gynecology



**Fig. 1.** Coronal section of fetal thorax (4-chamber view) at 21 weeks' gestation by transabdominal sonogram. The cross-sectional view of the fetal thorax shows normal pulmonary parenchyma on the left side and the absence of pulmonary parenchyma on the right side, resulting in the mediastinal and cardiac shift toward the right side. Mild cardiomegaly can be detected surrounded by a small amount of pericardial fluid. LT, indicates left; RT, right.



**Fig. 2.** Fetal echocardiogram at 23 weeks' gestation. Short-axis view of the great vessels in the fetus shows the absence of the right pulmonary artery and pulmonary vein. The right lung could not be detected and the heart was shifting to the right side.

**입원 경과:** 임신 39주 4일에 조기 양막파수와 규칙적인 진통 발생하여 입원한 후 남아 2,450 g 정상 만삭 질식분만하였다.

**이학적 소견:** 입원 당시 환자의 전신 상태와 영양 상태는 양호하였으며, 체중은 71 kg, 혈압은 124/79 mm Hg, 맥박수 80회/분, 호흡수 20 회/분, 체온은 36.4°C로 정상범위였다.

**검사 소견:** 입원 당시 산모의 혈액검사상 혈색소 13.1 g/dL, 헤마토크리트 39.7%, 백혈구 8,810/mm<sup>3</sup>, 혈소판 188,000/mm<sup>3</sup>를 보였고, 간기능검사, 신기능검사, 출혈소인검사, 전해질검사, 심전도검사, 흉부 X-선검사는 모두 정상범위였다. 매독반응검사, B형 간염 항원검사, AIDS 검사, C형 간염 항체검사, TORCH검사는 음성이었다.

**신생아 소견:** 외관상 특이 소견은 없었다. 출생 후 1분 아프가 점수는

3점이었고 5분 아프가 점수는 7점이었다. 출생 후 첫 울음이 없었고 다소 처지는 양상 보여 신생아 중환자실로 전원되었다.

**출생 후 검사 및 치료:** 출생 직후 측정된 신생아의 맥박은 126회/분, 체온 35.8°C, 호흡수는 58회/분이었다. 혈액검사상 혈색소 15.7 g/dL, 헤마토크리트 46.4%, 백혈구 19,440/mm<sup>3</sup>, 혈소판 266,000/mm<sup>3</sup>이었고, 그 외 전해질검사상 Na/K 138/6.2 mEq/L, blood urea nitrogen/creatinine, glutamic oxaloacetic transaminase/glutamic pyruvic transaminase는 정상이었다. 출생 후 전신에 청색증이 심하였고 동맥혈 가스분석검사상 pH 7.216, pO<sub>2</sub> 37 mm Hg, SaO<sub>2</sub> 59%로 산소 포화도가 감소해 있었다. 신생아 중환자실로 옮긴 후 자발 호흡 빈도 떨어지며 산소 포화도 감소하고 전신적인 청색증 소견 지속되어 인공호흡기(ventilator support) 적용하에 산소 공급 시작하였고, 이후 정상적인 산소포화도 유지되었다. 출생 후 시행한 신생아 방사선사진(infantogram)에서 우측은 폐부위 전체가 음영 증가를 보이면서 종격동의 우측 편이가 관찰되고, 좌측 폐는 과팽창(hyperexpansion) 소견을 보였다. 그리고, 기관식도유착관(tracheoesophageal fistula, TEF), 식도폐쇄(esophageal atresia, EA) 의심 소견 보였으나, 이 외에 다른 기형은 보이지 않았다(Fig. 3). TEF, EA 교정을 위해 식도절제 및 양단문합술(esophageal resection and end-to-end anastomosis)을 시행하였다. 수술 후 신생아 경과와 양호하였고 전신 상태가 호전되어 수술 후 23일째 정상 퇴원하였다. 외래 추적관찰 중 생후 12개월 경에 기침, 가래 증상 발생하고 호흡 곤란 동반하여 응급실 통해 입원하였고 증상 치료 후 경과 호전되어 퇴원하였다. 퇴원 2주 후 다시 상기 증상 재발하여 재입원하였으나 호흡기 증상 악화되어 입원 3주 후 호흡부전으로 사망하였다.



**Fig. 3.** Infantogram. Note the right-sided homogeneous opacity with ipsilateral displacement of the mediastinum toward the agenetic lung and hyperexpansion of the left lung. G-tube coiling in the proximal esophagus and distal bowel gas suggests esophageal atresia with tracheoesophageal fistula.

## 고 찰

발생 4주 후 호흡기 결주머니(respiratory diverticulum), 즉 폐싹(lung bud)이 앞창자(foregut)의 배쪽벽으로부터 돌출되면서 호흡기계통(respiratory system)이 형성된다. 앞창자의 배쪽벽에서 분리되는 동안에 폐싹은 기관과 두 개의 기관지싹(bronchial buds)을 이룬다. 발생 5주 초에 각 기관지 싹은 좌우 기관지(bronchi)를 형성하면서 꼬리방향과 가쪽방향으로 지속적인 성장을 하면서 주위의 중간엽(mesenchyma)을 뚫고 들어간다. 마침내 세 기관지가 분지하고 앞창자 중배엽(mesoderm)에서 분화된 혈관에 의해 덮여지면서 폐구조(lung structure)를 형성하게 된다. 이러한 폐싹과 기관지싹의 분화 과정이 정상적으로 이루어지지 않을 경우 폐무발생이 생기게 된다. 폐싹이 기관으로 분화하고 다시 양쪽 두 갈래의 호흡기계통으로 분화하는 동안, 앞창자의 등쪽벽은 식도 및 다른 소화기계통(digestive system)으로 분화한다. 이와 같은 식도와 기관의 분화 과정에서 이상이 발생하면 TEF을

동반하거나 또는 동반하지 않은 EA가 나타난다. 본 증례에서는 우측 일측성 폐무발생과 함께 동반 기형으로 TEF과 EA가 발견되었다.

발생 4주 이후 발생학적 기원을 갖는 폐무발생의 원인은 엽산과 비타민 A의 부족, 바이러스 요인과 관계 있을 것으로 추측하지만 정확한 원인은 아직 잘 모른다[9]. 염색체 이상과의 관련성은 흔하지 않으며, 그러므로 일상적으로 태아 염색체검사를 추천하지는 않는다[10]. 남녀 발생 빈도는 비슷하며 좌측과 우측의 발생 빈도도 큰 차이가 없다[11]. 그러나 좌측에 비해 우측 일측성 폐무발생은 다른 선천성 기형을 동반하는 경우가 더 흔한데, 심혈관계, 소화기계, 비뇨생식기계, 골격계 기형이 동반될 수 있다[3,12]. 특히, 호흡기계 감염은 일측성 폐무발생 환자에서 가장 흔한 합병증이며 재발하는 경우는 사망에 이를 수 있다[13]. 또한 우측 일측성 폐무발생에서 종격동 이동(mediastinal shift)의 빈도가 좌측보다 더 높으며, 종격동 이동에 따른 기관과 폐혈관의 이차적인 비틀림은 환자의 예후를 결정짓는 매우 중요한 요인이다[4].

일측성 폐무발생은 양측성보다 25배 정도 발생 빈도가 높다[11]. 양측성 폐무발생과 일측성 폐무발생은 매우 다른 특징을 가지고 있는데, 양측성은 매우 치명적이지만 일측성은 출생 후 생존율이 높다. 어떤 경우는 출생 후 신생아 시기에 호흡 부전으로 인해 사망할 수도 있지만 일부는 태어난 후 아무런 증상이 없는 경우도 있다. 그러나 태어난 직후 아무런 증상이 없는 경우라고 하더라도 언제든지 재발성의 폐기관지 감염(bronchopulmonary infection)의 위험성이 높으며 그것은 출생 후의 주된 사망의 원인이다[1,14].

일측성 폐무발생의 산전 조기 진단은 가능하며, 폐무발생을 의심할 수 있는 가장 중요한 초음파 소견은 태아의 흉곽내 해부학적 비틀림 소견을 발견하는 것이다. 흉곽내에 폐실질이 완전히 또는 일부 보이지 않고 심장의 위치가 비정상적이거나 종격동 이동이 보이면 일측성 폐무발생(pulmonary agenesis) 또는 폐저형성(pulmonary hypoplasia)을 의심해야 한다[12]. 감별진단으로 선천성 횡격막 탈장(congenital diaphragmatic hernia), 선천성 낭성종양기형(congenital cystic adenomatoid malformation), 폐분리증(pulmonary sequestration) 등과 같은 비정상적인 흉곽내 종괴성 병변이 있을 수 있으며, 상기 질환은 치료 방법이 서로 다르고, 출생 후 예후도 다르기 때문에 상기 질환을 감별 진단하는 것은 매우 중요하다[1]. 그러나 많은 경우에 일측성 폐무발생은 출생 후에 진단되는 경우가 자주 있는데, 호흡곤란 증상으로 일상적인 방사선검사 또는 다른 영상검사를 시행한 후에 진단되는 경우가 종종 있다.

산전에 초음파로 일측성 폐무발생을 진단하는 것은 양측성 폐무발생을 진단하는 것보다 훨씬 어렵다. 그리고 일측성 폐무발생은 다른 선천성 기형을 동반할 수 있으므로 주의해서 확인해야 한다[1]. 일측성 폐무발생에서 동반 기형의 산전진단과, 출생 후 신생아학 의사(neonatologist)에 의한 조기 치료는 예후를 향상시키는데 매우 중요하다. 본 증례에서는 산전에 기관식도누출관과 식도폐쇄의 동반 기형을 발견하지 못하였는데, 임신 중에 양수과다증이 있었고 이에 소화기계 또는 비뇨생식기계 동반 기형의 가능성을 의심하여 초음파검사와 더불어 자기공명영상촬영(magnetic resonance imaging)와 같은 추가검사의 필요성이 제기된다.

본 증례에서는 기저질환이 없는 산모에서 임신 21주에 산전 복부초음파로 태아의 일측성 폐무발생이 진단되었고, 출생 후 기관식도누출관, 식도폐쇄 소견 있어 수술을 시행하였다. 이후 별문제 없이 외래 추적관찰 중에 호흡기계 감염으로 출생 후 12개월 경에 사망한 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다

## References

1. Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M. Pulmonary agenesis. In: Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M, editors. Fetology: diagnosis and management of the fetal patient. New York: McGraw-Hill; 2000. p.323-8.
2. Engellenner W, Kaplan C, Van de Vegte GL. Pulmonary agenesis association with nonimmune hydrops. *Pediatr Pathol* 1989;9:725-30.
3. Finci V, Beghetti M, Kalangos A, Brundler MA. Unilateral total and contralateral partial pulmonary agenesis associated with total anomalous pulmonary venous drainage. *J Pediatr* 1999;134:510-2.
4. Yancey MK, Richards DS. Antenatal sonographic findings associated with unilateral pulmonary agenesis. *Obstet Gynecol* 1993;81:847-9.
5. Steadland KM, Langham MR Jr, Greene MA, Bagwell CE, Kays DW, Talbert JL. Unilateral pulmonary agenesis, esophageal atresia, and distal tracheoesophageal fistula. *Ann Thorac Surg* 1995;59:511-3.
6. Cunningham ML, Mann N. Pulmonary agenesis: a predictor of ipsilateral malformations. *Am J Med Genet* 1997;70:391-8.
7. Aggarwal AN, Gupta D, Jindal SK. Unilateral pulmonary agenesis with ipsilateral musculoskeletal anomalies. *J Assoc Physicians India* 2002;50:1324-6.
8. Berkenstadt M, Lev D, Achiron R, Rosner M, Barkai G. Pulmonary agenesis, microphthalmia, and diaphragmatic defect (PMD): new syndrome or association? *Am J Med Genet* 1999;86:6-8.
9. Currarino G, Williams B. Causes of congenital unilateral pulmonary hypoplasia: a study of 33 cases. *Pediatr Radiol* 1985;15:15-24.
10. Fitoz S, Uçar T, Erden A, Günlemez A. DiGeorge syndrome associated with left lung aplasia. *Br J Radiol* 2001;74:764-6.
11. Maltz DL, Nadas AS. Agenesis of the lung. Presentation of eight new cases and review of the literature. *Pediatrics* 1968;42:175-88.
12. Abdullah MM, Lacro RV, Smallhorn J, Chitayat D, van der Velde ME, Yoo SJ, et al. Fetal cardiac dextroposition in the absence of an intrathoracic mass: sign of significant right lung hypoplasia. *J Ultrasound Med* 2000;19:669-76.
13. Wu CT, Chen MR, Shih SL, Huang FY, Hou SH. Case report: agenesis of the right lung diagnosed by three-dimensional reconstruction of helical chest CT. *Br J Radiol* 1996;69:1052-4.
14. Hansen T, Corbet A. Anomalies of the airways, mediastinum, and lung parenchyma. In: Taeusch H, Ballard R, Gleason C, editors. *Avery's diseases of the newborn*. 8th ed. Philadelphia (PA): Elsevier Saunders; 2005. p.737-57.

## 산전초음파로 진단된 태아 일측성 폐무발생 1예

서울대학교 의과대학 산부인과학교실

이희준, 김선영, 박정우, 김우오, 박찬욱, 박중신, 전종관, 신희철

일측성 폐무발생의 발생 빈도는 매우 낮지만, 일단 발생했을 경우에는 다른 선천성 기형을 흔히 동반한다. 일측성 폐무발생은 다른 선천성 기형의 동반 유무에 따라 사산, 출생 후 바로 사망 또는 장기간 생존 등으로 예후가 매우 다양하다. 그러므로, 산전검사에서 일측성 폐무발생을 진단하는 것은 매우 중요하다. 본 증례에서는 기저질환이 없는 산모에서 임신 21주에 산전 복부초음파로 태아의 일측성 폐무발생이 진단되었고, 출생 후 기관식도누출관, 식도폐쇄 소견이 있어 수술을 시행하였다. 이후 특별한 문제 없이 외래 추적관찰 중에 호흡기계 감염으로 인해 사망한 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

**중심단어:** 폐무발생, 산전검사, 태아초음파