

# A CASE OF AMNIOTIC BAND SYNDROME ASSOCIATED WITH ANENCEPHALY DEMONSTRATED USING THREE-DIMENSIONAL ULTRASOUND AT EARLY PREGNANCY

Hyun Jin Cho, MD<sup>1</sup>, Yeon Mee Kim, MD<sup>2</sup>, Gyun-ho Jeon, MD<sup>1</sup>, Sungwook Chun, MD<sup>1</sup>,  
Chul-hoi Jeong, MD<sup>1</sup>, Yong-il Ji, MD<sup>1</sup>

Departments of <sup>1</sup>Obstetrics and Gynecology, <sup>2</sup>Pathology, Haeundae Paik Hospital, Inje University College of Medicine, Busan, Korea

Amniotic band syndrome (ABS) is entrapment of fetal parts by disrupted amnion and formation of fibrous amniotic band. As results, it causes a variety of fetal malformation involving the limbs, the craniofacial region and trunk. A visualization of free floating amniotic band is appropriate diagnostic method for ABS. Three dimensional (3D) and four dimensional (4D) ultrasounds are useful to diagnosis ABS. However prenatal diagnosis is difficult especially when they do not circulate a limb or cause single abnormality. In the cases of anencephaly, a differentiation between ABS and primary neural tube defect is important because the recurrence rate is significantly different. We reported a case that a fetal anencephaly with hydrops was diagnosed using prenatal 3D and 4D ultrasound then confirmed as amniotic band syndrome by autopsy at 12 weeks of gestation. After autopsy, we demonstrated amniotic band through 3D ultrasound review.

**Keywords:** Amniotic band syndrome, Anencephaly, Three-dimensional ultrasound

태아 뇌없음증(anencephaly)은 머리뼈가 없으면서 뇌조직이 돌출되어 비정상적 형태를 띠고 다양한 정도의 뇌조직 소실이 생기는 일련의 질환이다. 이는 남아있는 뇌조직의 양에 따라 머리뼈없음증(acrania)과 뇌없음증으로 구분된다. 진단은 임신초기와 중기에 일 반적인 산전초음파로 가능하지만 치명적인 경과를 가지므로 진단 이 되면 임신중절이 권유될 수 있다. 이러한 머리뼈없음증이나 뇌없 음증은 신경관 결손 자체에 의한 문제일 수도 있지만 양막대 증후군 (amniotic band syndrome)에 의해 이차적으로 발생하는 경우도 있 다. 일차적인 뇌없음증과 이차적으로 발생한 뇌없음증은 재발률에 있 어 현저한 차이를 보이므로 이를 구분하는 것은 매우 중요하다. 양막 대 증후군의 진단은 산전 초음파에서 태아에 부착된 양막대를 확인 하는 것으로 가능하지만 실제 산전에 진단되는 경우가 많지 않기 때 문에 뇌없음증이나 머리뼈없음증 태아의 경우 부검을 통한 감별진단 이 필요하다.

저자들은 산전 3차원과 4차원 초음파 검사를 통해 임신 12주에 태아수종이 동반된 태아 뇌없음증을 진단하였고 부검으로 양막대 증후 군임을 확인하였으며 이후 저장되어 있던 3차원 초음파 영상을 재검 토하여 태아에 부착된 양막대를 초음파에서 확인하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

## 증 례

**환 자:** 김 O 진, 27세

**산과력:** 0-0-0-0

**월경력:** 13세에 초경을 시작하여 30일 주기로 규칙적이었고 기간은 6일이었으며 양은 중증도였고 월경통은 없었다.

**과거력:** 내과적, 유전적으로 특이소견 없었다.

Received: 2011. 1.17. Revised: 2011. 2.20. Accepted: 2011. 2.24.

Corresponding author: Hyun Jin Cho, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Inje University  
College of Medicine, Haeundae Paik Hospital, 1435 Jwa-dong,  
Haeundae-gu, Busan 612-030, Korea

Tel: +82-51-797-0614 Fax: +82-51-797-2030

Email: lory1202@naver.com

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.** 3D ultrasound of fetus with acrania. Calvarium is absent and remaining brain tissue shows abnormal contour (white arrow).

**가족력:** 유전질환이나 기형 등의 소견은 없었다.

**주소 및 현병력:** 2010년 11월 10일에 재태연령 12주 5일로 목덜미 투명대가 두꺼운 소견 보여 전원되었다. 의뢰서상 목덜미투명대는 5.6 mm로 확인되었으며 동반한 산전검사상 특이소견 없었다.

**이학적 검사 소견:** 내원 시 혈압 115/68 mm Hg, 맥박수 75회/분, 호흡수 18회/분, 체온 36.7°C이었으며 전신상태는 양호하였다.

**초음파 검사 소견:** 기존의 2차원 초음파와 함께 3차원, 4차원 초음파를 시행하였다. 초음파 검사 결과 태아의 머리-엉덩이 길이는 5.3 cm으로 재태연령 12주 0일에 해당되는 크기였고 태아 심박동수는 172회/분이었다. 태아의 두개골이 관찰되지 않았고 뇌조직이 돌출되고 일부가 소실되어 보였으며 전반적인 태아수종이 동반되어 있었다. 태아의 다른 내장기관에는 이상소견 관찰되지 않았다. 양수량은 정상범위에 있었고 태반 부착 부위에도 특이소견 없었으며 착상 상태는 양호한 것으로 판단되었다(Fig. 1). 태아는 태아수종을 동반한 머리뼈 없음증으로 진단되었다. 산모와 보호자는 질환의 치명적인 경과에 대한 상담을 받고 임신 종결을 결정하였다. 또한 신경관 결손을 확인하기 위한 부검에 동의하고 입원하였다. 그러나 태아수종과 염색체 이상과의 관련성을 설명하였음에도 불구하고 경제적인 이유로 염색체 검사는 거부하였다.

**입원 경과 및 처치:** 2010년 11월 10일 입원하여 기본 혈액검사를 시행하였다. 백혈구 8,560/mm<sup>3</sup>, 혈색소 13.1 g/dL, 혈소판 수는 272,000/

ul였고 C 반응성 단백(c-reactive protein) 수치는 0.12 mg/L였고 신기능, 간기능, 소변검사는 정상이었다. 저녁 7시에 자궁경부 개대를 위해 라미나리아 1개를 질 삽입하였고 다음날 진통유발을 위해 아침 5시에 misoprostol 200 mcg 1정을 경구투여 하였다. 산모는 아침 7시부터 불규칙한 복통을 호소하기 시작하였으며 아침 9시에 태아와 태반이 함께 분만되었다. 태반은 자궁으로부터 깨끗하게 분리되었으며 산후 출혈량은 200 mL 정도로 측정되었다. 분만 후 산모의 혈압은 110/72 mm Hg, 맥박수 82회/분, 호흡수 20회/분, 체온 37.2°C이었다. 2010년 11월 12일 혈액검사상 혈색소는 10.8 g/dL로 확인되었고 질 출혈량 많지 않음을 확인하고 퇴원하였다.

**부검결과:** 부검상 태아의 머리-엉덩이 길이는 5.2 cm이었고 태아 무게는 12 g이었다. 태아는 전신 태아수종을 보이고 있었고 머리뼈가 없었고 뇌조직이 거의 대부분 소실되어 있었으며 머리와 척추가 왼쪽으로 굽어 있었고 양쪽 팔, 다리의 피부가 일부 벗겨져 있었다. 소실된 뇌 조직에 양막대가 부착되어 있었으며 좌측 척추와 좌측 엄지 손가락에도 양막대가 부착되어 있었다(Fig. 2). 태아의 부검결과는 전신수종을 동반한 양막대 증후군으로 보고되었다.

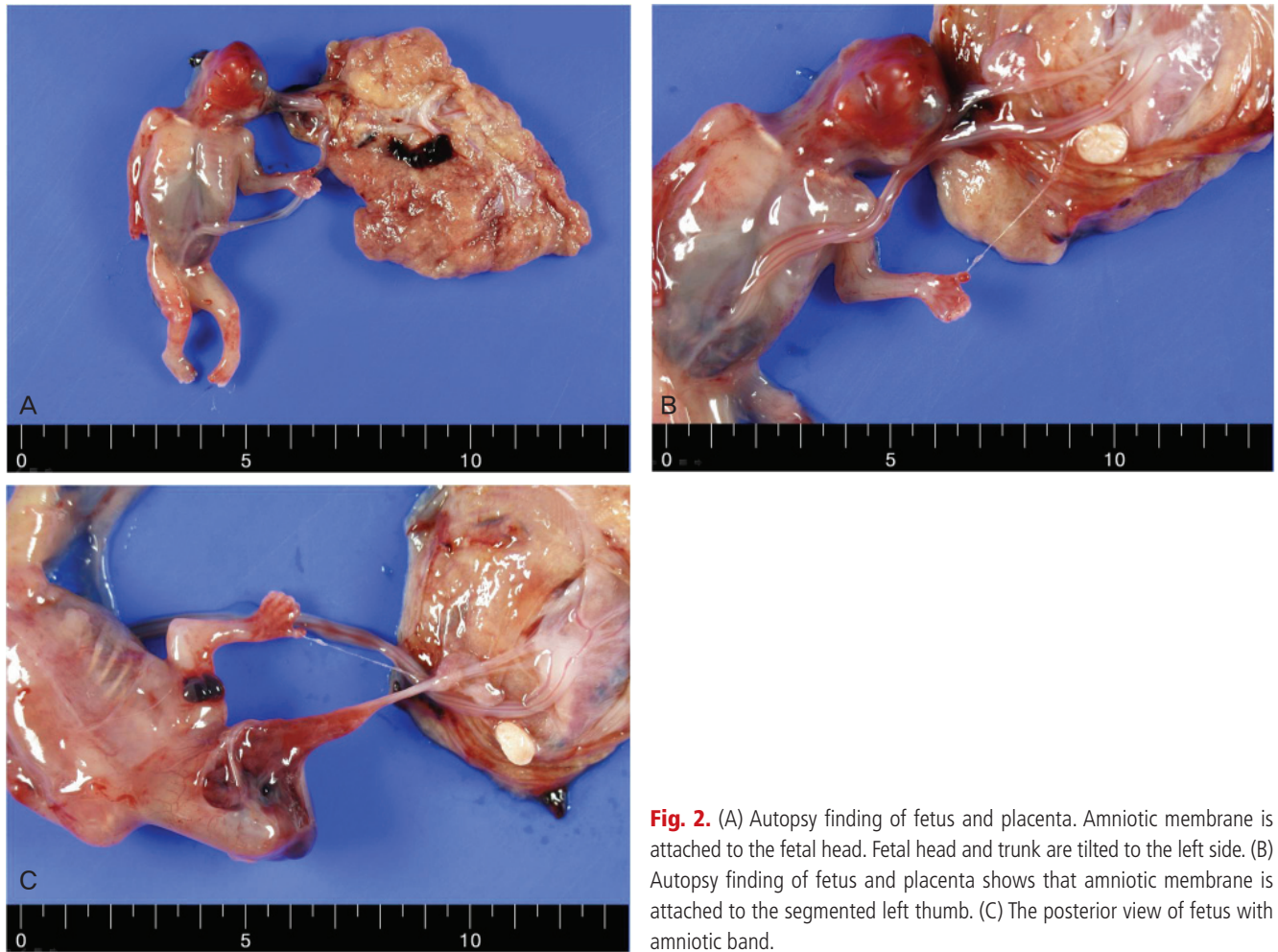
**3차원 초음파 검사 재검토 소견:** 부검 결과를 확인한 후 3차원 초음파 검사를 다시 재검토한 결과 태아의 몸이 전체적으로 왼쪽으로 비틀어져 있었고 태아 머리의 좌측에 부착된 양막대를 확인할 수 있었다(Fig. 3).

## 고 찰

양막대증후군은 파열된 양막이 섬유성 양막대를 형성하고 태아의 여러 부위에 불규칙하게 부착하여 다양한 정도의 태아 기형을 유발하는 질환이다. 사지, 안면-두개골, 몸통 등 태아의 다양한 이상을 초래한다. 생존 태아 12,000명에서 15,000명당 1명의 빈도로 보고된다[1]. 양막대증후군은 특발성으로 성별에 관계없이 발생한다. 재발은 거의 없는 것으로 보고되고 있으며 염색체 이상과도 관련이 없다. 원인은 산모의 외상, 양수천자, 자궁 내 피임장치 등이 언급되고 있지만 정확한 원인과 발생기전은 아직 밝혀지지 않았다. 태아의 이상은 단독 혹은 다발성으로 생길 수 있으나 70% 이상에서 다발성 기형을 보인다. 기형의 정도는 양막대가 태아에 부착하는 부위와 양막 파열이 일어나는 재태연령에 따라 결정된다. 임신초기에 발생하는 경우 두개-안면기형, 내부장기 손상이 생기는 경우가 많고 임신 2삼분기 이후에는 사지 협착, 절단을 초래하는 경우가 많아 임신초기에 발병할수록 그 예후가 나쁘다[2].

양막대증후군과 신경관결손은 재발률이나 이후 처치가 다르기 때문에 뇌없음증이나 머리뼈없음증이 있을 때 이를 감별하는 것은 매우 중요하다. 양수 내에 존재하는 양막대를 확인하는 것으로 진단할 수 있으나 산전에 이를 확인하는 것은 쉽지 않으며 심지어 부검을 하더라도 양막이 태아의 사지를 감고 있는 경우가 아니거나 소파수술로 조직이 이미 파열된 경우에는 진단이 어렵다[3].

산전에 기존의 이차원 초음파를 이용하여 진단된 예가 일부 보고되어 있으며[4,5] Rohrbach 등[3]은 재태연령 17주에 산모의 자기공명영



**Fig. 2.** (A) Autopsy finding of fetus and placenta. Amniotic membrane is attached to the fetal head. Fetal head and trunk are tilted to the left side. (B) Autopsy finding of fetus and placenta shows that amniotic membrane is attached to the segmented left thumb. (C) The posterior view of fetus with amniotic band.



**Fig. 3.** Amniotic band between fetal head and placenta is demonstrated with review of three-dimensional surface rendering mode (white open arrow).

상을 이용하여 양막대증후군의 진단이 가능했다고 보고하였다. 2004년 Paladini 등[6]이 양막대증후군의 산전진단에 3차원, 4차원 초음파검사가 도움이 된다고 처음 보고한 이후 3차원, 4차원 초음파의 기여에 대한 많은 연구들이 있었다[7,8]. 이 보고들에 따르면 3차원, 4차원 초음파 검사를 같이 시행할 경우 양막대를 더 쉽게 관찰할 수 있을 뿐 아니라 태아와 양막대의 움직임을 함께 관찰할 수 있으므로 진단에 도움이 된다고 하였다. 태아의 사지를 감싸는 양막대가 자연적으로 소실된 예가 없는 않으나 이는 매우 드물고[9] 최근 태아 내시경을 이용하여 양막대를 산전에 치료하는 방법들이 적극적으로 시도되고 있으므로 양막대 증후군의 산전진단은 더욱 중요하다고 할 수 있다[10-12].

초음파를 통해 양막대 증후군으로 산전진단 된 증례에서 진단시기는 대부분 재태연령 18-24주 사이였다[10,11]. 3차원, 4차원 초음파를 진단에 이용하면서 Inubashiri 등[7]이 재태연령 14주에, Chen 등[8]이 13주에 양막대증후군을 산전 진단하여 보고했으나 두 증례보고 모두 머리 뼈없음증과 복벽결손증이 동반된 다발성 기형이었다. 본 증례는 복벽결손 없이 머리뼈없음증만 있는 경우의 양막대를 재태연령 12주에 초음파로 확인하였다. 양막대에 둘러싸인 사지의 말단 부종이 생기는 경우는 흔히 있으나 전반적인 태아수종이나 염색체 이상과 관련이 있다는



보고는 없었다. 본 증례에서는 전신의 태아수종이 동반되어 있었으나 산모와 보호자의 거부로 염색체 검사를 하지 못하였으므로 태아수종이 우연히 동반된 염색체 이상에 의한 것인지 양막대증후군에 의한 것인지를 확인할 수 없었다.

부검을 통해 양막대증후군으로 밝혀진 태아의 산전 3차원 초음파 소견을 재검토하여 태아에 부착된 양막대를 초음파에서 확인한 저자들의 경험으로 미루어 볼 때 태아 뇌없음증, 머리뼈없음증 혹은 양막대증후군을 의심할 수 있는 소견이 보일 때는 3차원, 4차원 초음파를 이용하여 양막대를 확인하기 위한 노력을 하는 것이 필요할 것으로 생각된다.

## References

1. Garza A, Cordero JF, Mulinare J. Epidemiology of the early amnion rupture spectrum of defects. *Am J Dis Child* 1988;142:541-4.
2. Muraskas JK, McDonnell JF, Chudik RJ, Salyer KE, Glynn L. Amniotic band syndrome with significant orofacial clefts and disruptions and distortions of craniofacial structures. *J Pediatr Surg* 2003;38:635-8.
3. Rohrbach M, Chitayat D, Drake J, Velsner L, Sirkin WL, Blaser S. Prenatal diagnosis of fetal exencephaly associated with amniotic band sequence at 17 weeks of gestation by fetal magnetic resonance imaging. *Fetal Diagn Ther* 2007;22:112-5.
4. Laberge LC, Ruszkowski A, Morin F. Amniotic band attachment to a fetal limb: demonstration with real-time sonography. *Ann Plast Surg* 1995;35:316-9.
5. Chen CP, Chang TY, Lin YH, Wang W. Prenatal sonographic diagnosis of acrania associated with amniotic bands. *J Clin Ultrasound* 2004;32:256-60.
6. Paladini D, Foglia S, Sglavo G, Martinelli P. Congenital constriction band of the upper arm: the role of three-dimensional ultrasound in diagnosis, counseling and multidisciplinary consultation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;23:520-2.
7. Inubashiri E, Hanaoka U, Kanenishi K, Yamashiro C, Tanaka H, Yanagihara T, et al. 3D and 4D sonographic imaging of amniotic band syndrome in early pregnancy. *J Clin Ultrasound* 2008;36:573-5.
8. Chen HE, Chen CP, Hsu CY, Wang W. Typical body wall defect associated with craniofacial anomalies and amniotic bands diagnosed in early pregnancy. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007;46:286-7.
9. Pedersen TK, Thomsen SG. Spontaneous resolution of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:673-4.
10. Soldado F, Aguirre M, Peiro JL, Carreras E, Arevalo S, Fontecha CG, et al. Fetoscopic release of extremity amniotic bands with risk of amputation. *J Pediatr Orthop* 2009;29:290-3.
11. Husler MR, Wilson RD, Horii SC, Bebbington MW, Adzick NS, Johnson MP. When is fetoscopic release of amniotic bands indicated? Review of outcome of cases treated in utero and selection criteria for fetal surgery. *Prenat Diagn* 2009;29:457-63.
12. Peiro JL, Carreras E, Soldado F, Sanchez-Duran MA, Aguirre M, Barber I, et al. Fetoscopic release of umbilical cord amniotic band in a human fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009;33:232-4.

## 임신 초기 3차원 초음파로 양막대를 확인한 뇌없음증이 동반된 양막대 증후군 증례

인제대학교 의과대학 해운대 백병원 <sup>1</sup>산부인과, <sup>2</sup>병리과  
조현진<sup>1</sup>, 김연미<sup>2</sup>, 전군호<sup>1</sup>, 전성욱<sup>1</sup>, 정철희<sup>1</sup>, 지용일<sup>1</sup>

양막대증후군은 파열된 양막이 태아에게 부착하여 태아 기형을 유발하는 드문 질환으로 사지, 안면-두개골, 몸통 등 태아의 다양한 이상을 초래한다. 태아에 부착된 양막을 확인하는 것으로 산전진단이 가능하며 최근 3차원, 4차원 초음파를 이용하면 산전진단에 도움이 된다는 보고들이 있다. 그러나 전형적인 사지 절단이 동반되지 않고 다발성 기형이 아닌 경우의 양막대증후군은 산전진단이 쉽지 않다. 특히 뇌없음증의 경우 일차적인 신경관결손과 양막대증후군의 감별은 다음 임신을 위해서도 매우 중요하다. 저자들은 임신 12주에 부검을 통해 양막대증후군으로 진단된 뇌없음증 태아의 양막대를 3차원 초음파 영상을 재검토를 하여 확인하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

**중심단어:** 양막대증후군, 뇌없음증, 3차원 초음파검사