

RIGHT PULMONARY AGENESIS OF ONE FETUS IN A MONOCHORIONIC TWIN PREGNANCY: A CASE REPORT

Mi Rang Choi, MD, Se Hyoun Kwak, MD, Ju Young Cheun, MD, Ji Sun We, MD, Yong Lee, MD, Jong Chul Shin, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, The Catholic University of Korea College of Medicine, Seoul, Korea

Unilateral pulmonary agenesis is uncommon congenital malformation which refers to total absence of pulmonary parenchyma and blood vessels as well as bronchia beyond the tracheal bifurcation. And, it is rarely to make prenatal diagnosis. Indirect prenatal sonographic findings in this malformation include mediastinal shift of the heart together with lack of evidence of diaphragmatic hernia. And more reliable diagnosis is obtained by Doppler sonographic finding with lack of branching of the pulmonary artery. Its prognosis depends largely on the presence of associated other congenital anomalies. But unilateral pulmonary agenesis does not result in the death of the infant and is compatible with long-term survival. So, selective termination is not recommended. In the case herein, right pulmonary agenesis of one fetus in a monochorionic twin pregnancy was diagnosed by prenatal sonography. We describe this case with a brief review of the literature.

Keywords: Unilateral pulmonary agenesis, Mediastinal shift, Prenatal diagnosis

폐무발생증(pulmonary agenesis)은 기관 분기부(carina) 이상의 폐기관지와 폐실질 및 혈관구조의 형성이 실패하여 나타나는 드문 선천성 질환이다[1]. 양측성완전무발생, 일측성무발생 및 분엽무발생의 3가지로 구분되는데, 양측성완전무발생의 경우는 자궁 밖 생존이 어렵기 때문에 극도로 드물며 일측성의 경우가 70%에 달한다[1,2]. 예후는 동반 기형 여부에 따라 다르며 선천성 심혈관계 기형이 동반되는 경우가 많고 이외에도 소화기계나 비뇨생식기계 등 여러 부위에 동반 이상이 있을 수 있다[3]. 본 증례에서는 산전초음파검사서 단일용모막단일양막의 일란성쌍태아 중 일측태아의 우측폐무발생이 관찰되었으나 양측태아 모두 유지하며 정기적 추적 관찰하였고 출생 후 신생아 경과 양호하여 이를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

주 소: 임신 35주 1일의 쌍태임신으로 조기양막파수로 본원으로 전원되었다.

현병력: 환자는 임신 초부터 단일용모막 단일양막의 쌍태임신으로 진단받고 타 대학 병원에서 정기적 산전진찰을 받아왔다. 임신 초기에 시행한 혈청학적 검사 소견은 정상이었으며, 임신2분기에 시행한 모체 혈청삼중표지자 검사는 저위험군 소견이었다. 산전진찰중 임신 20주 경 시행한 정밀 초음파검사상 일측 태아의 폐의 선천성낭종유선기형(congenital cystic adenomatoid malformation, CCAM)으로 추정 진단되었고 그 외의 특이소견은 없었다. 임신 24주 경 임신성당뇨가 진단되었으나 식이요법으로 조절되었다. 이후 정기적 산전진찰중 임신 31주 4일에 조기진통으로 입원하여 자궁수축억제제 및 폐성숙 촉진제(덱사메

증례

환자: 전 O 경, 38세

산과력: 1-0-0-1

월경력: 초경은 15세, 월경주기는 규칙적이었고, 기간은 4-5일, 양은 보통이었으며, 월경통은 없었다. 최종 월경일은 2007년 10월 19일 이었고, 분만예정일은 2008년 7월 25일이었다.

과거력: 2006년 만삭으로 제왕절개분만을 하였으며 그 외 특이사항 없었다.

가족력: 특이사항 없었다.

Received: 2011. 3.10. Revised: 2011. 4.18. Accepted: 2011. 4.29.

Corresponding author: Ji Sun We, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Yeouido St. Mary's Hospital, 62 Yeouido-dong, Yeongdeungpo-gu, Seoul 150-713, Korea
 Tel: +82-2-3779-1217 Fax: +82-2-780-1930

E-mail: sunnywe@catholic.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

탄소)를 투여 받으며 안정 치료하였고 자궁수축이 호전되어 자궁수축 억제제를 중지하였다. 이후 임신 35주 1일에 조기양막파수가 발생하여, 신생아 중환자실에서의 집중치료 가능성 문제로 분만을 위해 본원으로 전원되었다. 본원에서 시행한 초음파 소견에서 단일태반, 단일양막과 단일양막의 쌍태아로 첫째 태아는 양두정골 직경 8.45 cm (34주 0일), 머리 둘레 30.99 cm (34주 4일), 복부 둘레 23.84 cm (28주 0일), 대퇴골 길이 6.42 cm (33주 1일)로 예측 태아체중은 1.8~1.9 kg이었고, 둘째 태아는 양두정골 직경 7.32 cm (29주 3일), 머리둘레 30.76 cm (34주 2일), 복부둘레 29.43 cm (33주 3일), 대퇴골 길이 6.49 cm (32주 4일)로 예상 태아체중은 2.06 kg으로 양측태아 모두 쌍태아 기준의 10~25%로 임신 주수에 합당한 성장소견을 보였다. 조기양막파수 상태로 양수지수는 거의 없었다. 첫째 태아는 사심방면상에서 심장을 포함한 심실중격이 우측으로 완전히 이동되어 있었으나 심장의 축은 정상 범주를 유지하고 있었다(Fig. 1). 우측폐실질은 거의 관찰되지 않으며 폐혈관의 분지 및 주행이 명확히 관찰되지 않았다. 이에 scimitar 증후군 혹은 우측 폐의 심한 형성부전으로 추정 진단되었다. 양수가 거의 없고 태아간 영상의 간섭의 문제가 있었으나, 심장 구조에 다른 이상 소견은 관찰되지 않았다. 둘째 태아는 특이 소견 관찰되지 않았다. 기제왕절개의 단일양막쌍태아 산모의 조기양막파수 및 진통으로 인하여 응급 제왕절개분만을 결정하였다.

분 만: 임신 35 주 1일에 양수 파열 7시간 경과한 채로 제왕절개 분만이 시행되었다. 첫 번째 신생아(기형 소견 관찰 태아, 이하 환아)는 여아 1.89 kg으로 아프가 점수는 1분에 2점, 5분에 5점이었고 두 번째 신생아는 여아 2.0 kg로 아프가 점수는 1분에 8점, 5분에 9점이었다. 첫 번째 신생아와 두 번째 신생아의 탯줄이 한번 꼬여있는 상태였고 다른 신체적 특이사항은 없었다. 첫 번째 신생아(환아)는 출생 후 전신에 청색증 소견 보였으며 움직임과 울음이 전혀 없는 상태로 심박수 100회 미만으로 측정되어 즉시 기관 삽관을 시행하였고 두 번째 신생아는 출생 후 움

직임과 울음은 양호하였고 청색증 소견 보이지 않았으며 특이소견 관찰되지 않았다.

신생아: 환아는 제대혈 PH는 7.368이었으며, 입원 후 시행한 말초혈액검사와 생화학검사결과는 특이사항 없었다. 생후 한 시간에 기도 삽관 제거하고 O₂ 1L를 주며 경과 관찰하였고 생후 3일째에는 산소 공급을 중단하였다. 생후 3일째에 시행한 흉부 X선촬영에서 우측 폐야(lung field)의 통기가 감소되어 있으며 심장 및 기도가 동측 전위되어 있었고(Fig. 2), 흉부 컴퓨터촬영검사서에서 우측 주기관지가 관찰되지 않았다(Fig. 3). 생후 4일째에 심장음 소견으로 시행한 심장초음파검사서서 우



Fig. 2. X-ray scan of the neonate's chest imaged with total haziness of Right lung field and right side deviation of mediastinal structure.

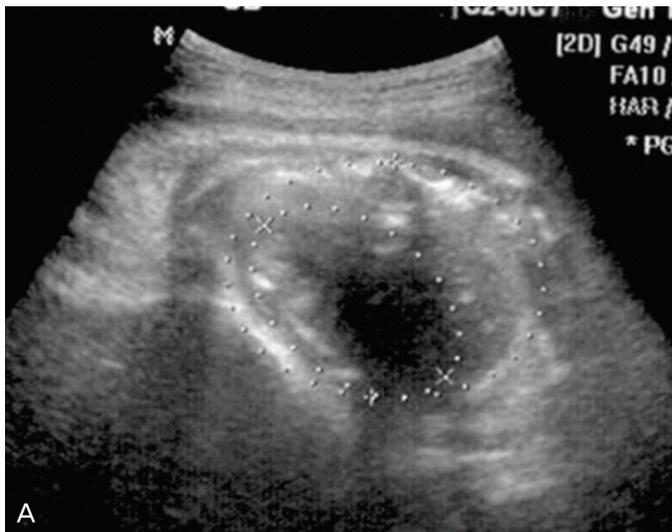


Fig. 1. Transverse axial ultrasonography image at 35 gestational weeks shows dextroposition of the heart in the absence of intrathoracic mass. The septal axis is normal. The heart is shifted into the right chest owing to a right lung hypoplasia or agenesis.



Fig. 3. Axial CT scan of the infant's head imaged with no visualization of right lung parenchyma and airway. Left lung shows normal structure. But, it is over-distended. Heart and mediastinal structures are displaced to the right side.

측 편위 심장에 1.7 mm 크기의 심실중격결손과 2.0 mm 크기의 심방중격결손이 관찰되었다. 미성숙신생아로 생후 5일째에 뇌초음파와 미숙아망막검사 및 청력검사를 시행하였고 모두 특이소견 관찰되지 않았다. 심방중격결손 및 심방중격 결손을 동반한 우측 폐무형성증으로 진단하여 VACTER 복합기형(VACTER association: vertebral, anal, cardiac, tracheo-Esophageal, renal)과의 연관을 확인하기 위해 염색체검사와 신장초음파 및 피부초음파를 시행하였는데 46,XX의 정상 염색체 핵형을 보였고 다른 특이소견은 관찰되지 않았다. 신생아는 생후 18일까지 전신상태 양호하고 신경학적 특이 소견 관찰되지 않아 외래에서 추적 관찰하기로 하고 퇴원하였다.

고 찰

폐는 수정 후 22일부터 내배엽의 복부 외낭형성(ventral outpouching) 으로부터 시작하여 배아기(embryonic phase), 가선기(pseudo-glandular phase), 소관기(canalicular phase), 종말낭기(saccular phase), 폐포기(alveolar phase)의 5단계를 거쳐 발생한다[4]. 배아기(26-52일)에 기관과 소분절 수준(subsegmental level)의 기도가 발생하기 시작하며 혈관과 폐실질은 소관기부터 발생한다. 폐의 형성장애는 발육 정도에 따라 세 가지의 군으로 구분되는데 무발생증(agenesis)은 폐실질, 혈관조직 및 기관지가 완전히 없는 경우이며 무형성증(aplasia)은 폐와 기관지 조직은 없으나 기관지의 흔적 기관이 존재하는 상태이고 저형성증(hypoplasia)은 기관지는 있으나 폐의 형성부전이 있는 경우이다. 무발생과 무형성은 태아기나 가선기(52일-16주)에 폐의 발생이 정지될 때 나타나고, 저형성은 임신 3기에 마지막 폐포의 분화가 정지될 때 나타난다[1,4]. 해부학적 부위에 따라서는 양측성, 일측성 및 분엽

의 세 가지로 구분되는데, 편측성 발육이상의 경우 단엽보다 전폐에 더 흔한 것으로 알려져 있다.

일측성폐무발생증은 편측의 폐실질, 기관지분지부 이하 및 혈관 구조가 형성되지 않은 질환으로, 1673년 De Pozze에 의해 젊은 여성의 부검으로 우연히 처음으로 발견된 후 10,000-15,000 부검 시 1예로 보고되는 드문 선천성 기형이다[2,5]. 원인은 명확히 밝혀져 있지 않으나 본 증례와 같이 쌍생아에서 보고된 바 있으며, 엽산이나 비타민 A의 결핍이나 바이러스성 혹은 유전성 소인이 관련이 있는 것으로 논의되고 있다[4]. 남녀 성에 따른 발생 빈도에 차이가 거의 없으며 발생 부위에 따른 빈도도 좌우의 차이가 없는 것으로 알려져 있다[4]. 단독으로 발생하기도 하지만 근골격계, 심혈관계, 비뇨생식기계 등 다른 신체 부위의 선천성 기형과 동반된 경우가 많으며[1,5], 대개 동측에 발생한다. 동반 기형에 따라 예후가 다른데, 동반 기형이 없는 경우는 임상 증상이 없을 수 있어 아동기나 성인이 된 후 우연히 발견되기도 한다. 우측 폐무발생증의 경우에서 동반 기형이 더 흔한데 50% 이상에서 심장 기형이 동반된다[4]. 본 증례의 경우도 출생 후 시행한 심장초음파검사서 심실 중격 결손과 심방 중격 결손의 심장 기형이 확인되었다. 우측폐무발생증은 기관지에 압력이 더 높게 가해지고 혈관 주행의 이상이 심하여 좌측 무발생증의 경우보다 예후가 나쁘다는 의견도 있으나[5], 예후는 발생 부위에 따른 차이는 없으며 동반된 기형에 따라 좌우되는 것으로 고려되고 있다[3].

산전진단은 임상적으로 더 흔한 다른 폐 기형들과 초음파 소견이 유사하여 출생 전에 확정이 가능하지 않다고 알려져 있으나, 횡격막 탈장의 증거가 없이 중격의 이동이 있는 경우에는 일측폐무발생증을 반드시 의심해 보아야 한다. 폐에 비정상 고음영이 보이며 태아의 심장과 중격의 이동이 있는 것도 일측폐무형성증을 시사하는 소견이다[3]. 그러나 가장 직접적인 진단 소견은 태아 심초음파의 도플러검사로 환측의

폐동맥 분지가 없는 것을 확인하는 것이다[5-8]. 본 증례에서 타원에서 20주경 시행한 초음파 검사에서 선천성 낭종유선기형으로 잘못 진단되었는데 이는 반대측 폐의 상대적 고음영 소견 때문이었던 것으로 고려된다. 우측폐형성부전이나 무형성증은 심장 외의 흉곽에 낭성 구조물이나 종괴가 없이 심장이 우측으로 편위되어 있는 양상을 보인다. 사방면상(four chamber view)에서 심장이 우측으로 이동되어 있으나 심장의 축은 정상이거나 정상에 근접하며 우측 폐 조직의 일부나 전체가 관찰되지 않을 때 추정 진단할 수 있다[3-6]. 삼혈관상(three vessel view)의 폐동맥 분지에서 우측 폐동맥이 작거나 관찰되지 않으며 좌측 폐동맥은 정상크기 또는 크기가 증가되어 있는 소견이 관찰될 수 있다. 흔히 폐 이외의 다른 부위의 기형이 동반되므로 정밀초음파검사나 태아 자기공명영상 등의 보조적 방법을 통해 동반 기형 여부를 반드시 확인하여야 한다. 태아 자기공명영상은 진단에 있어서 초음파검사를 상회하지는 않으나 예후에 중요한 동반 기형 여부 평가에 도움이 될 수 있는 것으로 고려된다[3,5].

우측 폐무형성증과 감별해야 할 중요 질환으로 scimitar 증후군이 있는데[7], 상염색체 우성(autosomal dominant)의 경향을 가지며 우측 폐의 발육부전과 하대정맥으로 기형적으로 들어가는 우측폐정맥을 특징으로 하는 증후군이다[9]. 따라서 산전초음파에서 종격이 우측으로 편위되고 폐동맥의 크기가 좁아져 보이는 경우에 scimitar 증후군과의 감별 진단을 고려해야 한다. 폐동맥의 관찰이 어려우나 color flow를 이용한 초음파검사서서 폐정맥의 경로가 비정상적으로 확인되는 경우는 scimitar 증후군으로 진단 할 수 있다. 본 증례의 경우는 산전에 이에 대한 진단이 우선으로 고려되었으나 출생 후 시행한 심장초음파검사상 우측폐정맥의 주행에 이상소견이 관찰되지 않아 scimitar 증후군과는 다른 형태를 보였다.

폐형성부전과 VACTER 복합 기형의 연합이나 특정 염색체결손(microdeletion 22q11)과의 연관성에 대한 보고들이 있어 염색체검사를 고려 해볼 수 있으나 염색체 이상과 연관된 경우가 정상 그룹에 비해 빈번하지 않으므로 양수천자나 제대천자 등을 통한 태아 염색체 분석을 기본 검사로 시행하는 것에 대해서는 논란의 여지가 있다[10,11]. 본 증례의 경우도 VACTER 복합 기형 여부의 확인을 위하여 산후에 염색체 핵형 분석을 시행하였는데 이상 소견을 보이지 않았다.

출생 후 임상 경과와 동반 심기형 유무와 독립적으로도 폐동맥고혈압이 발생하여 합병증이 발생할 수 있다. 또한 신생아 호흡곤란증후군과 기관분비물의 정체로 인해 염증이 자주 발생할 소지가 있다. 따라서 신생아에 대해 적절한 조치가 가능한 소아과 의사와 소아외과나 해당 관련 소아 전문의가 있는 삼차 기관에서 분만이 이루어져야 한다. 이른 산전진단은 출생 후 치료 계획을 가능하게 하므로 예후에 도움이 되는 것으로 고려된다[4]. 본 증례의 경우도 출생 후 신생아의 호흡 곤란 등에 대비하여 소아과 의사의 대기 상태로 분만이 시행되었고, 출생 후 환아의 상태에 따른 즉각적인 호흡 보조와 기관 내 분비물 등을 적절히 배출해 주는 것이 도움이 되었다고 판단된다. 한편, 본 증례의 경우는 과거 제왕절개 수술력이 있는 쌍태임신인 이유로 반복 제왕절개로 분만하였으나, 이전의 다른 보고들에서는 질식분만으로 출생하였고 분만과정 중

이나 출생 후 신생아의 경과에 미치는 특이 사항에 대해 언급된 바 없으므로 산전진단된 일측폐무발생으로 인해 수술적 분만법을 고려하는 것이 추천되는 것으로 보이지는 않는다.

우리나라는 현재 전체 출산율이 감소하는데 반해 결혼 연령은 늦어짐에 따라 35세 이상의 고령 산모의 증가와 배란유도약제나 보조생식기술의 발전 및 보편화에 의해 쌍태임신의 빈도가 꾸준히 증가하고 있다[12]. 쌍태임신에서의 선천성 기형은 양쪽 태아 모두에서 발생하는 경우보다 한쪽 태아에서만 발생하는 경우가 대부분으로 경우에 따라 선택적 유산이 고려될 수도 있다. 이러한 경우에 임신 유지 결정의 주체가 되는 환자와 가족에게 정확한 정보를 제공하여 적절한 판단을 내릴 수 있도록 해야 한다. 그러나 일측폐무발생증은 임상 증상이 없을 수 있으며 정상적인 성장이 가능하므로 선택적 유산이 권고되지 않는다[6,13]. 정확한 진단과 이를 바탕으로 예측되는 예후 및 치료계획에 대한 적절한 상담이 이루어 질 때에 산모와 보호자가 적절히 임신을 유지하는 것에 도움이 될 수 있겠다. 이에 상기와 같이 한쪽 태아에 기형이 발생한 경우에 질환에 대한 정확한 정보가 중요할 것으로 생각되며 국내에서는 산전에 진단된 보고가 없는 바 문헌 고찰과 함께 이에 대하여 보고하는 바이다.

References

1. Vettraino IM, Tawil A, Comstock CH. Bilateral pulmonary agenesis: prenatal sonographic appearance simulates diaphragmatic hernia. *J Ultrasound Med* 2003;22:723-6.
2. Greenough A, Ahmed T, Broughton S. Unilateral pulmonary agenesis. *J Perinat Med* 2006;34:80-1.
3. Yancey MK, Richards DS. Antenatal sonographic findings associated with unilateral pulmonary agenesis. *Obstet Gynecol* 1993;81:847-9.
4. Gabarre JA, Galindo Izquierdo A, Rasero Ponferrada M, Orbea Gallardo C, Puente Agueda JM, de la Fuente Pérez P. Isolated unilateral pulmonary agenesis: early prenatal diagnosis and long-term follow-up. *J Ultrasound Med* 2005;24:865-8.
5. Viora E, Sciarone A, Bastonero S, Errante G, Campogrande M. Prenatal diagnosis of isolated unilateral pulmonary agenesis in the second trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19:206-7.
6. Kalache KD, Chaoui R, Paris S, Bollmann R. Prenatal diagnosis of right lung agenesis using color Doppler and magnetic resonance imaging. *Fetal Diagn Ther* 1997;12:360-2.
7. 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.

8. Maymon R, Schneider D, Hegesh J, Herman A, Weinraub Z, Achiron R. Antenatal sonographic findings of right pulmonary agenesis with ipsilateral microtia: a possible new laterality association. *Prenat Diagn* 2001;21:125-8.
9. Wang CC, Wu ET, Chen SJ, Lu F, Huang SC, Wang JK, et al. Scimitar syndrome: incidence, treatment, and prognosis. *Eur J Pediatr* 2008;167:155-60.
10. Conway K, Gibson R, Perkins J, Cunningham ML. Pulmonary agenesis: expansion of the VCFS phenotype. *Am J Med Genet* 2002;113:89-92.
11. Fitoz S, Uçar T, Erden A, Günlemez A. DiGeorge syndrome associated with left lung aplasia. *Br J Radiol* 2001;74:764-6.
12. Korea National Statistical Office. 2008 Birth incidence [Internet]. Seoul (KR): Korea National Statistical Office; c2009 [cited 2009 Aug 19]. Available from: <http://kostat.go.kr/portal/korea>.
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.

단일용모막쌍태임신에서 일측태아의 우측폐무발생증

가톨릭대학교 의과대학 산부인과학교실

최미랑, 곽세현, 천주영, 위지선, 이 영, 신종철

일측폐무형성증은 편측에 폐실질, 혈관조직 및 기관지가 완전히 없는 드문 질환으로 산전진단되는 경우는 매우 드물다. 산전초음파에서 태아의 심장과 중격의 이동이 있고 횡격막 결손이 없는 경우에 의심해 볼 수 있으며, 도플러검사로 폐동맥의 분지가 없는 것을 확인하여 진단할 수 있다. 예후는 동반이상 여부에 따라 다른데, 초음파 소견의 심각함과 달리 증상이 없을 수 있고 정상적인 성장이 가능하여 성인이 된 후에 우연히 발견되는 경우도 있다. 이에 산전진단되는 경우에도 선택적 유산이 권고되지 않는다. 저자들은 우측 폐무형성증으로 산전진단되었고 분만 후 신생아 경과 양호하였던 예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심단어: 일측폐무형성증, 중격 이동, 산전진단