

ACUTE FATTY LIVER OF PREGNANCY WITH FETAL MICROVESICULAR HEPATIC STEATOSIS

Woo-Suk Han, MD, Yong Soo Seo, MD, Seung Yeon Im, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Eulji Hospital, Eulji University School of Medicine, Seoul, Korea

Acute fatty liver of pregnancy (AFLP) is a serious maternal disease occurring in the third trimester of pregnancy with significant perinatal and maternal mortality. Until recently the pathogenesis of AFLP was unknown and still has not been fully elucidated. However, recent molecular advances suggest that AFLP may result from mitochondrial dysfunction. Several reports have documented a strong association between AFLP and a deficiency of the enzyme long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase in the fetus, a disorder of mitochondrial fatty acid beta-oxidation. Therefore in this case, through findings of liver biopsy from dead fetus, we report possible causal relationship between fetal liver disease and maternal AFLP with literature reviews.

Keywords: Acute fatty liver of pregnancy; Fatty liver; Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase

임신성 급성 지방간(acute fatty liver of pregnancy, AFLP)은 임신 중에만 발생하는 모체의 특이한 간질환이다. 1934년도에 “Yellow acute atrophy of the liver”라는 이름으로 처음 기술되었으며, 1940년에 하나의 임상 질환으로 분류되었다. AFLP의 발생률은 1/13,000으로 보고되고 있다[1]. AFLP는 주로 임신 3분기에 발생하는 드물지만 심각한 질환으로 주산기와 모성사망률을 증가시킨다[1]. AFLP의 원인은 아직 밝혀져 있지 않다. 하지만 최근의 분자생물학분야의 발전으로 AFLP가 미토콘드리아의 기능 장애에 의해 발생한다는 의견들이 제시되었다. AFLP의 임상적 또는 병리학적 일부 소견들이 지방산의 산화 장애를 일으키는 일부 보통염색체 열성 유전질환과 비슷하다는 점이 발견되어 AFLP가 지방산의 베타-산화작용의 장애에 의한 것이라는 병리기전이 제시되었다[2-3]. 또한 최근의 연구들에서 태아-모체의 상호작용에 의해 AFLP가 발생함이 제시되고 있다.

이에 본 증례에서는 을지병원에서 발생한 AFLP 1예에서 사망한 태아의 부검 결과 분석을 통해, 태아와 모체 간의 연관성과 그 추정 원인을 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

환자: 나 O O, 26세

주소: 임신 37주 2일, aspartate transaminase (AST)/alanine transaminase (ALT) 상승, 호흡곤란

산과력: 0-0-1 (자연유산)-0

과거력: 임신성 당뇨병 A1 (27주부터 식사, 운동 치료), B형 간염(hepatitis

B virus, HBV) 보균자였다.

가족력: 특이사항 없었다.

현병력: 임신 37주 2일 산모이며 개인 산부인과 병원에서 정기 산전검진을 받던 자로 산전진찰상 임신성 당뇨 진단을 받아 1,800 kcal의 식사 조절 및 운동 치료하는 것 외에 특이 소견은 없었다. 임신 34주 경부터 간기능검사상 AST/ALT 상승되어 있었고 호흡곤란과 부종이 심해져 본원으로 전원되었다.

입원 시 진찰 소견: 신장 150 cm, 체중 50 kg, 임신 전 몸무게는 53 kg, 혈압 100/60 mm Hg, 맥박 76회/분, 호흡 24회/분, 체온 36.7°C였다. 자궁경관은 1 cm 개대되었고 40%의 소실이 있었다.

입원 시 검사 소견: 혈액 소견은 혈색소 10.9 g/dL, 백혈구 7,800/ μ L, 혈소판 123,000/ μ L이었으며 간기능검사는 AST 371 IU/L, ALT 292

Received: 2012.4.22. Revised: 2012.6.16. Accepted: 2012.7.16.

Corresponding author: Yong Soo Seo, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Eulji Hospital, Eulji University School of Medicine, 14 Hangeulbiseok-gil, Nowon-gu, Seoul 139-872, Korea

Tel: +82-2-970-8245 Fax: +82-2-970-8231

E-mail: obdrseo@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 © 2012. Korean Society of Obstetrics and Gynecology

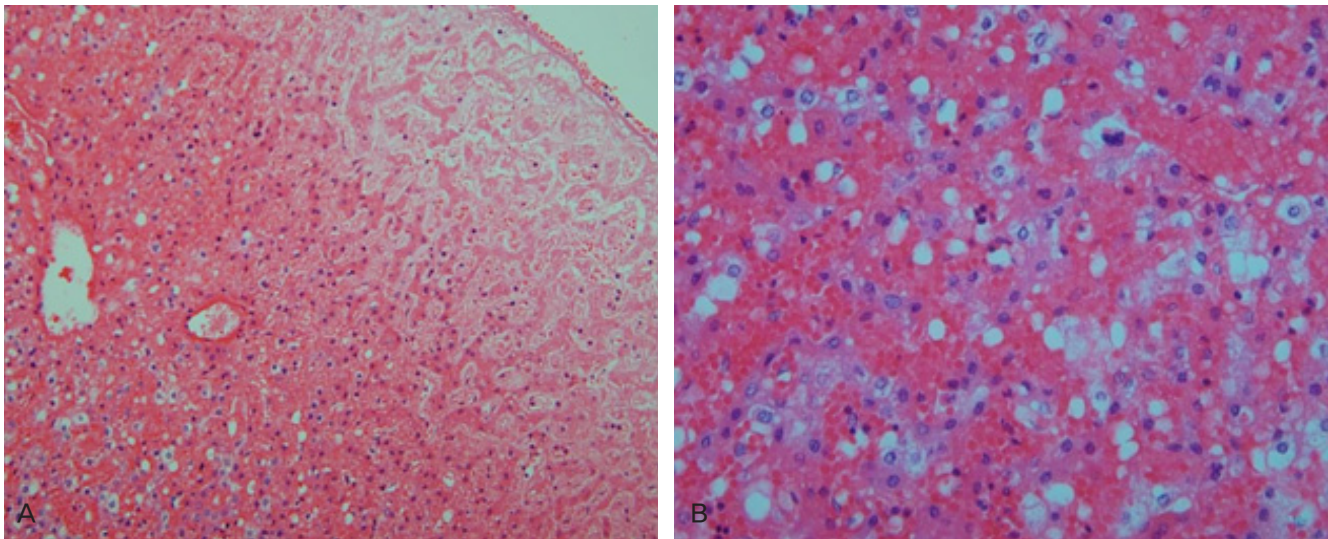


Fig. 1. Microscopic findings of liver biopsy of dead fetus (Gram stain). (A) Low-power view (×100). (B) High-power view (×200). There are diffuse parenchymal hemorrhage with focal hemorrhagic infarction and microvesicular fatty metamorphosis (steatosis).

Table 1. Serial laboratory results

Variables	HD 1 day	HD 3 day	HD 5 day	PPD 2 day	PPD 8 day
AST (IU/L)	371	215	161	82	41
ALT (IU/L)	292	176	131	74	22
LDH (IU/L)	504	344	391	457	454
ALP (IU/L)	749	592	606	558	475
T-Bilirubin (mg/dL)	5.4	4.9	5.4	4.7	1.6
Creatinin (mg/dL)	0.6	0.7		0.7	0.8
Glucose (mg/dL)	56	85	65	86	81
Albumin (g/dL)	2.9	2.4	2.6	2.5	3.8
T-protein (g/dL)	6	4.8	5.5	5	7.2
Na/K/Cl (mEq/L)	143/4.1/110	143/3.6/110			
Ca/P (mEq/L)	7.8/3.4	7.1/3.1			
PTT/PT/INR (sec)	29.5/11.1/0.9			26.2/10.6/0.83	
WBC-Hb-Plt (μL/g/dL/μL)	7800-10.9-123 k			14700-9.4-205 k	
FDP (μg/mL)				5	
D-dimer (μg/mL)				0.3	
Fibrinogen (mg/dL)				366	
r-GTP (IU/L)	98				
CPK/amylase (IU/L)	130/146				
Urine-protein	Trace				

HD, hospital day; PPD, postpartum day; AST, aspartate transaminase; ALT, alanine transaminase; LDH, lactate dehydrogenase; ALP, alkaline phosphatase; PTT, partial thromboplastin time; PT, prothrombin time; INR, international normalized ratio; WBC-Hb-Plt, white blood cell-hemoglobin-platelet; FDP, fibrinogen degradation product; r-GTP, gamma-glutamyl transpeptidase; CPK, creatine phosphokinase.

IU/L, 젖산탈수소효소(lactate dehydrogenase) 504 IU/L, 감마 글루타밀 전이효소(gamma-glutamyl transpeptidase) 98 IU/L, 요소질소(blood

urea nitrogen) 4.3 mg/dL, 크레아티닌 0.6 mg/dL, 총빌리루빈 5.4 mg/dL, 글루코즈 56 mg/dL이었다. 소변검사상 특이사항 없었다. 전해질검

사상 Na/K/Cl 각각 143/4.1/110 mEq/L였다. 혈액응고검사상 프로트롬빈 시간(prothrombin time, PT) 11.1 sec, 부분 트롬보플라스틴 시간(partial thromboplastin time, PTT) 29.5 sec이었고, 혈액형은 B+였다. 매독검사는 음성이고 간염검사는 HBsAg (+), HBsAb (-), HBcAb-IgM (-), HBcAb-IgG (+), HBeAg (+), HBeAb (-), HCV-Ab (-), HBV DNA (bDNA); 8.3×10^7 copies/mL로 상승 소견을 보였다.

영상의학과 소견: 흉부 X선검사상 특이 소견은 없었다.

초음파 소견: 예상 태아체중은 2,250 g이었으며 양수지수는 12.3 cm, 생물리학적 평가지표는 10점이었다.

입원 후 경과: 만성 간염 보유자로 간수치 상승과 관련된 소화기 내과로 협진 의뢰하였다. 의뢰결과 HBV DNA titer는 105 copies 이상으로 만성 간염으로 의심할 수 있으나, PT의 연장이 없고 환자가 식욕부진, 구역, 허약함 등의 급성 증상 호소는 없으며, 복부초음파에서도 급성 간염을 반영하는 소견이 전혀 없어 바이러스성 간염의 급성 악화로 보기에는 무리가 있어서 만성 간염의 재발은 배제되었고, 급성 임신성 지방간 진단을 받았다. 간염에 대한 평가와 산모의 유도분만 거부로 인해 분만이 지연되었고, 입원 6일째 태아심박동이 측정되지 않아 초음파로 태아의 사망을 확인하였고, 유도분만을 실시하여 사산된 남아(2,600 g)를 분만하였다. 사산아에 대한 부검 결과상 다발성 장기출혈 소견을 보였고, 사산아의 간생검상 세포질내의 액포가 관찰되었다(Fig. 1). 염색체검사의 결과는 47XY+21(6)이었다. 산모는 이후 간효소 수치가 떨어져 분만 2일 후 퇴원하였다(Table 1).

고 찰

AFLP는 발생은 드물지만 심각한 질환으로 진단이 지연되는 경우 간 기능 상실과 뇌병증을 일으킬 수 있으며 태아사망 또는 모체사망으로 이어질 수 있다. AFLP의 진단은 임상적 진단으로 내려지며 간생검에 의해서 확진된다[4]. 하지만 응급분만 상황 및 혈액응고 장애의 발생, 기타 위험성 때문에 간생검은 일반적으로 시행되지 않는다. 따라서 대부분의 경우, 임상적 소견과 검사 결과들을 토대로 한 의사의 경험적 판단에 의한 감별과 진단, 치료 방침의 결정이 임상적 예후에 중요한 요소로 작용한다. AFLP 환자의 검사 결과 소견은, 아미노기 전이 효소(aminotransferase) 수치가 증가하며, 백혈구 수치가 증가할 수 있다. 혈액내 요소질소, 크레아티닌, 요산이 증가할 수 있으며 알칼리 포스파타아제(alkaline phosphatase)가 3-4배 증가하고, 암모니아 수치의 증가 및 저혈당증이 발생할 수 있다. 또한 파종혈관내응고장애(disseminated intravascular coagulation), 즉 PT, PTT의 증가와 섬유소원수치의 감소 등이 흔히 발생한다[5]. 말초혈액도말검사에서는 혈소판감소증 및 정상적혈모구(normoblast) 소견이 관찰된다[6]. 초음파, computed tomography, magnetic resonance imaging 등의 영상의학 적 진단을 비침습적 방법으로 이용할 수 있지만 진단의 민감도와 특이도에서 한계가 있다[7]. AFLP의 간 조직학적 소견은 미세소포성 단순 지방증(microvesicular hepatic steatosis) 소견이 특이적이며, Oil Red

O 염색에서 세포질내의 소낭 형태로 미세소포성 지방(microvesicular fat)을 관찰할 수 있다. 임신 중에 간수치 이상을 일으키는 질환이 여러 가지가 있지만 일부 질환의 경우 감별이 어렵다. AFLP와 전격바이러 스간염(fulminant viral hepatitis) 모두 갑작스럽게 간부전으로 갈 수 있어 감별이 어려운 경우가 종종 있다. 특히 중증의 전자간증의 4%-20%에서 발생하는 HELLP증후군과는 감별이 불가능한 경우가 있으나, 보편적으로 저혈당증과 PT가 증가된 소견으로 HELLP증후군과의 감별이 이루어진다. 간생검에 의한 조직학적 소견에서도 분명한 차이를 보이는데 HELLP증후군에서는 문맥주위의 출혈과 피브린 축적의 소견을 보이는 반면 AFLP에서는 미세소포성 지방 축적이 특징적이다.

과거 AFLP의 발병기전에 대해서는 잘 알려지지 않았으며 현재까지 명백하게 밝혀진 기전은 아직 없다. 하지만 최근 들어 AFLP가 미토콘드리아의 기능 장애에 의한다고 제시되고 있다. 일부의 연구보고들에서 mitochondrial trifunctional protein (MTP)의 한 구성인 효소 복합체로서 미토콘드리아의 내측 막에 위치하여 미토콘드리아의 지방산 베타-산화에 관여하는 long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD)의 결핍과 AFLP와의 밀접한 연관성이 보고되고 있다[8]. MTP는 heterooctamer로 4α -와 4β -의 서브유닛으로 구성된다. LCHAD의 효소활성도는 carboxy-terminal domain에 있는 반면, MTP의 α -서브유닛의 amino-terminal domain은 long-chain 3-enoyl-CoA hydratase 효소작용을 갖는다. MTP의 β -서브유닛은 long-chain 3-ketoacyl-CoA thiolase 효소 작용을 갖는다. 효소 복합체를 구성하기 위한 α -와 β -서브유닛과의 결합은 막 통과와 촉매작용의 안정성을 위한 필수 단계이다[9]. 인간에서는 열성 유전의 형태로 질환이 발현되는데 독립적인 LCHAD 결핍, 또는 MTP 전체의 완전한 결핍으로 인한 3가지 효소 전체의 활성도가 감소된 소견을 보이는 형태로 나타난다. 환자에서는 두 가지 질환의 형태가 모두가 관찰되나 독립적인 LCHAD가 대부분을 차지한다고 보고되었다[10]. 이러한 질환을 가지고 태어난 영아의 경우 출생 수 시간 혹은 수 개월 후 비케톤증 저혈당과 간성 혼수가 나타나며 치료를 시행하지 않는 경우 혼수 상태나 사망에 이를 수 있다[11]. 또한 질환이 이와는 다른 형태인 심근병증, 느리게 진행되는 신경병증, 골격근 근육병증 혹은 갑작스런 사망의 형태(sudden infant death syndrome)로 나타나기도 한다.

최근 연구들에서 산모의 MTP 결핍 외에도 태아의 MTP 결핍과 AFLP와의 특이적이며 깊은 연관성이 언급되었다. Rinaldo 등[11]이 이에 대해 처음으로 보고하였는데 AFLP가 재발했던 산모에서 출생 후 6개월 뒤에 사망한 두 명의 영아에게서 지방산 산화 장애를 발견하여 보고하였다. 위 연구의 저자들은 AFLP와 영아의 지방산 산화 장애 질환들에서 공통적으로 미세소포성 지방증의 간 병리 소견을 보여 두 질환이 공통의 병리 기전을 가질 것으로 추측하였다. 90년대 초의 다른 보고에서도 LCHAD 결핍을 가진 영아들을 분만된 모체에서 임신기간 동안 중증 전자간증, HELLP 증후군, AFLP가 발생함을 보고하였다. Pons 등[12]도 5명 임신부의 11번의 임신 중 영아의 LCHAD 결핍이 확인된 6번의 임신 모두에서 임신기간 동안 모체에서 AFLP나 HELLP증후군이 발생하는 것을 보고하였다. 이 후에도 유사한 결과들이 계속 보고되

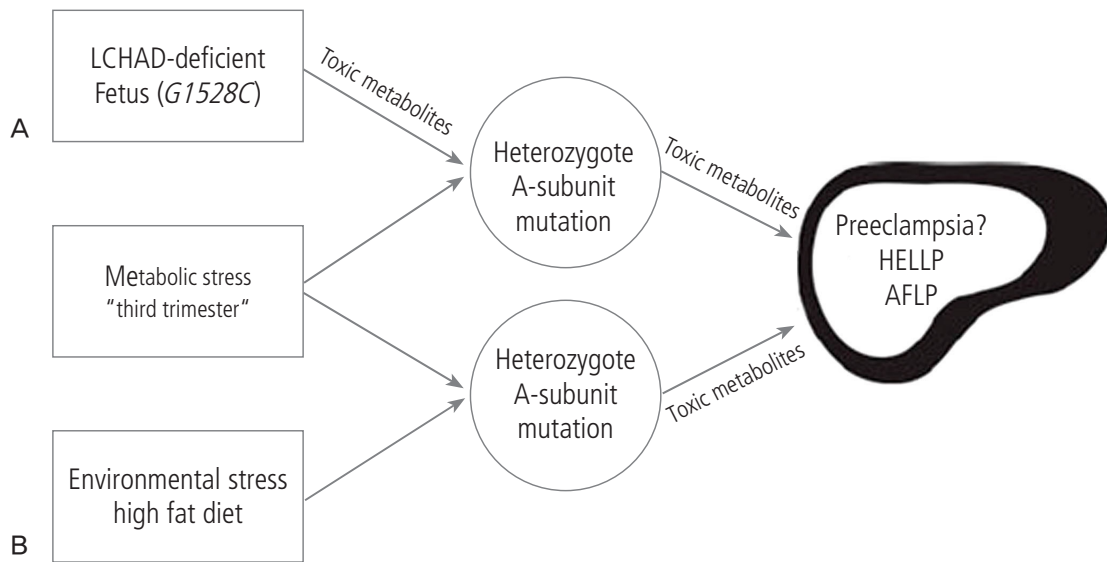


Fig. 2. Hypothesis illustrating the possible role of fetal and maternal MTP mutations in developing AFLP. Carrying an LCHAD deficient fetus (A) is the major determining factor in the development of maternal illness. Hepatotoxic metabolites produced by the fetus and/or placenta may cause liver disease in the obligate heterozygous mother when combined with the metabolic stress of the third trimester. Environmental stress (B) may lead to the further accumulation of toxic metabolites in the genetically susceptible mother causing maternal liver disease. LCHAD, long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase; AFLP, acute fatty liver of pregnancy; MTP, mitochondrial trifunctional protein. (From Ibdah. World J Gastroenterol 2006;12:7397-404 [15]).

었는데 1995년도에 Sims 등은 소아가 LCHAD 결핍을 가진 세 가족을 토대로 AFLP와 소아의 LCHAD와의 관계의 분자생물학적 기초의 윤곽을 그리기 시작하였다[10]. 이환된 신생아를 임신한 경우 모체에서는 HELLP증후군이나 AFLP가 발생하였으며, 이환된 2명의 소아의 분자생물학적 분석에서 양측 대립형질 모두에서 *G1528C* 변이가 밝혀졌으며 다른 한 소아에서는 한 대립형질에 정상 *G1528C*를 가지고 있는 복합 이형접합체를 발견하였다. MTP 결핍이 있는 소아를 키우고 있는 모체의 임신 중 간질환 발생에 관한 연구도 이루어졌는데[10], 태아의 LCHAD 결핍을 가진 19번의 임신 중 15번에서 모체에 간 질환이 발생하였으며, 완전한 MTP 결핍(complete MTP deficiency)을 가진 태아의 임신 중에서는 AFLP나 HELLP가 합병된 경우가 없었다. 이 연구의 결과에 의하면 LCHAD 결핍 태아를 임신한 경우 79%의 확률로 임신에서 AFLP나 HELLP가 발생할 수 있다고 보고하였다. 이후에 태아의 유전자형과 임신결과에 관한 연구를 살펴보면 MTP 결핍이 있는 태아를 분만한 경험이 있는 35명 임신부의 83번 임신 중 20번에서 AFLP이, 2번에서 HELLP이, 나머지 2번에서 전자간증이 발생하였으며 모든 LCHAD 결핍태아의 한쪽 혹은 양쪽 allele 모두에서 *G1528C*변이가 존재하였다[13]. 이 후 태아의 LCHAD 결핍과 모체의 AFLP의 연관성의 보다 확실한 증거를 제시할 수 있는 전향적 연구가 시행되었는데[14], AFLP가 합병된 27명과, HELLP증후군이 발생한 81명을 조사하였다. AFLP가 발생한 27명 중 5명에서 MTP 변이를 가진 태아를 임신하였으며 이 중 3명은 *G1528C* 변이가 동종접합체였으며, 2명은 복합 이형접합체였다. HELLP증후군으로 진단된 임신부 중에서는 1명만이 모체

에서 *G1528C* 이형접합체변이를 보였으며 태어난 소아에서는 이러한 변이가 관찰되지 않았다. HELLP증후군으로 진단된 81명의 임신부에서 태어난 소아 중에는 MTP변이를 보이는 경우는 없었다. 이 연구에서는 AFLP가 합병된 임신의 5명당 1명꼴로 태아의 LCHAD 결핍이 나타났다.

위의 모든 연구들은 태아가 LCHAD 결핍을 가진 경우 임신 중 AFLP가 발생할 가능성이 높다는 강력한 증거를 보여준다. 이러한 증거들로부터 AFLP가 발생한 임신에서 태어난 신생아에게는 *G1528C* 변이 여부를 출생 후 빠른 시일 내에 검사하여 소아에서 증상이 나타나기 전에 식사에 지방질은 줄이고 탄수화물 함량은 높이며 긴 사슬의 지방산 많은 음식을 중간 사슬의 지방산이 많은 음식으로 대체하는 등의 초기 식사 치료로 사망률을 줄이는 것이 타당하다고 주장하고 있다. 또한, AFLP가 합병된 임신에서 태어난 아이에서 MTP 변이를 찾아냄으로써 임신부에게 유전 상담을 시행하여 다음 임신에서의 AFLP의 발생 위험성을 임신 전에 가능할 수 있는 가능성을 제시하였다.

LCHAD 결핍 태아가 이형접합체 모체에 AFLP를 일으키는 기전은 아직 불확실하다. 그러나 몇 가지 관련인자가 Fig. 2에 보이는 것처럼 태아-모체 상호작용을 일으키는 데 관여하는 것으로 추측된다[15]. 첫 번째는 태아의 MTP 결핍과 모체의 이형접합으로 긴 사슬 지방산의 산화능력이 감소되는 것이다. *G1528C* 변이가 있는 경우 태반에서 생성되며 간 독성이 있을 수 있는 LCHAD가 모체 순환 속에 축적될 것으로 추측된다. 두 번째는 지방분해의 증가, 베타 산화의 감소 등 임신 시의 정상적인 지방 대사 변화에 따른 스트레스와 지방 과량섭취에 의한 환

경적인 스트레스가 원인이다. 이런 두 가지 내, 외 인자의 상호 작용으로 인한 독성 물질의 축적이 산모와 태아의 MTP 변형을 야기시켜 그 결과 AFLP가 발병하는 것으로 추측된다. AFLP은 심각한 합병증임에도 불구하고 발병기전은 아직 확실히 밝혀지지 않았다. 하지만 최근의 연구들에서 태아-모체의 상호작용에 의해 AFLP가 발생함이 제시되었다. 본 증례는 AFLP로 입원한 산모에서 태아가 갑자기 사망하였고, 이후 실시한 사산아의 부검상 기존 연구에서 수 차례 제시되었던 AFLP 간생검 소견인 미세소포성 단순 지방증이 발견되어 보고하는 바이다. 비록 태아의 MTP 및 *G1528C*의 변이 여부를 확인하지는 못하였지만, 태아의 간에서의 지방산 산화장애가 모체의 AFLP를 일으켰을 가능성을 문헌고찰을 통해 확인할 수 있었다. 또한 AFLP가 합병된 임신에서 출생 후 신생아에 지방산 산화 장애 질환에 대한 선별검사를 시행하는 것은 신생아의 사망률과 이환율을 낮추는 계기가 될 수 있으며 다음 임신의 유전상담에도 유용하게 이용될 수 있음을 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

References

1. Knox TA, Olans LB. Liver disease in pregnancy. *N Engl J Med* 1996;335:569-76.
2. Treem WR. Mitochondrial fatty acid oxidation and acute fatty liver of pregnancy. *Semin Gastrointest Dis* 2002;13:55-66.
3. Buytaert IM, Elewaut GP, Van Kets HE. Early occurrence of acute fatty liver in pregnancy. *Am J Gastroenterol* 1996;91:603-4.
4. Reyes H, Sandoval L, Wainstein A, Ribalta J, Donoso S, Smok G, et al. Acute fatty liver of pregnancy: a clinical study of 12 episodes in 11 patients. *Gut* 1994;35:101-6.
5. Holzbach RT. Acute fatty liver of pregnancy with disseminated intravascular coagulation. *Obstet Gynecol* 1974;43:740-4.
6. Burroughs AK, Seong NH, Dojcinov DM, Scheuer PJ, Sherlock SV. Idiopathic acute fatty liver of pregnancy in 12 patients. *Q J Med* 1982;51:481-97.
7. Castro MA, Ouzounian JG, Colletti PM, Shaw KJ, Stein SM, Goodwin TM. Radiologic studies in acute fatty liver of pregnancy. A review of the literature and 19 new cases. *J Reprod Med* 1996;41:839-43.
8. Kamijo T, Wanders RJ, Saudubray JM, Aoyama T, Komiyama A, Hashimoto T. Mitochondrial trifunctional protein deficiency. Catalytic heterogeneity of the mutant enzyme in two patients. *J Clin Invest* 1994;93:1740-7.
9. Ushikubo S, Aoyama T, Kamijo T, Wanders RJ, Rinaldo P, Vockley J, et al. Molecular characterization of mitochondrial trifunctional protein deficiency: formation of the enzyme complex is important for stabilization of both alpha- and beta-subunits. *Am J Hum Genet* 1996;58:979-88.
10. Ibdah JA, Bennett MJ, Rinaldo P, Zhao Y, Gibson B, Sims HF, et al. A fetal fatty-acid oxidation disorder as a cause of liver disease in pregnant women. *N Engl J Med* 1999;340:1723-31.
11. Rinaldo P, Raymond K, al-Odaib A, Bennett MJ. Clinical and biochemical features of fatty acid oxidation disorders. *Curr Opin Pediatr* 1998;10:615-21.
12. Pons R, Roig M, Riudor E, Ribes A, Briones P, Ortigosa L, et al. The clinical spectrum of long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency. *Pediatr Neurol* 1996;14:236-43.
13. Yang Z, Zhao Y, Bennett MJ, Strauss AW, Ibdah JA. Fetal genotypes and pregnancy outcomes in 35 families with mitochondrial trifunctional protein mutations. *Am J Obstet Gynecol* 2002;187:715-20.
14. Yang Z, Yamada J, Zhao Y, Strauss AW, Ibdah JA. Prospective screening for pediatric mitochondrial trifunctional protein defects in pregnancies complicated by liver disease. *JAMA* 2002;288:2163-6.
15. Ibdah JA. Acute fatty liver of pregnancy: an update on pathogenesis and clinical implications. *World J Gastroenterol* 2006;12:7397-404.

임신성 급성 지방간과 태아의 미세 소포성 단순지방증

을지대학교 의과대학 을지병원 산부인과

한우석, 서용수, 임승연

임신성 급성 지방간은 주로 임신 3분기에 발생하며 주산기와 모성 사망률과 연관된 심각한 임신관련 질환이다. 최근까지도 임신성 급성 지방간의 병리기전은 알려지지 않았으며, 지금도 완전히 밝혀지지는 않았다. 하지만 최근의 분자생물학분야의 발전으로 임신성 급성 지방간이 미토콘드리아의 기능 장애에 의해 발생한다는 의견들이 제시되었다. 몇몇 연구에서 태아의 장쇄 수산화 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증, 즉 미토콘드리아의 지방산 베타 산화의 장애와 임신성 급성 지방간 사이에 강한 연관 관계를 보고하고 있다. 따라서 본 증례에서는, 사산한 태아의 간생검의 결과를 통해, 태아의 간 질환과 모체의 임신성 급성 지방간 사이의 가능한 연관성을 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심단어: 임신성 급성 지방간, 간지방증, 장쇄 수산화 acyl-CoA 탈수소효소