

COLON ATRESIA, A RARE COMORBID CONDITION IN VACTERL ASSOCIATION

Ji Hye Hwangbo, MD, Eun Young Heo, MD, Youn Sil Choo, MD, Jin Young Bae, MD, Mi Ju Kim, MD, Won Joon Seong, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Kyungbuk National University School of Medicine, Deagu, Korea

Vertebral, anal, cardiac, tracheoesophageal, renal and limb (VACTERL) association is defined by the presence of at least three of the following six congenital malformations: vertebral defects, anal atresia, cardiac defects, tracheo-esophageal fistula, renal anomalies and limb abnormalities. The abdominal cystic mass, suspicious of colon atresia was identified on prenatal ultrasonography. The new born infant exhibited single umbilical artery, hemivertebra, hypoplastic nasal bone, ventricular septal defect, patent ductus arteriosus, colon atresia. For treatment of colon atresia, two staged surgery was provided by a pediatric surgeon. We experienced colon atresia, a very rare comorbid condition in VACTERL association. Prompt diagnosis and surgical correction was possible with the cooperation of pediatric surgeons, obstetricians and pediatricians.

Keywords: VACTERL association; Colon atresia; Congenital malformations

Vertebral, anal, cardiac, tracheoesophageal, renal and limb (VACTERL) 연관관 신생아에게서 나타나는 특정 발달결핍을 나타내는 군을 통칭하는 이름이며 아래의 6개의 기형 중 최소 3개 이상일 때 진단할 수 있다. 척추장애(vertebral defects)로 척추측만증이나 척추후만증이 나타날 수 있으며 항문폐쇄 혹은 항문막힘증(anal atresia)은 VACTERL 연관관의 55%–90% [1,2]에서 나타나는 것으로 알려져 있으며 흔하지 않지만 장폐쇄가 동반되는 경우도 있다. 40%–80% 이상이 선천성 심장문제(cardiac defects)를 동반하며 심실중격결손, 심방중격결손, 팔로사지 등을 나타낸다. 약 50%–80% [1,2] 정도에서 기관식도샷길을 동반한 식도폐쇄증(tracheo-esophageal fistula)을 동반한다. 또한 단일신장 혹은 불완전 신장(renal anomalies) 등이 동반되고 단일제대동맥을 보일 수 있다. 사지장애(Limb abnormalities)는 40%–50% [1–3]에서 나타나며 저형성 엄지, 다지증, 합지증, 요골 부전증 등이 있다. 이는 신생아 10,000명 또는 40,000명 중 1명의 유병률[1,4,5]을 나타내며 유전 및 환경의 복합요인으로 나타난다. 미토콘드리아의 기능장애[6], 염색체의 결손과 반복[7], 당뇨병의 환자 등도 원인 중의 하나로 보고되고 있다[8].

본 증례는 척추장애, 결장폐쇄, 심장기형, 신장위치 이상 등 4개의 기형이 있었으므로 VACTERL 연관관으로 정의할 수 있었다. 항문폐쇄 혹은 항문막힘은 VACTERL 연관관의 55%–90% [1,2]에서 나타날 정도로 잘 알려져 있다. 결장폐쇄는 VACTERL 연관관에서 흔히 동반되는 질환은 아니지만 출생 후 가능한 빨리 수술이 필요하므로 산전진단이 매우 중요하다. 저자들은 최근 결장폐쇄가 동반된 VACTERL 연관관이 발견되었기

에 결장폐쇄의 산전초음파 소견, 진단, 치료 등을 중심으로 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례

환자: 사공 O O, 17세

산과력: 0-0-0-0

과거력: 특이사항 없었다.

현병력: 초임부로 제태 28주 1일에 복합 선천성 기형으로 전원되었고,

Received: 2012.5.3. Revised: 2012.6.29. Accepted: 2012.7.24.

Corresponding author: Won Joon Seong, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Kyungbuk National University School of Medicine, 130 Dongdeok-ro, Jung-gu, Deagu 700-721, Korea

Tel: +82-53-420-5724 Fax: +82-53-423-7905

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

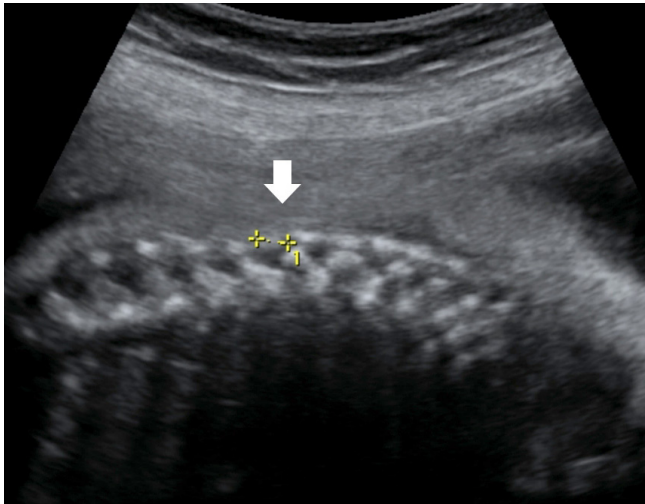


Fig. 1. At 28/6 weeks of gestation, the hemivertebra was identified between thoracic vertebra No.10 and No.11 on prenatal ultrasonogram (arrow).



Fig. 4. On the date of birth the baby showed a hypoplastic nasal bone (arrow).

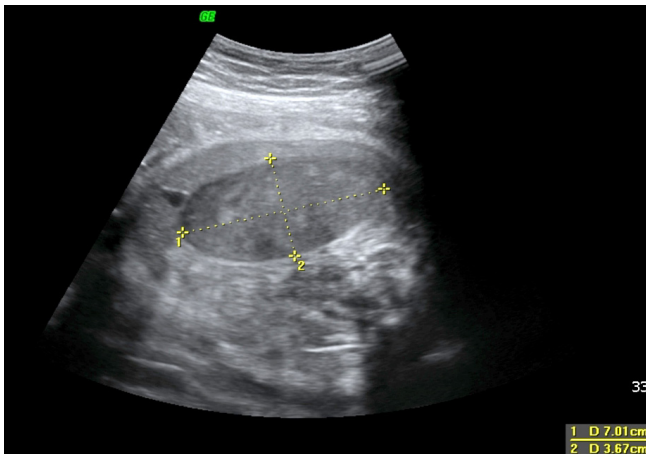


Fig. 2. At 38/1 weeks of gestation, the abdominal cystic mass 3×7 cm, suspicious of colon atresia was identified on ultrasonogram.

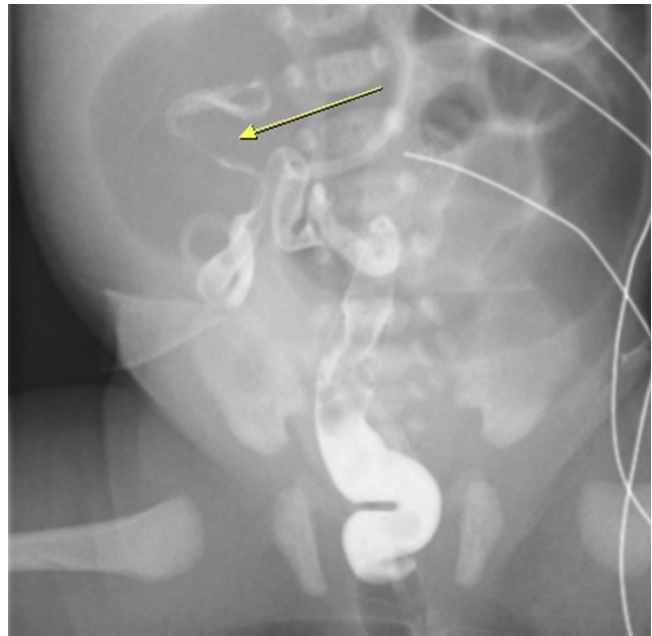


Fig. 5. On the first day of birth, the lopogram showed narrowing colon near the hepatic flexure, representing colon atresia (arrow).

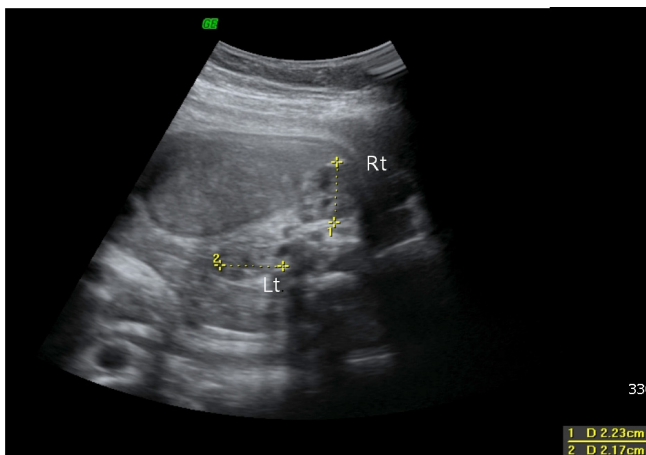


Fig. 3. At 38/1 weeks of gestation, a left ectopic kidney was identified.

당시 초음파 소견에서 색도플러상 신동맥을 확인할 수 없는 좌측신 무발생, 단일 제대동맥, 비골형성저하, 반척추뼈증(Fig. 1)을 보였다. 지속적인 외래추적 관찰을 시행하였으며 태아초음파상 다른 기형 소견의 변화는 없었으나 임신 28주 6일에 복부내 결장이 2.3 cm으로 증가되어 있어 결장폐쇄가 새로 의심되었다. 임신 38주 1일, 결장폐쇄 소견은 더욱 진행하였다(Fig. 2). 다만 이전에 무발생으로 보였던 좌측신은 일반적인 위치보다 아래에 이소신 형태로 작게 관찰되었다(Fig. 3).

신생아 소견: 임신 38주 5일에 정상 질식분만을 시행하였으며 여아

2,300 g, 아프가 점수는 3점/7점이었다. 외관상 비중격 형성저하로 콧등이 편평하였으며(Fig. 4) 단일 제대동맥이었다. 염색체검사상 46, XX로 수적, 구조적으로 이상 소견은 없었다. 출생당일 시행한 복부초음파상 소장에 전반적인 확장이 있었고 우측 신장은 정상 위치에 있었고 좌측 신장은 좌측 부신 아래에 얼마간 거리를 두고 아래에 위치해 있었다. 생후 1일째 시행한 심초음파상 매우 작은 근육성 심실중격결손(1-2 mm, 최대 수축기 혈류속도 2.5 m/sec) 및 동맥관 개존증(2.7 mm, 최대 수축기 혈류속도 2 m/sec) 있어 추후 추적하기로 하였다.

생후 1일째 시행한 바륨조영술상 제3형의 결장폐쇄증 소견을 보였으며(Fig. 5) 개복하 끝결장조루술(end colostomy)을 시행하였다. 수술 당시 간굽이(hepatic flexure)부위에서 제3형의 결장폐쇄증이 관찰되었으며 근위부 결장은 3 cm 정도로 늘어나 있었고 태변이 가득 차 있었으며 원위부 결장은 5 mm 정도로 협착되어 있었다. 일차 문합술이 어려워 끝결장조루술(end colostomy) 및 추가적인 충수돌기절제술을 시행하였다. 생후 6개월경 근위 및 원위부 부분 장절제술 후 결장문합을 시행하였다. 이차 수술 2주 후, 한달 후 총 2차례의 장폐색 의증으로 입원하여 보존적 치료 시행 후 호전되었다. 결장폐쇄 이외의 다른 기형에 대해서는 생후 12일째 시행한 엑스선상 흉추 10번 11번 사이에 반척추증 관찰되어 정형외과 주기적 추적관찰 중에 있다. 비중격 형성저하는 호전추세로 성형외과 추적관찰 중에 있으며 생후 1년 후 수술에 정이다.

고 찰

VACTERL 증후군은 다양한 형태의 임상적 특징을 나타내며 이환 기형에 따라 다양한 후유증을 야기할 수 있다. 척추측만증 및 요통, 변실금, 성기능장애, 부정맥, 식도 위역류증, 요로감염, 사지기능장애 등이 신생아기 이후에도 지속될 수 있다. 출생직후의 적절한 진단과 치료에 따라 이후 삶의 질에도 영향을 미칠 수 있는 만큼 적절한 유전상담과 산전진단이 중요하다.

약 90%의 경우에 산발적(sporadic)으로 나타나지만 10% 정도는 유전성을 가질 수 있으므로 이환된 환자의 가족력이 있는 경우의 산전진찰 시 주의를 기울여야 할 것이다[8]. 산전진단은 일차적으로는 주로 태아초음파에 의존하는 만큼 의사의 경험과 기술이 중요하다. 항문직장기형과 기관식도 썬길 등은 산전진단이 어려운 경우가 많은데 양수과다증, 팽창된 결장 등이 단서가 될 수 있다. 그리고 단일제대동맥이 있는 경우에 다른 동반 기형이 있는지 주의 깊게 관찰할 필요가 있다.

VACTERL연관의 55%-90% [1,2]는 항문직장기형을 동반하는 것으로 알려져 있다. Oral 등[9]의 연구에서 VACTERL 연관으로 진단받은 신생아 28명(92.8%)을 대상으로 임상적 특징을 조사하였을 때, 가장 흔한 기형은 척추장애로 26명에게서 나타났고, 항문폐쇄는 19명으로 전체의 67.8%, 식도 및 기관장애 17명(60%), 신장기형 15명(53.5%), 사지장애 15명(53.5%), 심기형 14명(50%)으로 다양한 임상적 특성이 나타났다. 또한 Mittal 등[10]에 의하면 항문직장기형 환자 140명을 대

상으로 관련 기형을 조사하였는데 37.4%가 VACTERL 증후군과 연관이 있는 것으로 나타났다.

이와 같이 항문직장기형과 VACTERL 연관과의 높은 연관성은 알려져 있지만 결장폐쇄 동반은 흔하게 보고되지는 않았다. 위 증례에서는 산전 태아초음파를 통해 결장폐쇄를 의심할 만한 복부종괴 병변이 관찰되어 출생당일 복부초음파를 시행하였고 이에 따른 결장폐쇄 의심하에 생후 1일째 바륨조영술을 시행하여 결장폐쇄의 빠른 진단과 치료를 시행할 수 있었다.

산전 태아초음파에서 결장폐쇄 및 항문폐쇄는 양수과다증이 전형적이지 않으므로 쉽게 진단되지 않는다. 골반의 횡단면에서 방광과 엉치뼈 사이에 액체로 차있는 형태의 직장 혹은 결장의 확장이 보일 때 의심할 수 있다. 결장폐쇄증은 신생아 장폐쇄의 흔한 원인은 아니다. 보고에 따르면 유병률은 1,498명당 1명[11]에서 40,000명당 1명[12]으로 다양하다. 결장폐쇄증은 상기 증례와 같이 다른 기형과 동반이 되는 경우가 많은데, 근골격계, 눈, 심장, 복벽 질환[13] 등 다양하다.

결장폐쇄의 임상증상으로는 복부팽만, 담즙성 구토, 대변 배출장애 등이 있으며 소장폐쇄, 태변, 장마비, Hirschsprung병 등과 감별하여야 한다. 대부분 바륨조영술 등의 방사선 촬영술로 결장폐쇄를 진단하게 되는데 폐쇄후방부위의 장은 조영제로 가득 차게 되고 폐쇄전방 부위의 장은 공기로 팽창되어 있는 것을 관찰할 수 있다.

결장폐쇄의 첫번째 응급치료는 비위관을 이용한 감압과 수액공급, 항생제 치료 등이다. 최종 치료는 수술인데 폐쇄의 부위에 따라 우측결장의 폐쇄는 일차 문합술, 좌측 혹은 구불결장폐쇄는 장루술 이후 단계적 문합술을 하는 것이 감염 등의 합병증을 예방하는 데 더 이로운 것으로 알려져 있다. 수술 이후의 합병증은 다른 장수술의 경우와 비슷하며 문합 부위의 협착, 누출, 장마비 등이 있으며 장질환 자체만으로도 사망률은 드문 것으로 되어있다. 이 증례의 환아는 최종 문합술 후 1년간 2차례의 장폐색으로 입원하여 비위관을 이용한 감압, 금식 등의 보존적 치료 후 증상 호전되어 퇴원하였다.

척추장애, 직장항문기형, 심장기형, 기관식도기형, 신장기형, 사지장애 등 여섯 개의 기형 중 세 개 이상일 때 정의하는 VACTERL 연관은 환아에 따라 임상양상이 다양하며 적절한 산전진단에 따른 생후 즉각적인 수술적, 내과적 처치가 환아의 예후에 중요한 영향을 미친다. 상기 증례에서 VACTERL 연관에서는 드물게 동반되는 결장폐쇄를 경험하였기에 보고하는 바이다.

References

1. Botto LD, Khoury MJ, Mastroiacovo P, Castilla EE, Moore CA, Skjaerven R, et al. The spectrum of congenital anomalies of the VATER association: an international study. *Am J Med Genet* 1997;71:8-15.
2. Källén K, Mastroiacovo P, Castilla EE, Robert E, Källén B. VATER non-random association of congenital malformations:

- study based on data from four malformation registers. *Am J Med Genet* 2001;101:26-32.
3. Evans JA, Vitez M, Czeizel A. Patterns of acrorenal malformation associations. *Am J Med Genet* 1992;44:413-9.
 4. Khoury MJ, Cordero JF, Greenberg F, James LM, Erickson JD. A population study of the VACTERL association: evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 1983;71:815-20.
 5. Czeizel A, Ludányi I. An aetiological study of the VACTERL-association. *Eur J Pediatr* 1985;144:331-7.
 6. Damian MS, Seibel P, Schachenmayr W, Reichmann H, Dorn-dorf W. VACTERL with the mitochondrial np 3243 point mutation. *Am J Med Genet* 1996;62:398-403.
 7. de Jong EM, Douben H, Eussen BH, Felix JF, Wessels MW, Poddighe PJ, et al. 5q11.2 deletion in a patient with tracheal agenesis. *Eur J Hum Genet* 2010;18:1265-8.
 8. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:56.
 9. Oral A, Caner I, Yigiter M, Kantarci M, Olgun H, Ceviz N, et al. Clinical characteristics of neonates with VACTERL association. *Pediatr Int* 2012;54:361-4.
 10. Mittal A, Airon RK, Magu S, Rattan KN, Ratan SK. Associated anomalies with anorectal malformation (ARM). *Indian J Pediatr* 2004;71:509-14.
 11. Evans CH. Atresias of the gastrointestinal tract. *Int Abstr Surg* 1951;92:1-8.
 12. Franken EA, Smith WL. *Gastrointestinal imaging in pediatrics*. 2nd ed. New York: Harper & Row; 1982.
 13. Boles ET Jr, Vassy LE, Ralston M. Atresia of the colon. *J Pediatr Surg* 1976;11:69-75.

VACTERL 연관에서 동반된 결장폐쇄의 1예

경북대학교 의과대학 산부인과학교실

황보지혜, 허은영, 추연실, 배진영, 김미주, 성원준

척추장애, 직장항문기형, 심장기형, 기관식도기형, 신장기형, 사지장애 등 여섯 개의 선천기형 중 세 개 이상일 때 정의할 수 있는 vertebral, anal, cardiac, tracheoesophageal, renal and limb (VACTERL) 연관은 환아에 따라 임상양상이 다양하다. 산전 초음파상 태아복부에 결장폐쇄 의심 종괴가 관찰되었으며 환아는 단일제대동맥, 반척추뼈증, 비골형성저하, 심실중격 결손 및 동맥관 개존, 결장폐쇄를 가지는 VACTERL연관의 임상 증상을 나타내었다. 출생 후 결장폐쇄의 치료를 위해 총 2차례의 소아외과 수술을 시행하였다. 본 저자는 VACTERL 연관에서 매우 드물게 동반되는 결장폐쇄를 경험하였으며 타과의 적절한 협진을 통해 빠른 진단 및 치료를 할 수 있었다.

중심단어: VACTERL 연관, 결장폐쇄, 선천기형