

제대 정맥 기형에 의한 비면역성 태아수종 1례

서울대학교 의과대학 소아과학교실

윤나라·김지수·이주영·신승한·고정민·김이경·김한석·최중환

A Case of Non-Immune Hydrops Fetalis due to
Umbilical Venous Malformation and Noonan SyndromeNara Yun, M.D., Ji Soo Kim, M.D., Juyoung Lee, M.D., Seung Han Shin, M.D.,
Jung Min Ko, M.D., Ph.D., Ee-Kyung Kim, M.D., Ph.D.,
Han-Suk Kim, M.D., Ph.D., and Jung-Hwan Choi, M.D., Ph.D.

Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea

Anomalies of the fetal venous system are rare. Major portion of fetal venous anomalies are malformation of umbilical vein and ductus venosus. Abnormal umbilico-systemic shunt, bypassing the ductus venosus makes direct connection between the high-pressure umbilical system and the low-pressure systemic system. And it makes adverse to the fetal hemodynamics. Fetal hemodynamic distress may induce fetal growth retardation, hepatomegaly, cardiomegaly, hydrops fetalis and fetal death. We report a case of non-immune hydrops fetalis which was associated with abnormal umbilical vein pathway. Our patient had bifurcated umbilical veins. Main branch of umbilical vein was drained directly to the left internal iliac vein and another branch was drained to the portal vein. After birth, extrahepatic shunt through main branch of umbilical vein that bypassed the portal system was persisted and thrombocytopenia was combined due to consumption in thrombus of a dilated anomalous umbilical vein. Later this case was diagnosed as Noonan syndrome with a genetic testing.

Key Words : Vascular malformations, Umbilical veins, Fetus, Non immune hydrops fetalis, Noonan syndrome

태아 정맥계 이상은 일차적으로 주요 혈관 연결 형성이 실패하였거나, 제대로 형성된 혈관의 이차적인 폐쇄에 의한 변형 때문에 발생하는 것으로 생각된다. 이는 매우 드문 질환이나 최근 도플러와 고해상도 초음파술이 발달함에 따라 산전 진단이 가능하게 되었다. 그 중 가장 흔한 것은 제대 정맥의 이상으로 간 외 혹은 간 내 제대-전신 단락(umbilico-systemic shunt)를 유발할 수 있다. 그러나 아직까지 보고된 증례가 드물어 병태 생리, 혈액학이 명확히 규명되지 않았으며 전반적인 예후평가도 어려운 상태이다.¹⁻³

태아의 제대 정맥은 산소포화도가 높은 혈액을 태반에서 태아의 심장으로 운반하며, 정맥관은 고압의 제대 정맥계과 저압의 태아 전신 정맥계를 연결해주는 조절자 역할을 하고 있다. 태아 제대 정맥의 이상으로 인해 혈액학의 변화가 발생하게 되면, 태아의 발육제한, 간비대, 심비대, 복수 등을 일으킬 수 있으며, 심한 경우는 태아수종이나 태아 사망을 초래 할 수 있다. 본 저자들은 제대 정맥 기형으로 발생한 제대-전신 단락에 의한 태아수종 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

접수 : 2013년 8월 6일, 수정 : 2013년 9월 24일
승인 : 2013년 9월 30일
주관책임자 : 이주영, 110-744, 서울특별시 종로구 대학로 103
서울대학교 의과대학 소아과학교실
Tel : 02)2072-0647, Fax : 02)2072-0590
E-mail : lamb4122@snu.ac.kr

Copyright© By The Korean Society of Perinatology

환자 : 윤OO 아기, 생후 1일, 남아

주소 : 전신 부종, 서맥, 전신 청색증

산모병력 : 산모(산과력1-0-1-1)는 34세로 과거력상

특이병력이 없었으며 금번이 세 번째 임신이었다. 2008년 두 번째 임신 시, 임신 12⁺4주에 시행한 산전 초음파상 경한 심실비대 및 심낭삼출이 관찰되어 심장기형을 의심하였고 임신 14⁺4주에 태아 심박동이 없어 자궁소파술을 시행하였다. 2012년, 금번 임신 13주경, 산전초음파상 경부 낭성림프관종이 의심되어 서울대학교병원 산부인과로 전원되었고 초음파검사상 태아는 낭성림프관종(0.76-1.13 cm)과 전반적으로 부종경향이 관찰되었다. 임신 13주에 융모막 융모 채취술을 시행하였고 염색체 검사상 46,00로 확인되었다. 임신 18주에 시행한 태아초음파에서는 이전의 낭성 림프관종은 관찰되지 않았고 임신 21주에 시행한 태아의 정밀 심장초음파검사서 경미한 심비대와 소량의 심낭삼출이 관찰되었으나 원인이 될만한 심기형은 없었다. 임신 24주, 태아 초음파에서 태아 복강내 제대정맥이 하대 정맥으로 연결되어(Fig. 1) 간외 제대-전신성 단락이 있고 복강 내 제대정맥류, 정맥관 무발생(agenesis of ductus venosus)과 양수과다가 관찰되었다. 임신 35주에 시행한 태아 초음파에서 복수, 흉수, 전신 부종이 관찰되어 태아수종으로 응급 제왕절개분만을 시행하였다.

현병력 : 환아는 제대주령 35⁺0주에 출생체중 4.38 kg로 출생하였고 아파가 점수는 1분에 4점, 5분에 5점이었다. 출생 직후 울음이 없었고 전신 청색증 및 서맥이 있어 분만장에서 기관 내 삽관 시행 후 신생아 중환자실로 입원하였다.

진찰 소견 : 얼굴 및 전신 부종으로 인해 체중은 4,380 g으로 97 백분위수 이상, 두위는 36.8 cm으로 97 백분위수 이상이었고, 신장은 49 cm으로 90 백분위수에 해당하

였다. 양측 호흡음은 감소되어 있었고 빠른 호흡 및 흉부 함몰 있었다. 심음은 규칙적이었고, 심잡음은 들리지 않았다. 복부는 팽만되어 있었고 심한 피하부종으로 인해 간과 비장의 촉진에 어려웠으며 양 하지에 점상 출혈이 관찰되었다. 중환자실에 입실 시, 혈압 55/23 mmHg, 중간혈압 33 mmHg이었으며 상하지의 SpO₂는 90%였다.

검사 소견 : 출생 직후 시행한 말초 혈액 검사에서 백혈구 30,200/mm³ (중성구 35%, 림프구 30%, 단핵구 20%, 호산구 5%), 혈색소 13.5 g/dL, 헤마토크릿 41.2%, 혈소판수 112,000/mm³로 혈소판 감소증이 있었으며, AST 35 IU/L, ALT 1 IU/L, BUN 6 mg/dL, Cr 0.56 mg/dL, 단백질 3.8 g/dL, 알부민 2.2 d/dL, 총 빌리루빈 2 mg/dL이었고, PT INR 1.78, PT 19초, aPTT 66.5 초로 증가되어 있었다. 정맥혈 가스 검사는 pH 7.101, PCO₂ 70.4 mmHg, PO₂ 68 mmHg, HCO₃⁻ 21.9 mmol/L, BE -8 mmol/L로 호흡성 산혈증을 보였다. 직접 및 간접 Coombs test는 음성하였고, IgM 10 mg/dL, TORCH (Toxoplasma, Rubella, Cytomegalovirus, Herpes) IgG와 IgM, VDRL 검사, Parvovirus B19 PCR은 모두 음성이었다. 태반의 무게는 1,320 g이었으며 제대의 평균 외경은 1.5 cm이고 단면상 2개의 동맥과 1개의 정맥이 관찰되었으며 태반경색이나 혈중 및 종괴는 관찰되지 않았고 추후 병리 검사에서 급성 융모양막염 2단계로 보고되었다. 흉부 및 복부 방사선 검사(Fig. 2)에서 양측 흉강 삼출이 있었고 장내 공기는 전혀 관찰되지 않았으며 복부 초음파에서 다량의 복수가 관찰되었다. 출생일 시행한 심장 초음파에서는 4.5 mm 크기의 동맥관 개존증(좌우단락)과 5 mm 크기의 2차공 심방 중격 결손(좌우단락)이 확인되었다.

치료 및 임상 경과 : 신생아 중환자실에 입원 직후 환아는 고빈도 진동환기요법 적용 하에 흉수 천자(우측 23 mL, 좌측 10 mL)와 복수 천자(53 mL)를 시행 받았다. 흉수와 복수 모두 장액혈액성 양상으로 유미흉 소견은 없었다. 생후 3일째 좌측 흉수 증가하여 경피적배액관(percutaneous catheter drainage, PCD)를 삽입하였고 생후 8일째 우측 흉수 증가 소견 보여 역시 우측에도 PCD를 삽입하였다. 비위관을 통해 식이를 진행하면서 흉수가 혼탁한 양상으로 배액 되었으나 흉수 검사상 pH 7.34 백혈구



Fig. 1. Fetal USG at PMA 24⁺2 weeks. It reveals that umbilical vein(*) drains into internal iliac vein in pelvis.

1,000/mm³ 이상 림프구 62%, TG 61 mg/dL로 유미홍의 진단기준에는 합당하지 않았다. 생후 5일째, 소변량 감소, 체중이 증가하고 혈청 크레아티닌, 인, 요산이 상승하여 급성 신부전으로 생후 6일째부터 3일간 지속적 신대체요법 (continuous renal replacement therapy, CRRT)를 시행하였다.

생후 6일째 시행한 복부 초음파에서 배꼽 바로 아래에서 두 갈래로 나뉘어 주행하는 제대 정맥이 확인되었다. 두 갈래의 제대 정맥 중 하나는 간 원삭의 주행을 따라 좌측 간문맥으로 연결되었다. 나머지 제대 정맥은 배꼽 아래에서 내장골 정맥으로 이어졌으며, 배꼽 아래 부위에서 정맥류를 보이면서 혈전이 관찰되었다. 도플러로 보았을 때, 좌측 간문맥의 혈류가 제대 정맥을 통해 내려와 배꼽 아래의 분기점을 거쳐 좌측 내장골 정맥으로 연결되었다. 이는 배꼽 아래에서 두 갈래로 나뉜 비정상적 제대 정맥과 제대 정맥 개존으로 인한 것으로 간 외 간문맥-전신성 단락 (extrahepatic porto-systemic shunt)으로 진단되었다. 이러한 제대 정맥의 비정상적 주행은 생후 13일째에 시행

한 복부 CT 검사에서도 확인되었다(Fig. 3). 혈액 검사상 지속적인 혈소판 감소증이 있었는데 이는 제대 정맥 내의 혈전 생성으로 인한 소모성 응고병증 때문으로 생각되었다. 간 외 간문맥전신성 단락이 지속될 경우 중재적 시술을 시행할 것을 고려하면서 복부 초음파와 추적검사를 하였고 생후 17일째에 시행한 복부 초음파에서 제대 정맥 내 혈류량이 감소하고 생후 19일째 제대 정맥은 자연폐쇄 되었으며 혈소판 감소증은 호전되었다.

생후 10일째, 동맥관 개존증 교정 수술을 받았고 식이를

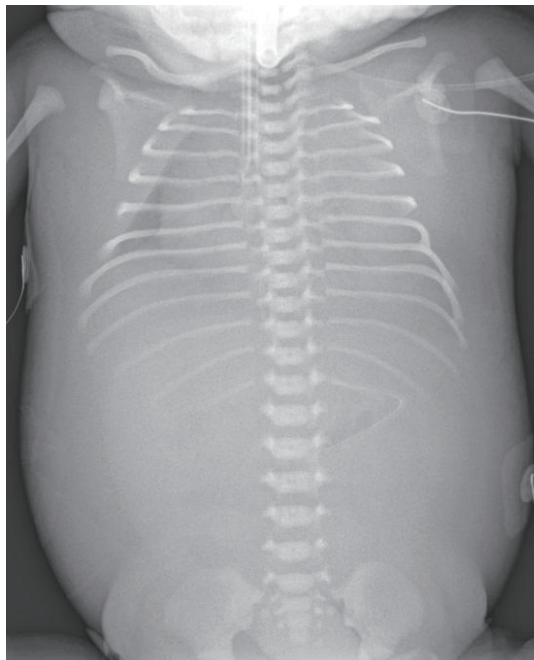


Fig. 2. Infantogram at postnatal day 1. It shows pleural effusion, cardiomegaly, gasless abdomen and marked subcutaneous edema. Endotracheal tube and gastric tube were inserted.

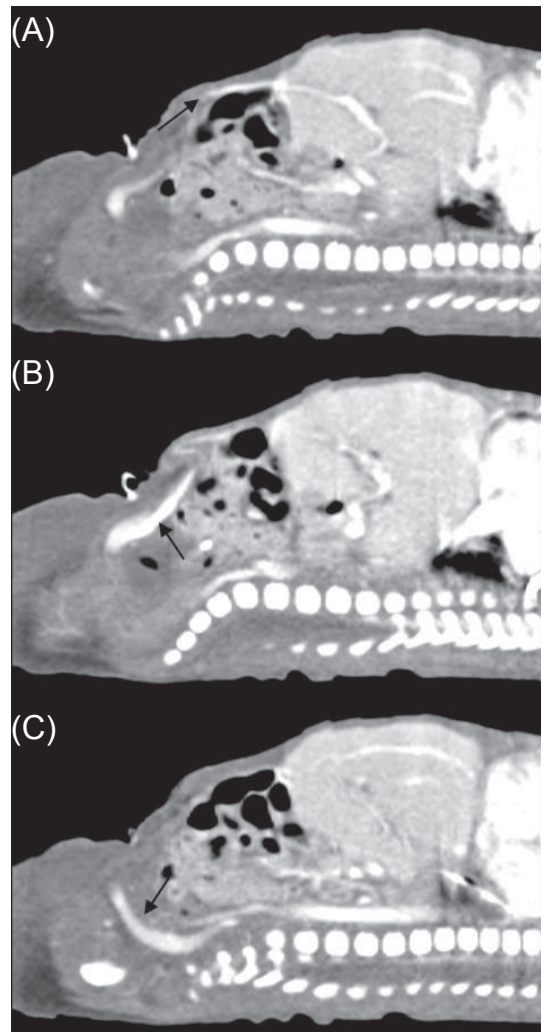


Fig. 3. (A-C) Portosystemic shunt pathway (arrow) detected in abdomen CT images. Blood flow from the portal vein drains to the left internal iliac vein through patent umbilical vein branches, which are bifurcated below umbilicus.

진행하면서 좌측 유미홍(pH7.377 백혈구 $>1,000/\text{mm}^3$, 림프구 92%, TG 244 mg/dL)이 발생하여 중간사슬 지방산 분유로 식이를 변경하였고, 이후 유미홍은 호전되었다. 생후 17일째 간비대와 혈중 직접 빌리루빈이 상승하였고 복부 초음파에서 농축담즙 증후군(inspissated bile syndrome)이 의심되어 생후 17일부터 UDCA (urso-deoxy-cholic acid), 지용성 비타민을 복용하기 시작하였다. 생후 23일에 methicillin-resistant *S. aureus* (MRSA) 패혈증이 발생하여 항생제 치료를 하였으며 생후 31일에 기관 발판 후 nasal CPAP 적용하였고, 생후 34일 직접 빌리루빈 수치가 정상화되어 담즙 정체에 대해 투여했던 약물을 중단하였다. 생후 53일, 교정연령 2주3일에 산소 0.1 L/분 nasal prong으로 적용한 상태로 퇴원하였다. 전신부종이 호전된 상태에서 양안 격리증, 낮은 귀, 익상경, 높은 구개궁이 관찰되어 누난증후군(Noonan syndrome)을 의심하여 시행한 *PTPN11* 유전변이 검사에서 c.922A>G (p.Asn308Asp) 돌연변이가 확인되었다.

고 찰

발생학적으로 4주 배아시기에 세 쌍의 정맥계가 나타나는데, 용모막으로부터 제대 정맥, 난황낭으로부터 난황 정맥, 배아 내에서 기본 정맥이 발생하여 태아 정맥계의 근간이 된다.³ 2000년 Achiron등¹은 발생학적 기원 및 병인에 따라 정맥계 이상을 기본정맥의 이상, 폐정맥 이상, 제대 정맥 이상, 난황 정맥의 이상과 같이 4가지로 분류하였고, 이중 제대 정맥 이상의 빈도(52.6%)가 가장 높았다고 보고하였다.

제대 정맥 혈류의 약 40-50%는 정맥관을 통하여 하대 정맥으로 이어지고, 우심방, 난원공을 거쳐 좌심방, 좌심실로 가서 상행 대동맥을 통해 머리, 심장, 상체 등에 혈류를 공급한다. 제대 정맥 혈류의 나머지 50-60%는 좌측 문맥과 우측 문맥으로 나뉘어 간으로 들어간 뒤, 간정맥을 통해 하대정맥으로 연결되고 우심방, 우심실, 동맥관을 거쳐 하행 대동맥, 제대 동맥을 거쳐 태반으로 다시 들어 간다.⁴ 본 증례의 경우, 비정상적인 제대 정맥의 형성으로 인해 고압의 제대 정맥계가 저압의 전신 정맥계인 장골 정맥으로

바로 연결 되고, 이는 전신 정맥계의 압력을 상승을 초래하여 심장의 전부하를 증가시켰으리라 생각된다. 이러한 혈액학의 변화로 인해 태아의 간비대, 심비대 및 태아수종이 발생하였을 것이다.

출생 후 시행한 영상검사에서 좌측 간문맥으로 연결되는 제대 정맥이 관찰 되었으나, 산전초음파의 도플러 검사에서는 간으로 들어가는 제대 정맥의 혈류가 확인되지 않았던 점으로 유추해 볼 때 이 제대 정맥을 통한 기능적 혈류는 거의 없고 주로 내장골 정맥으로 연결된 제대 정맥을 통하여 태반으로부터 오는 혈류가 유입되었을 가능성이 높다. 태아 시기에 간 내로 유입되는 혈류가 없으면 간내 혈관압이 낮아지면서 정맥관 무발생을 초래하게 된다.

본 증례의 경우 태아 초음파에서 정맥관이 관찰되지 않았다는 점 역시 제대 정맥을 통해 간으로 가는 혈류가 적었다는 것을 뒷받침하는 증거가 된다. 출생 이후, 좌측 간문맥으로 들어가는 혈류의 일부가 제대 정맥을 통해 내장골 정맥으로 연결되어 간 외 문맥-전신성 단락 이 형성되었고 간의 문맥-전신성 단락으로 인해 간비대, 직접빌리루빈 상승이 있었고 혈전생성으로 인한 소모성 혈소판 감소증이 지속되다가 생후 19일째에 제대 정맥내 혈전으로 인해 단락혈류가 저절로 소실되면서 혈소판 감소증은 호전되었다. 일부 증례에서는 위와 같은 단락이 지속되는 경우 수술적 치료나 vascular plug 기구를 이용한 시술을 시행했다는 보고도 있다.⁵

2005년 Gorincour 등⁶은 산전초음파에서 제대 정맥 이상이 있었던 11례와 문헌고찰을 통해 제대 정맥이 어느 혈관과 연결되어 있는지에 따라 태아의 혈액학에 영향을 주는 정도가 다르다고 하였다. 제대 정맥이 우심방으로 직접 연결되는 경우, 대개 난원공을 통해 좌심방으로 혈류가 넘어가므로 심장의 전부하의 증가나 혈액학적 변화가 미미하여 태아는 정상적으로 성장하였다. 반면에 제대 정맥이 상대 정맥이나 하대 정맥으로 연결되는 경우(63%, 19/30례), 혹은 장골 정맥으로 연결되는 경우(93%, 12/13례)에는 심장의 전부하에 영향을 주어 혈액학 곤란의 발생률이 높아지고 이로 인해 간비대, 심장비대, 태아 수종, 태아 사망이 발생하게 된다. 또한 제대 정맥류가 동반되어 있는 경우 정맥류 내에 혈전이 생길 가능성이 높아지고, 출생 전후 파

중성 혈관내 응고병증이 발생할 수 있으므로 출혈 경향 및 색전증에 대한 주의가 필요하다.⁷

제대 정맥 이상이 있는 경우, 동반 기형의 발생률은 36-54.5% 정도로 높은 편이며 그 정도(severity)와 종류는 다양하게 보고되고 있다.⁶ 뇌, 심장, 비뇨기계, 근골격계 이상이 동반될 수 있으며, 염색체 이상과 관련하여 18번 삼염색체(18 trisomy),^{8,9} 터너중후군⁴이 보고 되기도 하였다. 본 증례의 경우, 누난중후군의 원인 유전자 중 50%를 차지하고 있는 *PTPN11* (protein tyrosine phosphatase, non-receptor type 11; 12q21) 유전자변이 검사에서 기존에 보고된 돌연변이 c.922A>G (p.Asn308Asp)가 확인되어 진단할 수 있었다. 기존에 제대 정맥 이상과 관련하여 임상적으로 누난중후군이 의심되었던 증례 보고가 있었는데 환아가 출생 4일후 비후성 심근증으로 사망하여 유전자 검사는 진행하지 못하였다.¹⁰

누난 중후군 환자의 약 20%에서 림프관계 이상이 나타날 수 있는데, 증상으로는 경미하게는 말초 림프성 부종에서부터 유미흉, 폐 림프관 확장증, 장 림프관 확장증, 태아수종까지 다양하다.¹¹ 본 증례에서 임신 13주경 태아 초음파에서 낭성림프관종과 전신 부종이 관찰되었다가 임신 18주경 소실되었는데 이는 누난중후군과 관련성이 있었을 것으로 생각된다. 또한 본례에서는 누난중후군에 제대 정맥 기형이 동반되어 임신 제 3삼분기에 태아수종이 더욱 빠르고 그 정도가 심하게 진행되었을 것으로 생각된다. 그러나 출생 후 환아에게서 발생한 유미흉은 동맥관 개존증 교정술 수술 직후 나타났으며 빠른 속도로 호전되어 누난중후군과 직접적 연관성은 적다고 판단하였다. 누난 중후군 환자의 80%에서는 심혈관계 이상이 발생하는 것으로 알려져 있다. 이 중 폐동맥판막 협착증과 심방결손이 25-35%로 가장 흔하나, 약 20% 정도에서 비후성 심근증이 보고되고 있으며, 이는 *PTPN 11* 유전변이 보다는 *RAF1* 유전변이로 인한 누난 중후군에서 더 빈도가 높은 것으로 알려져 있다. 본 증례의 경우, 출생시 시행한 심장 초음파상 심방결손이 있었고 생후 35일에 시행한 심장 초음파에서 경한 구심성 좌심실비대 소견을 보여 추가적 약물치료 없이 외래 경과 관찰 중이다. *PTPN 11* 유전변이의 경우 출혈 경향, 혈소판 감소증, 백혈병의 발생과 연관성이 높는데, 본

환아에서는 일과성 백혈구 증가증과 혈소판 감소증이 관찰되었다. 혈소판 감소증의 경우, 생후 첫날 혈소판수가 82,000/mm³였으며, 제대 정맥내의 혈류 및 혈전증이 지속되는 동안 혈소판수 50,000/mm³ 이상으로 유지하기 위해 수혈이 필요하였으나 제대 정맥의 혈류 소실 후에 혈소판 감소증이 회복되어 수혈없이 생후 41일째에 정상화되었고 백혈구 증가증도 생후 55일경에 호전되었다.

현재까지 정맥계 및 제대 정맥의 이상이 있는 태아의 예후는 증례가 많지 않아 통계적으로 정립된 바는 없다. Gorincour 등⁶이 보고한 11례의 정맥계 기형 태아에서 2례는 임신 제3삼분기에 사망하였고, 1례는 양수과다가 심하여 임신중절술을 시행하였다. 8례의 출생아 중에 한 명은 사산되었고 두 명은 출생 후 한 시간 내에 사망하였으며 나머지 5명은 양호한 상태로 퇴원하였다. 생존한 환아들의 경우, 양수과다, 심비대, 간비대는 경한 편이었으나, 대부분의 태아 생체계측에서 발육제후와 복부둘레 증가가 관찰되었다. 간 울혈로 인하여 복부둘레가 증가하였을 것으로 보이며, 이는 혈액학 곤란으로 인한 소견이 보이기 수주 전부터 나타났다고 보고하고 있다.

태아의 예후는 정맥계의 해부학적 연결 형태와 동반된 기형의 정도에 따라 다를 것으로 생각된다. 따라서 산전검사에서 태아의 정맥계 이상이 의심되는 경우, 이상 정맥의 주행이 태아 혈액학에 영향을 줄 수 있는 해부학적 경로인지를 파악하는 것이 중요한 것이고 또한 동반 질환, 동반 기형, 복부둘레의 변화, 발육제후 여부를 주의 깊게 관찰하여야 한다. 혈액학 곤란은 주로 임신 제 3삼분기에 나타나므로 이 시기에는 보다 면밀한 추적관찰이 필요하다. 출생 시에는 적절한 소생술을 받을 수 있는 시설 및 의료진이 준비되어야 하며, 출생 후에도 비정상적인 정맥계 순환이 지속되는지, 단락에 의한 순환계 이상은 없는지 검사하며 혈전증 및 출혈 경향 동반 여부도 확인하여 이에 맞춰 적절한 처치 및 모니터링이 필요하다. 또한 동반 기형이나 임상 증상에 맞춰 유전자적 진단도 고려할 수 있다.

References

- 1) Achiron R, Hegesh J, Yagel S, Lipitz S, Cohen SB, Rotstein Z.

- Abnormalities of the fetal central veins and umbilico-portal system: prenatal ultrasonographic diagnosis and proposed classification. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:539-48.
- 2) Chung IB. Prenatal diagnosis of the fetal venous system abnormalities. *Korean J Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 11:51-9.
 - 3) Fasouliotis SJ, Achiron R, Kivilevitch Z, Yagel S. The human fetal venous system - Normal embryologic, anatomic, and physiologic characteristics and developmental abnormalities. *J Ultrasound Med* 2002;21:1145-58.
 - 4) Hofstaetter C, Plath H, Hansmann M. Prenatal diagnosis of abnormalities of the fetal venous system. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;15:231-41.
 - 5) Passalacqua M, Lie KT, Yarmohammadi H. Congenital extrahepatic portosystemic shunt (Abernethy malformation) treated endovascularly with vascular plug shunt closure. *Pediatr Surg Int* 2012;28:79-83.
 - 6) Gorincour G, Droulle P, Guibaud L. Prenatal diagnosis of umbilicoportosystemic shunts: report of 11 cases and review of the literature. *AJR* 2005;184:163-8.
 - 7) Vanrykel K, Bruneel E, Van Hoestenbergh MR, Buekenhout L, Gyselaers W, Theyskens C. Neonatal disseminated intravascular coagulation after thrombosis of a fetal intra-abdominal umbilical vein varix. *J Obstet Gynaecol* 2010; 30:315.
 - 8) De Catte L, Osmanagaoglu K, De Schrijver I. Persistent right umbilical vein in trisomy 18: sonographic observation. *J Ultrasound Med* 1998;17:775-9.
 - 9) Wolman I, Gull I, Fait G, Amster R, Kupferminc MJ, Lessing JB, et al. Persistent right umbilical vein: incidence and significance. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19:562-4.
 - 10) Currarino G, Stannard MW, Kolni H. Umbilical vein draining into the inferior vena cava via the internal iliac vein, bypassing the liver. *Pediatr Radiol* 1991;21:265-6.
 - 11) Romano AA, Allanson JE, Dahlgren J, Gelb BD, Hall B, Pierpont ME, et al. Noonan syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics* 2010;126: 746-59.

= 국 문 초 록 =

태아 정맥계 이상은 드문 질환이나 초음파 기술이 발달함에 따라 산전진단이 가능하게 되었다. 태아 정맥계 이상 중 제대 정맥계 이상이 가장 많은 빈도를 차지하고 있다. 제대 정맥의 비정상적인 경로는 정맥관을 거치지 않고 고압의 제대 정맥계와 저압의 태아 전신정맥계가 직접적으로 연결되어 태아의 혈액학에 영향을 주게 되고 이로 인해 발육제한, 간비대, 심비대, 복수 등이 발생할 수 있으며 심한 경우는 태아수종, 태아 사망을 초래할 수 있다. 저자들은 제대 정맥 기형으로 인한 제대-전신 단락(umbilico-systemic shunt) 때문에 태아 수종이 발생하였고, 출생 후 제대 정맥이 닫히지 않고 이를 통해 간문맥전신이 단락 지속되어 제대 정맥류에 동반된 혈전증으로 인한 이차적 혈소판 감소증이 발생하였던 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다. 본 례는 추후 유전 검사를 통해 누난 증후군으로 진단되었다.

중심 단어 : 혈관계 기형, 제대 정맥, 태아, 비면역성 태아수종, 누난 증후군