

신생아 및 영아기의 허쉬슈프링병 진단

울산대학교 의과대학 서울중앙병원 외과학교실¹, 소아과학교실¹, 병리과학교실², 방사선과학교실³

김대연 · 김성철 · 김경모¹ · 김애란¹ · 김기수¹ · 김정선² · 구현우³ · 윤종현³ · 김진천 · 피수영¹ · 김인구

Diagnosis of Hirschsprung's Disease of Neonate and Infant

Dae-Yeon Kim, M.D., Seong-Chul Kim, M.D., Kyung-Mo Kim¹, M.D.,
Ellen Ai - Rhan Kim¹, M.D., Ki Soo Kim¹, M.D., Jung Sun Kim², M.D.,
Hyun Woo Goo³, M.D., Chong Hyun Yoon³, M.D., Jin Cheon Kim, M.D.,
Soo Young Pil, M.D., In Koo Kim, M.D.

Department of Surgery, Pediatrics¹, Pathology², Radiology³, University of Ulsan College of Medicine
Asan Medical Center, Seoul, Korea

Diagnosing Hirschsprung's disease is a clinical challenge. Hirschsprung's disease should be considered in any child who has a history of constipation dating back to the newborn period. We examined diagnostic methods and their results retrospectively in 37 neonates and infants who underwent both barium enema and anorectal manometry for the diagnosis of Hirschsprung's disease at Asan Medical Center between January 1999 and April 2001. Two radiologists and a surgeon repeatedly reviewed both of the diagnostic results. In anorectal manometry, thirty-four studies were in agreement with the definitive diagnosis, giving an overall diagnostic accuracy of 91.9% (neonate: 100%, infant: 85.7%). The accuracy and specificity of barium enema was lower than those of anorectal manometry, but sensitivity was higher. There was no significant difference between the two methods. Both studies showed findings consistent with the final diagnosis. However, discordant results needed further evaluation or close observation to diagnose accurately. We conclude that Hirschsprung's disease should not be diagnosed by only one diagnostic method. (J Kor Assoc Pediatr Surg 8(1):1~5, 2002.

Index Words : Hirschsprung's disease, Diagnosis, Anorectal manometry, Barium enema

서 론

허쉬슈프링병은 병력과 임상 양상에서 의심할 수 있지만, 바륨 관장을 포함한 방사선 검사, 항문 직장압력계측정검사와 직장 생검에 의한 조직 검사로 진단이 확립된다. 지금

까지의 보고에 의하면 바륨 관장 검사와 항문 직장압력계측정 검사의 정확도는 매우 다양하게 보고되고 있다^{1,2,3}. 허쉬슈프링병 진단되는 시기도 점차 빨라지기 시작하여 최근의 보고는 90% 이상이 신생아기에 진단된다⁴. 이에 따라 신생아기 및 영아기 변비 환자에서 허쉬슈프링병을 감별 진단하는 것은 매우 중요하다.

저자들은 서울중앙병원에서 경험한 신생아기 및 영아기에 허쉬슈프링병을 의심하여 시행한 바륨 관장 검사와 항문 직장압력계측정 검사의 정확도를 알아 보고자 하였다.

Correspondence : In Koo Kim, M.D., Department of Surgery,
University of Ulsan, College of Medicine and Asan Medical
Center, 388-1, Poongnap-dong, Songpa-gu, Seoul 138-736, Korea

대상 및 방법

1999년 1월부터 2001년 4월까지 울산대학교 의과대학 서 울중앙병원 소아외과와 소아과에서 허쉬슈프링병을 의심하여 바리움 관장 검사와 항문 직장압력계측정검사 둘 다 시행하였던 37명의 신생아 및 영아에 대해 각각의 정확도를 알아보았다. 대부분의 환자에서 먼저 바리움 관장 검사를 시행하여 48시간까지 지연 촬영을 한 다음, 항문 직장압력계측정을 시행하였다. 최종 진단은 두 검사에서 허쉬슈프링병을 의심될 경우에는 직장 (흡입)생검에 의한 조직의 H & A 염색을 시행하여 판독하였고, 이것으로 진단이 확실하지 않을 경우 NSE 와 S-100 염색법으로 확인하였다. 두 검사 결과가 허쉬슈프링병이 배제될 경우는 임상 관찰로 하였다.

방사선 검사의 판독은 기존의 방사선 판독은 고려하지 않고, 두명의 소아방사선과 의사에 의뢰하여 다른 장소와 시간에 최종진단명을 알려주지 않는 맹독으로 시행하였다. 항문 직장압력계측정 검사는 1996년부터 항문 직장압력계측정 검사를 시행하였던 1명의 대장항문클리닉의 전문 간호사가 MMS-200, Narco Bio-system의 기기로 소아과나 소아외과 의사의 감독하에 시행하였다. 항문 직장압력계측정 검사는 환자를 움직이지 않게 충분히 안정시킨 후, 좌측 측와위로 눕히고 8 channel의 방사형 폴리에틸렌 외경 5.5 mm 도관을 이용하여 항문관에 삽입한 후 풍선의 공기를 5 mL씩 증가시키면서 공기를 주입한 후 직장 항문 억제 반사를 보았다. 판독은 항문 직장압력계측정 검사에 대한 기존의 판독은 고려하지 않고 다시 한명의 의사가 맹독으로 시행하였다. 통계처리 는 SPSS를 사용하여 카이제곱 검정으로 하였다.

결 과

1. 성별 및 나이

신생아는 16명, 영아는 21명이었다. 남자는 23명이고, 여

자는 14명이었다.

이 중 허쉬슈프링병으로 진단받은 환자는 8명이었고, 그 중 신생아는 5명이었다.

2. 항문 직장압력계측정 검사 (표 1)

신생아기에 검사를 시행한 16명의 환자 중 직장 항문 억제 반사가 없어 허쉬슈프링병으로 진단된 5명의 환자는 모두 최종 진단과 일치하였고, 직장 항문 억제 반사가 있어 허쉬슈프링병이 배제되었던 11명은 허쉬슈프링병이 아니었다. 신생아기의 정확도, 민감도, 특이도는 모두 100%였다. 영아기에 시행한 21명의 환자 중 직장 항문 억제 반사가 없어 허쉬슈프링병으로 진단된 2명의 환자 중 1명은 최종 진단과 일치하였으나 1명은 허쉬슈프링병이 아니었다. 직장 항문 억제 반사가 있어 허쉬슈프링병이 배제되었던 19명 중 2명은 최종적으로 허쉬슈프링병으로 진단되었다. 영아기의 정확도, 민감도, 특이도는 85.7%, 33.3%, 94.4%로 신생아기에 비해 정확도, 민감도, 특이도 모두가 떨어졌으나, 두 군간의 통계학적 유의성은 없었다 ($p>0.05$). 전체적으로 항문 직장압력계측정 검사에 의해 항문 직장압 검사의 정확도, 민감도, 특이도는 91.9%, 75.0%, 96.6%였다.

3. 바리움 관장검사 (표 2)

두 소아방사선과 의사의 진단이 일치하였던 경우는 89.2%(33/37)였고, 두 판정은 유의확률 0.000으로 카파 0.764의 일치도를 보여 주었다. 신생아기의 정확도, 민감도, 특이도가 75.0%, 80.0%, 72.7% 였고, 다른 한명의 정확도, 민감도, 특이도는 62.5%, 80.0%, 54.5% 였다. 영아기의 검사는 두명 모두 정확도, 민감도, 특이도가 90.5%, 100%, 88.9% 였으나, 두 명 사이에 판독이 다른 경우가 2예 있었다. 신생아와 영아기 전체에 대한 판독은 한명은 정확도, 민감도, 특이도가 83.8%, 87.5%, 82.8%였고, 다른 한명은 78.4%, 87.5%, 75.9%였다. 영아기의

Table 1. Diagnosis of Rectoanal Manometry

	Neonate		Infant		Total
	RAIR (+)	RAIR (-)	RAIR (+)	RAIR (-)	
Final Diagnosis					
H's ds	0	5	2	1	8
Non H's ds	11	0	17	1	29
Total	11	5	19	2	37

*; RAIR; rectoanal inhibition reflex, H's ds; Hirschsprung's disease

Table 2. Diagnosis by Barium Enema

Final Diagnosis	Neonate			Infant			Total
	H's ds	?*	Non H's ds	H's ds	?*	Non H's ds	
H's ds	4	0	1	3	0	0	8
Non H's ds	3	2	6	1	2	15	29
Total	7	2	7	4	2	15	37

* Different diagnosis by two radiologist. H's ds; Hirschsprung's disease

Table 3. Comparison of Two Studies.

Final Diagnosis	+/+	+?*	+/-	-/+	-/?*	-/-	Total
H's ds	4	0	1	3	0	0	8
Non H's ds	0	0	1	4	4	20	29
Total	4	0	2	7	4	20	37

(Diagnosis by Rectoanal Manometry/ Diagnosis by Barium Enema)

* Different diagnosis by two radiologists

진단적 정확도가 신생아기에 비해 높았으나, 통계학적 유의성은 없었다 ($p>0.05$).

4. 항문 직장압력계측정 검사와 방사선 검사를 참고한 진단 (표 3)

상기 두 검사를 비교하기 위하여 두 방사선과 의사의 진단이 달랐던 4예를 제외한 33명의 환자에서 두 진단적 검사가 일치하였던 경우 최종 진단과 일치함을 볼 수 있었으나, 두 검사간의 통계학적 유의성은 없었다 ($p>0.05$).

고 찰

허쉬슈프링병을 정확히 진단하는 것은 아직도 어려운 도전과제이다. 저자들이 최근 3년간 경험에 의하면, 허쉬슈프링병이 신생아기에 진단된 경우가 84% (25예 중 21예)로 신생아기의 진단이 중요한 의미를 갖는다.

바리움 관장검사로 허쉬슈프링병을 진단하는 것은 부정확할 수 있고, 특히 신생아기에는 힘든 것으로 되어 있다^{2,5,6}. 방사선 진단으로 중요한 이행 부위가 검사된 환자의 20%에서 발견되지 않기도 하고 위양성도 43%까지 보고되고 있다. 이러한 결과들은 선별 검사로서 부족하다는 것을 의미하는 것이고, 다른 진단적 검사가 필요함을 말해 주는 이유이다. 저자들의 경험에서도 바리움 관장은 신생아기가 영아기보다

정확도, 민감도, 특이도 모두가 떨어졌지만 통계학 의미는 없었다. 그렇지만, 영아기에서는 바리움 관장이 항문 직장압력 계측정 보다 정확도, 민감도가 높은 것을 볼 수 있어 선별검사로의 의미를 갖는다고 볼 수 있다.

직장 생검은 허쉬슈프링병을 확진 할 수 있는 진단 방법이지만, 전신 마취가 필요하고 출혈과 반흔 조직이 생기는 문제가 있다. 덜 침습적이고, 마취 없이 시행될 수 있는 흡입 생검은 acetylcholinesterase 염색이 도입된 이후, 직장 생검과 거의 비슷한 정확도를 가지는 것으로 알려져 있다^{7,8}. 그렇지만 흡입 생검이라도 신생아기에는 천공과 출혈이 있을 수 있고, 위음성이 간혹 보고되기도 한다^{9,10}. 저자들의 예에서 acetylcholinesterase 염색을 시행되지 못하기 때문에 일단 H & A 염색과 S-100과 NSE 염색에 의하여 시행한 한계가 있지만, 일단 흡입생검을 시행한 후, 불확실한 경우는 직장 생검으로 확인하였다.

항문 직장압력계측정 검사는 전신 마취 없이 외래에서도 간단히 할 수 있는 합병증이 없는 검사지만, 진단의 정확도는 보고에 따라 매우 다양하다^{3,11}. 국내에서도 박과 최는 민감도 93.3%, 특이도 87.2%, 정확도 88.9%의 진단적 유용성을 보고하여 선별검사로 추천하였던 검사다¹². 신생아기, 특히 미숙아에서 정확도가 떨어지는 것으로 알려져 있는데, 정상적인 직장 괄약 반사는 생 후 12일이 되어야 완성되고 신경절 세포가 미성숙하기 때문에 출생 후 재태기간이 37주이 안 된 체중 2.7 kg미만인 경우는 믿을 만한 검사가 되지 않는 것으

로 알려졌다^{13,14}. 최근에는 기기가 발달되어 시술자가 경험이 풍부한 경우 나이나 체중에 관계없이 믿을만한 검사로 인정되기도 한다¹⁵. 저자들은 5.5 mm의 8-channel의 방사형 폴리에틸렌 도관을 사용하였고, 3년간 지속적으로 검사를 시행한 이후의 결과로 검사자에 의한 문제는 크지 않을 것으로 판단된다¹⁶. 저자들의 예에서도 나이와 관계가 없는 것으로 나왔지만, 증례가 계속 모아져야 할 것으로 생각된다. 이 연구는 두명의 소아 방사선과 의사 두명과 외과외과가 기존에 시행했던 검사를 다른 정보를 주지 않고 다시 판독했기 때문에 객관적일 수 있었지만, 진단에 중요한 임상적 관찰이 배제된 결과로 초기 진단과 다른 경우도 있었다. 이러한 맹독에 의한 두 검사 결과를 참고하여 보았을 때, 두 검사 결과의 일치하는 최종 진단과 일치하여 침습적일 수 있는 직장 (흡입)생검이 필요하지 않았다. 저자들의 경험은 어느 하나만의 검사로 허쉬슈프링병을 진단한다는 것은 부정확할 수 있고, 병력과 임상 관찰에 근거한 진단적 판단이 중요하다고 본다. 실제로 1세 미만의 변비 환자에서 허쉬슈프링병이 의심될 때 추천되는 1차적 검사는 덜 침습적이면서도 간단하고 민감도가 높은 진단방법인 항문 직장압력계측정 검사로 선택 검사로 이용되어야 하겠지만¹⁷, 관찰한 후에 다시 바리움 관장 검사를 시행하게 된다면, 이행부위의 관찰이 더욱 어려워지는 단점이 있다. 저자들의 경험도 숙련된 인력의 계속된 경험으로 검증된 결과이기 때문에 부정확하고 지연된 진단이 환자에게 줄 고통을 생각하여 앞으로 지속적인 검사의 질을 향상시키려는 검증이 필요하다고 본다.

결 론

허쉬슈프링병의 진단은 어느 한가지 검사만으로 정확히 진단될 수 없다. 서울중앙병원에서의 경험은 신생아기의 항문 직장압력계측정 검사는 바리움 관장 검사보다 정확도가 높았고, 영아기에는 바리움 관장 검사가 항문 직장압력계측정 검사보다 정확도가 높았다. 또한, 두 검사가 일치된 결과를 보이면 최종 진단과 일치하여 정확한 진단을 내릴 수 있었으나, 두 검사가 일치된 결과를 보이지 않을 경우 직장 생검이나 주의 깊은 임상 관찰이 필요함을 알 수 있었다.

참 고 문 헌

1. Klein MD, Philippart AI: Hirschsprung's disease: three

- decades' experience at a single institution. *J Pediatr Surg* 28(10):1291-1293, 1993
2. Ure BM, Holschneider AM, Meier-Ruge W: *Neuronal intestinal malformations: a retro- and prospective study on 203 patients*. *Eur J Pediatr Surg* 4(5):279-286, 1994
3. Yokoyama J, Namba S, Ihara N, Matsufuji H, Kuroda T, Hirobe S, Katsumata K, Tamura K, Takahira H: *Studies on the rectoanal reflex in children and in experimental animals: an evaluation of neuronal control of the rectoanal reflex*. *Prog Pediatr Surg* 24:5-20, 1989
4. Polley TZ Jr, Coran AG, Wesley JR: *A ten-year experience with ninety-two cases of Hirschsprung's disease. Including sixty-seven consecutive endorectal pull-through procedures*. *Ann Surg* 202(3):349-355, 1985
5. Taxman TL, Yulish BS, Rothstein FC: *How useful is the barium enema in the diagnosis of infantile Hirschsprung's disease?* *Am J Dis Child* 140(9):881-884, 1986
6. O'Donovan AN, Habra G, Somers S, Malone DE, Rees A, Winthrop AL: *Diagnosis of Hirschsprung's disease*. *AJR Am J Roentgenol* 167(2):517-520, 1996
7. Gannon BJ, Burnstock G, Noblett HR, Campbell PE: *Histochemical diagnosis of Hirschsprung's disease*. *Lancet* 26;1(7600):894-895, 1969
8. Ikawa H, Kim SH, Hendren WH, Donahoe PK: *Acetylcholinesterase and manometry in the diagnosis of the constipated child*. *Arch Surg* 121(4):435-438, 1986
9. Rees BI, Azmy A, Nigam M, Lake BD: *Complications of rectal suction biopsy*. *J Pediatr Surg* 18(3):273-275, 1983
10. Athow AC, Filipe MI, Drake DP: *Problems and advantages of acetylcholinesterase histochemistry of rectal suction biopsies in the diagnosis of Hirschsprung's disease*. *J Pediatr Surg* 25(5):520-526, 1990
11. Davies MR, Cywes S, Rode H: *The manometric evaluation of the rectosphincteric reflex in total colonic aganglionosis*. *J Pediatr Surg* 16(5):660-663, 1981
12. 박우현, 최순옥: 선천성 거대결장 진단을 위한 항문직장계측기의 진단적 시도 *외과학회지* 36(2): 230-238, 1989
13. Holschneider AM, Kellner E, Streibl P, Sippell WG: *The development of anorectal continence and its significance in the diagnosis of Hirschsprung's disease*. *J Pediatr Surg* 11(2):151-156, 1976
14. Ito Y, Donahoe PK, Hendren WH: *Maturation of the rectoanal response in premature and perinatal infants*. *J Pediatr Surg* 12(3):477-482, 1977
15. Lopez-Alonso M, Ribas J, Hernandez A, Anguita FA, Gomez de Terreros I, Martinez-Caro A: *Efficiency of the anorectal manometry for the diagnosis of Hirschsprung's disease in the newborn period*. *Eur J Pediatr Surg*

- 5(3):160-163, 1995
16. 김창남, 박상규, 김숙영, 유창식, 김진천: 직장항문질환에서 내압검사의 유용성. 대한대장항문학회지 16(6):-376-382, 2000
17. Baker SS, Liptak GS, Colletti RB, Croffie JM, Di Lorenzo C, Ector W, Nurko S: *Constipation in infants and children: evaluation and treatment. A medical position statement of the North American Society for Pediatric Gastroenterology and Nutrition.* J Pediatr Gastroenterol Nutr 29(5):612-626, 1999