



Successful Treatment of an Unexpected Neonatal Case of Tracheal Agenesis

Hyun-Jeong Do, MD,
Seong Hee Oh, MD,
Chan-Hoo Park, PhD

Department of Pediatrics,
Gyeongsang National University
Changwon Hospital, Gyeongsang
National University College of
Medicine, Changwon, Korea

Tracheal agenesis is an extremely rare and typically fatal congenital anomaly, with only scattered case reports attesting to its successful management. This condition usually presents with severe respiratory distress and aphonia after birth. Failed attempts at intubation make neonatal resuscitation difficult. This condition appears to be under-recognized, and there is a lack of consensus regarding the optimum approach for managing this lethal condition. We report herein a rare case of tracheal agenesis and describe our experience, following its successful treatment through surgical management.

Key Words: Tracheal agenesis, Tracheoesophageal fistula, Intubation

Received: 17 March 2018
Revised: 16 July 2018
Accepted: 30 July 2018

Correspondence to
Chan-Hoo Park, PhD
Department of Pediatrics,
Gyeongsang National University
Changwon Hospital, Gyeongsang
National University College of
Medicine, 11 Samjeongja-ro,
Seongsan-gu, Changwon 51472,
Korea

Tel: +82-55-214-1062
Fax: +82-55-763-9339
E-mail: aroma@gnu.ac.kr

Copyright© 2018 by The Korean Society
of Perinatology

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>), which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided that the original work is properly cited.

서론

기관 무발생증(tracheal agenesis)은 태생기 기관 및 식도의 생성 및 분리 과정에서 생기는 발생 이상으로 기관 전체 또는 일부분이 형성되지 않는 매우 드문 기형이다. 신생아에서 출생 직후 호흡곤란, 청색증, 발성 불능증을 동반하며 기관 삽관 시도시 저항감이 있으면서 기관 삽관이 되지 않지만 백 마스크 환기(bag mask ventilation) 시 일시적으로 증상이 호전되는 경우 기관 무발생증을 의심할 수 있다. 1900년 Payne¹에 의하여 처음 기술된 이래로 2004년까지 약 116예가 보고되었다.² 기관 무발생증의 유병률은 50,000명 당 1명이며, 남녀 비는 2:1이다.³ 확립된 외과적 수술 치료 방법은 없으며 사망률이 매우 높은 질환으로 알려져 있다. 국내 문헌에는 5예⁴⁻⁸가 보고되었으며, 기관내 삽관 또는 식도내 삽관을 시행하였으나 호흡부전으로 출생 후 수시간에서 수일내 모두 사망하였다.

저자들은 재태주령 38주 1일, 2,087 g으로 지역 병원에서 출생한 여아가 출생 직후 청색증과 호흡곤란을 보여 본원 신생아 중환자실로 전원되어 응급 기관절개술을 시행하여 생존한 기관 무발생증 1예를 경험하여 이를 보고하고자 한다.

증례

환아: 생후 0일 여아

주소: 출생 직후 나타난 청색증과 호흡곤란

출생력 및 현병력: 환아는 여아로 재태 주령 38주 1일, 출생 체중 2,087 g으로 지역 타 병원에서 제왕절개를 통하여 출생하였고 아프가 점수는 1분에 2점, 5분에 7점이었다. 출생 당시 전신 청색증, 호흡곤란 및 우는 모습은 보이거나 울음소리가 들리지 않아 수술장에서 백 마스크 환기를 시행한 후 분만 병원에서 기관 삽관을 실시하였다고 하였으며, 기관 내관을 통하여 양압 환기를 하면서 본원으로 전원되었다.

산모력 및 가족력: 산모는 34세의 초산모로 산전 초음파에서 양수과소증이나 양수과다증은 없었고 태아 이상 소견도 없었다. 임신 중 약물 복용이나 질병에 이환된 과거력은 없었으며 환아의 부모와 양 가계내 특별한 병력 및 기형도 없었다.

진찰 소견: 출생시 체중 2,870 g (10-25 백분위수), 신장 50 cm (75-90 백분위수), 머리 둘레 34 cm (50-75 백분위수)였고 본원 전원 당시 활력 징후는 혈압 78/40 mmHg, 심박동수 132회/분, 호흡수 70회/분, 체온 36.5℃였고, 산소포화도는 90% 이상 유지되었다. 양압 환기시 흉곽은 아주 약하게 움직였으나 대칭적이었고 호흡음은 약하게 들렸다. 복부는 부드러웠고 장음도 잘 들렸으나 복부팽만이 관찰되었다. 항문의 모양과 위치는 정상이었다. 생식기는 정상 여아의 소견으로 관찰을 포함하여 이상 소견은 보이지 않았다.

치료 및 경과: 환아는 분만 병원에서 시행하고 온 기관 내관을 통하여 인공호흡기 치료를 시작하였으나 인공호흡기 그래프 상 공기유출 소견이 관찰되고 복부팽만이 심해지면서 산소포화도 변동 현상이 잦은 빈도로 관찰되어 기관 내관이 빠진 것으로 의심되어 내경 3.0 mm와 2.5 mm 크기의 기관 내관(endotracheal tube)을 사용하여 기관 삽관을 2차례 재시행하였으나 실패하였다. 기관 삽관 시행시 육안적으로는 후두의 해부학적 구조는 이상이 없어 보였으나 성대문 밑에서 저항감이 느껴졌다. 기관 삽관 실패 후 백 마스크를 통하여 양압 환기를 하였을 때 산소포화도 및 심박수는 잘 유지되었다.

흉부 방사선 사진에서는 폐에 이상 소견이 없어 기관 무발생증, 선천성 성문하 협착증(congenital subglottic stenosis), 선천성 성문하 후두 격막증(congenital subglottic laryngeal web)을 의심하였고 응급으로 기관절개술을 시행하였다. 후두경을 통하여 관찰시 후두는 정상이었으나 성대문 밑에서 맹낭이 형성되어 있음을 확인하였고 근위부 기관과 식도 사이의 누공은 관찰되지 않았다. 기관절개술은 신생아 중환자실에서 응급으로 시행되었으며 기관 분기부(carina)에 가까이 절개하여 시행되었

다. 기관절개술은 성공적으로 시행되었으며 3.5 Fr 크기의 기관절개관 삽입 후 인공호흡기 치료를 시작하였다. 이후 환아의 호흡곤란 증상은 급격하게 호전되었다(Fig. 1). 환아의 경우 저체온 치료의 적응증에 해당하지는 않아 저체온 치료는 시행하지 않았다. 환아는 비위관 튜브(levin tube, L-tube)를 통하여 수유를 시작하였고 수유는 원활히 진행되었으나 수유 후 기관절개관을 통하여 우유 양상의 분비물이 역류하는 것이 관찰되어 원위부 기관과 식도 사이에 누공이 의심되었다. 환아는 폐에 특이 소견은 없고 자발적 호흡은 잘하고 있었으나 호기말 양압을 유지하기 위하여 지속적 양압기 모드로 인공호흡기 치료를 지속하기로 하였고 출생 43일째 인공호흡기를 제거하였다. 출생 56일째 환아는 기관절개관 및 수유를 위한 비위관 튜브를 유지한 채 본원 신생아 중환자실에서 건강하게 퇴원을 하였다. 환아는 기관식도루가 의심이 되나 기관성형술을 하면서 식도루의 결찰을 동시에 시행하여야 하므로 수술이 가능한 병원에서 식도조영술을 하는 것이 더 나을 것으로 생각하여 본원에서는 검사를 하지 않기로 보호자와 상의하였다. 환아는 생후 5개월까지 만족할 만한 체중증가와 정상발달 소견으로 현재 외래 추적관찰 중이다.

혈액검사 소견: 본원으로 전원 직후에 시행한 혈액검사상 헤모글로빈 17.5 g/dL, 헤마토크리트 55%, 백혈구수 24,140/mm³였으며 동맥혈가스분석상 pH 6.67, PaCO₂ 189 mmHg, PO₂ 77 mmHg, HCO₃ 21 mmol/L, base excess -19.7 mEq/L, 산소포화도 69.5%였다. 응급으로 기관절개술을 시행하고 인공호흡기 치료 시작 후 확인한 동맥혈가스분석상 pH 7.21, PaCO₂ 37 mmHg, pO₂ 86 mmHg, HCO₃ 15 mmol/L, base excess -12.4 mEq/L, 산소포화도 94.7%였다. 그 외 혈액검사상 이상 소견은 없었으며 대사이상검사도 정상이었다.



Fig. 1. Initial infantogram (A) and infantogram after tracheostomy (B). (A) Infantogram shows quite good air content in both lungs, but with fine granular appearance. (B) The lungs have increased air content after tracheostomy.

영상학적 소견: 환아는 동반된 다른 기형을 확인하기 위하여 심초음파, 뇌 자기공명영상(magnetic resonance imaging), 흉부 조영증강 컴퓨터단층촬영(chest enhanced computed tomography)을 시행하였다. 후두 컴퓨터단층촬영(pharyngeal non-contrast computed tomography) 소견에서 후두는 갑상 연골 하부에서 맹낭으로 끝나면서 폐쇄되어 있었고, 경추 3번에서 경추 5번까지 기관이 발생하지 않았다. 경추 7번 위치에서 기관 절개 후 기관절개관이 삽입이 되어 있음을 확인 할 수 있었다(Figs. 2, 3). 심초음파에서 심방중격결손과 동맥관개존증이 관찰되었으며 그 외에 뇌 자기공명영상과 흉부 조영증강 컴퓨터단층촬영에서는 특이 소견이 관찰되지 않았다.

고찰

기관 무발생증은 매우 드문 선천성 기형으로 사망률이 85%로 높은 것으로 알려져 있으며 정확한 발생 원인은 알려져 있지 않다.³ 기관 무발생증은 1990년 대에 Floyd 등⁹에 의하여 기관의 형성 정도, 기관과 식도와의 연결 모양에 따라 크게 3가지의 해부학적 유형으로 구분하였다. 제1형은 하부 기관과 기관지 및 폐는 정상이나 상부 기관은 형성되지 않은 경우, 제2형은 기관 전체가 형성되지 않고 양측 기관지가 정중선에서 만나 누공을 통하여 식도로 연결된 경우, 제3형은 양측 기관지가 각각 식도와 연결되어 있는 형태이다(Fig. 4). 이 중 제2형이 가장 흔하며

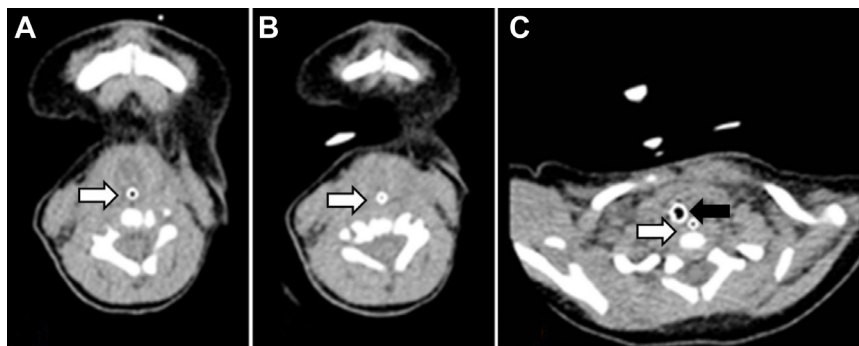


Fig. 2. Pharyngeal non-contrast computed tomography showed no visualization of trachea. (A) At level of C3 vertebral body, (B) at level of C5 vertebral body, (C) at level of C7 vertebral body, tracheostomy tube insertion site. White arrow indicates esophagus and black arrow indicates tracheostomy tube.

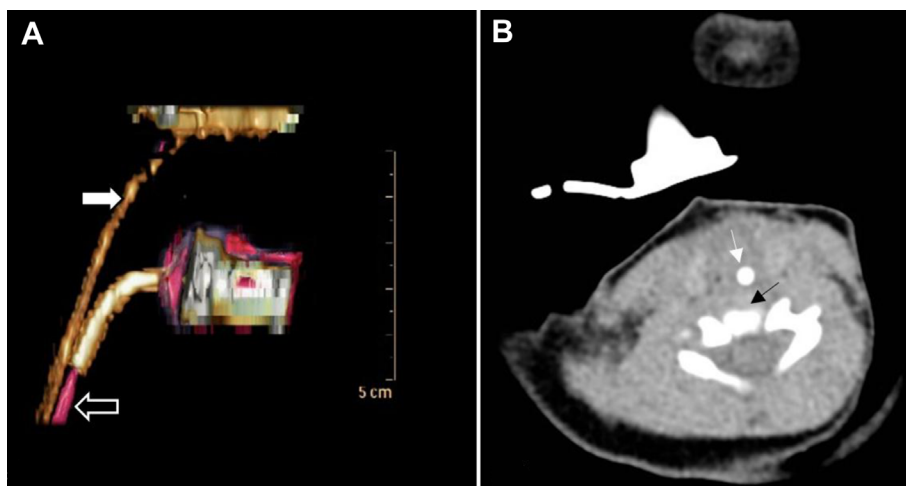


Fig. 3. (A) Pharynx 3 dimension computed tomography showed no visualization of proximal trachea: white arrow indicates esophagus and black arrow indicates distal trachea. (B) Pharyngeal non-contrast computed tomography showed no visualization of trachea at level of C5 vertebral body: thin black arrow indicates C5 vertebral body and thin white arrow indicates esophagus and no visualization proximal trachea.

(62%) 다음이 제3형(25%) 그리고 제1형(13%) 순의 빈도로 보고되어 있다.¹⁰ 제1형의 경우 식도에서 짧은 분절의 원위부 기관이 기시한 후 양측 주기관지로 갈라지는 형태로 제2형과 제3형에 비교하여 기관절개술이 가능하므로 신속한 기관절개술을 시행하여 폐환기를 유지할 수 있고 제2형과 제3형의 경우 식도내 삽관으로 폐환기를 유지할 수 있다.⁴ 그러나 식도내 삽관의 경우 식도에는 연결이 없으므로 흉강내 음압으로 인하여 식도 벽이 붙어 폐환기에 영향을 줄 수 있고 기관 내관이 기관식도루보다 더 원위부에 위치하게 되면 환기가 불가능해져 급격한 호흡 부전이 진행할 수 있으므로 Altman 등¹¹은 내부의 지지대 역할을 위하여 즉시 입인두 삽관을 하고 적절한 위치에 적절한 내관을 삽입하여 응급 상황을 해결하도록 하였다. 국내에 보고된 5건의 기관 무발생증 중에서 제1형이 1건, 제2형이 4건이었으며 모두 식도내 삽관을 시행하였으나 호흡부전으로 사망하였다(Table 1).

본 증례에서는 기관식도루를 확인하지는 못하였으나 비위관

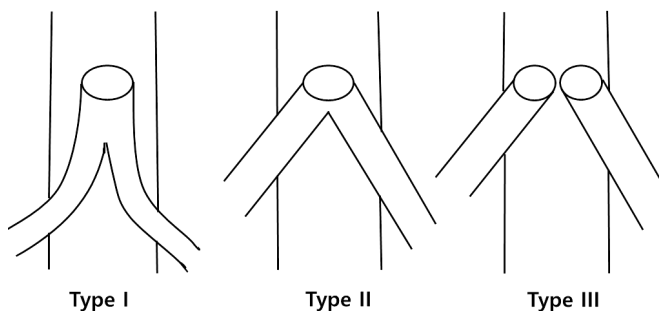


Fig. 4. Floyd's classification of tracheal agenesis by Floyd et al.¹⁶ Three types of tracheal agenesis. Type I: atresia of the proximal trachea with presence of the distal trachea and carina and two completely formed bronchi. Type II: the bronchi join in the midline and communicate with the esophagus as a common fistula. Type III: independent communication between the bronchi and esophagus.

튜브를 통한 수유 후 기관절개관을 통하여 우유 양상의 분비물이 관찰된 점을 미루어 볼 때 원위부 기관과 식도 사이에 기관식도루가 존재함을 알 수 있었고 후두 컴퓨터단층촬영에서 원위부 기관이 형성되어 있으며 기관지 및 폐는 정상이고 기관절개술 시행 위치를 고려하였을 때 Floyd 등⁹의 분류상 제1형에 속함을 추측할 수 있었다. 국내에서 보고된 5건의 증례 중 단 1건만 본 증례와 같이 제1형이었고 나머지 4건은 원위부 기관이 형성되지 않은 제2형이었으므로 기관절개술이 불가능하였다. 따라서 기관 무발생증이 의심되는 상황이라 하더라도 기관절개술이 불가능한 제2형이 흔하므로 먼저 식도내 삽관을 통하여 적절한 폐환기를 유지시키는 것이 중요하며 이후 후두 컴퓨터단층촬영이나 64-다절편 전산화단층촬영을 통하여 어떤 형태에 속하는지 신속하게 감별하고 제1형인 경우 응급기관절개술을 시행하여야 하며, 기관절개술이 불가능한 제2형이나 제3형인 경우에는 식도내 삽관을 한 상태에서 식도 벽이 붙지 않도록 지지대 역할을 해줄 수 있는 적절한 내관을 적절한 위치에 삽입하고 식도 하부를 묶은 후 식도내 삽관을 통하여 기관성형술을 시행할 때까지 인공 보조환기 요법을 시행하도록 한다.

기관식도루가 없는 선천성 상기도 폐쇄 증후군(congenital high airway obstruction syndrome)의 경우 산전 초음파에서 고음영의 폐, 액체로 가득 찬 확장된 기관 및 기관지, 태아 호흡 동안 기관의 흐름을 볼 수 없는 현상, 양수 과다증 등을 통하여 의심할 수 있는 반면에 기관 무발생증은 동반된 기형이 없는 경우 산전 진찰에서 양수의 흐름에 문제가 없기 때문에 의심하지 못할 가능성이 높다.¹² 하지만 기관 무발생증은 종종 다른 기형을 동반하는데 후두 기형(44%)이 가장 흔하게 동반되며 그 외에도 선천성 심질환(32%) 및 폐분엽의 결함(lung lobation lobulation defect, 30%)이 보고되고 있다.¹³ 약 93%에서 VACTERL (vertebral anomalies, anal atresia, cardiovascular anomalies, tracheoesophageal fistula, renal anomalies, and limb defects)

Table 1. Comparison: Five Cases of Tracheal Agenesis Reported in Korea

Case	1	2	3	4	5
Gestational age (weeks)	34+3	38+0	32+0	34+0	38+5
Birth weight (g)	2,030	2,250	1,560	2,000	2,600
Apgar score (at 1 minute/5 minutes)	2/2	2/4	5/2	1/2	5/3
Polyhydramnios	+	Unknown	+	Unknown	+
Accompanied malformation	VSD, PDA, Rt. lung lobulation defect	Dextrocardia	VSD, Rt. lung lobulation defect, Meckel's diverticulum	Rt. lung lobulation defect, SUA	Lung lobulation defect, IA, Rectovesical fistula
Esophageal intubation	+	+	+	+	+
Type of tracheal agenesis	II	II	II	I	II
Age of death	4 days	1 day	4 hours	3 hours	6 hours

Abbreviations: VSD, ventricular septum defect; PDA, patent ductus arteriosus; Rt., right; SUA, single umbilical artery; IA, imperforate anus.

증후군, Fraser 증후군 또는 TACRD (tracheal agenesis/atresia, complex congenital cardiac abnormalities, radial ray defects, and duodenal atresia) 증후군을 동반하며 기관 무발생 및 기관식도루 자체가 태아 연하를 방해하여 양수과다증을 유발하기도 한다.^{3,14} 국내에 보고된 5건 중에서 3건에서 양수과다증이 확인되었으나 본 증례에서는 산전 진찰 및 산전 초음파에서 양수과다증 및 어떠한 동반 기형도 발견되지 않았다.

기관 무발생증은 현재까지 확립된 외과적 치료가 없는 치명적인 질환으로 알려져 있으며 현재까지 보고된 증례 중에 6세 10개월까지 생존한 증례¹⁵가 보고되어 있으며 이 경우는 상부 기관이 발생되어 있으면서 식도 기관 누공이 크게 있는 환아에서 생후 즉시 위분문부 상방에서 식도를 묶은 후 식도내 삽관을 통한 인공 보조환기 요법을 시행하여 생존시킨 사례이다.

본 증례는 산전 진찰상 기관 무발생증을 의심하지 못한 상태로 외부에서 출생하였던 환아가 출생 직후 호흡곤란 및 청색증으로 기관 삽관 시행 후 본원으로 전원되었으며 기관 무발생증 의심 하에 응급 기관절개술을 통하여 생존한 사례로 보고하는 바이다. 출생 직후 호흡곤란과 발성 불능증이 있고 기관 삽관이 안 되는데 백 마스크 양압 환기시 산소포화도 등 증상이 호전된다면 반드시 기관 무발생증을 의심하여야 한다. 식도내 삽관을 한 후 응급 컴퓨터단층촬영을 통하여 식도 기관루의 위치와 형태를 확인하고 제1형이라면 기관절개술을 바로 시행해야 하며, 제2형 또는 제3형이라면 식도내 삽관을 유지하고 인공 보조환기 요법을 시행하도록 한다.

References

- 1) Payne WA. Congenital absence of the trachea. Brooklyn Med J 1900;14:568.
- 2) Lander TA, Schauer G, Bendel-Stenzel E, Sidman JD. Tracheal agenesis in newborns. Laryngoscope 2004;114:1633-6.
- 3) de Groot-van der Mooren MD, Haak MC, Lakeman P, Cohen-Overbeek TE, van der Voorn JP, Bretschneider JH, et al. Tracheal agenesis: approach towards this severe diagnosis. Case report and review of the literature. Eur J Pediatr 2012;171:425-31.
- 4) Jung YM, Kim JE, Son DW, Kim HN, Hwang HY. MDCT findings of tracheal agenesis: a case report. J Korean Soc Radiol 2009;60:23-6.
- 5) Park KM, Suh YL, Khang SK, Lee JG. Tracheal agenesis: report of an autopsy case. Korean J Pathol 1992;26:283-7.
- 6) Sung IK, Chun CS, Cho SH, Kim SY, Kim SJ, Lee WB et al. A case of tracheal agenesis with tracheoesophageal fistula. Korean J Perinatol 1998;9:320-4.
- 7) Lee HJ, Park EA, Lee SJ, Kim MJ, Seong SH. An autopsy case of tracheal agenesis type 2. Korean J Pediatr Soc 1996;39:1759-62.
- 8) Lee JY, Kim SY, Lee KY, Moon SH. Tracheal agenesis: a case report. Korean J Anesthesiol 1998;34:187-91.
- 9) Floyd J, Campbell DC Jr, Dominy DE. Agenesis of the trachea. Am Rev Respir Dis 1962;86:557-60.
- 10) Fraser N, Stewart RJ, Grant J, Martin P, Gibbin KP, Padfield CJ. Tracheal agenesis with unique anatomy. J Pediatr Surg 2005;40:e7-10.
- 11) Altman RP, Randolph JG, Shearin RB. Tracheal agenesis: recognition and management. J Pediatr Surg 1972;7:112-8.
- 12) Hedrick MH, Ferro MM, Filly RA, Flake AW, Harrison MR, Adzick NS. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): a potential for perinatal intervention. J Pediatr Surg 1994;29:271-4.
- 13) Evans JA, Greenberg CR, Erdile L. Tracheal agenesis revisited: analysis of associated anomalies. Am J Med Genet 1999;82:415-22.
- 14) Ergun S, Tewfik T, Daniel S. Tracheal agenesis: a rare but fatal congenital anomaly. McGill J Med 2011;13:10.
- 15) Soh H, Kawahawa H, Imura K, Yagi M, Yoneda A, Kubota A, et al. Tracheal agenesis in a child who survived for 6 years. J Pediatr Surg 1999;34:1541-3.
- 16) Koltai PJ, Quiney R. Tracheal agenesis. Ann Otol Rhinol Laryngol 1992;101:560-6.