

신생아기에 비특이적 증상으로 발현된 선천성 횡격막 탈장 2례

CHA의과대학 소아과학교실¹, 소아외과학교실²
이정민¹·서보선¹·조희승¹·정수민²·조기현¹·이규형¹

Two Cases of Congenital Diaphragmatic Hernia Manifested with Atypical Symptoms in Newborn Infants

Jeong Min Lee, M.D.¹, Bo Seon Seo, M.D.¹, Heui Seung Jo, M.D.¹,
Soo-Min Jung, M.D.², Kee Hyun Cho, M.D.¹, and Kyu Hyung Lee, M.D.¹

Department of Pediatrics¹ and Surgery², CHA Bundang Medical Center, CHA University, Seongnam, Korea

Most of the congenital diaphragmatic hernia (CDH) cases are diagnosed at prenatal period or immediately after birth with severe respiratory symptom. The classic triad, which is respiratory distress, apparent dextrocardia and a scaphoid abdomen, is usually seen in this period. Several case reports have described older infants and children with a wide spectrum of symptoms of CDH, whereas extremely few cases were reported in neonatal period except classic triad such as strangulation of the bowel. These atypical manifestations can lead physician to delayed diagnosis. We report two cases of CDH newborns. First case was diagnosed with pneumoperitoneum following tension pneumothorax, transient diaphragm eventration on 5 days after birth. The other case was diagnosed with failure to thrive and mediastinal mass on 30 days after birth. These cases suggest physicians to consider CDH in late newborn period with pneumoperitoneum following tension pneumothorax, transient diaphragm eventration, failure to thrive, and mediastinal mass.

Key Words: Congenital diaphragmatic hernia, Newborn, Diaphragmatic eventration, Pneumothorax, Mediastinal mass

선천성 횡격막 탈장(congenital diaphragmatic hernia, CDH)은 횡격막의 불완전한 융합이나 융합 지연으로 인하여 횡격막에 결손 부위가 생기고 이 부위를 통하여 복부 장기 및 장관이 흉강 내로 들어가 위치하는 것을 말한다.¹ 선

천성 횡격막 탈장의 대부분은 신생아기 초기에 임상 증상과 흉부 방사선 촬영을 통해 많은 경우에 쉽게 진단된다.² 증상의 대부분은 출생 직후 폐 형성부전과 관련한 호흡부전의 형태로 발현되며,^{3,4} 호흡 부전을 감별하기 위해 시행하는 흉부 방사선 촬영상 장구조물이 흉부로 전위된 소견이 확인된다.²⁻⁶ 호흡 곤란 외에도 우심증(dextrocardia)이나 배오목(scaphoid abdomen)으로도 발현할 수 있으며, 이 세가지 임상양상을 신생아기 선천성 횡격막 탈장의 전형적인 세 징후(classic triad)라 한다.^{4,7-10}

한편, 신생아기 이후에 발현되는 CDH를 지연성 횡격막 탈장(late-presenting CDH)이라 하며, 이는 전체 CDH의 5-20%를 차지한다.² 지연성 CDH의 절반 이상에서 1세 미만의 영아기에 진단되며, 영아기 이후 진단은 상대적으로 드물다.^{2,8,10} 소아기 선천성 횡격막 탈장에서 호흡 증상으

Received: 31 July 2015

Revised: 15 September 2015

Accepted: 17 September 2015

Correspondence to: Heui Seung Jo, M.D.

Department of Pediatrics, CHA Bundang Medical Center, CHA University, 59, Yatap-ro, Bundang-gu, Seongnam-si, Gyeonggi-do 13496, Korea

Tel: +82-31-780-5230, Fax: +82-31-780-5239

E-mail: joneona@cha.ac.kr

This study was presented at the 26th The Korean Society of Perinatology Autumn Symposium, November, 2013

Copyright© 2015 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/3.0/>), which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided that the original work is properly cited.

The Korean Journal of Perinatology · pISSN 1229-2605 eISSN 2289-0432 · e-kjp.org

로 발현하는 경우는 40-66% 정도이며, 동반 기형의 빈도는 8.6-16% 로 신생아기에 비해 적다. 전체의 16-26.3% 정도에서 소화기 증상을 보이며, 10-25%에서 호흡기 및 소화기 증상이 모두 나타난다(Table 1).^{11, 12} 기침, 복통, 소화불량 등이 만성적으로 증상을 보인다면 진단이 더욱 어려울 수 있다. 성인기 CDH는 전체의 1% 내외로 더욱 드물고,¹³ 호흡기 증상보다는 복부 불편감, 소화 불량, 구토 등의 소화기 증상이 많으며, 25%에서는 증상이 없다. 성인기에 발견되는 CDH의 예후는 양호한 것으로 알려져 있고, 사망률은 4% 이내이다.^{8, 10, 13}

매우 드물게 보고 되어있지만, 신생아 시기에도 CDH가

호흡곤란 이외의 다양하고 비특이적인 증상으로 발현할 수 있어서 주의가 필요하다. 문헌고찰에 따르면, 대사성 산증, 저혈압, 복부의 변색, 장꼬임(strangulation of bowel) 등의 증상으로 산전 혹은 출생 직후 진단받은 증례가 있었다.¹⁴⁻¹⁷ 이렇게 출생 직후를 지난 신생아 시기에 모호하고 비특이적으로 증상이 나타나는 경우에는 CDH를 다른 질환으로 잘못 진단하고 치료를 시작하기 때문에 위험할 수 있다.

저자들은 산전에 흉막삼출을 진단받고 흉막 천자술 시행하였으며 출생직후의 심한 기흉과 복강내 유리가스 소견으로 치료받던 환아에서 일시적 횡격막 전위(eventration)

Table 1. Characteristics of Congenital Diaphragmatic Hernia according to Timing of Diagnosis

Timing of Dx of CDH	Number of cases	Clinical Manifestation			Site	Ref
		Respiratory symptom	G-I symptom	Others		
	28	Respiratory distress (78.3%)		Death (10.6%)	L (82.1%) R (7.1%)	18
Neonatal period <24 hours after birth	1		Strangulation of herniated bowel (In utero)		L	14
	1		Incarceration of herniated bowel (In utero)		L	17
	1		Perforative peritonitis	Dextrocardia	L	16
	1		Gastric volvulus (on 5 days after birth)		H	15
≥24 hours after birth	2	Case 1: Pneumothorax (on first hour after birth) Diaphragm eventration† (on 5 days after birth)		Case 2: FTT, Mediastinal mass (on 30 days after birth)	L (case1) H (case2)	Present case
	31	Dyspnea, tachypnea (42%)	Vomiting, Abdominal pain (16%)	FTT (33.3%) Other anomalies (16.1%)	L (64%) R (26%) B (10%)	11
Childhood	362	Dyspnea, Cough, URI (66.2%*)	Vomiting, Abdominal pain (25%)	FTT (10.9%) Other anomalies (8.6%) Complications† (12.4%)	L (79.4%) R (0.6%) B (1.1%)	12
	19	Respiratory distress, URI (52.6%)	Vomiting, Abdominal pain (26.3%)	FTT (5.3%)	L (84.2%) R (15.8%)	18
Adulthood	1	Epigastric pain, Vomiting		L		13
	3		Vomiting, Nausea, Epigastric pain (Case 3)	Asymptomatic (Case 1, case 2)	L (Case 1, Case 3)	9
	1	Chronic dyspnea with acute left sided chest pain			R (Case 2) L	5

*43.5% of these cases also have G-I symptoms.

†Diaphragmatic eventration was spontaneously resolved.

Abbreviations: Dx, diagnosis; Ref, references; CDH, congenital diaphragmatic hernia; G-I symptom, gastrointestinal symptom; SGA, small for gestational age; US, ultrasound; FTT, failure to thrive; URI, upper respiratory infection; L, Left; R, right; H, hiatal; B, both.

소견을 보인 생후 5일째의 신생아와, 산전 검사상 특이소견 없이 심잡음, 성장지연, 종격동 종괴로 감별진단 중이던 생후 1개월의 신생아에서 모두 선천성 횡격막 탈장이 확인되어 이를 보고하고자 한다.

증례

증례 1

환자: 생후 1일, 여아

주소: 출생 직후 시작된 호흡곤란

출생력 및 현병력: 환아는 임신나이 33⁺²주에 제왕절개술로 출생하였으며 출생체중은 2,235 g (75-90 백분위), 아프가 점수는 1분, 5분 각각 5점, 6점이었다. 출생 시 흉곽 함몰 및 빈호흡 등의 호흡곤란 증상을 보여 본원 신생아 집중치료실로 입원하였다.

산모 병력 및 가족력: 산모는 갑상선 기능저하증 및 임신성 당뇨가 있었고, 산전 초음파상 양수과다증, 태아부종, 복수, 흉막 삼출 소견으로 태아수종으로 진단받았다. 임신나이 33⁺주에 왼쪽 흉막 삼출로 인한 심장의 오른쪽 전위가 확인되어 자궁 내 흉막천자 20 mL 시행하였다. 그 외 약물복용이나 특이 사항은 없었다.

진찰 소견: 출생 후 활력 징후는 혈압 61/33 mmHg, 맥박 125회/분, 호흡수 59회/분, 체온 36.7°C 였으며 산소포화도는 88% 이었다. 흉곽 함몰 및 양측 폐음의 감소 소견을 보였으며, 심잡음은 관찰되지 않았다. 사지의 말단 부위는 창백하였으나 그 외 진찰상의 특이 소견은 없었다.

검사 소견: 출생 직후의 흉부 방사선 사진상 왼쪽 긴장성 기흉과 함께 복강의 유리공기가 관찰되었고(Fig. 1A), 시행한 복부 초음파의 소견도 동일하였다. 입원 당시 정맥혈 가스 검사는 pH 7.057, PCO₂ 80.6 mmHg, PO₂ 55 mmHg, HCO₃⁻ 22.2 mmol/L, Base Excess -11.1 mmol/L로 호흡성 산혈증을 보였다.

치료 및 경과: 환아는 출생 직후에 신생아 호흡곤란증후군(respiratory distress syndrome)으로 진단 받고 폐표면 활성제(surfactant)를 한차례 투여 받았다. 이와 함께 왼쪽 긴장성 기흉 및 기종격동 진단되어 흉관 삽입 및 고환기빈도 인공호흡기 치료하였다. 이후 기흉과 복강의 유리

공기는 소실되었다(Fig. 1B). 생후 4일째 왼쪽 횡격막 전위(eventration)가 의심되었으나 수시간 이내에 저절로 호전되었다(Fig. 1C). 생후 5일째 시행한 흉부 방사선 사진에서 왼쪽 횡격막 상승과 흉곽 내 장내 가스가 관찰되어 CDH으로 진단되었다(Fig. 1D). 생후 6일째 수술을 시행하였고, 왼쪽 앞측면으로 지름 2 cm의 횡격막 결손이 확인되었다(Fig. 2). 단순 탈장 봉합술을 시행 받았으며, 수술 후 특별한 문제없이 생후 26일째에 퇴원하여, 이후 특별한 문제없이 외래 추적 관찰 중이다.

증례 2

환자: 생후 30일, 남아

주소: 우연히 발견된 심잡음

출생력 및 현병력: 환아는 임신나이 38⁺⁶주에 제왕절개술로 출생하였으며 출생체중은 3,020 g (50 백분위수), 아프가 점수는 1분 5분 각각 8점, 9점이었다. 신생아실에서 시행한 신체검진 상 특이소견 없었으며 생후 5일째에 퇴원하였다. 이후 특별한 증상 없이 지내던 중 생후 30일째 집중 위해 시행한 신체검진 상 체중이 3.7 kg (10-25 백분위수) 이며 성장 지연을 보였고, 1단계의 수축기 심잡음이 관찰되어 본원으로 의뢰되었다.

산모 병력 및 가족력: 산모의 연령은 38세이며, 특이 병력이 없었다.

진찰 소견: 환아의 전반적인 활동성은 좋은 상태였으며 흉부 진찰에서 심음은 규칙적이었으나 1단계의 수축기 심잡음이 들렸으며 호흡음은 깨끗하였다. 흉벽은 대칭적으로 팽창하였고, 흉벽 함몰은 보이지 않았다. 그 외 신체 진찰상 특이 소견은 없었다. 활력 징후는 혈압 94/51 mmHg, 맥박 149회/분, 호흡수 40회/분, 체온 37.1°C 산소포화도는 97% 이었다

검사 소견: 흉부 방사선 사진 상 흉부 우하방에 음영 증가 소견이 보였으며(Fig. 3) 심장 초음파상 양심실을 압박하는 종괴 모양의 구조물이 관찰되었다(Fig. 4). 심초음파상 심장의 구조적 문제는 발견되지 않았다. 입원 당시 말초혈액 검사상 혈색소 10.3 g/dL, 백혈구 9,810/ μ L (중성구 25%, 림프구 73%), 혈소판 277,000/ μ L이었으며, 적혈구 침강속도는 5 mm/hr이었고 말초혈액 도말 소견은 정상이

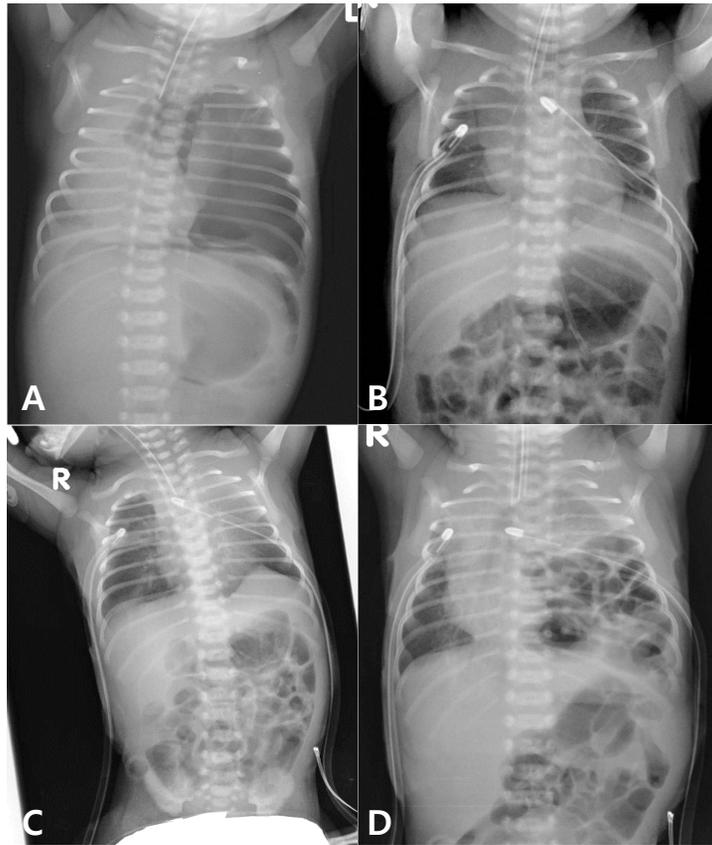


Fig. 1. (A) Chest radiograph after birth. Chest X-ray shows tension pneumothorax, pneumomediastinum and free air in abdomen. (B) Chest radiograph at postnatal age of 48 hours shows improved tension pneumothorax, pneumomediastinum and free air in abdomen. (C) Chest radiograph at postnatal age of 4 days shows abnormal finding of left side diaphragm, suggests diaphragmatic eventration. (D) Chest radiograph at postnatal age of 5 days. It shows air-filled bowels loops in the left hemi thorax shifting the mediastinum to the right. Displacement of the trachea and heart to the right suggesting a space occupying process in the left hemithorax.

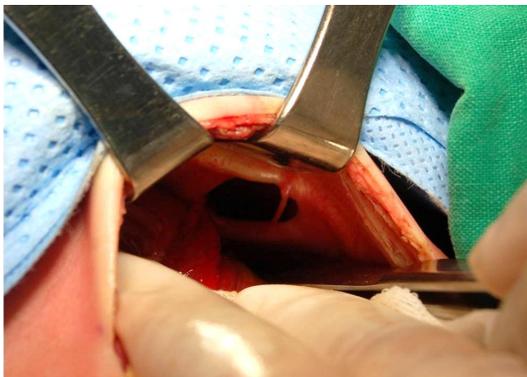


Fig. 2. Operative findings show stomach through the anterolateral defects sized 2 cm in the left hemidiaphragm.

었다. 그 외 검사상 특이 소견 없었다.

치료 및 경과: 흉곽 내 종양을 감별하기 위하여 추가적으로 시행한 복부 초음파 및 흉복부 컴퓨터 단층 촬영, 상부 위장관 조영술 검사에서 위 전체가 오른쪽 흉곽 및 종격동으로 탈장된 것이 확인되어(Fig. 5, 6) 열공 헤르니아(hiatal hernia)를 진단하였다. 이후 환아는 보호자 사정상 타병원으로 전원되었다.

고 찰

초음파 기술이 발달하면서 CDH의 조기 진단이 가능해



Fig. 3. Chest radiograph at postnatal age of day 33. Chest X-ray shows cardiomegaly and a posterior mass in the right thorax.

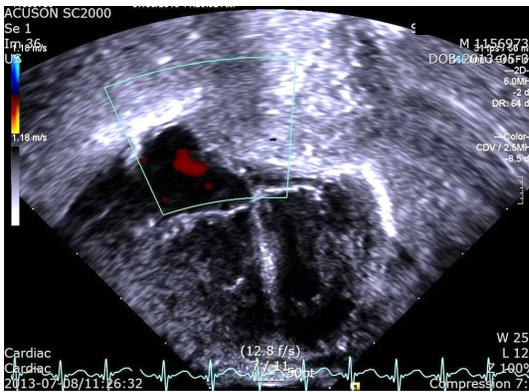


Fig. 4. Echograph at postnatal age of day 33. Suspicious mass like opacity in mid lower thorax.

지고, 치료 기술이 발전해 가면서 선천성 횡격막 탈장의 예후는 점점 좋아지고 있다.⁸ 하지만 사망률은 40% 정도로 높아서 주요 신생아 사망 원인 중 하나를 차지하기 때문에 8 여전히 진단과 치료에 각별한 주의가 필요한 질환이다. CDH는 출생직후의 신생아기에 대부분 진단되는데, 폐형성 부전과 관련된 호흡 곤란의 증상이 가장 흔하게 나타나게 된다. 호흡 부전과 함께 우심증(dextrocardia), 배오목

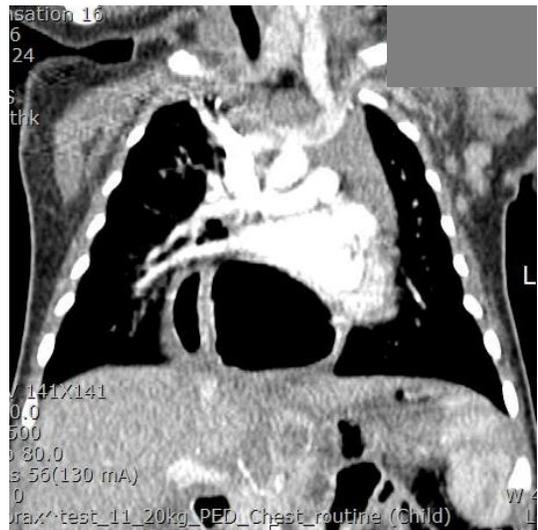


Fig. 5. Herniation of small bowel loops is seen on the abdomen CT.

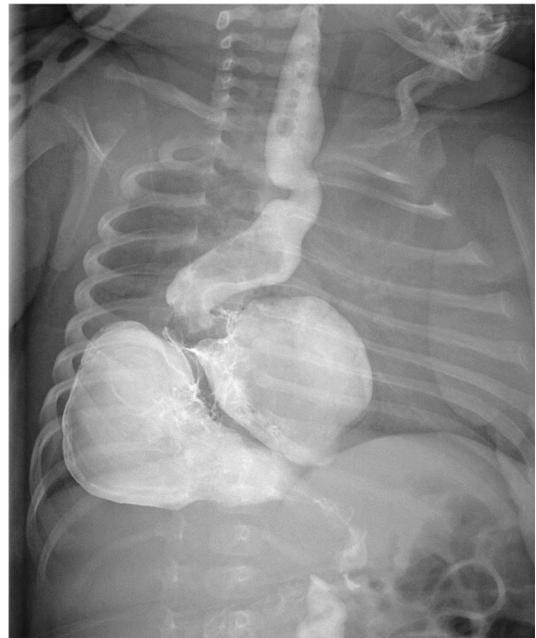


Fig. 6. Herniation of stomach and small bowel loops is seen on U.G.I (Upper Gastrointestinal Studies).

(scaphoid abdomen)이 신생아 시기에 나타나는 표준 세정후(classic triad)이다.^{4, 10} 발현 나이가 어릴수록 폐형성 부전과 지속성 폐 고혈압이 뚜렷하여, 호흡기적 증상이 심하며 약 40%에서 동반 기형을 가지고 있다. 동반기형이 많을수록 예후는 나쁜 것으로 알려져 있다. 아주 드물게는

신생아기에 표준 세 징후 이외의 비특이적 임상양상으로 발현하여 뒤늦게 진단되기도 한다. 산전 초음파를 통해서나 출생 직후에 진단받지 못하고, 뒤늦게 CDH로 진단받은 신생아의 문헌 고찰에 따르면, 신생아기 대사성 산증, 복부의 변색을 보이는 장꼬임(strangulation of bowel) 등의 증상으로 발현한 4개의 증례가 보고된 바 있다.¹⁴

CDH의 진단이 늦어지게 되는 가장 흔한 이유는 횡격막 결손이 오른쪽으로 발생한 경우이다.¹ 일반적으로 오른쪽 CDH는 초음파상 간과 폐의 음영이 비슷하므로 산전 진단이 어렵다.^{7, 18} 또한 간에 의해 복부 내 장기들이 흉곽으로 전이되는 것이 보완되므로 증상이 없거나 경미하며, 흉부 방사선촬영상에서도 우측 횡격막의 위치가 정상인 경우가 많으므로 진단이 어렵게 된다.⁷ 본 증례의 두 번째 환아에서 탈장된 위가 오른쪽 흉곽에 위치하고 있었다. 이 환아는 생후 한달 까지만큼 성장 지연 외에 특이 증상이 없었고, 단순 흉부 촬영 및 심초음파 검사만으로는 우하방 흉곽에 위치한 종괴로 생각되어 CDH를 진단하는 것이 어려웠다. 추가적으로 시행한 흉부 단층 촬영 및 상부 위장관 조영술 소견으로 CDH를 확진 할 수 있었다. 우연하게 발견된 CDH로 이전 신체 검진상 이상 소견이나 증후가 없었는지 다시 한번 확인할 필요가 있을 것이라고 생각된다.

그 밖에도 진단이 늦어지는 이유로는, 횡격막 결손 부위가 작거나 폐 형성 저하가 동반되지 않아서 임상 양상이 늦게 나타나거나, 전형적인 임상양상으로는 나타나지 않는 경우가 있다. 이 경우에는 탈장된 부위와 정도에 따라, 구토, 복통, 빈맥, 발열, 성장지연, 지속적인 기침, 흉통 등의 증상이 매우 다양하게 나타난다. 소아기 이후에 진단받은 횡격막 탈장이 대부분 이런 임상증상으로 발현하게 된다.

본 첫 번째 증례에서 출생 직후 CDH의 진단이 어려웠던 이유는 복잡적이다. 먼저, 이 환아는 산전에 발견된 우측 흉막삼출에 대한 흉막천자와 연관성이 있을 것으로 보이는 우측 긴장성 기흉이 출생직후부터 발견되었고, 이 때 같이 나타난 복강 내 유리 가스 소견도 처음에는 기흉과 관련이 있을 것으로 생각되었었다. 실제로 흉부 외상으로 인한 횡격막 결손이 있으면, 심한 기흉과 동반된 일시적인 복강 내 유리 가스 소견이 드물지만 보고된 바 있다.¹⁹ 이후 복강 내 유리 가스는 소실되었지만, 생후 4일째 시행한 흉부 촬

영 검사상 왼쪽 횡격막이 비정상적으로 올라간 횡격막 전위 소견을 보였다. 당시에는, 복부 장기는 정상적인 해부학적 소견을 보였으므로 일시적 횡격막 전위로 생각하였다. 횡격막 전위는 선천적으로 횡격막 근육 발육장애로 인하여 횡격막의 일부 혹은 전체가 비정상적으로 흉강 내로 올라간 상태를 말한다.⁶ 일부의 횡격막 전위는 폐 성숙을 방해하여 횡격막 탈장과 유사한 임상 양상을 보이기 때문에 두 질환의 감별이 어려운 경우도 있다.⁶ 횡격막 전위의 대부분은 예후가 양호하다고 알려져 있기 때문에, 흉부 촬영 추적 관찰을 하며 지켜보던 중, 환아는 생후 5일째 흉부 촬영 검사상 흉곽 내 장내 가스 음영이 발견되어 CDH가 진단되었다. 수술 소견 상 앞측면의 횡격막 결손이 확인되었다. 기존의 문헌 고찰에 따르면 앞측면의 CDH는 anterior CDH (Morgagni hernia)의 아형으로 생각되는 매우 드문 위치의 CDH이다.²⁰ 돌이켜보면, 출생 직후의 복강 내 유리 가스 소견도 선천성 횡격막 결손부위를 통한 흉강과 복강의 소통이었을 것으로 추정된다. 또한 출생 직후에는 탈장이 없었다가 흉관 삽입 등으로 흉곽 내의 압력이 낮아지면서 생후 4-5일째에 탈장이 진행되었을 것으로 생각된다.

산전 진단율이 높아지고 신생아 집중 치료실에서의 산전 대비 및 외과적 술기 발달로 CDH의 생존율이 70-92%까지 증가하였다.^{1, 4, 7} 하지만 본 증례에서 보듯이 산전 초음파에서 선천성 횡격막 탈장을 진단받지 않았던 환아가 비특이적 임상 양상을 보이는 경우에는, 진단이 어렵고 임상적, 영상학적 접근에 오류를 범하기 쉽다.¹ 일부는 위장관 꼬임, 감돈, 파열 등 심각한 합병증이 초기 증상으로 발현하여 진단 시 생명을 위협하는 경우가 있다. 또한, 전위된 장내 가스를 흉막 삼출이나 기흉, 폐렴, 횡격막 종괴 등으로 오진하여 잘못된 치료를 하는 경우도 있다.¹¹ 진단이 늦어지거나 오진될 경우 성별, 부위, 출생체중, 주요 기형 동반 빈도 모두 차이가 없었음에도 심각한 이환율과 사망률을 보일 수 있기 때문에 이에 대한 주의가 필요하다.

본 두 증례를 참고할 때, 기흉과 동반된 복강 내 유리 가스 소견, 비전형적인 횡격막 전위 또는 흉곽의 종괴가 있을 때에는, 산전에 진단이 되지 않았거나 다른 호흡기 증상이 동반되는 신생아라 하더라도, CDH의 가능성을 반드시 주의 깊게 고려하고 소아과 의사의 주기적 검진과 정밀검사

를 통해 확인해 볼 필요가 있겠다.

References

- 1) Song JE, Kwon OK, Kim YH, Lee HR. A case of late presenting congenital diaphragmatic hernia. *Korean J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2009;12:246-50.
- 2) Gatea HK, T.Al-Gailani F, Abulhab RJ. Congenital diaphragmatic hernia: prevalence and management. *Fac Med Baghdad* 2010;52:380-4.
- 3) Yap KH, Jones M. Late presentation of congenital diaphragmatic hernia after a diagnostic laparoscopic surgery (a case report). *J Cardiothorac Surg* 2013;8:8.
- 4) Tovar JA. Congenital diaphragmatic hernia. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:1.
- 5) Vega MT, Maldonado RH, Vega GT, Vega AT, Liévano EA, Velázquez PM. Late-onset congenital diaphragmatic hernia: a case report. *Int J Sur Case Rep* 2013;4:952-4.
- 6) Byun JM, Kim YN, Jeong DH, Lee KB, Sung MS, Kim KT, et al. A case of congenital right diaphragmatic eventration. *Korean J Perinatol* 2009;20:254-9.
- 7) Kotecha S, Barbato A, Bush A, Claus F, Davenport M, Delacourt C, et al. Congenital diaphragmatic hernia. *Eur Respir J* 2012;39:820-9.
- 8) Lemos SPP, Lemos PVRB, Coelho NALR, de Abrêu DM, Feitosa LBR. Congenital diaphragmatic hernia with delayed diagnosis: report of two cases. *Case Reports in Clinical Medicine* 2015;4:114.
- 9) Bianchi E, Mancini P, De Vito S, Pompili E, Taurone S, Guerrisi I, et al. Congenital asymptomatic diaphragmatic hernias in adults: a case series. *J Med Case Rep* 2013;7:125.
- 10) Singh TC, Singh CG, Lamare KN, Babitha N, Kharnaio A. Congenital diaphragmatic hernia in adult presenting with obstruction: a rare case. *International Journal of Scientific Study* 2015;2:142-5.
- 11) Baerg J, Kanthimathinathan V, Gollin G. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia: diagnostic pitfalls and outcome. *Hernia* 2012;16:461-6.
- 12) Baglaj M. Late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a clinical spectrum. *Pediatr Surg Int* 2004;20:658-69.
- 13) Hamid KS, Rai SS, Rodriguez JA. Symptomatic Bochdalek hernia in an adult. *JLS* 2010;14:279.
- 14) Josephsen JB, Klinkner DB, Kumar T, Al-Hosni M. Strangulated bowel as an unusual complication of neonatal congenital diaphragmatic hernia: a case report and literature review. *J Pediatr Surg* 2013;48:866-8.
- 15) Starshak RJ, Sty JR. Diaphragmatic defects with gastric volvulus in the neonate. *Wis Med J* 1983;82:28-31.
- 16) Esposito C, Settimi A, Centonze A, Savanelli A, Ascione G, De Marco M, et al. Bochdalek diaphragmatic hernia, complicated by an antenatal gastric perforation, presenting as a pneumothorax and a perforative peritonitis. *Pediatr Surg Int* 2008;24:365-9.
- 17) Cserni T, Polonkai E, Torok O, Nagy A, Pataki I, Long AM, et al. In utero incarceration of congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2011;46:551-3.
- 18) Khemakhem R, Haggui B, Rahay H, Nouria F, Charieg A, Ghorbel S, et al. Congenital diaphragmatic hernia in neonate: a retrospective study about 28 observations. *Afr J Paediatr Surg* 2012;9:217-22.
- 19) Akoglu H, Coban E, Guneyssel O. Tension pneumoperitoneum complicated with tension pneumothorax in a patient with diaphragmatic eventration. *BMJ Case Rep* *BMJ Case Reports* 2012;10.1136/bcr.01.2012.5512.
- 20) Ackerman KG, Vargas SO, Wilson JA, Jennings RW, Kozakewich HP, Pober BR. Congenital diaphragmatic defects: proposal for a new classification based on observations in 234 patients. *Pediatr Dev Pathol* 2012;15:265-74.

= 국 문 초 록 =

선천성 횡격막 탈장의 대부분은 산전 확인되거나 출생 직후 심한 호흡 곤란 소견으로 진단된다. 호흡 곤란, 우심증, 배오목이 이 시기의 선천성 횡격막 탈장의 전형적인 세 징후이다. 신생아기 이후 진단받는 횡격막 탈장에서는 호흡 곤란 이외에 다양한 임상 양상이 보고 되어있다. 반면에 신생아기에 진단 받는 횡격막 탈장의 경우에는 장의 꼬임으로 발현하여 진단 받은 증례가 보고 된바 있으나 호흡기적 증상 외에 비전형적 증상으로 발현하는 경우는 극히 드물다. 따라서 신생아 시기에 비전형적인 증상으로 발현하는 선천성 횡격막 탈장에 대해서는 진단이 지연되어 위험할 수 있다. 저자들은 비전형적인 증상으로 발현하는 신생아기 선천성 횡격막 탈장의 2례를 경험하여 보고하고자 한다. 첫 번째 증례는 긴장성 기흉 및 기복, 일시적인 횡격막 전위를 보여 생후 5일째 횡격막 탈장이 진단된 여아이며, 두 번째 증례는 성장지연과 종격동 종괴를 보여 생후 30일째 횡격막 탈장이 진단된 남아이다. 따라서, 기흉과 동반된 복강 내 유리 가스 소견, 비전형적인 횡격막 전위, 성장 지연, 흉곽의 종괴가 의심될 때에도 반드시 선천성 횡격막 탈장을 감별진단에 포함 시켜야 할 것으로 생각된다.

중심 단어: 선천성 횡격막 탈장, 신생아, 횡격막 전위, 기흉, 종격동 종괴