

후두열과 동반된 선천성 단축기관증

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 소아청소년과¹, 아토피환경보건센터²,
성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 이비인후과³

권차희¹ · 이호석^{1,2} · 유정석^{1,2} · 김지현^{1,2} · 손영익³ · 안강모^{1,2}

=Abstract=

A Case of Congenital Short Trachea Combined with Laryngeal Cleft

Chahee Kwun, MD¹, Ho Seok Lee, MD^{1,2}, Jung Seok Yoo, MD^{1,2},
Jihyun Kim, MD, PhD^{1,2}, Young-Ik Son, MD, PhD³, Kangmo Ahn, MD, PhD^{1,2}

¹Department of Pediatrics, ²Environmental Health Center for Atopic Diseases, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, ³Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck surgery, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Korea

Congenital short trachea is a rare congenital anomaly in which the trachea is composed of reduced number of cartilage rings, which result in an abnormally high position of the carina and an abnormal course of the main bronchi. Hazards of congenital short trachea in infants and children include inadvertent bronchial intubation, because it causes bronchiostenosis, pulmonary interstitial emphysema, pneumomediastinum, pneumothorax, and ipsilateral atelectasis. Laryngeal cleft is a rare condition, as well. Symptoms range from mild stridor to massive aspiration and respiratory distress, depending on the severity of the cleft. Until now, a case with combination of these two rare congenital defects has not been reported. Herein, we report a 13 month-old boy who has congenital short trachea with laryngeal cleft. [Pediatr Allergy Respir Dis (Korea) 2012;22:312-316]

Key Words : Congenital short trachea, Laryngeal cleft

서 론

선천성 단축기관증은 기관(trachea)의 길이가 짧은 선천성 기형으로서 디조지증후군(Di George syndrome), 근골격계 이상, 선천성 심장 기형, 단경증(brevicollis) 등과 관련 있다고 알려져 있다.¹⁾ 그 발생 빈도는 정확히 알려진 바가 없다. 선천성 단축기관증은 그 자체로서는 특별한 증상이 없기 때문에 진단이 어렵지만 이러한 질환을 가진 환자가 기도 삽관을 받게 되는 경우에 갑작스런 호흡 곤란이 나

타날 수 있다. 따라서 전신 마취 하에 수술을 시행한 뒤 호흡 곤란이 발생하면 그 원인으로 선천성 단축기관증을 염두에 두어야 한다. 일반적인 경우 소아에서 수술 후 호흡 곤란의 원인은 불충분하거나 부적절한 기계 환기로 인한 이차적인 폐 합병증, 폐렴, 수술과 관련된 합병증, 마취와 관련된 합병증 등이다. 그러나 이러한 문제를 해결한 뒤에도 호흡 곤란이 지속되거나 심각해 지는 경우에는 흉부 방사선 사진, 컴퓨터 단층 촬영 등으로 선천성 단축기관증 여부를 감별하는 것이 필요하다.

후두열은 후두열은 출생아 10,000-20,000명 중 1명의 빈도로 발생하는 드문 선천성 질환으로, 임신 5-7주에 기관 식도 중격 혹은 윤상 연골의 융합에 문제가 생겨 발생한다. 최근 후두열에 대한 정보와 관심이 증가하면서 보고된 발생

접수: 2012년 7월 24일, 수정: 2012년 8월 29일
승인: 2012년 9월 8일
책임저자: 안강모, 서울시 강남구 일원동 50
성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 소아청소년과
Tel: 02)3410-3530 Fax: 02)3410-0043
E-mail: kmaped@skku.edu

물이 점차 증가하는 추세이다. 이와 관련된 기형으로는 심장 질환, 안면기형, 위장 관계 질환 등이 있는 것으로 알려져 있다.²⁾

현재까지 국내 및 국외에서 선천성 단축기관증과 후두열이 동시에 진단된 경우는 보고된 바가 없다. 이에 저자들은 선천성 후두열이 있어 교정 수술을 시행한 뒤 호흡 곤란 증상이 지속적으로 발생하여 시행한 검사상 선천성 단축기관증이 진단되었기에 이를 보고하는 바이다.

증 례

생후 13개월 남아가 재태 기간 38주, 체중 3,420 g으로 출생하였고 출생 당시에는 이상 소견 없었으나 경구 영양을 시작하면서 청색증 및 호흡 곤란이 발생하였다. 비디오 투시

연하 검사(video fluoroscopic swallowing study) 및 식도 조영술(esophagography)에서 후두 식도 간 누공(fistula)이 의심되어 후두경 검사를 통해 제 2형 후두열(laryngeal cleft)로 진단되었다.(Figs. 1, 2) 뇌 초음파, 복부 초음파 및 심장 초음파에서 다른 기형은 발견되지 않았다. 이후 경관 영양 하면서 적절한 체중에 도달할 때까지 외래에서 경과 관찰하였다.

생후 5개월경 전방 접근법을 통한 후두열 교정 수술 및 기관 절개술을 시행하였다. 수술 후 산소 포화도의 저하가 발견되어 기도 폐쇄 의심하여 수 차례 기관절개용 튜브를 변경하였으나 호전되지 않았고 오히려 흉부 방사선 사진 상 피하기종(subcutaneous emphysema) 및 기종격동(pneumomediastinum)이 관찰되었다. 이후 산소 포화도 저하의 원인을 찾기 위해 시행한 기관 컴퓨터 단층 촬영상

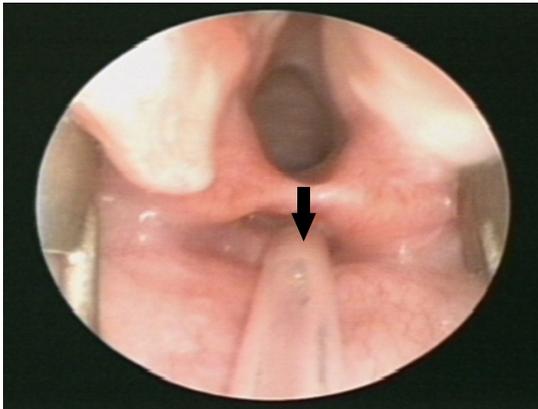


Fig. 1. Type 2 laryngeal cleft in laryngoscopy (arrow).

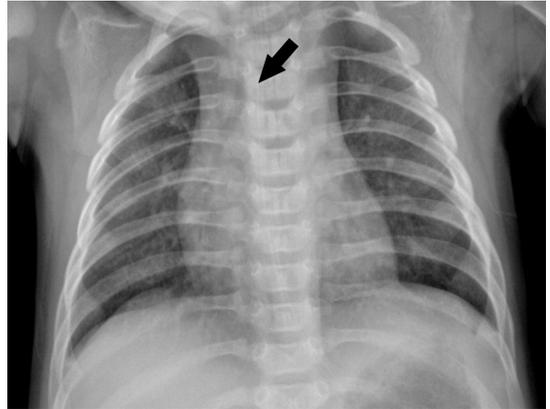


Fig. 3. Chest X-ray demonstrating carina at the level of T3 (arrow).

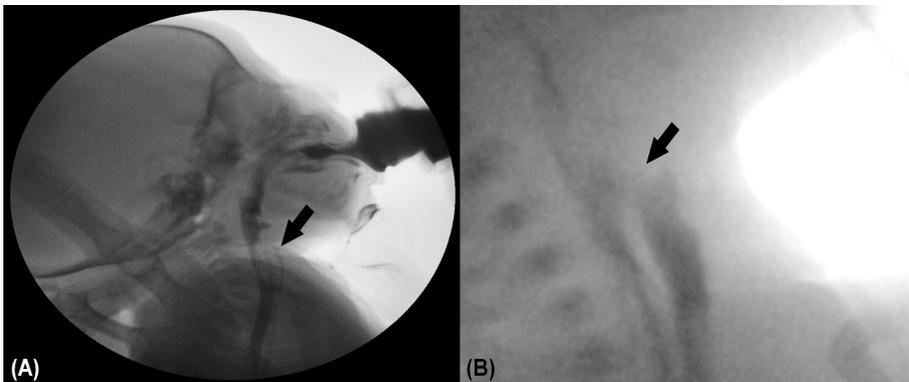


Fig. 2. (A) Video fluoroscopic swallowing study and (B) esophagography show contrast is leaking between larynx and esophagus.

기관 분기부가 T3 척추에 위치하고 기관 절개용 튜브가 우측 기관지 내에 있는 것이 확인되었다.(Figs. 3, 4) 또한 좌측 기관지가 좁아져 있으나 대혈관 구조물의 해부학적 위치에는 이상 소견이 없었다. 이에 기관 절개용 튜브 위치를 조절하여 양측 폐에 환기가 균일하게 되도록 하고 흉관 삽입술 시행 후 산소 포화도가 유지되었다.

수술 3일째 증세가 호전되었으며 생체 징후가 안정적으로 유지되어 기관 절개용 튜브를 제거하였으나 천명이 들리면서 양측 폐에 환기가 잘 되지 않아 수 차례 기관 절개용 튜브 삽관 및 탈관을 반복하였다. 경구로 기관 삽관 시행 후 후두 미세수술(laryngeal microscopic surgery) 상에서 좌측 기관지의 기관지 연화증이 발견되었고, 탈관 후 비강 지속적 상기도 양압술(nasal continuous positive airway pressure, nasal CPAP)을 시행하였다. 수술 후 1개월까지 비강 지속성 기도 양압(nasal CPAP)에서 유지하였고 현재는 호흡 보조기구 없이 안정적인 생체 징후를 유지하고 있다.

고 찰

선천성 단축기관증은 흉부 방사선 사진 상 기관 분기부가 높이 위치해 있고 왼쪽 주기관지가 수직으로 주행하는 것을 보고 의심할 수 있다. 정상적으로 기관 분기부는 생후

2년까지 T4 척추 위치에서, 생후 2년 후부터는 T5 척추 위치에서 관찰된다. 그러나 선천성 단축기관증에서는 기관 분기부가 이보다 높은 위치에서 보인다.³⁾

선천성 단축기관증은 기도 삽관을 했을 경우 기관지 삽관이 될 위험성이 높다. 이러한 경우 기관지 협착, 폐 간질기종(pulmonary interstitial emphysema), 기종격동(pneumomediastinum), 폐 기종(pneumothorax), 반대쪽 무기폐 등이 발생할 수 있다.¹⁾ 선천성 단축기관증이 있는 경우 기도 삽관을 하지 않는 한 임상적인 문제를 일으키지 않으므로 쉽게 진단이 되지 않다가 성인이 되어서 천명이 들려 천식으로 오인된 증례도 있다.⁴⁾

선천성 단축기관증은 동반 기형이 관찰될 수 있는데 이는 디조지중후군(Di George syndrome), 근골격계 이상, 선천성 심장 기형, 단경증(brevicollis) 등이다. 따라서 선천성 단축기관증이 진단된 경우 이와 동반된 기형을 확인하기 위해 심장 초음파, 복부 초음파, 뇌 영상 검사 등이 필요하다.¹⁾

후두열의 발생 원인은 유전자 문제, 미숙아, 양수 과다증 등이 거론되고 있으나 확실히 알려진 바는 없다.⁵⁾ 발생학적으로, 기도와 식도는 붙어 있다가 기관 식도 중격이 만들어지면서 나뉘어 진다. 이 과정에 문제가 생기면 후두열, 기관 식도 누공, 식도 폐색 등이 발생한다.⁶⁾

현재 후두열의 분류는 1989년에 발표된 Benjamin and

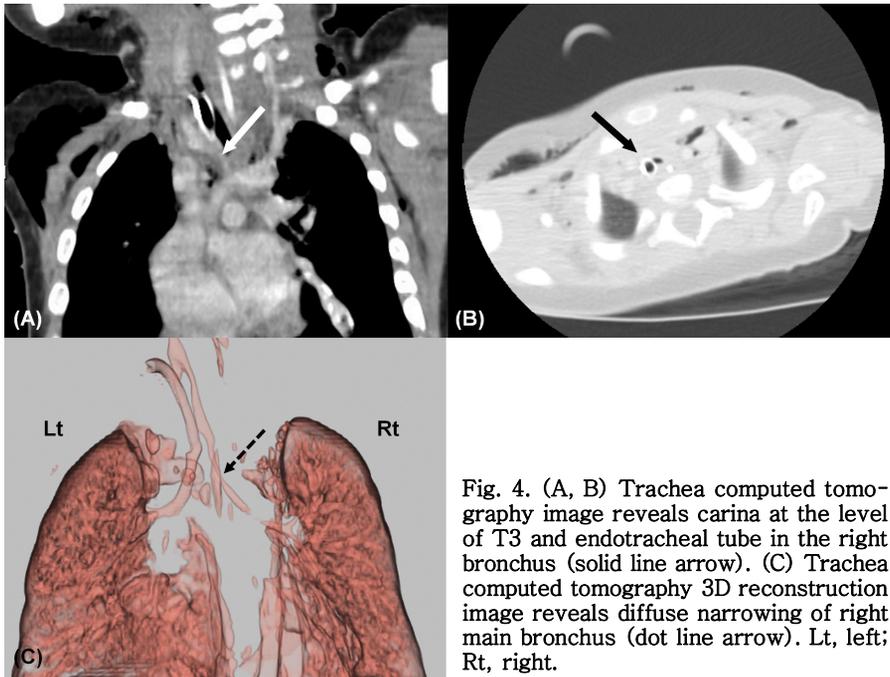


Fig. 4. (A, B) Trachea computed tomography image reveals carina at the level of T3 and endotracheal tube in the right bronchus (solid line arrow). (C) Trachea computed tomography 3D reconstruction image reveals diffuse narrowing of right main bronchus (dot line arrow). Lt, left; Rt, right.

Inglis 방식을 따르고 있고 4형으로 나누고 있다. 1형은 성문상부의 내피열 결합으로 진성 성대 위까지 개열이 있고 2형은 윤상관 일부에 결합이 발생하여 진성 성대 아래까지 개열이 있는 경우이다. 3형은 윤상연골 전체에 개열이 있고, 4형은 개열이 흉부 기도 및 기관 분기부까지 연장된 것이다.⁵⁾ 본 증례는 후두경 검사를 통해 제 2형 후두열로 진단되었다.

영아에서 수유 곤란, 반복되는 흡인, 호흡 곤란이 있는 경우 후두열을 의심하고 주의 깊게 병력 청취 및 신체 검진을 시행해야 한다. 감별 진단으로는 선천성 감염, 분만 손상, 식도 협착, 기관 식도 누공, 윤상인두 경련, 근육 신경 이상, 위 식도 역류 질환 등을 생각해야 한다. 후두열은 흔히 흉부 방사선 사진상 흡인으로 인한 폐 침윤이 관찰된다. 본 증례에서도 흉부 방사선 사진상 경한 폐 침윤이 관찰되었다. 삼킴 검사와 광학 내시경이 도움이 되나 후두열의 종류를 정확히 알 수 없고 후두열과 근육 신경 이상을 구분할 수 없는 제한점이 있어 후두경 검사로 확진한다.⁷⁾ 치료는 증상의 중증도, 후두열의 종류와 관련된 기형에 따라 달라진다. 증상이 경한 후두열은 수유 교육 및 자세 교육을 하면서 경과 관찰이 가능하나 증상이 심각한 경우에는 응급 교정술이 필요할 수 있다.⁵⁾

후두열에 동반되는 선천성 기형으로는 위장 관계(16-67%), 비뇨생식기계(14-44%), 심혈관계(16-33%)에 이상이 동반되는 것으로 알려져 있어 이에 대한 확인이 필요하다.⁸⁾ 선천성 단축기관증에서는 후두형성 저하, 척수수막류 등이 보고된 바 있으나,^{9,10)} 현재까지 선천성 후두열과 선천성 단축기관증이 동반된 증례는 발표된 적이 없다. 후두열과 동반된 기형으로서는 후두 기관 식도열(laryngotracheoesophageal cleft), 후두열이 기관 협착과 동반된 경우, 후두열과 한쪽 폐 무형성증 등이 드물게 보고된 바 있다.¹¹⁾ 후두기관열은 단독으로 발생하는 경우도 있으나 드물게 Opitz-Frias 증후군의 형태로 발생하는 경우도 있다.¹²⁾ 즉, Opitz-Frias 증후군은 유전성 질환으로 여러 종류의 정중선 기형이 발생하며 그 예로 구순열, 구개열, 양안 격리증 등 두개 안면 기형과 요도하열, 후두열, 기관 협착, 심기형, 항문 폐쇄증 등이 동반되는 것으로 알려져 있다. 후두열과 선천성 단축기관증이 동반되는 원인은 현재 알 수 없으나 발생학적 관점에서 보았을 때 후두와 기관은 밀접한 관련이 있으므로 상기도로부터 하기도가 발달하는 임신 초기에 문제가 발생하였을 가능성이 있다.⁶⁾ 본 증례는 Opitz-Frias 증후군 중 경한 임상 증상을 보이는 형태로 의심해 볼 수 있으나 그 진단 방법이 확립되어 있지 않아 확인이 어렵다는 제한점이

있다.

후두열에서 교정술을 시행한 뒤 호흡 부전이 발생했을 때 흔히 고려할 점은 창상개열(wound dehiscence), 성문상부 협착증, 마취와 관련된 합병증, 인공 호흡기와 관련된 합병증 등이 있다.¹³⁾ 각각의 문제점을 파악하고 치료한 후에도 호흡 부전이 해결되지 않는 경우에는 본 증례에서처럼 후두와 기도의 기형이 동반되어 있을 가능성도 고려해야 한다. 이를 확인하기 위해 정밀한 청진, 흉부 방사선 사진 촬영이 필요하다. 본 증례는 선천성 후두열이 있어 교정 수술을 시행한 뒤 호흡 곤란 증상이 지속적으로 발생하여 시행한 검사상 선천성 단축기관증이 진단되었기에 이를 보고하는 바이다.

요 약

선천성 단축기관증은 드문 선천성 기형 질환으로 기관연골 개수가 정상 소아에서 17개인데 비해 15개 미만으로 감소한 것이 특징이다. 이러한 환아에서 기도삽관 시 기관지 삽관이 될 가능성이 높고 그 합병증으로 기관지 협착, 폐 간질 기종(pulmonary interstitial emphysema), 기종격동(pneumomediastinum), 폐 기종(pneumothorax), 반대쪽 무기폐 등이 발생할 수 있어 위험하다. 후두열 또한 드문 선천성 기형 질환으로 개열의 위치 및 정도에 따라 경한 천명에서 심각한 흡인 및 호흡 부전까지 다양한 스펙트럼의 임상 양상을 보인다. 현재까지 국내 및 국외에서 두 질환이 동시에 진단된 경우는 보고된 바가 없다. 이에 저자들은 선천성 후두열이 있어 교정 수술을 시행한 뒤 호흡 곤란 증상이 지속적으로 발생하여 시행한 검사상 선천성 단축기관증이 진단되었기에 이를 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Wells AL, Wells TR, Landing BH, Cruz B, Galvis DA. Short trachea, a hazard in tracheal intubation of neonates and infants: syndromal associations. *Anesthesiology* 1989;71:367-73.
2. van der Doef HP, Yntema JB, van den Hoogen FJ, Marres HA. Clinical aspects of type 1 posterior laryngeal clefts: literature review and a report of 31 patients. *Laryngoscope* 2007;117:859-63.
3. de Priester JA, Vos GD, van Waardenburg DA, Oei TK. Congenitally short trachea with com-

- pression of the left mainstem bronchus: MRI findings. *Pediatr Radiol* 1998;28:342-3.
4. Ravenna F, Caramori G, Panella GL, Papi A, Bennea G, Adcock IM, et al. An unusual case of congenital short trachea with very long bronchi mimicking bronchial asthma. *Thorax* 2002;57:372-3.
 5. Rahbar R, Rouillon I, Roger G, Lin A, Nuss RC, Denoyelle F, et al. The presentation and management of laryngeal cleft: a 10-year experience. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006;132:1335-41.
 6. Frazer JE. The development of the larynx. *J Anat Physiol* 1910;44(Pt 2):156-91.
 7. Pezzettigotta SM, Leboulanger N, Roger G, Denoyelle F, Garabedian EN. Laryngeal cleft. *Otolaryngol Clin North Am* 2008;41:913-33, ix.
 8. Thiel G, Clement WA, Kubba H. The management of laryngeal clefts. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2011;75:1525-8.
 9. Wells TR, Jacobs RA, Senac MO, Landing BH. Incidence of short trachea in patients with myelomeningocele. *Pediatr Neurol* 1990;6:109-11.
 10. Wells TR, Wells AL, Galvis DA, Senac MO Jr, Landing BH, Vachon LA. Diagnostic aspects and syndromal associations of short trachea with bronchial intubation. *Am J Dis Child* 1990;144:1369-71.
 11. Leboulanger N, Garabedian EN. Laryngo-tracheo-oesophageal clefts. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:81.
 12. Hu CH, Liu YF, Yu JS, Ng YY, Chen SJ, Su PH, et al. A MID1 gene mutation in a patient with Opitz G/BBB syndrome that altered the 3D structure of SPRY domain. *Am J Med Genet A* 2012;158A:726-31.
 13. Chien W, Ashland J, Haver K, Hardy SC, Curren P, Hartnick CJ. Type 1 laryngeal cleft: establishing a functional diagnostic and management algorithm. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70:2073-9.