

초음파로 산전진단된 무두-무심장기형 쌍태아 임신 1예

계명대학교 의과대학 산부인과교실*, 방사선과학교실**, 의학유전연구소***
김현진* · 김정식** · 김종인***

-Abstract-

A Case of Acardiac-Acephalus Twin Diagnosed by Antenatal Ultrasonography

Hyun Jin Kim, MD., Jung Sik Kim, MD., Jong In Kim, MD***,

Department of Obstetrics and Gynecology*, Radiology**, Institute for Medical Genetics*** School of Medicine,
Keimyung University

The acardius occurs with an incidence of one in 35,000 births and is presumed to result from vascular anastomosis between the arterial circulation of the hemodynamically larger "pump" twin and that of the recipient "perfused" twin. The perfused twin displays severe anomalies, typically referred to as acardia, that are incompatible with life. The pump twin, because of its expanded cardiac demand, may also develop cardiac failure, with a mortality risk of 50-70%. We experienced one case of acardiac-acephalus twin gestation diagnosed by antenatal ultrasonography, and presented this.

Key words: Acardiac-Acephalus, Ultrasonography

I. 서 론

무심장 기형은 일란성 쌍태아의 1%, 35,000 분만 중의 1예 정도로 희귀하나 심각한 합병증을 수반하는 증후군이다¹. 이는 혈액동학적으로 더 큰 비중을 차지하는 정상 쌍태아와 기형 쌍태아의 동맥혈액순환 간에 혈관문합이 생긴 결과이다². 기형 쌍태아는 무심 기형을 포함한 다양한 구조적 이상을 가지며 정상 쌍태아는 과도한 심부하에 의한 울혈성 심부전이 초래되고 사망률이 50%에서 75%이다.

최근 계명대학교 의과대학 산부인과학 교실에서는 30세의 경산부에서 임신 30주에 산전 초음파로 진단된, 무두-무심장기형 쌍태아 임신 1예를 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증례

환자: 최○○, 30세

주소: 임신 40⁺2주의 규칙적 진통

현병력: 임신 8주에 본원 산부인과에서 초음파로 쌍태아 임신 진단을 받은 후, ○○의원에서 불규칙적으로 산전

진찰을 받아오다 임신 30주에 산전 초음파에서 쌍태아 중 제2아의 심박동이 보이지 않아 본원으로 전원되어, 초음파 검사상 무두-무심장 기형으로 진단받고 규칙적인 산전진찰을 받아오다 상기 주소로 분만실을 내원하였다.

월경력: 초경은 15세였고 30일 주기로 규칙적이었으며 기간은 5일로 양은 보통이었다. 최종월경일은 1997년 2월 1일이었고, 출산 예정일은 1997년 11월 8일이었다.

임신력: 임신력 1-0-2-1로 2회의 인공유산이 있었고 4년 전 2800 gm의 남아를 만삭하였다.

피임력: 특이 사항은 없었다.

과거력: 특이 사항은 없었다.

가족력: 특이 사항은 없었다.

이학적 소견: 내원 당시 산모의 전신 상태는 양호하였으며, 체중은 65kg, 혈압은 100/60mmHg이었다. 자궁저고는 39cm, 자궁경부는 3cm 개대, 100% 연화도였다. 제 1아는 태위가 두위였고, 제 2아는 둔위였다. 태아 심음은 제 1아는 142회/분으로 좌측 하복부에서 규칙적으로 들렸으나 제 2아는 심음이 들리지 않았다.

검사 소견: 흉부 방사선 소견은 정상이었고, 혈액형은 AB, 혈색소는 11.4g/dl, 적혈구 용적은 35.8%, 뇨검사, 간기능 검사, 혈청 전해질 검사, 매독 반응 검사는 모두 정상이었다.

초음파 소견: 임신 30주에 시행한 초기 초음파 소견상

우측에 위치한 제1아는 두위였으며 아두대횡경은 7.39cm로 임신 29⁺주 크기였다. 태반은 자궁 후벽에 위치해 있었고, 양수양은 정상 범주였고, 태아심박동, 호흡, 움직임 등은 좋았다. 특별한 기형은 관찰되지 않았다. 제 2아는 두부와 태아 심박동이 관찰되지 않았으며, 하지의 피부와 피하조직은 다양한 낭종을 형성하면서 두꺼워져 있었다(Fig. 1.). 임신 34주에 반복 시행한 초음파소견은 제 1아의 아두대횡경은 8.29cm로 임신 33⁺주 크기였으며, 제 2아는 태아 심박동역시 관찰되지 않았으며, 심한 부종으로 인하여 대퇴골의 측정이 어려웠다.

Fig. 1. Ultrasonography of acardiac twin. A subcutaneous, separated cystic edema was noted.

분만소견: 산모와 보호자와 분만방법에 대해 상의후 질식분만으로 결정후 1997년 11월 10일 오후 1시에 입원하여 약 4시간의 활성기를 거쳐 오후 4시 45분 흡입 질식분만으로 2,170 gm의 여아가 제1아로 분만되었으며, 출생당시 Apgar점수는 8/1분, 9/5분으로 양호하였다. 둔위로 위치한 제2아도 질식분만을 시도했으나 실패하고 당일 오후 8시 제왕절개술을 통해 3,180 gm의 여아가 분만되었다.

신생아 소견: 질식분만한 제 1아는 육안소견상 기형은 보이지 않았으며, 신생아실에서 시행한 검사에서 심부전 등의 소견은 없었다. 제 2아는 두부와 상지는 없었고, 제대길이는 50cm 정도 되었고 흉위는 85cm 이었다(Fig. 2, Fig. 3). 외부생식기는 여성이었으며 항문은 없었다. 산모와 보호자의 거절로 부검 및 염색체검사는 실시하지 못하였다.

태반 육안 소견: 이들 쌍태아는 단일 융모막, 이중 양막, 단일 태반이었으며, 쌍태아의 두 제대혈관은 문합 부위가 태반의 인접한 부위에서 관찰되었다.

고 칠

무심장 기형은 1533년 Benedetti⁴가 처음 보고하였으며, 일란성 쌍태아의 1%, 35,000 분만 중의 1예에서 발생한다.

Fig. 2. Gross appearance of acardiac showing absence of head and upper extremities

Fig. 3. Radiologic finding of acardiac twin showing absence of head and upper extremities.

무심장 기형아는 정상태아로부터 단일 융모막 태반에 존재하는 태반표면 혈관문합(동맥-동맥과 정맥-정맥)을 통하여 기형태아의 제대 동맥-내장을 동맥으로 혈류가 들어오고, 제대 정맥을 통해 나가는 혈관 순환의 역류현상에 기인한다(twin reversed arterial perfusion). 여기서 혈관계의 문합은 동맥-동맥, 정맥-정맥의 문합으로서, 비정상 태아의 혈액 순환은 정상 태아와 반대 방향이라고 알려져 있다.²

무심장 기형의 특징적인 기형은 2가지 가설로 설명 할 수 있다⁵. 첫 번째 가설로는 정상 태아로부터 기형 태아에 계로의 동맥-동맥 문합과 혈관 순환의 역류가 선행하여 심장을 비롯한 상체의 이상 발달이 초래된다는 것이다. 즉,

산소포화도가 낮은 혈액이 기형 태아에게서 순환함으로써 심장을 포함한 여러 기관들의 위축이 일어난다는 것이다⁶. 두 번째 가설은 기형 태아의 심장이 발생학적으로 형성이 정지되거나 비정상적인 발달을 하여 정상 태아와의 사이에 혈관 문합을 통해 생존 가능하다는 것이다⁷. Moore⁸ 등은 14예에 대해 염색체 검사를 실시하여 10예에서 염색체 이상 소견을 얻었으며, 상염색체성 삼염색체증, 삼염색체 11의 모자이시즘, 4번 염색체 단완의 소실 등의 이상이 있었다. 염색체 이상이 발생학적인 발달을 지연시켜, 혈관 문합이 존재한다면 정상 태아로부터 역류가 일어난다는 것이다.

Das⁹는 무심장 기형을 기형의 발달 단계에 따라 발생학적 분화가 가장 잘된 경우로, 두개골과 뇌 조직의 혼적이 있고, 두부가 부분적으로 발달되어 있으며 안면은 귀, 눈, 입이 다양한 분열을 보이고 몸체와 하지는 비교적 잘 발달되어 있으나 흉강은 있을 수도 없을 수도 있으나 심장은 반드시 없는 반무심체(Acardius anceps), 무심장 기형 중 가장 혼한 형태로 두부와 흉곽이 없고 횡격막은 혼적으로 남아 있으며, 늑골은 대부분 형성되어 있지만 흉추의 형성은 거의 없고 복강내 장기의 혼적은 남아 있고 생식선은 대개 발달이 덜 된 상태로 발견되며 무공항문이 동반될 수 있고 상지는 있는 경우도 있고 없는 경우도 있는 무두 무심체(Acardius acephalus), 무심장 기형 중 가장 드문 형태로 몸체는 없이 두부만 있는 경우로 두부가 태반에 바로 부착되어거나 경부에서 제대를 통해 태반에 연결되는 무동 무심체(Acardius acromus), 발생학적 분화가 가장 안 된 경우로 형태를 구분할 수 없으며, 뼈, 연골조직, 지방, 결缔 조직, 근육조직, 혈관 등이 피부에 의해 공 모양으로 덮혀 있는 경우로, 제대에 부착되어 있고 발달이 잘된 구조들로 인해 기형종과는 구분이 되는 무형 무심체(Acardius amorphus)로 분류하였다. 본 증례는 두부는 없고, 몸체와 하지만 있는 무두무심체에 해당된다.

무심장 기형아의 특징적인 초음파 소견은 심박동이 없으며, 과도한 연부조직, 기이한 폴리구조, 거대한 낭종 등이 있다. 자궁내 태아사망으로 오인될 수 있으나, 추적 검사상 태아의 성장과 사지의 반사작용을 관찰함으로써 자궁내 태아사망과 감별된다¹⁰. 최근에는 색 도플러(color doppler) 초음파를 이용하여 제대 동맥에서 역방향의 혈류를 관찰하여 진단하고 있다¹¹. Sherer¹²등은 도플러 초음파를 이용한 제대 동맥 혈류속도 파형 측정으로 무심 쌍태아의 진단을 처음 보고하였으며 두 쌍태아간 혈류 파형이 서로 다르게 관찰된다. 정상 쌍태아의 제대 동맥 혈류 파형은 태반과 무심 쌍태아의 혈류 저항의 합을 의미하며, 무심 쌍태아의 제대 동맥 혈류 파형은 자신의 전신혈관의 저항을 반영한다. 우리나라에서는 본 증례를 제외하고 초음파로 산전 진단된 경우는 2예가 있다^{13,14}.

무심장 기형 쌍태아 임신에서 정상 쌍태아의 사망률은

50%에서 75%로 추정되며, 이는 주로 과도한 심부하에 의한 올혈성 심부전에 기인한 것으로 보고되고 있으며, 무심장 기형아 임신의 예후는 무심장 기형아와 정상 쌍태아간의 체중의 비가 큰 영향을 미친다¹⁵. 무심장 기형아의 체중이 정상 쌍태아의 70% 이상인 경우, 정상 쌍태아 100%에서 올혈성 심부전이 생기며, 체중의 비가 50% 이상인 경우 정상 쌍태아의 64%가 사망한다. 정상 쌍태아의 심박출량의 증가로 신장 고관류가 초래되고 소변량이 증가하여 양수과다증이 유발되며 이 중 82%에서 조기진통이 올 수 있고 78%에서 올혈성 심부전이 초래된다. 체중의 비가 25% 이하인 경우 예후는 좋다.

무심장 기형 쌍태아 임신의 치료 목표는 기형 태아에게로 가는 동맥 및 정맥 혈관문합을 방해함으로써 정상 태아의 올혈성 심부전을 예방하는 것이다. 보존적인 요법으로는 조기진통 억제와 양수과다증을 치료하기 위한 연속 양막천자와 심부전을 치료하기 위해 모체에 디지털리스 요법을 실시한다. 수술적인 처치로는 복강경을 통해 무심장 기형아의 제대 동맥을 차단하거나¹⁶, 자궁절개술을 통한 무심장 기형아의 선택적인 분만^{17,18}, 제대 동맥내 알코올 주입법¹⁹, 제대 동맥내 나선형 플라티늄 코일 삽입법, 태아경하 제대결찰술 등의 방법이 있다. 아직까지 정상 쌍태아의 사망률은 50%에서 75%로, 보다 비침습적이고 효과적인 방법에 대한 연구가 계속되어야 할 것이다. 본 증례에서는 무심장 기형아의 체중이 정상 쌍태아보다 겹으나 규칙적인 추적관찰을 함으로써 조기진통이나 태아 심부전, 양수과다증 등의 합병증 없이 만삭까지 유지될 수 있었다.

저자들은 최근 초음파로 산전 진단된 무두-무심장 기형을 동반한 쌍태아 임신 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

·참고문헌·

1. Strassman E. Monofunikulare zwillinge bei placenta praevia, Zentralbl Gynaekol. 1931; 55: 46-51.
2. Wilson EA. Holoacardius. Obstet Gynecol 1972; 40: 740-748.
3. Van Allen MI, Smith DW, Shepard TH. Twin reversed arterial perfusion(TRAP) sequence: a study of 14 twin pregnancies with acardius. Semin Perinatol 1983; 7: 285-293.
4. Beneditti A. De Singulus Corpori Humani Morbis Acapite a Pedis. 1533.
5. Seeds JW, Herben WNP, Richards DS. Prenatal sonographic diagnosis and management of a twin pregnancy with placenta and hemiocardia. Am J Perinatol 1987; 4: 313-316.
6. Price B. Primary bases in twin studies. Am J Hum Gen 1950; 2: 293-297.
7. Potter EL. Pathology of the fetus and infants. The Year Book Publishers. 2nd ed. Chicago 1952; 183.
8. Moore CA, Buehler BA, McManus BM, Harmon J, Mirkin D, Goldstein G. Brief clinical report: Acephalus-acardia in twins with aneuploidy. Am J Med Genet Suppl 1987; 3: 139-143.
9. Das K. Acardius anceps. J Obstet Gynaecol Br Empire 1902; 2: 341-355.
10. Billah KL, Shah K, Odwin C. Ultrasonic diagnosis and management of

- acardius accephalus twin pregnancy. *Med Ultrasound* 1984; 8: 108-112.
11. Pretorius DH, Leopold GR, Moore TR, Benirschke K, Sivo JJ. Acardiac twin: report of Doppler Sonography. *J Ultrasound Med* 1988; 7: 413-416.
 12. Sherer DM, Armstrong B, Shah YG, Metlay LA, Wood Jr. Prenatal sonographic diagnosis, doppler velocimetric umbilical cord studies, and subsequent management of an acardiac twin pregnancy. *Obstet Gynecol* 1989; 74: 472-475.
 13. 양순하, 지일운, 노정래, 정재현, 김승우, 이제호. 도플러 제대동맥 혈류 평형검사로 산전진단된 무심쌍태아 1예. *대한산부회지* 1996; 12: 2437-2443.
 14. 유지희, 최형민, 박용원, 조재성, 김재우. 산전 진단된 무심장 기형 1예. *색도플러 초음파 검사의 유용성*. *대한산부회지* 1997; 8: 302-308.
 15. Moore TR, Gale S, Benirschke K. Perinatal outcome of fourty-nine pregnancies complicated by acardiac twinning. *Am J Obstet Gynecol* 1990; 163: 907-912.
 16. McCurdy CM, Childers JM, Seeds JW. Ligation of the umbilical cord of acardiac-accephalus twin with an endoscopic intrauterine technique. *Obstet Gynecol* 1993; 4: 708-711.
 17. Ginsberg Na, Applebaum M, Rabin Sa, Caffarelli MA, Daskal JL, Verlinsky Y et al. Term birth after midtrimester hysterotomy and selective delivery of an acardiac twin. *Am J Obstet Gynecol* 1992; 167: 33-37.
 18. Melissa HF, James DG, Mitchell SD. Treatment of acardiac-accephalus twin gestations by hysterotomy and selective delivery. *Am J Obstet Gynecol* 1992; 79: 601-604.
 19. Sepulveda W, Bower S, Hassan J, Nicholas M. Ablation of acardiac twin by alcohol injection into the intra-abdominal umbilical artery. *Obstet Gynecol* 1995; 86: 680-681.

=국문초록=

무심장 기형은 일관성 쌍태아의 1%, 35,000 분만 중의 1예 정도로 희귀하나 심각한 합병증을 수반하는 증후군으로서 이는 혈액동학적으로 더 큰 비중을 차지하는 정상 쌍태아와 기형 쌍태아의 동맥혈액순환 간에 혈관문함이 생긴 결과이다. 기형 쌍태아는 무심 기형을 포함한 다양한 구조적 이상을 가지며 정상 쌍태아는 과도한 심부하에 의한 울혈성 심부전이 초래되고 사망률이 50%에서 75%이다. 최근 계명대학교 의과대학 산부인과학교실에서는 30세의 경산부에서 임신 30주에 산전 초음파로 진단된, 무두-무심장기형 쌍태아 임신 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

중심단어: 무두-무심장 기형