대한주산회지 제 13 권 제 1 호, 2002
Korean J Perinatol Vol. 13, No. 1, MAR., 2002

산전진단된 Infantile Polycystic Kidney 1례

계명대학교 의과대학 산부인과학교실
강보영 · 백종우 · 최승욱 · 이정호 · 김종인

A Case of Prenatal Diagnosed Polycystic Kidney

Bo Young Kang, M.D., Jong Woo Baek, M.D., Sung Uk Choi, M.D., Jung Ho Lee, M.D., Jong In Kim, M.D.
Department of Obstetrics and Gynecology, Keimyung University School of Medicine, Daegu, Korea

The infantile polycystic kidney disease is rare urinary tract anomaly.It is inherited with an autosomal recessive pattern and recurrence rate is about 25%. The gene locus is on chromosome 6p. The pathogenesis of infantile polycystic kidney is the primary defect of the collecting ducts. The ultrasonographic findings of infantile polycystic kidney are oligohydroamnios, bilaterally symmetrical enlarged kidneys with maintenance of their reinform shape. The differential diagnosis with adult polycystic kidney disease and the examination of the parents and other members of the family is helpful to confirm the adult polycystic kidney disease. If there is severe renal involvements, stillbirth or neonatal death secondary to pulmonary hypoplasia will be developed. If it is diagnosed before viability, termination of pregnancy would be recommended. In a fetus diagnosed after viability, pregnancy termmination is also recommended since this condition is uniformly fatal. We present a case of infantile polycystic kidney.

Key word : Infantile polycystic kidney disease.

서 론

영아 다낭성 신장 질환은 태아기형중 매우 드문 질환으로 양수과소증, 양측 대칭성 신장비대가 초음파상 특징 소견이며 주로 집합관의 일차적 결손에 의해 일어나는 것으로 알려져 있다. 재발율은 약 25%이며 성인 다낭성 신장 질환이나 다낭성 신장 질환과 감별진단을 요하며 양수과소증이나 또는 폐형성부전으로 인한 사산이나 신생아 사망이 자주 일어나게 된다. 또한 심하게 커져 있는 신장 때문에 분만시 연조직 난산이 일어날 수 있다.

저자들은 계명대학교 동산의료원 산부인과에서 임신 33주 5일에 양수과소증을 동반한 영아 다낭성 신장 질환 1예를 경험하였기에, 이에 보고하는 바이다.

접수일자 : 2002년 4월 16일
승인일자 : 2002년 7월 6일
주관책임자 : 김종인, 700 - 712 대구광역시 중구 동산동 194
계명대학교 의과대학 산부인과학교실
전화 : (053) 250 - 7515 · 전송 : (053) 250 - 7599
E - mail : k1011@dsmc.or.kr

증 례

환 자 : 최○애, 24세.

주 소 : 임신 33주 5일, 알려진 태아신장기형, 양수과소증, 둔위태위, 8~10분의 불규칙한 산통.

산과력 : 0 - 0 - 1(인공유산) - 0.

월경력 : 초경은 13세, 월경주기는 30~50일형으로 불규칙적이고 지속기간은 7일간이었으며, 양은 중등도였다. 최종 월경일은 2001년 4월 20일이며, 분만예정일은 2002년 1월 27일이었다.

과거력 : 1989년 급성충수돌기염으로 충수돌기절제술 시행한 것 이외에는 특이소견을 보이지 않았다.

가족력 : 부모는 모두 건강하며, 부계 및 모계에 선천성 질환 및 기형아출산의 경력이 없으며 임신중 특별한 약물 복용이나 방사선에 노출된 기왕력도 없었다.

현병력 : 24세 초산모로 2001년 5월 말경에 개인병원방문하여 임신진단받고 산전진찰중 임신 24주에 초음파검사상 양수과소증이 발견되어 임신 25주에 본원 외래를 방문하여 초음파검사상 양수과소증과 태아발육지연, 둔위태위를 보였으며 임신 33주에 초음파검사상 태아복부에 양측신장의 길이와 폭이 비정상적으로 커보이며, 다양한 크기의 낭종이 관찰되었고, 비기능 신장으로 인한 양수과소증, 둔위태위가 관찰되어(Fig. 1) 분만실을 통해 입원하였다.

이학적 소견 : 전신상태는 양호하였고 신장 155cm, 체중은 40kg, 현재는 54kg, 혈압은 110/60mmHg, 체온 36.8℃, 맥박 88회/분, 호흡수 23회/분이었으며 징후로 열감이나 오열, 전신부종, 두통, 시야혼탁, 기침, 오심, 구토, 혈뇨, 질출혈 소견은 보이지 않았다.

산과적 검사 : 자궁저 높이는 29cm, 태위는 둔위, 내진소견상 경부개대와 경부소실은 보이지 않았고 Nitrazine 검사는 음성이었다.

검사소견 : 분만전 혈액검사는 Hb 9.4g/dl, Hct 28.4%, WBC 8,840/mm^3, platelet 273,000/mm^3, 화학검사는 BUN 8mg/dl, creatinine 0.6mg/dl, AST 18IU/L, AST 8IU/L, HBs Ag/Ab(-/+), VDRL은 음성, 혈액형은 B

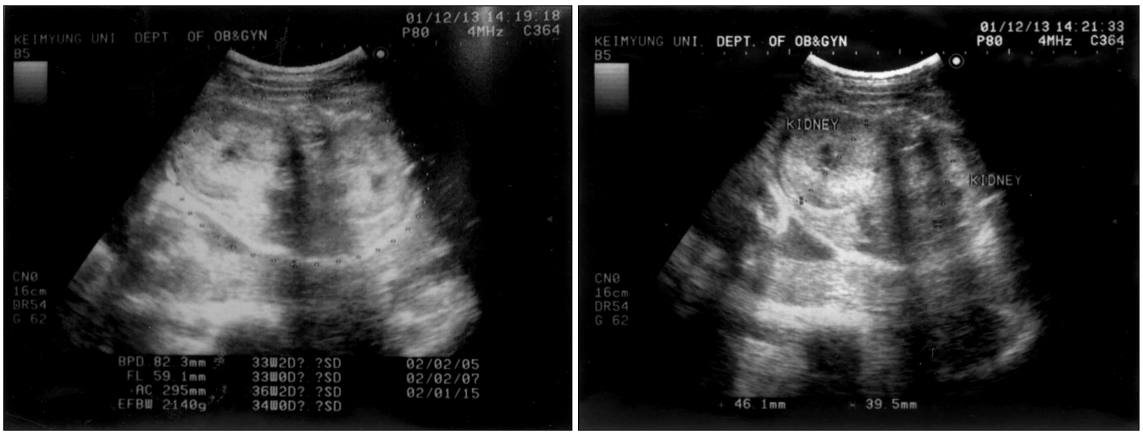

Fig. 1. This coronal view of infantile polycystic kidney disease shows bilaterally enlarged kidney with their reinform shape and oligohydroamnios.

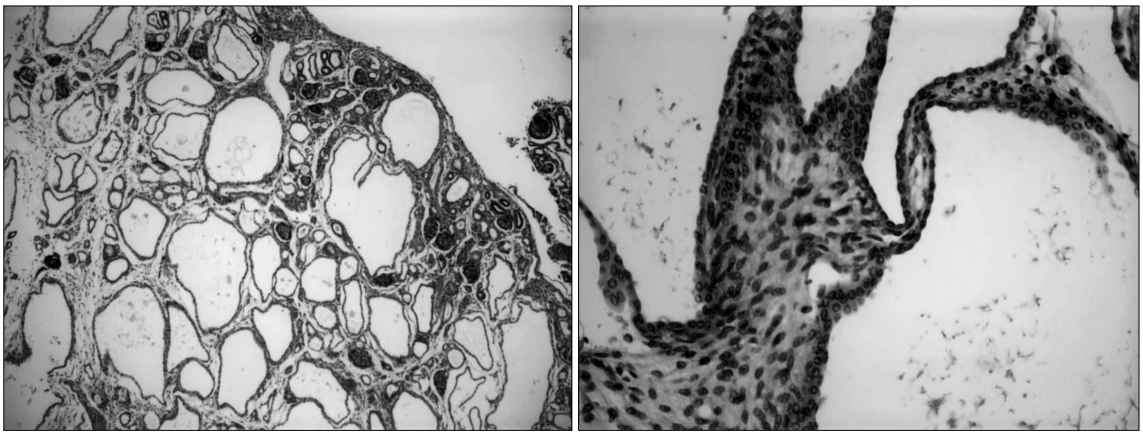

Fig. 2. Multiple cysts lined by flattened cuboidal or low columnar epithelium(H & E, original magnification ×40). The stroma between the cysts has a fi-brous connective tissue and normal-looking renal parenchymal tissue(H & E, original magnification ×100).

형, 소변검사상 protein(-), glucose(-), RBC 1+, WBC 0 - 1 이었다.

분만 및 신생아소견 : 임신 33주 5일에 제왕절개술로 체중 1950gm의 여아가 둔위분만 되었으며, Apgar score는 1분치, 5분치가 3점, 4점이었고, 이때 신생아 소견상 복부팽만과 하복부에 만져지는 종물이 있었으며 전신에 청색증이 관찰되었다. 출생직후 전신청색증이 관찰 되고 무기력하며 근긴장도가 떨어져 마스크로 산소공급후 신생아 중환자실로 옮겨져서 기관내 삽관후 심폐소생술 시행하였으나 분만후 1시간 45분후 사망하였다.

염색체 검사 : 제대혈을 통한 태아의 핵형은 46, XY로 정상이었다.

병리학적 소견 : cuboidal or low columnar epithelium으로 lining되어 있는 multiple cyst와 cyst사이에 fibrous connective tissue와 normal - looking renal parenchymal tissue로 구성된 stroma가 관찰되었다(Fig. 2).

육안적 소견 : 우측신 1.8×0.8×0.4cm, 좌측신 1.5×0.8×0.4cm이었고 양측신장피질에는 다양한 크기의 여러개의 낭종이 분포되어 있어 다낭종신양상을 띠었다.

고 찰

태아신장기형을 분만 전 초음파로 진단하고 확진하기 위해서는 임신연령에 따른 정상태아신장의 자궁내 발달과정에 대한 이해와 정확한 신장측정이 필요하므로 우선 이에 대해 언급하고자 한다.

태아신장은 초음파상 이르면 임신 9주 경에 볼 수 있다.[1] 임신 16주 경에는 후복강내에서 음영이 감소된 난원형 구조물로 보이며, 27주 경에는 신우는 음영이 감소하여 보이고 낭(capsule)은 더욱 선명하게 보인다. 임신 3기 후반기에는 pyramid와 피질(cortex)사이의 경계가 더욱 선명해진다.정상신장길이는 대동맥 장축(long axis)에 평행한 scan에서 신장상단(upper pole)에서 하단(lower pole)까지의 길이를 뜻한다. 신장 두께, 넓이,그리고 둘레길이는 신우 횡단면에서 측정된다. 주위 장기 즉 부신, 비장, 간 그리고 소장, 대장과 신장사이의 경계부위를 더 확실히 보기 위해서는 산모의 적극적인 호흡운동이 많은 도움이 된다. 태아신장기형에 대한 간단한 선별검사로 태아복부 둘레길이에 대한 신장 둘레길이의 비율이 있으며, 이는 신장의 넓이와 두께를 더한 길이를 복부전후길이와 좌우길이를 더한 수치로 나눈 값이다. 이 수치는 17주 이전에는 28%이며 임신연령이 증가할수록 높아지다가 21주에서 25주에 30%로 가장 높으며 그 후에는 서서히 감소하여 36주에서 40주에 27%까지 떨어진다.[2] 또 다른방법으로 신우크기를 3군으로 나누어 기형을 선별 검사하는 방법이 있는데 5mm이하는 2~3일부터 21개월까지 추적검사를 하게 된다. 5mm에서 10mm까지 군이 두 번째 군이며, 10mm 이상인 군에서는 폐쇄성 병변이나 예외적인 신장외 신우(exceptional extrarenal pelvis)를 볼 수 있다.[3]

자궁내 초음파조영술이 태아신장기형을 알아내는데 혁명을 일으켰다.[4] 태아 비뇨계 기형에 관심을 기울일 수 있는 초음파소견으로 양수과수증, 태아복부의 확장, 그리고 방광의 비정상소견이 있다.[5] 특히 임신 1기에 질초음파조영술로 조기에 진단이 가능하여 특별한 산과적처치나 임신종결이 가능하다.[6] 또한 태아 Doppler초음파조영술을 사용하면 형태학적으로 비정상적인 신장을 가지는 태아의 신동맥 파형을 관찰하여 신장기형을 예측함으로써 출생 후 신장 기능검사를 위해 신동맥조영술을 할 필요가 없어지게 된다.[7]

Internal Urinary System(IUS)anomaly에 따르면 기형을 알아내는 평균주수는 임신 29주, 초음파검사에 의한 IUS anomaly산전진단의 민감도는 오직 하나의 기형만 있는 태아에서는 59.3%, 여러 개의 기형이 있는 태아에서는 46.0%였다.[8]

태아낭성질환의 Potter 분류에 따르면, type I은 상동염색체 열성으로 유전되며 congenital hepatic fibrosis, cystic liver, Caroli syndrome과 관련이 있고, type II는 보통 유전되지 않으며 몇몇 증상의 일부분으로 나타날 수 있으며 type III는 상동염색체 우성 다낭성 신장을 포함하며, type IV는 type II 기형범주의 일부분으로 생각할수 있다.[9]

영아 다낭성 신장 질환은 일명 상동염색체 열성 다낭성 신장 질환(autosomal recessive polycystic kidney disease)이라고도 하며, 발생빈도는 110,000명 영아들 중 2명 꼴이다. 이 질환은 상동염색체 열성으로 유전되며 재발율은 25%, 유전자 위치(locus)는 6번째 염색체 단완에 있어서 분만전 검사(prenatal testing)가 상동

염색체 열성 다낭성 신장 질환의 위험에 놓여있는 임신에서 그럴듯하며 신뢰할 수 있다.[10] 다낭성 신장 질환의 집합관세포들(collecting duct cells)에서 특별히 보여지는 alpha integrin subunit중 alpha 1 subunit의 발현도 증가가 상동염색체 열성 다낭성 신장 질환에서 유전자 발현의 초기 결과일 수 있다.[11] 이 질환은 일차적으로 집합관결손에 의하며, 항상 양측성이며, 육안적으로 커져 있다. 진단할 수 있는 초음파소견으로 신장형태는유지된 채 양쪽 다 대칭적으로 커진 신장, 양수과소증, 그리고 태아방광의 소실이다. 성인 다낭성 신장 질환과 감별을 요하는데 신장의 심한 확장은 성인 다낭성 신장 질환에서는 거의 발견되지 않으며, 이 질환은 부모와 가족들에 대한 병력검사로 진단된다. 신장침범이 심한 경우에는 예후가 좋지 않아서 폐형성부전에 이차적으로 사산이나 신생아 사망을 초래한다. 태아의 생존력이전에 진단된 경우에는 임신종결을 의뢰하며, 생존력 이후에 진단된 위험에 처해있는 태아에서는 거의 치명적이기 때문에 임신종결을 의뢰한다. 심하게 커진 신장 때문에 분만시 연조직 난산(soft tissue dystocia)이 발생할 수 있다.

결론적으로, 영아 다낭성 신장 질환은 예후가 좋지 않기 때문에 이 질환에 관한 지식과 정보를 환자나 보호자하고 충분히 설명하고 신생아의 주산기 사망률을 낮추기 위한 노력이 계속되야 하리라 생각한다.

참고문헌

1) Mahony BS, Filly RA. The genitourinary system in utero. Clin Diagn ultrasound 1986 ; 18 : 1.

2) Jeanty, Romeo. Kidney perimeter to abdominal perimeter ratio. Obstetrical ultrasound ; 1983. p.146.

3) Arger PH, Coleman BG, Mintz MC. Routine fetal genitourinary tract screening. Radiology 1985 ; 156 : 485-9.

4) Daneman A, Alton DJ. Radiographic manifestations of renal anomalites. Radiol Clin North Am 1991 ; 28 : 115-30.

5) Hammond DI. Prenatal diagnosis of urinary tract malformations. Can Assoc Radiol J 1992 ; 14 : 29-33.

6) Bronshtein M, Yoffe N, Brandes JM. First and early secondary trimester diagnosis of the fetal urinary tract anomalites using transvaginal sonography. Prenat Diagn 1990 ; 10 : 653-66.

7) Gill B, Bennett RT, Barnhard Y. Can fetal artery Doppler studies predict postnatal renal function in morphologically abdominal kidneys? J Urol 1996 ; 156 : 190-2.

8) Stoll C, Alembik Y, Dott B. Prenatal detection of internal urinary system's anomaly. A registry based study. Eur J Epidemiol 1995 ; 11 : 283-90.

9) Zerres K, Volpel MC, Weiss H. Cystic kidneys, genetics, pathologic anatomy, clinical picture, and prenatal diagnosis. Hum Genet 1984 ; 68 : 104-35.

10) Zerres K, Mucher G, Becker J. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease, molecular genetics, clinical experience, and fetal morpholory. Am J Med Genet 1998 ; 76 : 137-44.

11) Daikha DF, Narcy F, Dommergues M, Distribution of alpha integrin subunits in fetal kidney disease. Am J Med Genet 1997 ; 11 : 267-73.

= 국문초록 =

영아 다낭성 신장 질환은 매우 드문 태아 비뇨기계 기형이다. 상동염색체 열성형태로 유전되며 재발율은 25%이다. 유전자 위치는 6번째 염색체 단완에 있다. 이 질환은 집합관의 일차적 결손에 의해 발생한다. 초음파 소견으로 신장형태는 유지된 채 양쪽 다 대칭적으로 커진 신장, 양수과소증이다. 성인 다낭성 신장 질환과 감별이 중요한데 신장의 심한 확장은 거의 발견되지 않으며 부모와 가족들에 대한 병력검사가 확진하는데 도움을 준다. 신장침범이 심한 경우에는 예후가 좋지 않아 폐형성부전에 이차적으로 사산이나 신생아사망을 초래한다.

태아의 생존력이전에 진단된 경우에는 임신종결을 의뢰하며, 생존력 이후에 진단된 위험에 처해있는 태아에서도 거의 치명적이기 때문에 임신종결을 의뢰한다.

중심 단어 : 영아 다낭성 신장 질환.