

## 산전 초음파에 Cystic Hygroma 를 동반한 Turner 증후군 3례

계명대학교의과대학 산부인과학교실 ·

안동성소병원산부인과\*

이원주\* · 박중규\* · 최은주

조준형 · 최종무 · 김종인 · 김택훈

### I. 서 론

Cystic hygroma 는 임파관에 생기는 양성종양으로서, 자궁내 Turner 증후군의 진단에 이용되거나, 또는 출생후 막상추벽(neck webbing) 또는 과잉피부(redundant skin)의 전구증상이라고 생각되어 왔으며<sup>1)</sup>, 최근의 연구에 의하면 염색체이상이나 정상핵형에서도 이 낭종은 나타난다고 알려져 있다<sup>2)</sup>. Cystic hygroma 는 trisomy 13, 18, 21과, 47XXY, 11p-, 6q-, 13q-, 18q-의 중복(duplication) 그리고 trisomy 22 mosaicism 에서도 동반된다.

Cystic hygroma 는 주로 경부에서 많이 발생하며, 연조직내에 단독 혹은 다낭종을 나타내는 임파관계통의 기형으로서 태아 두둔길이(crown-rump length)가 3 cm 이상되는 유산태아 200명 중 1명꼴로 나타나며<sup>3)</sup>, 병적상태 외에 단독으로 발생되는 경우 상염색체 열성으로 유전되기도 한다<sup>4,5)</sup>.

저자 등은 본 병원에서의 산전에 초음파진단 및 염색체검사에서 확인된 Cystic hygroma 를 동반한 Turner 증후군 3례를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### II. 증례

#### 증례 1

환자: 권○희, 23세, 주부.

주소: 임신 23주.

산과력: 0-0-0-0.

월경력: 초경 16세, 28일형으로 규칙적인 주기를 보였으며 5일간의 중등도 양이었다.

기왕력: 임신시 특별한 약물복용 병력은 없었다.

가족력: 양쪽 가계 모두 유전성질환이나 선천성기형의 병력은 없었다.

현병력: 최종월경력이 1988년 4월 10일로 분만예정일은 1989년 1월 17일이었으며, 1988년 9월 20일 개인의원에서 태아기형이 의심되어 본원으로 전원되었다.

전신소견: 임신부는 중등도의 전신발육을 보였으며 전신상태는 양호하였고, 혈압, 맥박, 호흡수 및 체온은 정상범위였고, 자궁저고는 25 cm 이었다. 기타 이학적소견의 이상은 없었다.

내진소견: 자궁경부는 폐쇄되어 있었고, 자궁경부 소실도 없었다.

초음파소견: 임신 23주에 시행한 초음파검사상 격벽을 가진 큰 낭종이 경부 뒷쪽에서 보였으며, 태아복수와 전반적인 부종이 있었다(Fig.).

\*이 논문은 1993년도 계명대학교 을종연구비 및 동산의료원 조사연구비로 이루어졌다.

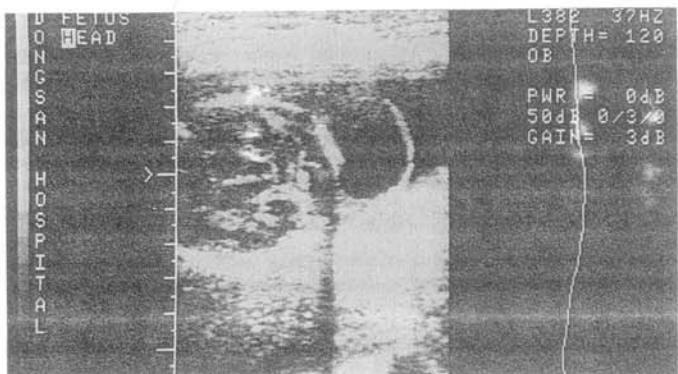


Fig. 1. Ultrasonography of cystic hygroma showing septated huge cyst on posterior of fetal neck.

1).

검사소견 : 혈색소 11.7 gm/dl, 백혈구 13,900/mm<sup>3</sup>, 혈액형 O, Rh 양성, 매독혈청반응검사 음성, 간염항원검사 음성이었으며, 요검사와 간기능검사에서 특이사항은 없었다.

산모혈청내 태아단백은 327.94 ng/ml로 정상보다 높게 나타났으며, 태아 혈액의 염색체검사상 45,X 였다(Fig. 2).

양수내 태아단백치의 검사 시행치 못하였다. 혈청 톡소플라즈모시스(toxoplasmosis), 세포거

대성 바이러스(cytomegalo-virus) 및 헤르페스 바이러스(herpes virus)의 IgM 항체는 음성이었고, 풍진(rubella)은 양성이었다.

중절경과 및 소견 : 9월 22일에 laminaria 3개를 자궁경부에 삽입한 후 sulphrostone(Nalador<sup>®</sup>)을 근주하여, 9월 22일 오후 10시 20분에 850 gm의 여아와 180 gm의 태반을 분만하였다.

태아부검소견 : 무게는 850 gm 이었으며, 전신적인 부종이 있었으며 장액성 액체로 충만된 약 8×6×6 cm 크기의 큰 낭종이 관찰되었다. 기타

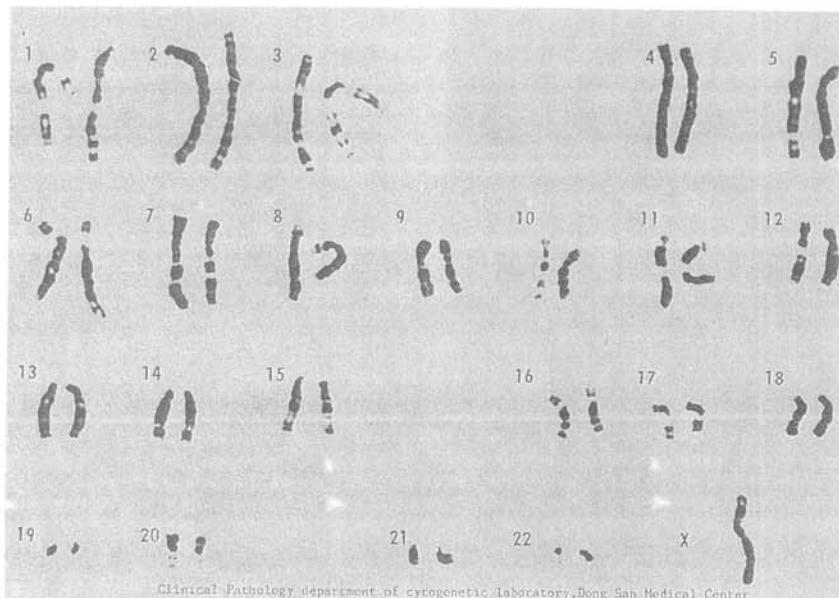


Fig. 2. Chromosomal constitution of 45,X which is consistent with the clinical findings of Turner syndrome.

장기의 형태학적인 이상은 없었고, 내외부 생식기는 여성인 구조를 나타내었다(Fig. 3).

### 증례 2

환자 : 최○애, 25세, 주부.  
주소 : 임신 20주.



Fig. 3. Midtrimester fetus showing cystic hygroma and edematous change in whole body.

산과력 : 0-0-0-0.

월경력 : 초경 14세, 30일형으로 규칙적인 주기를 보였으며, 3일간의 중등도의 양을 보였다.

기왕력 : 특이사항 없으며 임신시 특별한 약물복용 병력은 없었다.

가족력 : 양쪽 가계 모두 유전성질환이나 선천성기형의 병력소견은 없었다.

현병력 : 최종월경력이 1989년 2월 12일로 분만예정일은 1989년 11월 19일이었으며, 1989년 6월 23일 개인의원에서 태아기형이 의심되어 본원으로 전원되었다.

전신소견 : 중등도의 전신발육을 보였으며, 전신상태는 양호하였고, 혈압, 맥박, 호흡수 및 체온은 정상범위였으며, 자궁저고는 16 cm 이었다. 태아심음은 150회/분이었으며, 기타 이학적 소견은 이상을 보이지 않았다.

내진소견 : 자궁경부는 폐쇄되어 있었고, 자궁경부 소실도 없었으며, 양막은 온전하였다.

초음파소견 : 임신 18주에 시행한 초음파검사상 양두정경이 29 mm 였고, 다수의 격벽을 가진 낭종이 경부영역에 보였으며, 전반적인 부종은 보였으나, 태아 복수는 없었다(Fig. 4).

검사소견 : 혈색소 10.9 gm/dl, 백혈구 15, 900/mm<sup>3</sup>, 혈액형은 O형 Rh 양성, 매독혈청반응검사는 음성, 간염항원은 음성이었으며, 요검사와 간기능검사는 특이소견은 보이지 않았다.

산모혈청내 태아단백은 96.48 ng/ml 였고, 양수에서의 태아단백은 19.02 ug/ml 였다. 임신 18주에 양수천자에서의 염색체검사상 45, X

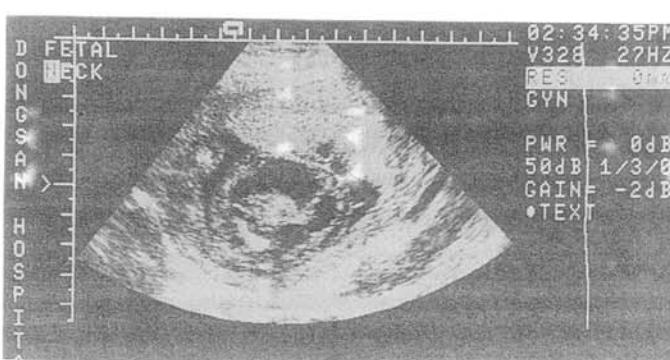


Fig. 4. Ultrasonography showing multiple septated cyst on neck with systemic edema.

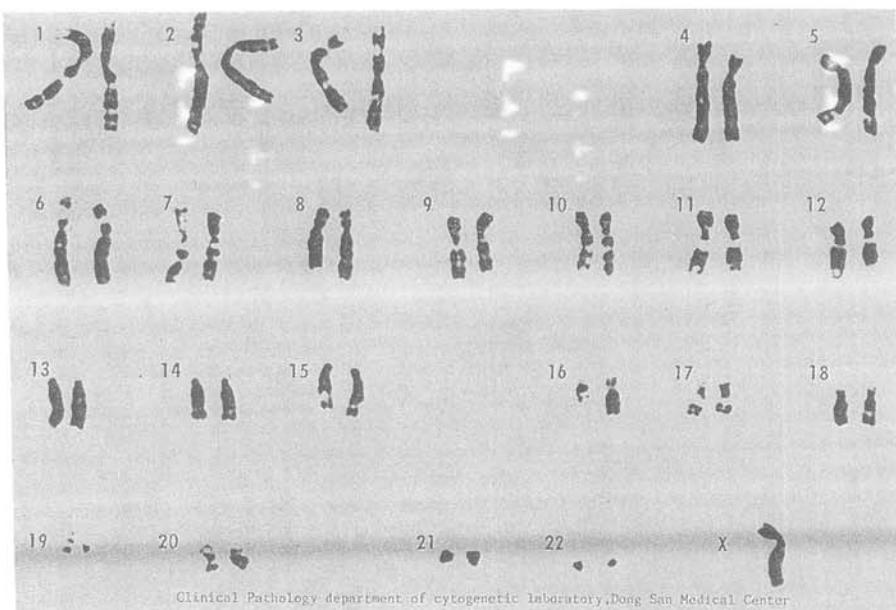


Fig. 5. Chromosomal constitution of 45,X which is consistent with the clinical findings.

Karyotype 였다(Fig. 5).

산모의 혈청 toxoplasmosis, 풍진(rubella), cytomegalo-virus 의 IgM 항체는 음성이었고, herpes virus 의 IgM 항체는 양성이었다.

증절경과 및 소견: 1989년 7월 5일 laminaria 1개를 삽입한 후 sulphrostone(Nalador®)을 근주하여 7월 6일 오후 2시 10분에 500 gm, 23 cm의 태아와 140 gm의 태을 분만하였다.

태아 부검소견: 무게는 500 gm 이었으며, 정종장은 23 cm 이었고 전신적인 부종이 있었고, 후두경부에 장액성 액체로 충만된 약 9×7×8 cm 크기의 큰 낭종이 관찰되었다. 기타 장기의 형태학적 이상은 없었고, 내외부 생식기는 여성의 구조를 나타내었다(Fig. 6, 7).

### 증례 3

환자: 정○자, 28세, 주부.

주소: 임신 22주.

산과력: 0-0-0-0.

월경력: 초경 15세, 28일형으로 규칙적인 주기를 보였으며, 4~5일간의 중등도의 양을 나타내었다.



Fig. 6. Midtrimester fetus with skin edema and cystic hygroma.



Fig. 7. X-ray showed cystic hygroma on neck.

기왕력 : 임신시 특별한 약물복용 병력은 없었다.

현병력 : 최종월경력이 1991년 12월 26일로 분만예정일은 1992년 10월 2일이었으며, 1992년 5월 25일 개인의원에서 태아기형이 의심되어 본원으로 전원되었다.

전신소견 : 임신부는 중등도의 전신발육을 보

였으며, 전신상태는 양호하였고, 혈압, 맥박, 호흡수 및 체온은 정상범위였으며, 자궁저고는 20 cm 이었다. 기타 이학적소견에서 이상을 보이지 않았다.

내진소견 : 자궁경부는 폐쇄되어 있었고, 자궁경부 소설도 없었다.

초음파검사 : 임신 22주에 시행한 초음파검사상 양두정경이 48 mm였고, 격벽을 가진 큰 낭종이 경부영역에 있었으며, 전신에 부종이 있었다(Fig. 8).

검사소견 : 혈색소 10.9 gm/dl, 백혈구 20,600 /mm<sup>3</sup>, 혈액형은 O, Rh 양성 매독혈청검사는 음성, 간염항원은 음성이었으며, 요검사와 간기능검사에서는 특이소견 없었다. 양수에서의 태아단백은 70.02ug/ml 였고, 임신 20주에 양수천자로 염색체 검사상 45, X 였다(Fig. 9).

산모혈청의 toxoplasmosis, 풍진(rhbelia), 세포거대성 바이러스(cytomegalo-virus) 및 herpes virus 의 IgM 항체는 음성이었다.

중절경과 및 소견 : 1992년 6월 2일에는 laminaria 1개를, 6월 3일에 6개를 자궁경부에 삽입한 후 sulphurstone(Nalador®)을 IV로 dripping 하기 시작하였고, 6월 3일 오후 2시 5분에 880 gm, 정종장은 25 cm 이었고 천신적인 부종과 경부에 장액성액체로 충만된 10×9×8 cm 크기의 낭종이 있었고, 기타장기 및 내외부 생식기의 형태학적인 이상은 없었다.

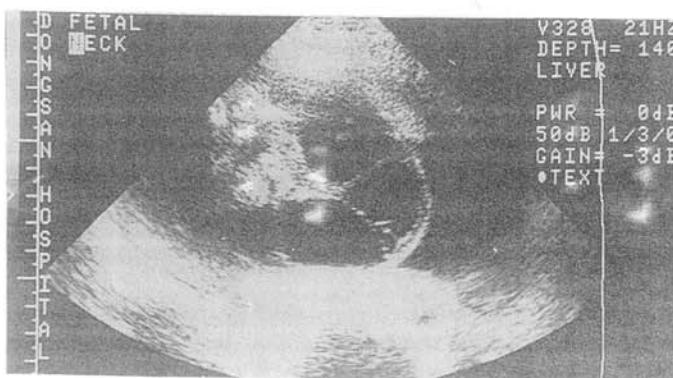


Fig. 8. Ultrasonography of cystic hygroma showing septated huge cyst.

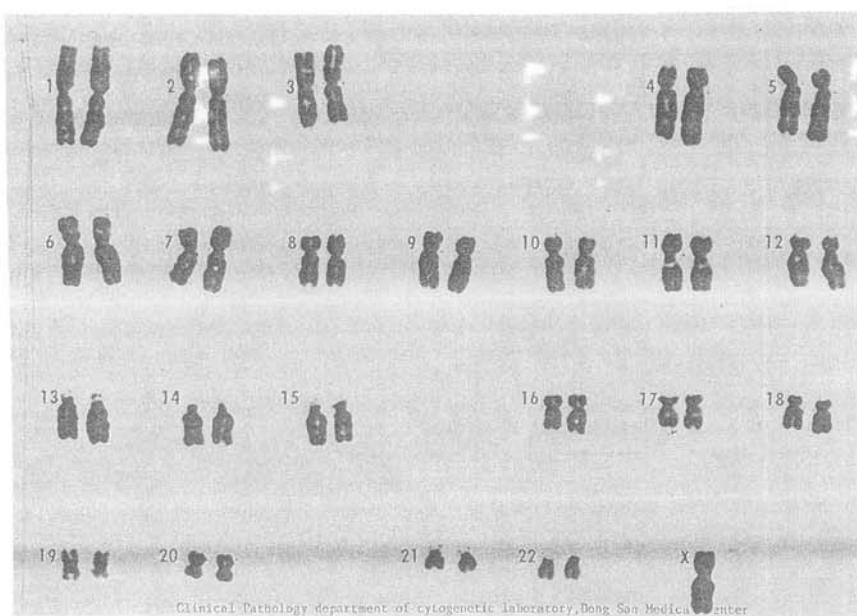


Fig. 9. Chromosomal constitution of 45,X which is constitution with clinical findings.

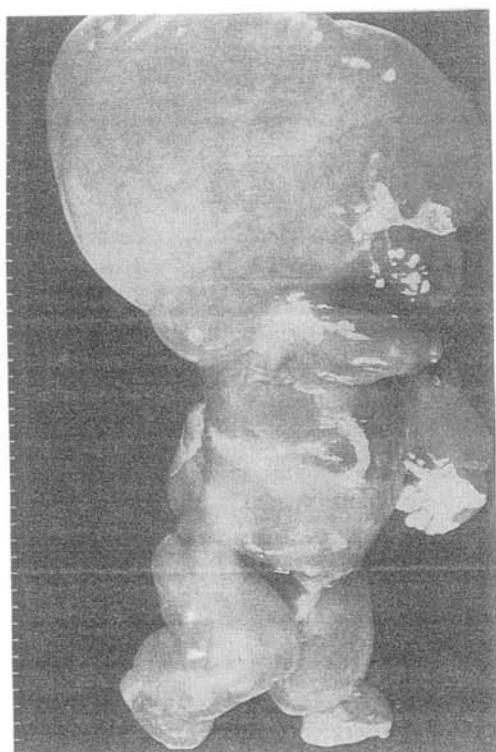


Fig. 10. Fetus showed cystic hygroma and edematous change on whole body.

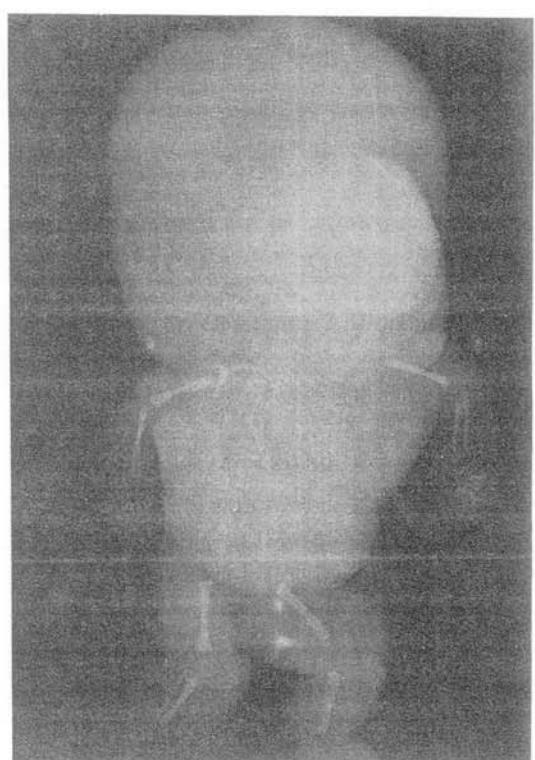


Fig. 11. X-ray showed cystic hygroma on neck.

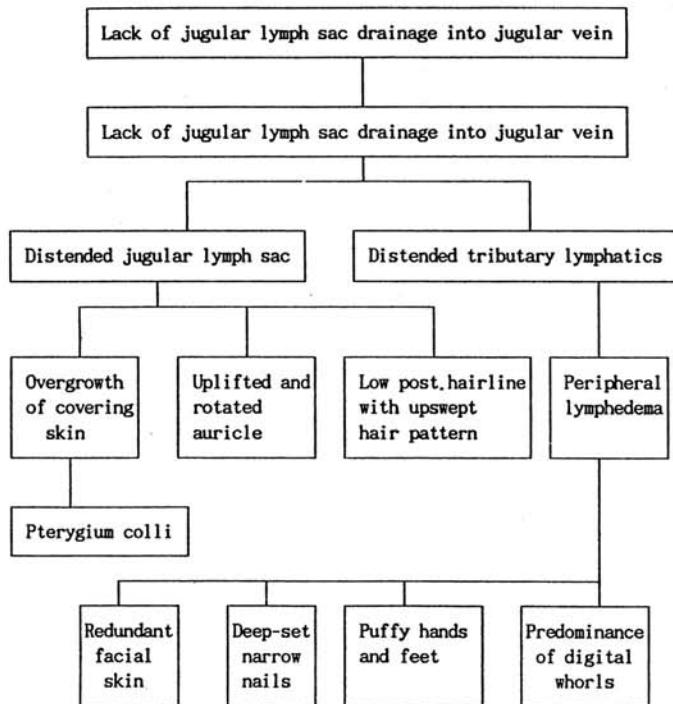


Fig. 12. Lymphatic obstructive sequence.

### III. 고 찰

Cystic hygroma는 1901년 Sabin<sup>7)</sup>에 의해 처음으로 pig embryo에서 임파계와 관련된 종양이라고 보고된 이래 Dowd<sup>8)</sup>와 McCure<sup>9)</sup>가 원시 임파계의 성장중심인 임파낭의 일부가 격리되어 생긴다고 제안하였다.

임파종의 형성에는 두가지 가설이 있는데, Goetsch<sup>10)</sup>의 가설로는 태아발생기에 임파선조직의 비정상적인 잔류편이 발생하여 정상적인 임파계 통로와의 연결이 안된다고 하며, 낭상 임파종에서는 발생 40일정도에 경부임파강이 경부정맥으로 배출되지 않아서 임파강이 팽윤된다는 것이다<sup>11,12)</sup>(Fig. 12, 13). 다른 가설은 임파내피의 비정상적인 발아현상으로 수액이 찬 낭종을 형성한다는 것이다.

병리소견으로는 낭성구조물이 두꺼운 섬유성 띠로서 나누어 여러 크기의 다낭성 종양을 보이는데 전신부종이 동반되는 경우와 심한 피하부종이 나타나기도 한다. 진단에 있어서는 후두경

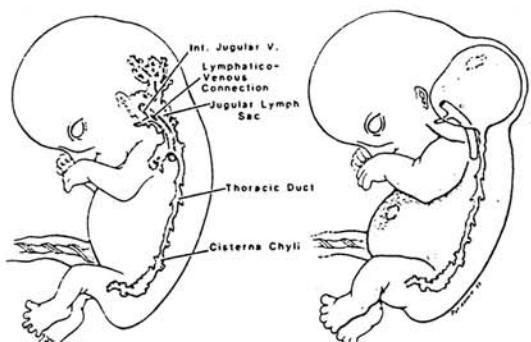


Fig. 13. Left. Normal lymphatic system in the fetus. Right. Cystic hygroma has developed as a consequence of lymphatic obstruction.

부에 있는 낭성구조물을 확인함으로써 가능하며<sup>13,15)</sup>, 다발성의 종격으로 특징적인 봉화형태를 보인다. 대부분 양수과소를 보이나 때로는 정상 혹은 양수과다를 보이기도 한다.

태아 염색체형의 결정은 태아혈액, 태반조직의 배양이나 양수천자액으로부터 세포배양으로 시행한다고 했으나<sup>15)</sup>, 본 예에서는 양수천자 및

태아혈액에 의한 핵형검사를 통해 염색체의 이상을 규명하였다.

산모 혈청내 태아단백이나 양수에서의 태아단백은 증가된 양상을 보인다고 한것과 같이 본예에서도 높게 측정되었다.

낭상 임파종의 산전진단은 핵형이상 유무나, 연관된 기형이 있거나 없거나 혹은 수종의 동반 유무에 관계없이 예후가 극히 좋지않으며, 수종이 동반된 경우는 더욱 더 좋지않다<sup>17,18)</sup>. 태아의 낭상 임파관종은 대부분 45,X 핵형이 연관되어 있지만, 그 외에 Trisomy 18, Trisomy 13, Trisomy 21 그리고 다른 비정상 핵형인 47, XXY, 11p-, 6q-, 13q-, 18q- 등에서도 동반된다<sup>18,19)</sup>.

Mark 등<sup>6)</sup>에 의하면 임신 1기에 cystic hygroma로 진단된 태아의 약 39.7%에서 정상 핵형의 소견을 보이며 대부분 첫 진단 4주내에 cystic hygroma 현저한 소실과 함께 외관상 정상인 신생아로의 분만을 보고하였으며, 이는 임신 1기에 단순 cystic hygroma를 가진 태아는 염색체이상의 높은 위험군에 속함으로 필요한 산전검사, 즉 양수, 태반조직, 제대혈 등의 검사를 시행하여야 하며, 이 검사에서 정상적인 핵형을 가진 태아의 진단된 cystic hygroma가 임신 18주전에 완전 소실한 경우 출생시 대부분 외형상 정상적인 신생아로 알려져 있다. 또한 임신 2기에 존재하는 cystic hygroma의 예후는 불량하며<sup>6,21)</sup>, 격벽이 없는 것이 있는 것에 비해 예후가 좋은 것으로 알려져 있다.

김 등<sup>22)</sup>에 의하면 cystic hygroma 6예중 3예에서 정상핵형을 보고하고 있다.

본 보고에서 각 증례의 태아 몸무게가 정상적인 임신주수의 몸무게에 비하여 많이 증가된 상태의 소견을 보였다. 이는 cystic hygroma와 전신부종에 의한 체중증가로 유추된다.

산과적 처치는 초음파검사로서 낭상 임파관종을 확인하게 되면 태반조직 혹은 태아제대혈 채취나 양수천자를 시행하여 태아의 핵형을 확인 후 비정상핵형일 경우에는 부모와 유전상담을 통하여 임신지속 여부, 임신중의 태아치료, 장

래임신에 대해 자문, 부모의 염색체검사 등을 결정하고, 정상핵형일 경우에도 비면역 태아수종의 원인조사와 함께 추적초음파검사로 임신지속 여부에 대한 결정을 하여야 한다<sup>23,24)</sup>.

#### IV. 결 론

저자들은 계명대학교 의과대학 부속병원 산부인과에서 cystic hygroma를 동반한 Turner 증후군 3례를 산전초음파와 양수천자의 핵형검사로 진단경험하였기에 이에 대한 간단한 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### -References-

- 1) Singh RP, Carr DH. The anatomy and histology of XO embryo and fetus. Ana Rec 1960; 155: 369.
- 2) Redford DHA, McNay MB, Ferguson-Smith ME, et al. Aneuploidy and cystic hygroma detectable by ultrasound. Perinat Diagn 1984; 4: 377.
- 3) Byrne J, Blanc WA, Warburton. The significance of cystic hygroma in the fetuses. Hum Path 1984; 15: 61.
- 4) Dallapiccola B, Zelante L, Perla G. Prenatal diagnosis of recurrence of cystic hygroma with normal chromosomes. Prenat Diag 1984; 4: 383.
- 5) Cowchock FS, Wapner RJ, Kurtz A. Brief clinical report: Not all cystic hygromas occur in the Ullrich-Turner Syndrome. Am J Med Genet 1982; 12: 327.
- 6) Mark PJ, Anthony J, Wolfgang H. First-trimester simple hygroma: Cause and outcome. Am J Obstet Gynecol 1993; 1: 156.
- 7) Sabin FR. On the origin of the lymphatic system from the veins and the development of the lymph heart and thoracic duct in the pig. Am J Anat 1901; 1: 367.
- 8) Dowd CN. Hygroma cysticum colli; Its structure and etiology. Ann Surg 1913; 58: 112.
- 9) McClure CFW, Silvester CF. A comparative study of the lymphaticovenous communication in

- adult mammals. *Anat Rec* 1909; 3: 534.
- 10) Goetsch E. Hygroma colli cysticum and hygroma axillare. *Arch Surg* 1983; 3: 394.
  - 11) Phillips HE, McGahan JP. Intrauterine fetal cystic hygromas; Sonographic detection. *AJR* 1981; 136: 799.
  - 12) Smith DW, Jones KL. Recognizable patterns of human malformation; Genetic embryologic and clinical aspect, 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders 1982; 472.
  - 13) Chervenak FA, Issacson G, Tortora M. A sonographic study of fetal cystic hygromas. *J Clin Ultrasound* 1985; 13: 311.
  - 14) Bulth EI, Maragos VA, Merrith CRB. Antenatal diagnosis of Turner syndrome. *South Med J* 1984; 77: 1335.
  - 15) Blum JE. Genetics of sonographically detected intrauterine fetal cystic hygroma. *Radiol* 1984; 234: 860.
  - 16) Pilu G, Romero R, Jeanty P, Hobbins JC. Prenatal diagnosis of congenital anomalies. California: Appleton & Lange 1988; 115.
  - 17) Pearce JM, Griffin D, Campbell S. The differential prenatal diagnosis of cystic hygromata and encephalocele by ultrasound examination. *J Clin Ultrasound* 1985; 13: 317.
  - 18) Roberg FD, Ledbetter GD. Cystic hygroma and hydrops fetalis in a fetus with trisomy 13. *Clin Genet* 1983; 24: 389.
  - 19) Droste S, Hendricks SK, Alfrey HV, Mack LA. Cystic hygroma colli: Perinatal outcome after prenatal diagnosis. *J Perin Med* 1991; 19: 449.
  - 20) Christine G, Sylvie C, Helene S, Francois G, Yvec LB. Molecular diagnosis of Turner syndrome. *J Med Genet* 1992; 29: 547.
  - 21) Bronshtein M, Rottem S, Yoffe N. First-trimester and early second trimester diagnosis of nuchal cystic hygroma by transvaginal sonography: diverse progress of the septated from the nonseptated lesion. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 1: 78.
  - 22) 김택훈 · 김종인 · 최종무 · 여준규 · 홍원표 · 전효진. 산전 초음파상에서의 선천성기형과 염색체분석, 계명의대논문집 1993, in press.
  - 23) Gough JD, Keeling JW, Castle B, Iliff PJ. The obstetric management of non-immunologic hydrops. *Br J Obstet Gynaecol* 1986; 93: 226.
  - 24) Holzgreve W, Curry CJR, Golbus MS, Callen PW, Filly RA, Smith JC. Investigation of nonimmune hydrops fetalis. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 150: 850.

=Abstract=

**Three Cases of Turner Syndrome Associated with  
Cystic Hygroma by Prenatal Ultrasound**

Won Joo Lee, M.D.\*\*, Jung Gyu Park, M.D.\*\*,

Eun Joo Choi, M.D., Jun Hyun Cho, M.D.,

Jong Mu Choi, M.D., Jong In Kim, M.D., Taek Hook Kim, M.D.

*Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Keimyung University,*

*Taegu, Korea*

*Andong Sungso Presbyterian Hospital\*\*, Andong, Korea*

Three cases of cystic hygromas associated with Turner syndrome (45, XO Karyotype) at 20, 21, and 22 weeks of gestation in three nulliparous women, confirmed by ultrasonography and chromosomal analysis with reconfirmed by autopsy, is reported with brief review of the literatures.

**Key Word:** Turner syndrome, cystic hygroma.

---