

산과 초음파로 진단된 염색체 이상

이제연 · 박미혜 · 전선희 · 김영주

이화여자대학교 의학전문대학원 산부인과학교실

Chromosomal Anomaly Diagnosed by Obstetric Ultra Sound

Je Yeon Lee, Mi Hye Park, Sun Hee Chun, Young Ju Kim

Department of Obstetrics and Gynecology, Ewha Womans University School of Medicine, Seoul, Korea

G3P1 33세 여자 환자가 산부인과 일차병원에서 임신중 초음파 이상이 발견되어 전원되었다. 일차병원 산부인과 초음파에서 태아의 심박수가 감소되어 있었고 태아 기형이 의심되는 소견이 있었다고 한다. 본원 입원 당시 임신 13주 3일로 초음파에서 띠유착을 동반한 무뇌증(Fig. 1), 선천성 배꼽내장탈장(Fig. 2), 심장기형 관찰되었으며, 태아의 심음은 관찰되지 않았다. 과거력에서는 특이소견 없었으며 다른 신체적 이상소견은 관찰되지 않았다. 2병일에 자궁소파수술 시행후 출혈소견 없고 양호하여 3병일에 퇴원하였다. 자궁소파수술후 수집한 검체에서 태아의 외형상 무뇌증, 배꼽내장탈장과 비정상적인 양측 손의 모양 관찰되었으며(Fig. 3), 염색체 분석에서 염색체 18번의 trisomy가 관찰되었다(Fig. 4). 이상과 같은 검사 결과에 따라 에드워드 증후군으로 확진할수 있었다.

전체 출생아에서 염색체 이상을 동반하는 경우는 0.7~0.8%의 빈도를 나타내며[1], 염색체 이상의 빈도는 산모의 연령이나 임신주수와 관련이 있다. 염색체 이상은 유산의 가장 흔한 원인으로 적어도 95%의 염색체 이상 태아가 만삭전에 유산된다. 일반적으로 염색체 이상을 확진하기 위해 산모의 나이가 많거나 염색체 이상의 가족력이 있거나 임신 제 2삼분기 산모의 혈청검사에서 이상소견을 보이는 경우 양수검사 등을



Fig. 1. Amniotic band around fetal head is observed in fetal sonography.



Fig. 2. Omphalocele is seen by sonography.

교신저자: 김영주, 158-719, 서울시 양천구 목동 911-1
이화여자대학교 의학전문대학원 산부인과학교실
Tel: 02-2650-5209, Fax: 02-2644-7984
E-mail: kkyj@ewha.ac.kr

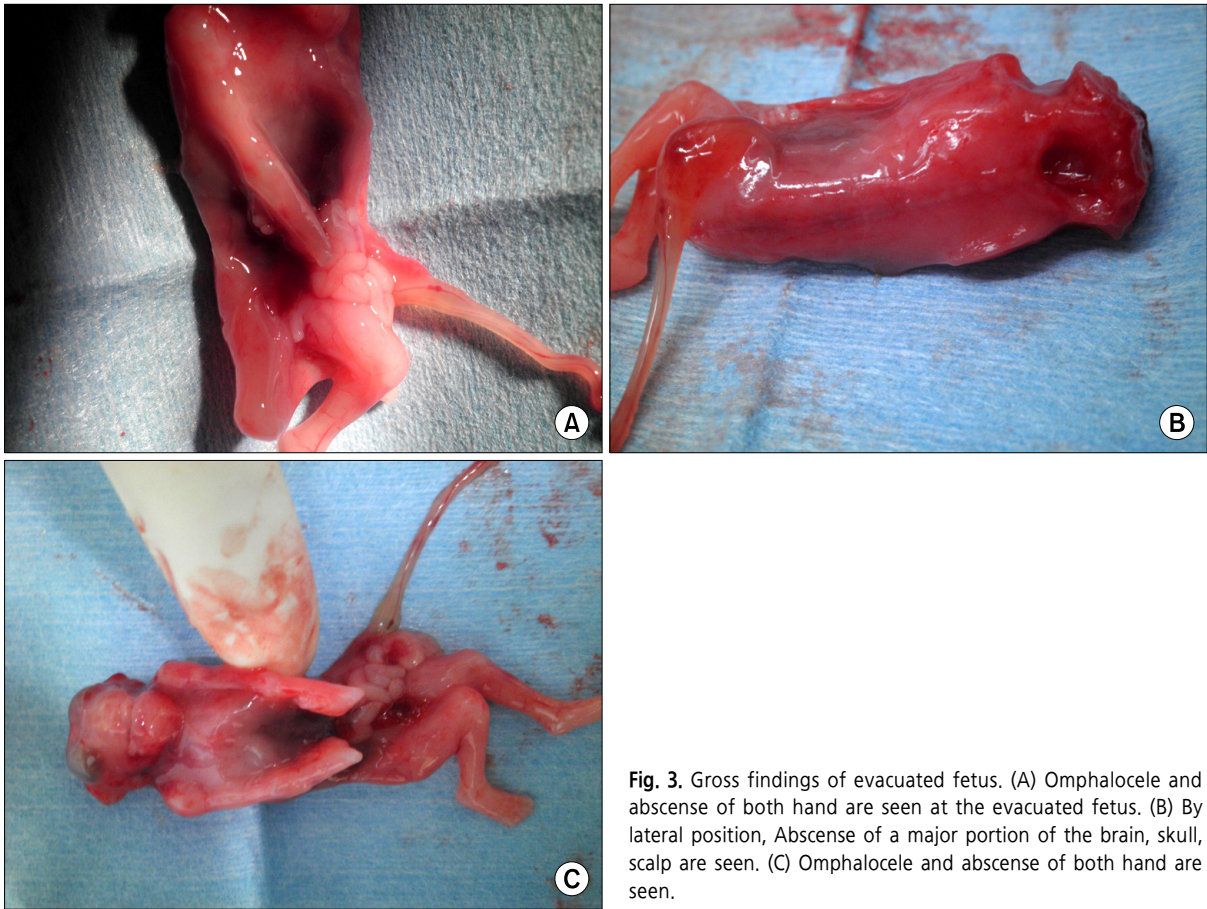


Fig. 3. Gross findings of evacuated fetus. (A) Omphalocele and absence of both hand are seen at the evacuated fetus. (B) By lateral position, Abscense of a major portion of the brain, skull, scalp are seen. (C) Omphalocele and absence of both hand are seen.

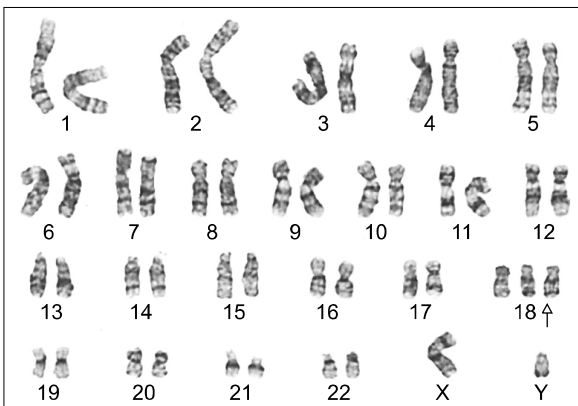


Fig. 4. Chromosomal analysis. 18 trisomy is seen (white head arrow).

통한 태아 염색체 검사를 시행하나, 최근 초음파 기기의 해상도의 발달로 임신 제 1삼분기부터 초음파를 이용하여 선천성 기형의 진단이 가능해졌으며 초음파 검사를 이용한 태아 염색체 이상의 검진은 염색체 이

상의 위험이 있는 경우를 선별하여 확진을 위한 양수 검사등의 침습적 검사를 시행 받을 기회를 제공하기 위한 유용한 검사가 되고 있다. 산전 초음파를 통한 염색체 이상의 발견율은 염색체 이상의 종류에 따라 다양하다. 일반적으로 파타우 증후군을 가진 태아의 약 90%에서[2], 에드워드 증후군은 약 80%에서 하나 이상의 초음파 이상이 동반되나[3] 다운증후군은 약 16~17%에서만 주요 기형이 동반되므로 다른 염색체 이상에 비해 발견율이 현저히 떨어지는 것으로 알려져 있다[4].

에드워드 증후군은 두번째로 흔한 상염색체 삼배수체(autosomal trisomy)로 발생빈도는 8,000 출생당 한 명이며 임신 초기 자연 유산이나 자궁내 태아사망의 경우를 포함하면 이보다 더 많은 빈도로 발생한다. 에드워드 증후군의 경우 임신 제 2삼분기에 시행하는 모체 혈청 선별검사에서도 모두 정상보다 낮은 수치를 보이게 되며 이러한 혈청검사로 에드워드 증후군의 60~75%를 진단할수 있다. 하지만 전체적으로는 에

드워드 증후군의 유병률이 낮기 때문에 혈청검사 이후에도 초음파 검사가 권장된다[5]. 에드워드 증후군의 경우 일반적으로 초음파 이상소견이 75~80%에서 동반되어 비교적 높은 진단률을 보인다[6]. 에드워드 증후군은 특징적으로 태아발육제한이 대부분의 경우에 동반되며 이는 임신 제3삼분기의 대부분에서 관찰된다. 초음파 소견으로는 임신중기 태아발육제한, 임신말기 양수과다, 태아활동감소, 선천성 심장질환(심실중격결손, 심방중격결손, 방실중격결손, 양대혈관 우심실기시), 횡격막 탈장, 제대탈장, 식도폐쇄, 물콩팔증, 말굽콩팔, 신경관결손증, 림프물주머니, 사지이상(곤봉발, 흔들의자바닥모양발, 주먹권손, 겹쳐진손가락), 전신성관절구축, 두개안면기형(작은턱증, 장두증, 뒤통수용기, 딸기모양두개골, 대조의 확정, 덴드워커 기형), 맥락막총낭종 등이 관찰될 수 있다.

본 증례는 초음파 검사상, 양막띠증후군 및 에드워드 증후군이 의심되며, 자궁내 태아사망으로 자궁경부 개대 및 소파술을 시행한 환자의 경우로, 시술후 시행된 염색체 검사를 통해 에드워드 증후군으로 확진할 수 있었다.

참고문헌

1. Alberman ED, Creasy MR, Frequency of chromosomal abnormalities in miscarriages and perinatal deaths. *J MED Genet* 1977;14:313-315.
2. Lehman CD, Nyberg DA, Winter TC 3rd, Kapur RP, Resta RG, Luthy DA. Trisomy 13 syndrome: prenatal US findings in a review of 33 cases. *Radiology* 1995;194:217-222.
3. Benacerraf BR, Miller WA, Frigoletto FD, Jr. Sonographic detection of trisomy 13 and 18: accuracy and limitations. *Am J Obstet Gynecol* 1988;158:404-409.
4. Nyberg DA, Souter VL, El-Bastawissi A, Young S, Luthardt F, Luthy DA. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy. *J Ultrasound Med* 2001;20:1053-1063.
5. Yeo L, Vintzileos AM. The second trimester genetic sonogram. In: Callen PW, editor. *Ultrasonography in obstetrics and gynecology*. 5th ed. Philadelphia: Saunders; 2008. p.70-111.
6. Nyberg DA, Kramer D, Resta FG, Kapur R, Mahony BS, Luthy DA, et al. Prenatal sonographic findings of trisomy 18: review of 47 cases. *J Ultrasound Med* 1993; 12:103-113.