

기관 무발육증

- 부검 1예 보고 -

인제의대 서울백병원 해부병리과 및 소아과*

박경미 · 서연림 · 강신광 · 이종국*

Tracheal Agenesis

- Report of an autopsy case -

Kyeongmee Park, M.D., Yoen-Lim Suh, M.D., Shin Kwang Khang, M.D. and Jong Guk Lee, M.D.*

Departments of Pathology and Pediatrics*, College of Medicine, Inje University Seoul Paik Hospital

Tracheal agenesis is an extremely rare congenital anomaly and is characterized by totally or partially undeveloped trachea. In many instances, the lesion has been associated with malformations in other organ systems. This anomaly is classified into 3 types based on developmental period of the respiratory tract.

We report a case of tracheal agenesis with tracheoesophageal fistula in a 2-hour-old male. Postmortem examination revealed that the upper and mid portion of the trachea was absent but 1 cm segment of the trachea above the carina was present. The proximal end of this trachea opened to the esophagus by a fistula, 1 cm in diameter. The well-formed larynx ended blindly in a fibrous sac at which thyroids and cartilage islands are noted. Associated anomalies were bilobed right lung and single umbilical artery. (Korean J Pathol 1992; 26: 283~287)

Key Words : Tracheal agenesis, Tracheo-esophageal fistula

서 론

기관 무발육증은 기관전체가 또는 일부분이 형성되지 않는 매우 드문 기형으로 문헌상 20예 정도가 보고되어 있으며¹⁻³⁾ 국내 문헌에서는 기관 폐착증 1예가 보고되어 있으나⁴⁾ 기관 무발육증은 아직 보고되어 있지 않다. 이미 보고된 대부분의 증례는 식도와 기관지가 누공을 갖고 있으며 신체 다른 부위의 선천성 다발

성 기형을 동반한다. 저자들은 최근 부검으로 식도-기관 누공을 동반한 기관의 무발육증 1예를 경험하고 이를 보고하고자 한다.

증 례

임상 소견

환아는 제태기간 34주에 둔위 태향과 12일간의 조 기 양막 파열로 제왕 절개술에 의해 분만된 남아로 호흡이 없었고 Apgar 점수가 1분과 5분에 각각 1점과 2점이었다. 출생시 체중은 2000 gm이었고 외견상 기형은 없었다. 산모는 32세의 초산부로 임신중 약물 복용이나 질병에 이환된 과거력은 없었다. 환아는 출생

접 수: 1991년 11월 1일, 게재승인: 1992년 2월 25일
주 소: 서울특별시 중구 저동 2가 85번지, 우편번호 100-032
인제대학교 의과대학 해부병리과, 박경미

후 호흡이 없었고 여러 차례의 기관지 삽관술을 시도 하였는데 성대는 보였으나 실패하였고 E-tube를 식도에 삽관하여 산소를 투여한 후 청색증은 다소 호전 되었으나 출생 3시간 후 사망하였다.

부검 소견

부검시 외견상 기형은 없었고 체중이 2000 gm, 정 종장은 46 cm, 정둔장은 31.5 cm으로 신체 발달은 정상 범주에 속하였다. 내부 장기 소견상 우측 폐의 불 완전한 분엽과 양측 폐 표면에서 기포가 관찰되었다. 기관은 주기관지가 합쳐지는 기관 분기부에서부터 이것의 상방 1 cm가량의 원위부 기관은 형성되어 있었고 이 원위부 기관의 침부는 직경 1 cm 식도의 전벽과 누공을 이루었으나 상부 및 중간부의 기관은 형성되지 않았다(Fig. 1, 2). 후두는 길이가 1.7 cm로 후두개, 성대, 갑상선 및 운상연골이 관찰되었으나 운상연골의 모양과 배열이 비정상적이었고, 후두의 내강은 운상연골의 하방부에서 맹낭으로 끝났다. 갑상선과 운상연골이 맹낭에 위치하였다(Fig. 3). 그 외의 다른 장

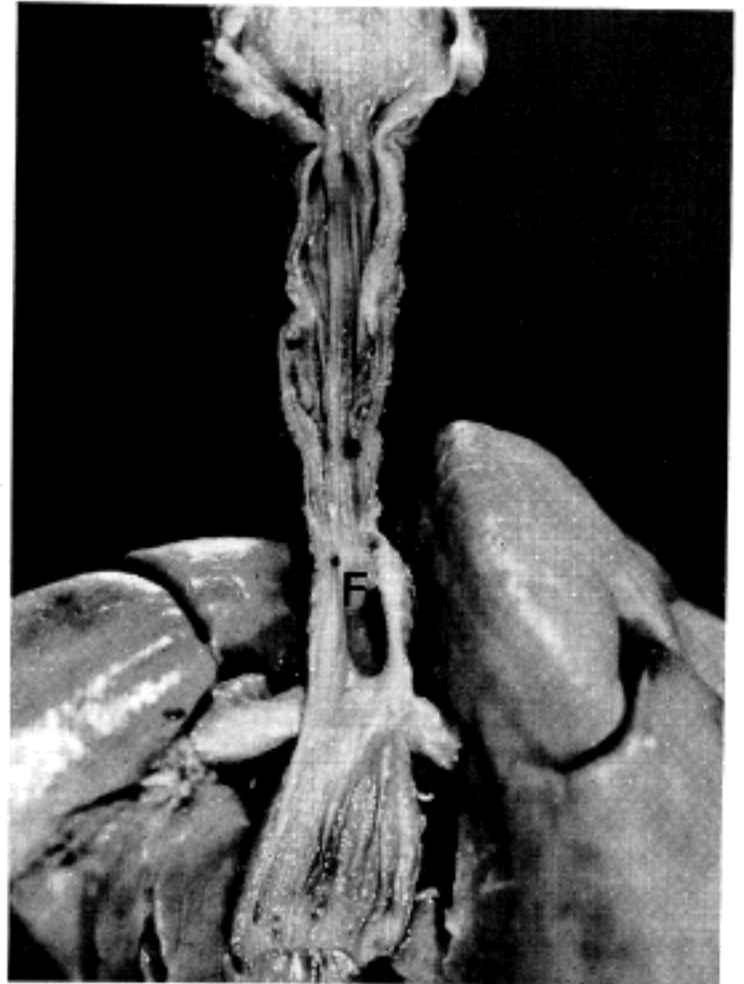


Fig. 2. Posterior view showing esophageal opening of tracheo-esophageal fistula(F).



Fig. 1. Partial absence of trachea. Distal 1 cm trachea above the carina is present.

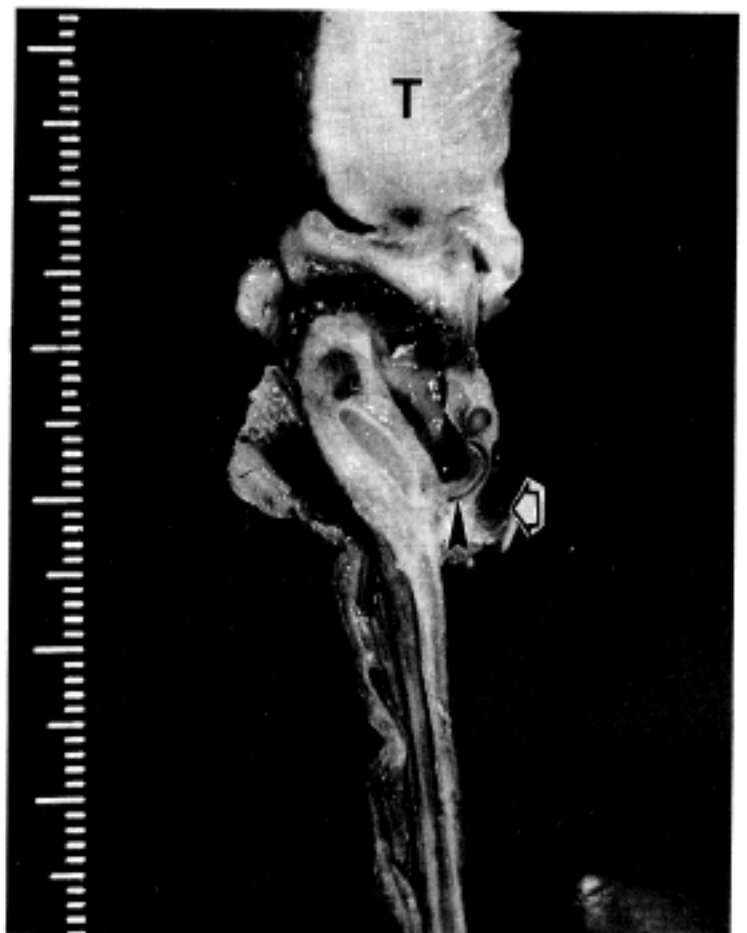


Fig. 3. Median sagittal section of the larynx showing blind end with cartilage islands (arrowhead) and thyroid(open arrow). T: tongue

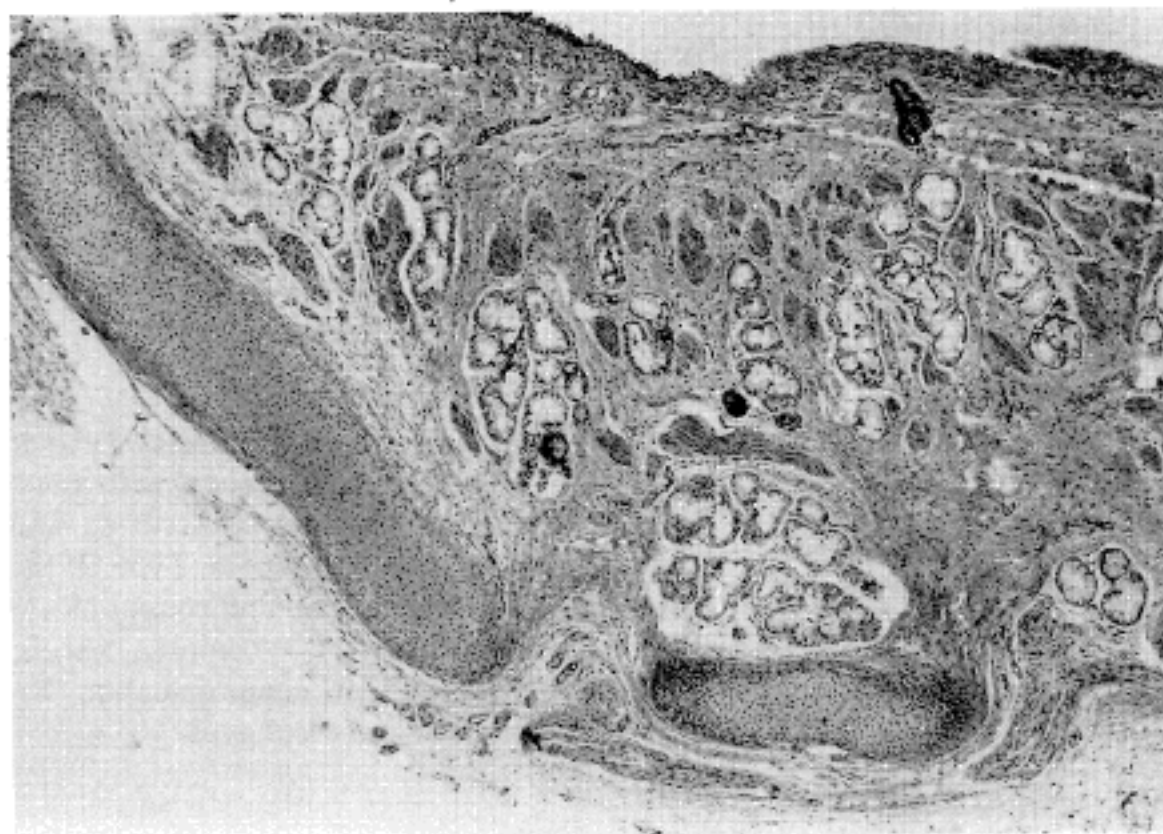


Fig. 4. Distal trachea showing disorderly arrangement of cartilages and smooth muscle bundles.

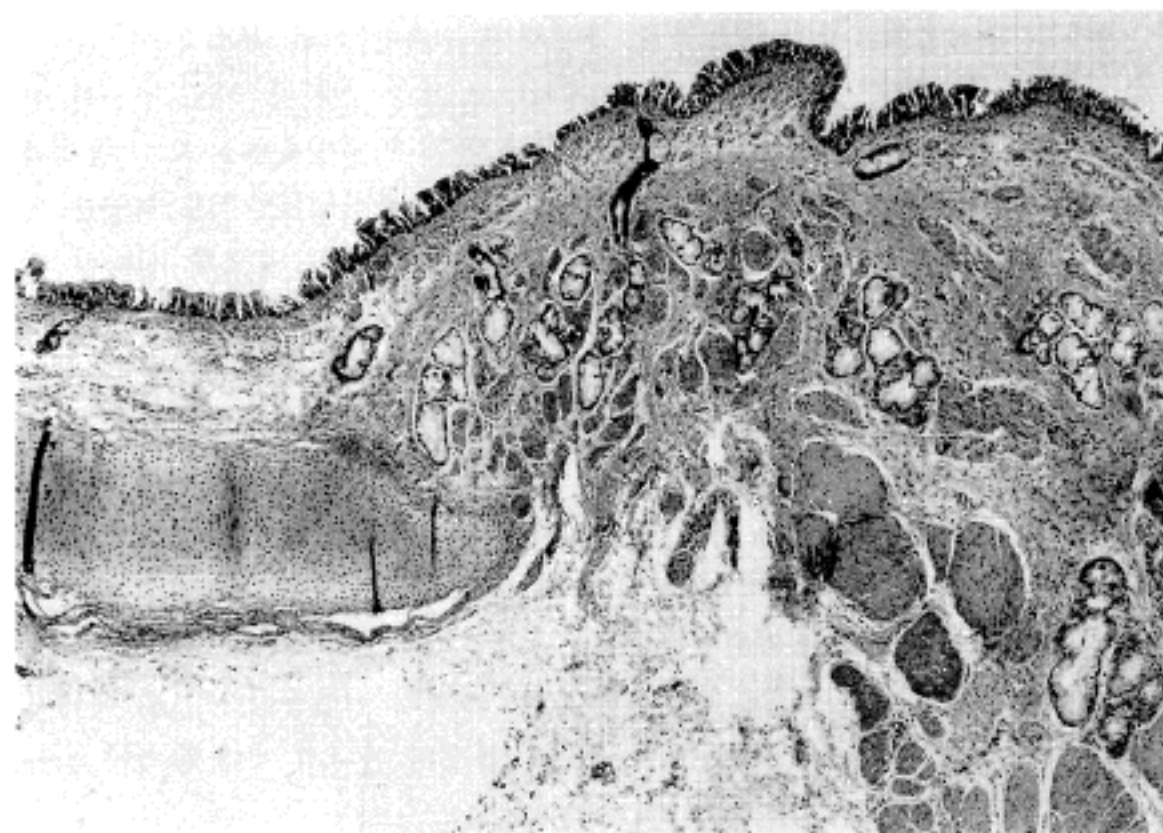


Fig. 5. Tracheo-esophageal fistula. The esophagus showing respiratory epithelial-lined mucosa (arrows) and irregularly arranged thick smooth muscle bundles (M). T: tracheal cartilage

기 기형은 없었으나 제대는 하나의 제대 동맥과 정맥을 갖고 있어서 혈관의 이상소견을 보였다.

조직 병리학적 소견

원위부 기관의 연골은 크기와 배열이 불규칙하였고 일부 연골은 내강쪽으로 전위되었으며 내강벽에서 비정상적으로 증식된 평활근 조직이 관찰되었다(Fig. 4).

식도-기관 누공부의 식도 점막은 호흡기계 상피세포로 피복되었으며 평활근 조직과 점막하선들이 불규칙하게 배열되어 있었고 기관은 정상적이었다(Fig. 5). 후두는 정상적이었으나 윤상연골이 왼편 모양으로 하단부가 막혀있었다.

고찰

호흡기계의 심한 선천성 기형은 드물며 특히 기관을 침범하는 것은 더욱 드물다⁵⁾. 흔한 기형은 식도 폐쇄증으로 기관-식도 누공이 동반된 여러 형태가 있는데 이 중 가장 흔한 유형이 상부 식도가 맹낭으로 끝나고 하부 식도와 기관이 누공을 형성하는 것이다⁶⁾. 이에 반해 선천성 기관 무발육증은 매우 드문데 기관 폐쇄의 위치, 호흡기계의 발육 정도 및 식도와의 연관성에 따라 3가지의 해부학적 유형으로 구분되어 있다^{2,3,7)}. 제 I형은 상부 기관은 형성되지 않았으나 하부 기관, 기관지 및 폐는 정상이며, 제 II형은 전체 기관이 형성되지 않았고 기관지가 식도의 중간선에서 직접 합류하는 경우, 제 III형은 양쪽 기관지가 각각 식도로부터 분리되어 나오는 경우이다^{2,3,7)}(Fig. 6). I, II, III형의 발생 빈도는 각각 20%, 60%, 20%로 II형이 가장 흔한 것으로 보고되어 있다. 본 증례는 제 I형에 속한다. 각 유형은 정상 발달 과정중 서로 다른 시기의 이상을 근거로 설명되어진다⁶⁾. 발생학적으로 호흡기계는 태령 4주에 원시 전장(primitive foregut)의 하벽에서 인두실(pharyngeal pouch)쪽으로 주행하는 후두 기관구(laryngotracheal groove)에 의해 복측에 형성된 내배엽 돌기가 폐아(lung bud)가 되고 여기에서 기관, 기관지 및 폐가 형성된다. 후두의 하부는 기관의 원위부에서 기원하나 후두의 대부분이 인두하벽에서 기원하며 후두근 및 연골은 새궁(branchial arch)에서 기원한다. 기관 무발육증은 후두 기관구의 두부끝의 다양한 형성 장애에 기인함으로써 부분적 혹은 전체 기관이 형성되지 않고, 대부분 호흡기계와 식도간의 발생 과정 중 정상 통로가 소실되지 않고 그대로 존재하여 기관-식도 누공을 초래하는 것으로 추측되고 있다. 본 증례에서도 기관-식도 누공이 있었고 누공부의 식도는 호흡기계 상피세포로 피복되어 있었고 불규칙적으로 배열된 근육층으로 구성되어 누공부의 식도 발달이 비정상적이었다. 식도의 접막은 정상 발달과정중 태령 10주경에 호흡기계 상피세포로 피복되었다가 18주경부터 편평 상피세포로 전환되므로 본 증례의 식도 접막은 태령 10~17주에 해당되며 더 이상의 발달이 진행되지 않았음을 시사해 준다. Hopkinson이 문헌에 보고한 기관 무발육증 20예, 주로

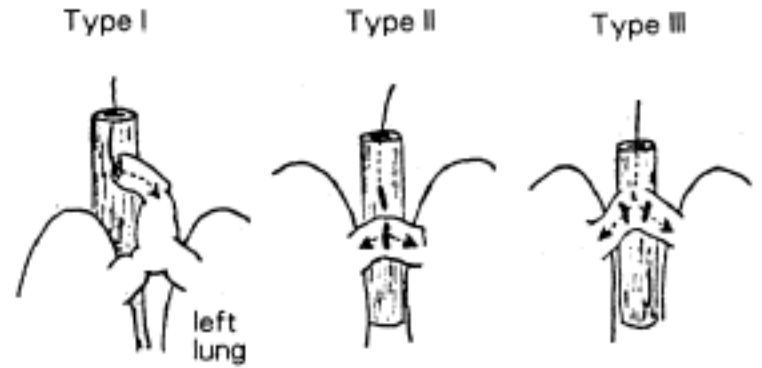


Fig. 6. Three types of tracheal agenesis. Type I: atresia of the proximal trachea with presence of the distal trachea and carina and two completely formed bronchi. Type II: the bronchi join in the midline and communicate with the esophagus as a common fistula. Type III: independent communication between the bronchi and esophagus.

증례보고를 종합 분석한 결과를 보면 19예가 전체 기관 무발육증, 5예가 부분적인 기관 무발육증이었다⁶⁾. 19예중 4예를 제외하고 모두 기관지-식도 누공이 동반되었고, 5예의 부분적 기관 무발육증은 모두 동일하여 짧은 근위부 기관의 침부에서 기관-식도 누공을 동반하였으며 11예에서 다른 장기에 중요한 선천성 기형을 동반하고 있었다⁶⁾. 후두에 관한 기술은 자세히 되어 있지 않았으나 대부분은 본 증례와 같이 정상적으로 형성되었지만 맹낭으로 끝났고 일부에서는 기형이 있었다. 다른 장기의 동반된 기형은 요관의 형성부전과 함께 있는 낭성 신장, 수신증, 요관수류와 심실중격 결손, 하나의 제대 동맥등이 기술되어 있으며²⁾ 호흡기계의 다른 동반기형으로 가장 흔한 것은 후두 폐쇄증, 폐의 무발육증, 우폐의 이엽등이다⁶⁾. 본 예에서도 우측 폐의 불완전 분엽과 하나의 제대 동맥이 동반되었다.

참고 문헌

- 1) Joshi VV. Tracheal agenesis. *Am J Dis Child* 1969; 117: 341-3.
- 2) Altman RP, Randolph JG, Shearin RB. Tracheal agenesis: recognition and management. *J Pediatr Surg* 1972; 7: 112-8.
- 3) Ashley DJB. A case of congenital tracheal obstruction with oesophageal atresia. *J Pathol* 1972;

108: 261-3.

- 4) Chi JG, Shong YK, Kim CW. *Tracheal atresia (A case report)*. *Seoul J Med* 1983; 24: 152-5.
 - 5) Landing BH, Dixon LG. *Congenital malformations and genetic disorders of the respiratory tract (larynx, trachea, bronchi, and lungs)*. *Am Rev Resp Dis* 1979; 120: 151-85.
 - 6) Hopkinson JM. *Congenital absence of the trachea*. *J Pathol* 1972; 107: 63-7.
 - 7) Floyd J, Campbell DC Jr, Dominy DE. *Agenesis of the trachea*. *Rev Resp Dis* 1962; 86: 557.
 - 8) Warfel KA, Schulz DM. *Agenesis of the trachea: Report of a case and review of the literature*. *Arch Pathol Lab Med* 1976; 100: 357-9.
-