

식도폐쇄증과 기관식도누공 등의 다른 기형을 동반한 폐 무발육증

- 1 부검 증례 보고 -

경북대학교 의과대학 병리학교실

김 익 수 · 이 상 한 · 서 인 수

Unilateral Pulmonary Agenesis Combined with other Unusual Anomalies

- An autopsy report -

Ik Su Kim, M.D., Sang Han Lee, M.D. and In Soo Shu, M.D.

Department of Pathology, Kyungpook National University School of Medicine

Pulmonary agenesis is a very rare anomaly. It is defined as total absence of the pulmonary parenchyma, vascular structures, and bronchi beyond the carina.

We experienced a case of right pulmonary agenesis in association with other congenital defects who died at 1 day of age. The other defects included: esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, cardiac malformation, anal atresia and a malformed left thumb. The cardiac malformations were a type of Pentalogy of Fallot, composed of right ventricular hypertrophy, ventricular septal defect, an overriding of aorta, pulmonary atresia, and an atrial septal defect. Hand roentgenograms of the malformed left thumb showed an unarticulated metacarpopharyngeal joint. This unique combination of anomalies is extremely rare. (*Korean J Pathol* 1996; 30: 166 ~ 168)

Key Words: Pulmonary agenesis, Esophageal atresia, Tracheoesophageal fistula, Pentalogy of Fallot

폐 무발육증(pulmonary agenesis)은 폐실질, 혈관 구조 및 기관지 분지부 이하가 형성되지 않은 희귀한 기형으로 포함부위에 따라 양측성, 일측성 및 엽상 무발육증으로 구분되며, 국내에서는 1970년 이등¹이 양측성 폐 무발육증을 보고한 이후로 약 10에

정도 보고되어 있다. 일측성 폐 무발육증일 경우 환자의 약 절반에서 신체 각 부위에 매우 다양한 선천성 기형을 동반한다. 1929년 Paul²이 처음으로 식도폐쇄증과 기관식도누공이 동반된 폐 무발육증을 보고한 이래로 다양한 다른 기형을 동반한 일측성 폐 무발육증이 보고되고 있는데 국내에서는 식도폐쇄증과 기관식도누공을 동반한 폐 무발육증은 아직 보고된 예가 없다.

저자들은 임신 33주에 제왕절개후 24시간 내에 사망한 부검 예에서 식도폐쇄증과 기관식도누공 등

접 수 : 1995년 9월 21일, 게재승인 : 1995년 11월 20일
주 소 : 대구직할시 중구 동인 2가 101, 우편번호 700-422
경북대학교 의과대학 병리학교실, 김익수



Fig. 1. The left thumb is floated in C shape without articulation.

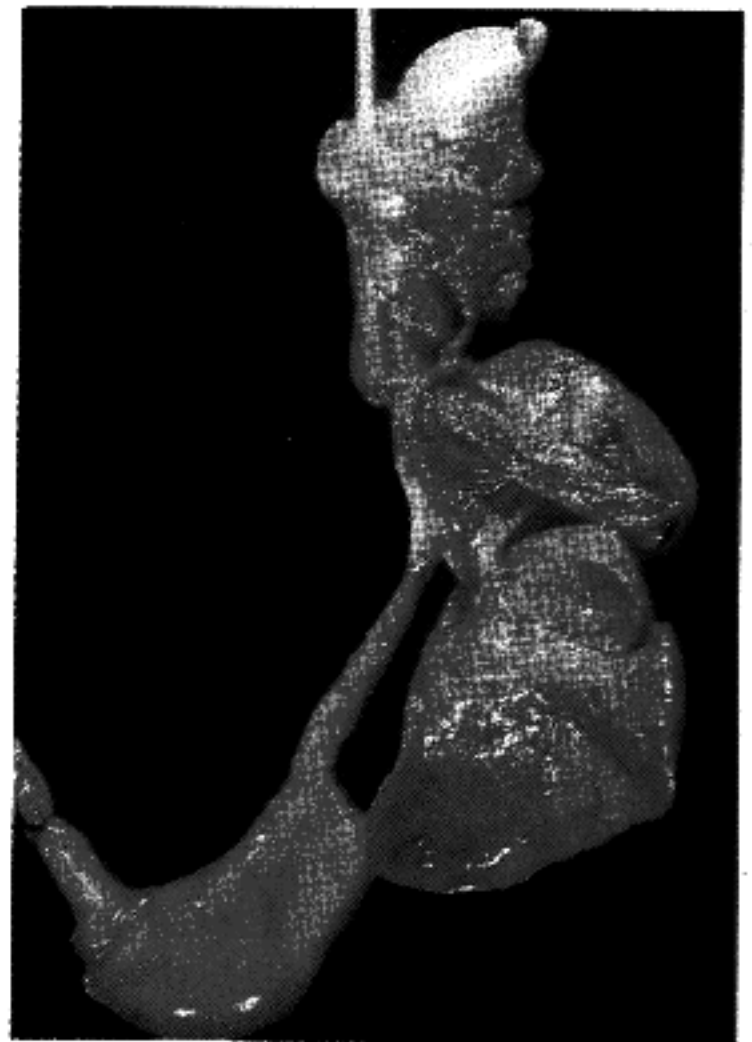


Fig. 2. The right lung is totally absent. Note esophageal atresia and tracheoesophageal fistula(type C).

의 다른 기형을 동반한 폐 무발육증의 매우 보기 드문 기형을 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

환아는 27세 산모의 아기로서 새태기간 32주 1일에 초음파 검사상 태아의 이상소견은 없었으나, 양막 조기파열로 인해서 제왕절개로 태어났다. 산모의 과거력이나 임신력에는 특이한 사항이 없었고, 부모나 태아의 염색체 검사는 실시되지 않았다. 태아는 1840 gm의 저체중 남아였으며 출생 당시 전신적으로 경미한 청색증이 있었다. 출생 후 계속된 호흡곤란과 청색증으로 출생 후 20시간만에 사망하였으며 10시간 후 부검을 시행하였다. 태아의 신장은 45.5 cm이었고, 머리둘레, 가슴둘레 및 배둘레는 각각 30 cm, 24.5 cm 및 23.2 cm이었다. 외견상 두부는 전체적으로 정상적인 발달을 보였으며 입술의 청색증을 제외하면 구개순 또는 구개열 등의 다른 이상소견은 관찰되지 않았다. 항문폐쇄증과 좌측 엄지손가락의 중수지절관절이 형성되어 있지 않아 휘어져 있으며(Fig. 1), 그 외 별 다른 외견상의 이상은 없었다. 내부소견상 흉부는 좌측 폐, 종격동 및 심장이

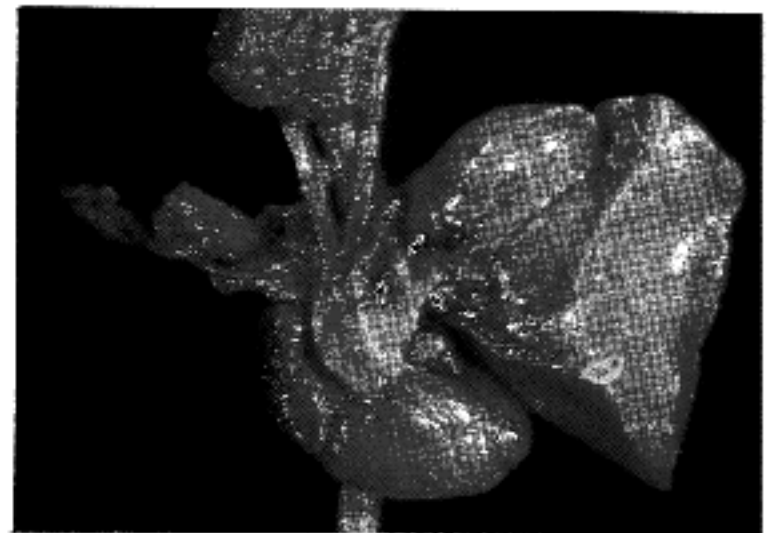


Fig. 3. The left lung is supplied by major aorto-pulmonary collateral artery(MAPCA, arrows). MAPCA is originated from the left subclavian artery. Note incomplete lobation of the left lung.

우측으로 전위되어 있으며, 우측 폐와 기관은 전혀 발견되지 않았다. 좌측 폐는 대상성으로 커져 있으나 완전한 분엽상을 이루지 못하고 하나의 엽으로 이루어져 있었다. 식도의 근위부는 맹낭(blind pouch)

을 이루고 원위부는 좌측 폐의 폐문부위에서 기관과 연결되어져 있는 C형 누공을 이루고 있었다(Fig. 2). 심장은 극단적인 Fallot 5 징의 소견을 보였는데 우심방이 확대되어있고 우심실은 비대하였으며 직경 8 mm의 심실중격결손과 8×5 mm의 이차구멍형(ostium secundum type) 심방중격결손이 있었다. 대동맥 기승과 폐동맥이 폐쇄되어 있고 좌측 쇄골하동맥으로부터 측부순환(major aorto-pulmonary collateral artery)을 통해서 주요 폐동맥과 연결되어 있으며 우측 폐동맥은 형성되지 않았다(Fig. 3). 복부는 간이 65.2 gm으로 커져 있을 뿐 그 밖의 다른 장기의 이상은 없었다. 이상의 부검소견을 종합하면 우측 폐 무발육증과 동반된 식도폐쇄증, 기관식도누공, 심장의 극단적인 Fallot 5 징, 항문폐쇄증 및 좌측 중수지관절 무형성을 함께 보인 선천성 기형이다.

Schneider와 Schwalbe³은 폐의 발육정도에 따라 발육이상을 3개의 군으로 분류하였는데, 1군(agenesis)은 폐실질, 혈관조직 및 기관지가 완전히 없는 경우이고, 2군(aplasia)은 폐와 혈관조직은 없지만 기관지의 흔적(rudimentary bronchi)이 존재하는 상태이고, 3군(hypoplasia)은 충분한 기관지 형성이 되었으나 폐의 형성부전이 있는 경우이다. 본 증례는 1군에 속하는 일측성 무발육증으로 가장 심한 경우이다. 폐 무발육증은 1673년 De Pozze에 의해 처음으로 발견된 이후 저자마다 조사한 증례 표본수에 따라 다소간의 차이는 있으나 10,000~15,000명 당 부검시 1예가 보고되고 있는 드문 선천성 기형이다⁴. 이 질환의 원인은 다양한 가설이 제시되고 있어 아직 확실치 않으나 쌍생아, 삼염색체 18, 혹은 C-군 삼염색체에서 발견된 보고가 있으며 동물실험으로는 비타민 A 결핍으로 폐 무발육증을 야기한 예도 보고되고 있다⁵. 일측성일 경우 남녀 발생빈도는 1:1.3으로 여자에게 조금 많이 발생하며 좌우 발생빈도는 별 차이는 없지만 우측일 경우 예후가 나쁘다고 한다. 또한 약 50%에서 폐 이외의 다른 기형이 동반되는데 이러한 동반된 기형이 없으면 임상증상이 없을 수도 있다고 한다. 대개의 경우 동반된 기형은 동일측에 오는 것으로 되어있으며 1968년 Maltz와

Nadas⁶는 156예를 분석한 결과, 혈관기형은 14예, 심장기형 22예 중에는 난원공 개존 12예, 심실중격결손 10예, 심방중격결손 2예가 있었고, 장관계 기형은 22예로 항문 직장기형 8예, 기관식도누공 및 식도폐쇄증 8예, 기타 8예 였다. 또한 척추 및 늑골의 기형 17예를 포함하는 골격계 기형은 19예와 비뇨계 기형이 14예가 있으며, 그 외 동반기형으로 신경계, 안검하수, 구순열 및 기타 외적 기형등으로 22예 였다. 본 예에서는 기관식도누공, 식도폐쇄증, 심장의 복합 기형, 항문폐쇄증 및 좌측 부유무지 등의 매우 다양한 기형들이 관찰되었다. 특히 이러한 기형들은 VACTERL 복합기형중 4-5개를 포함함으로써 일측성 폐 무발육증증과 VACTERL 복합기형의 연관설에 대한 Knowles등⁷의 주장과 유관하나 그들의 예들과는 달리 본 증례에서는 기관식도누공이 관찰됨으로 완전히 일치하지는 않는다.

이에 저자들은 일측성 폐 무발육증이 매우 드문 기형이고 본 증례와 같은 다양한 복합기형을 동반한 예는 매우 희귀함으로 보고하였다.

참 고 문 헌

1. Lee CK, Lee SK, Chi JG, Ahn GH. Bilateral agenesis of the lung. Seoul Univ J 1969; 20:23.
2. Olcott CT, Dodey SW. Agenesis of lung in infant. Am J Dis Child 1945; 65: 776-89.
3. Schneider P, Schwalbe E. Die Morphologie der Missbildungen des Menschen und der Thiere, Vil 3, pt2. Jena: G Fischer, 1912: 812-22.
4. Hopkin WA. Unilateral agenesis, aplasia and hypoplasia of the lung. In: Gray SW, Skandalakis JE, eds. Embryology for Surgeons, Philadelphia: Saunders, 1972: 303-7.
5. Warkany J. Congenital anomalies. Pediatrics 1951; 7: 607-10.
6. Maltz DL, Nadas AS. Agenesis of the lung. Pediatrics 1968; 42: 175-88.
7. Knowles S, Thomas RM, Lindenbaum, et al. Pulmonary agenesis as part of the VACTERL sequence. Arch Dis Child 1988; 63: 723-6.