

산전 초음파로 진단된 외번뇌증과 동반된 Cantrell 씨 증후군 1예

성애병원 산부인과

최성은·이선경·노현경·강혜주·박태양·소재성·조태일

Cantrell's syndrome with exencephaly diagnosed by prenatal sonography

Sung Eun Choi, M.D., Hae Joo Kang, M.D., Sun Kyung Lee, M.D., Hyun Kyung No, M.D.,
Tae Yang Park, M.D., Jae Sung So, M.D., Tae Il Jo, M.D.

Department of Obstetric and Gynecology, Sung-Ae General Hospital

Cantrell's syndrome is very rare anomaly, consists of following five anomaly. There are first, midline abdominal wall defect, second, a defect of the lower sternum, third, a defect of the anterior diaphragm, fourth, a defect in the diaphragmatic pericardium, and fifth is congenital intracardiac defect. This syndrome was established by Cantrell et al. in 1958. We experienced a case of the fetus with multiple anomaly, include exencephaly, omphalocele, lower sternum defect. We diagnosed this syndrome by prenatal ultrasonography at 13 week 4 day, and confirmed it after termination. Then, We report a case with brief review of the literature.

Key words: Cantrell's syndrome, Exencephaly, Omphalocele, Ectopia cordis

서 론

Cantrell씨 증후군이란 매우 희귀한 선천성 기형으로 다음 5가지 기형을 나타내는 증후군을 말한다. 첫째, 제대 상부의 정중 복벽의 결손, 둘째, 흉골하부의 결손 및 외심기형, 셋째, 복측 횡경막의 결손, 넷째, 횡격막과 접한 심외막의 결손, 다섯째, 선천성 심장기형을 동반한다. 이는 1958년 Cantrell씨 등이 다섯 개의 증례를 들어 처음 구체적으로 기술하였다.¹ 우리가 보고할 13주 4일된 태아는 산전초음파로 진단된 외번뇌증과 배꼽탈출증, 흉골하부의 결손이 동반된 Cantrell씨 증후군으로, 분만을 통해 이를 확인하였기에 보고하는 바이다. Cantrell씨 증

후군이 외번뇌증과 동반되어 발표된 경우는 극히 드물고, 국내에서 보고된 예는 2004년도에 무뇌증과 동반된 경우가 있었고,² 국외에서도 1999년도 외번뇌증과 동반된 경우가 발표된바 있다.³

증 례

환 자 : 양○○, 25세

산과력 : 0-0-2-0, 인공유산 2회

과거력 : 특별한 내과적 외과적 질환력은 없으며 임신 중 방사선 조사, 특이한 약물복용의 기왕력은 없었다.

가족력 : 환자 및 배우자 측의 가계에 특이 사항이나 유전병, 선천성 기형병력은 없었다.

현병력 : 위 환자는 최종 월경일이 2005년 6월 6일로, 2005년 8월 24일 질 출혈로 처음 본원에 내원하여 초음파 검사를 받았다. 검사상 CRL 2.0 cm으로 8주 6일 크기였고 임신낭 주변으로 1.1×0.51 cm의 작은 혈종이 관찰되었다. 태아심박수는 145회로 정상소견이었다. 다른 특이 사항은 관찰되지 않았고, 혈액검사상 Hb13.4, WBC 9200, PLT 194K로 정상범위였으며, 풍진항체 검사도 정상범위이었다. 절박유산 진단하에 입원하여 6일간 안정한 후 출혈이 더 이상 없음을 확인하고 퇴원하였다.

2005년 9월 5일 정기 검진을 위해 다시 내원하였고, 초음파 검사상 CRL 3.9 cm으로 10주 6일 크기였으며 별다른 사항은 발견하지 못하였다.

환자는 2주 뒤 다시 내원하였고, 초음파 검사상 태아의 여러 가지 기형을 관찰할 수 있었다.

초음파 소견 : CRL은 7 cm으로 13주 2일 크기였고, 사지는 정상으로 발달하고 있었으며, 태아 목뒤 투명대(nuchal translucency) 두께는 2 mm로 정상범위에 있었다. 태아의 두부는 안구 윗부분의 두개골의 초음파음영은 보이지 않고 뇌가 노출되어 있었으며, 안면부위는 안구가 돌출되어 있는 형상을 보이고 있었다 (Fig. 1). 심장이 흉부 바깥으로 나와서 뛰고 있는 모습을 관찰할 수 있었

는데 심장 초음파에서 약 2.3 mm의 VSD를 확인할 수 있었다 (Fig. 2). 태아의 배부위가 볼록 솟아있는 배꼽탈출증의 소견을 나타내고 있었는데 그 크기는 13.6×7.6 mm로 측정되며, 그 아래쪽으로 바로 제대가 연결되어 있는 것을 볼 수 있었다 (Fig. 3). 입체초음파 사진상 제류의 모습과 심장의 형상이 입체적으로 나타나 있는 것을 볼 수가 있었다 (Fig. 4).



Fig. 2. Sonographic finding of ectopia cordis.



Fig. 1. Sonographic findings of exencephaly.



Fig. 3. Sonographic findings of omphalocele and cord insertion.



Fig. 4. Three dimensioned sonographic feature of the fetus with exencephaly, ectopia cordis and omphalocele.



Fig. 5. Gross findings of fetus with chest wall defects and exencephaly.

염색체 결과 : 태아의 태반조직을 절제하여 실온 보관 후 염색체 검사를 보냈으나, 검체의 오염으로 결과가 나오지 않았다.

고 찰

분만경과 : 임신 13주 4일의 외번뇌증이 동반된 Cantrell씨 증후군으로 추정진단 내린 후, 환자와 면담하여 임신중절을 결정하였고, 다음날 질식 분만하였다.

사태아 소견 : 육안상 태아의 크기는 10 cm 정도이었으며 무게는 75 gm으로 측정되었고 안면부 위쪽으로 두 개골이 없었으며 결손부위에는 뇌조직이 일정한 형태가 없이 어지럽게 흐트러져 있었다. 안면은 안구부위가 돌출된 형상이었고, 소화악증을 보이고 있었다. 흉골하부가 결합이 안된 상태로 벌어져 있었으며 위의 피부는 덮혀 있지 않아 그 사이로 심장이 드러나 있었다. 흉골의 하부와 연결된 횡격막의 앞쪽 일부분도 결손된 상태로 의심되나 정확히 확인하기 힘들었다. 배쪽은 제대와 제류를 덮는 막이 같이 뜯겨나간 상태였으며 장이 바깥으로 돌출되어 있는 상태로 이는 분만과정에서 손상된 것으로 보였다. 외성기는 여성의 성기로 관찰되었다 (Fig. 5).

Cantrell 씨 증후군은 매우 드문 선천성 기형으로 주된 증상으로 제대 상부의 정중 복벽의 결손, 흉골하부의 결손 및 외심기형, 복측 횡격막의 결손, 횡격막과 접한 심외막의 결손, 선천성 심장기형을 동반한다.¹ 드문 만큼, 수술 후 사망률이 매우 높은 질환이지만 소아외과의 발전과 더불어 치명적 뇌기형이나 심한 심장기형이 동반하지 않고, 체벽의 결손부위가 적은 경우 수술로 좋은 예후를 기대할 수도 있다.⁴ 이 증후군은 태생기 22-28일째 삼층판 구조의 배아체벽이 주름이 잡히는 과정을 거치며 닫히게 되는데 이때 상부 체벽이 닫히지 못해서 발생하는 것으로 알려져 있다. 그러나 정확한 기전은 아직 밝혀져 있지 않다.⁵

위의 태아에서는 자세한 부검이 수반되지 않아 동반되는 기형들을 제대로 확인할 수 없었으나 고해상도 초음파와 3차원 초음파를 통해 대략적인 태아의 기형을 진단할 수 있었다. Cantrell씨 증후군과 연관된 기형으로 무뇌증, 안면 기형, 내번죽, 대장 이상회전, 수두증이 보고된 바 있었고, 본 증례에서의 외번뇌증은 시간이 지나

면서 무뇌증으로 진행하기 때문에 무뇌증과 같은 병태 생리로 이해해도 무방할 것이다.⁶ 안면기형으로 안구 돌출증과 소하악증을 보이고 있었는데 Cantrell씨 증후군과 안면 기형과 연관되어 나타난 경우는 드물게 보고되고 있으며 대부분 Cleft lip이었다. 두개결손증과 동반된 경우는 1957년도 Crelin이 보고한 1예가 있었고, 외번뇌증과 동반된 경우는 1999년 Bognoni 등이 보고한 바 있다.^{3,7}

외심기형(ectopia cordis)은 흉골의 결손부위를 통해 바깥으로 나와있는 것으로 흉골의 결손은 태생기 42-25일에 흉골의 발달과정중 좌우 연골막대의 결합부전으로 생기는 것이다. 외심기형의 대부분은 흉벽 갈림증과 횡격막탈장, 배꼽탈출증과 연관성이 있었고 이는 외심기형 자체가 배측 체벽의 전반적 결손으로 인한 2차적 기형이라는 것이다.⁸ 본 증례에서 사태아의 심장은 초음파 소견처럼 바깥으로 돌출되어 있지 않았으나 비교적 넓은 범위의 결손부분이 있음을 알 수가 있었다.

배꼽탈출증(Omphalocele)은 발생 6주쯤 정상적으로 태아의 중장이 제대쪽으로 이탈이 되고 12주까지 다시 복강으로 복귀하는데, 이때, 복벽근육층의 분화가 제대로 이루어지지 않으면 중장이 정상적으로 들어가지 않아 생기는 것이다.⁹ 본 태아의 주수는 13주 4일로 생리적 탈장의 시기가 지났으므로 여기에 해당되며, 저자들은 초음파 상으로 배꼽탈출증을 확인하였으나 분만중에 복벽이 손상되어 육안으로 제류를 확인할 수 없었다. 배꼽탈출증은 보통 50-70%에서 다른 기형과 연관이 되어 나타난다고 알려져 있으며 그중 심기형이 가장 흔하고, 요로계 기형, 신경관 결손도 흔하게 동반된다. 또한 염색체 이상이 동반되는 경우도 30-40%까지 보고되었다.¹⁰

Cantrell씨 증후군에서 심내 기형으로 흔히 보이는 것은 심방 중격 결손인데, 그 외에도 심실중격결손, Fallot씨 증후군, 좌심실계실, 좌측 상대정맥, 폐동맥판막 협착증 등이 보고되었다.^{7,11,12} 본 태아에서는 돌출된 심장의 초음파상 심실중격결손을 나타내었다.

두개골과 두피의 형성이 안되어 뇌조직이 돌출된 외번뇌증은 인간에게 희귀하게 보고되고 있는데, 그 이유는 수태기간이 짧은 동물들에게는 외번뇌증이 흔히 나

타나나 인간의 경우는 수태기간이 비교적 길어 양수에 오랜 기간 뇌조직이 노출이 되면 여러 화학적 물리적 자극으로 임신 10주 이상이 되면 뇌조직이 완전 파괴가 되어 무뇌증을 초래하게 되기 때문이다.^{13,14} 외번뇌증의 발생에 대하여 가장 대표적인 가설은 발생 24-25일에 신경관의 앞측 신경공 부위가 정상적으로 닫히게 되는데 이 과정이 실패하게 되면 중간엽과 외배엽 조직이 뇌조직 위로 이주하는데 실패하여 두개골(Cranial vault)이 형성이 되지 않아 뇌조직이 노출되게 된다는 것이다. 인위적으로 수태기간을 연장시킬 경우 외번뇌증은 결국 무뇌증으로 진행하게 된다.^{15,16}

전체적으로 볼 때 저자가 보고한 태아는 발생초기의 어떤 이유로든 체벽이 닫히는 과정에서 상부쪽이 불완전하게 닫혀 생긴 복합적 결과이라고 볼 수 있을 것이다. 그 과정에 대한 자세한 내용과 관여하는 인자에 대한 연구는 앞으로 지속되어야 할 것이다.

Cantrell씨 증후군의 감별을 위하여 임신초기 초음파상 배꼽탈출증 같은 전복벽 결손이 의심이 될 경우 심초음파와 정밀 초음파검사를 통해 동반된 심기형이나 신경계기형이 있는지 면밀히 살펴보는 것이 필요할 것이다. 현재 고해상력의 초음파로 인해 임신초기의 여러 기형의 진단이 더욱 빨라지게 되었지만 위의 경우는 두개골의 석회화가 이루어지는 임신11주 이후에나 진단이 가능하였다. Cantrell씨 증후군이라도 증상이 경미한 경우는 출산 후 교정으로 생존율을 증가시킬 수 있으나 외번뇌증 같은 치명적인 기형이 동반되는 경우는 가능한 빨리 진단이 이루어져 임신을 조기에 종결시키는 것이 중요할 것이다.

참고문헌

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. Surg Gynecol Obstet 1958; 107: 602-14.
2. 조형찬, 정민배, 최성진. A case of Cantrell's Pantalogy with Anencephaly 대한산부회지 2004; 12: 2490-3.
3. Bognoni V, Quartuccio A. First-trimester sonographic diagnosis of Cantrell's Pantalogy with Exencephaly. J Clinical Ultrasound 1994; 22: 351-4.
4. Sanchis Solera L, Beltra Pico R, Castro Sanchez M, Cantrell's

- pentalogy: complete treatment, step by step *Cir Pediatr* 1992; 5: 101-4.
5. Hartwig NG, Vermeij KC, De Vries HE. Limb body wall malformation complex: and embryologic etiology?. *Hum Pathol* 1989; 20: 1071-7.
 6. Timor-Tritsch IE, Greenebaum E, Monteagudo A, Baxi L. Exencephaly-anencephaly sequence: Proof by ultrasound imaging and amniotic fluid cytology. *J Matern Fetal Med* 1996; 5: 182-5.
 7. Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: A case report and review of the syndrome. *Pediatrics* 1972; 50: 778-92.
 8. Davies BR, Duran M. The confused identity of Cantrell's tentad: ectopia cordis is related either to thoracoschisis or to a diaphragmatic hernia with an omphalocele. *Pediatr Pathol Mol Med* 2003; 22: 383-6.
 9. Vermeij KC, Hartwig NG, van der Werff JF. Embryonic development of the ventral body wall and its congenital malformations. *Semin Pediatr Surg* 1996; 5: 82-9.
 10. Blazer S, Zimmer EZ, Gover A, Bronshtein M. Fetal omphalocele detected early in pregnancy: associated anomalies and outcomes. *Radiology* 2004; 232: 191-5.
 11. Halbertsma FJ, van Oort A, van der Staak F. Cardia diverticulum and omphalocele: Cantrell's pentalogy or syndrome. *Cardiol Young* 2002; 12: 71-4.
 12. Morales JM, Patel SG, Duff JA, Villareal RL. Ectopia Cordis and Other midline defects. *Ann Thoracic Surg* 2000; 70: 111-4.
 13. Corbett HV. The etiology of anencephaly. *J of Obstet Gynecol Br. Emp* 1953; 42: 145-76.
 14. Elwood FM, Elwood JH. Epidemiology of Anencephalus and Spina Bipida. New York: Oxford Univ Press 1980; 15-26.
 15. Erksine CA. Human anencephaly in early development stages. *Acta Anat (Basel)* 1955; 23: 251-60.
 16. Abu Musa A, Hata T, Senoh D. Antenatal sonographic diagnosis of exencephaly. *Gynecol Obstet Invest* 1990; 29: 75-7.

「국문초록」

Cantrell씨 증후군이란 매우 희귀한 선천성 기형으로 다음 5가지 기형을 나타내는 증후군을 말한다. 첫째, 제대 상부의 정중 복벽의 결손, 둘째, 흉골하부의 결손 및 외심기형, 셋째, 복측 횡경막의 결손, 넷째, 횡격막과 접한 심외막의 결손, 다섯째, 선천성 심장기형을 동반한다. 이는, 1958년 Cantrell씨 등이 다섯개의 증례를 들어 처음 구체적으로 기술하였다. 우리가 보고할 13주 4일된 태아는 외번뇌증과 배꼽탈출증, 흉골하부의 결손이 동반된 예로 산전 초음파로 진단하였고, 분만을 통해 이를 확인하였기에 보고하는 바이다.

중심단어 : Cantrell씨 증후군, 외번뇌증, 배꼽탈출증, 외심기형
