

## 에드워드 증후군의 임신 초기 초음파 소견 및 부검 소견 2예

충북대학교 의과대학 산부인과학교실

강문선 · 유명화 · 김루미 · 김용구 · 김학순  
정은환 · 지일운 · 박연진 · 홍승화

### Prenatal Ultrasonographic & Autopsy Findings in Two Cases with Edwards Syndrome

Moon-Sun Kang, MD, Myeong-Hwa You, MD, Ru Mi Kim, MD,  
Yong Gu Kim, MD, Hak-Soon Kim, MD, Eun-Hwan Jeong, MD,  
Ilwoon Ji, MD, Yeonjin Park, MD, Seunghwa Hong, MD

*Department of Obstetrics and Gynecology, College of Medicine,  
Chungbuk National University, Cheongju, Korea*

Edwards syndrome is the multiple congenital anomaly syndrome that results from the presence of an extra copy of chromosome 18. Its incidence is 1 in 3000~6000 births. The postnatal prognosis is very poor, so the prenatal diagnosis is needed to prevent delivery of abnormal fetus. For the prenatal diagnosis, prenatal ultrasonography shows high sensitivity and specificity. We report two cases with prenatally diagnosed Edwards syndrome by prenatal ultrasonography, which is confirmed by chromosome analysis and autopsy, with brief review of related literatures.

**Key words:** Edwards syndrome, Prenatal diagnosis, Prenatal ultrasonography

에드워드 증후군은 18번 염색체의 전부 혹은 큰 부분이 삼배수인 다기형 증후군으로 3,000~6,000예 중 1예의 발생 빈도를 보인다.<sup>1</sup>

에드워드 증후군의 예후는 전반적으로 불량하기 때문에 모체혈청 선별검사나 초음파검사 그리고 양수천자를 이용한 염색체검사 등을 이용한 산전진단이 중요하다. 특히, 산전초음파검사를 이용하면 임신 제 2삼분기 초기에도 80~85%까지 발견할 수 있어 산전 진단에 중요한 방법으로 손꼽히고 있다.<sup>2</sup>

저자들은 임신 초기에 산전 초음파에서 목덜미투명대 증가 소견 혹은 탯줄낭종이 발견되고 염색체검사 및 부검을 통하여 확인된 에드워드 증후군 2예를 경험하였기에 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증 례 1

**환 자 :** 조 O 란, 기혼 24세

**산과력 :** 0-0-0-0

**가족력 및 과거력 :** 특이 사항 없었다.

**현병력 :** 개인의원에서 산전 진찰을 받다가 임신 16주 3일에 초음파검사에서 배꼽탈장 (omphalocele)이 의심된

접수일 : 2009. 5. 19.  
주관책임자 : 지일운  
E-mail : iwji@chungbuk.ac.kr

다 하여 본원으로 전원되었으나 태줄낭종으로 판단되었다. 모체혈청 선별검사 (삼중 검사)에서 에드워드 증후군 고위험군으로 나와 임신 17주 6일에 양수 천자를 시행하였다. 염색체검사 결과 염색체 18번의 trisomy를 관찰할 수 있었으며 에드워드 증후군에 일치하는 소견이었다. 산모는 임신 19주 2일에 임신을 종결하기 위하여 입원하였다.

**입원 시 진찰 소견 :** 입원 당시 산모의 전신 상태는 양호하였으며, 신장 164 cm, 체중 52 kg, 혈압 100/70 mmHg, 맥박 수 68회/분, 체온은 36.5℃이었다.

**초음파 소견 :** 임신 16주 4일에 본원에서 시행한 초음파에서 태아 배벽의 태줄 삽입 부위에 직경 약 1.1 cm, 0.6 cm의 태줄낭종 두 개가 관찰되었으며 배꼽탈장이나

배벽갈림증 소견은 보이지 않았다 (Fig. 1). 임신 19주 2일에 시행한 초음파에서 태아의 양쪽마루뼈지름 (biparietal diameter: BPD)는 43 mm로 18주 크기였고 대퇴골 길이 (femur length, FL)는 25 mm로 17주 크기, 정상에 비하여 2주 정도 작았으며 태줄낭종 외에도 구순열, 양측 다발성 맥락막종 낭종 (Fig. 2A), 우측 중복 손가락, 우측으로 편위된 심장을 관찰할 수 있었다.

**검사 소견 :** 혈액소견은 혈색소 12.2 mg/dL, 적혈구 용적 34.0%, 백혈구 수 5,800/mm<sup>3</sup>, 혈소판수 183,000/mm<sup>3</sup>이었으며, 요검사도 이상소견이 없었다. 혈청면역 검사에서 간염항원과 매독혈청검사 모두 음성이었다.

**분만 경과 :** 입원하여 2일간 생리식염수 500 cc에 PGE<sub>2</sub> (sulprostone) 2앰플 (1,000 µg)을 혼합하여 시간당 50 cc로



Fig. 1. Umbilical Cord Pseudocyst (Case 1).

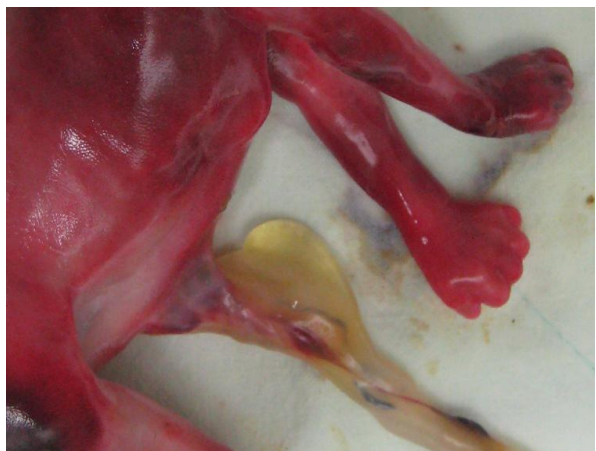


Fig. 2. (A) Bilateral Choroid Plexus Cysts (Case 1). (B) Bilateral Choroid Plexus Cysts (Case 2).

정맥 주입하였으며 임신 19주 4일에 둔위로 분만하였다. 분만 시 출혈은 200 cc 미만이었으며 산후 경과는 양호하여 분만 다음날 퇴원하였다.

**태반 소견 :** 태반은 직경 13×8.5 cm의 타원형으로 무게 100 gm, 두께 0.5 cm이었으며 태반엽은 정상이었고, 탯줄길이는 23 cm이었다.

**부검 소견 :** 낙태아의 몸무게는 190 gm이었으며 탯줄 가성낭종 (Fig. 1), 우측 구순열과 구개열, 좌측 횡격막 탈장 (Fig. 3), 심실중격결손, 우측 중복 손가락 (overlapping finger)을 확인하였으며, 뇌에 대한 관찰은 실패했다.

## 증 례 2

**환 자 :** 이 O 임, 기혼 37세

**산과력 :** 1-0-2 (2/0)-1 (1/0)

**가족력 및 과거력 :** 가족력은 특이 소견 없었으며, 산모는 3년 전 폐결핵으로 치료받은 과거력이 있었다.

**현병력 :** 개인의원에서 산전 진찰을 받다가 임신 초기에 시행한 초음파에서 목덜미투명대의 증가 소견이 있다 듣고 본원에 방문하였다. 임신 12주 3일에 본원에서 시행한 초음파에서 머리엉덩길이 (crownrump length, CRL)은 51 mm로 12주 크기였으며 목덜미투명대 (nuchal translucency)가 6.9 mm로 증가되어 있었다 (Fig. 4). 임신

16주 6일에 고령 임신이라서 모체혈청 선별검사 대신 양수천자를 시행하였다. 염색체검사 결과 염색체 18번의 trisomy를 관찰할 수 있었으며 에드워드 증후군에 일치하는 소견이었다. 산모는 임신 17주 3일에 임신을 종결하기 위하여 입원하였다.

**입원 시 진찰 소견 :** 입원 당시 산모의 전신 상태는 양호하였으며, 신장 161 cm, 체중 50 kg, 혈압 110/70 mmHg, 맥박 수 80회/분, 체온은 37.1℃이었다.

**초음파 소견 :** 임신 12주 3일에 시행한 초음파에서 목덜미투명대가 6.9 mm로 증가되어 있었으며 (Fig. 4) 이후 임신 14주 0일과 15주 6일에 추적검사하였고 정상으로 호전되는 양상을 보였다. 임신 17주 3일에 시행한 초음파에서는 구순열, 승모관 폐쇄, 심실중격결손, 삼첨판 역류, 양측 맥락막층 낭종 (Fig. 2B)을 관찰할 수 있었다.

**검사 소견 :** 혈액소견은 혈색소 12.5 mg/dL, 적혈구 용적 37.2%, 백혈구 수 9,600/mm<sup>3</sup>, 혈소판수 220,000/mm<sup>3</sup>이었으며, 요검사도 이상 소견이 없었다. 혈청면역검사에서 간염항원과 매독혈청검사 모두 음성이었다.

**분만 경과 :** 입원하여 생리식염수 500 cc에 PGE<sub>2</sub> (sulprostone) 2앰플 (1000 µg)을 혼합하여 시간당 50 cc로 정맥 주입하였으며 임신 17주 4일에 분만하였다. 분만 시 출혈은 약 100 cc였으며 산후 경과를 양호하여 분만 다음날 퇴원하였다.

**태반 소견 :** 태반은 직경 8×7 cm의 타원형으로 무게 150 gm, 두께 1 cm이었으며 태반엽은 정상이었고, 탯줄

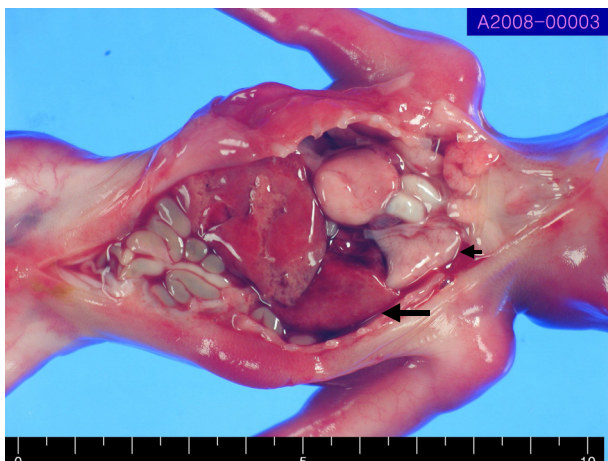


Fig. 3. Diaphragmatic Hernia (Case 1). Herniated liver (large arrow) and hypoplastic lung (small arrow) were found.



Fig. 4. Increased Nuchal Translucency (Case 2).



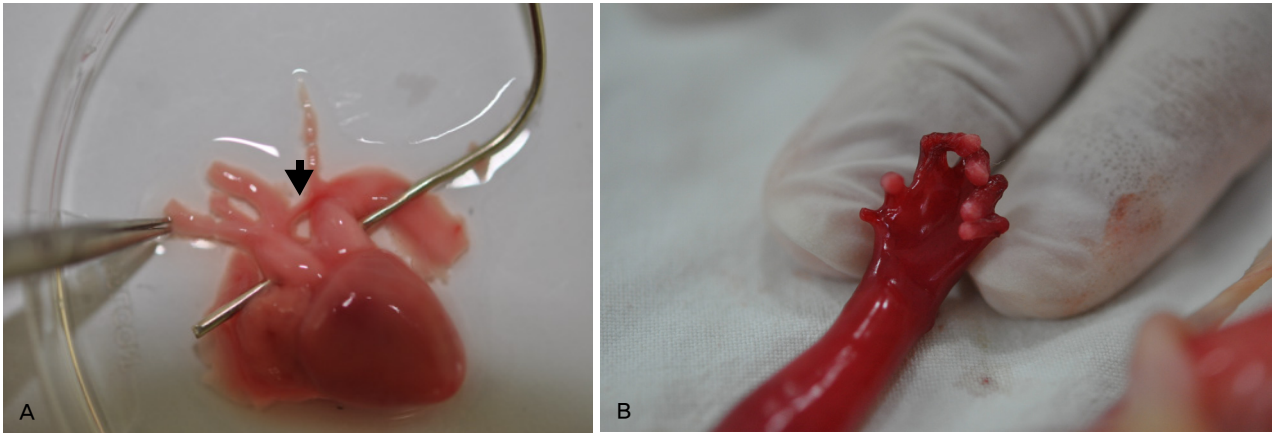


Fig. 5. (A) Coarctation of the Aorta (Case 2). Arrow indicates. (B) Polydactyly (Case 2).

길이는 7.5 cm이었다.

**부검 소견 :** 낙태아는 150 gm이었으며 우측 구순열과 구개열, 심실중격결손, 대동맥 축착 (Coarctation of the Aorta, Fig. 5A), 오른손에 다지증 (Fig. 5B)을 확인하였으며, 뇌에 대한 관찰은 실패했다.

## 고 찰

에드워드 증후군은 18번 염색체의 전부 혹은 큰 부분이 삼배수인 다기형 증후군으로 3,000~6,000예 중 1예로 발생한다.<sup>1</sup> 에드워드 증후군의 예후는 전반적으로 불량하여 임신 16주에 살아있는 태아의 50~90%가 분만 때까지 살아남지 못하며 태어난다 하더라도 신생아의 기대수명은 5일이며 평균은 48일이다. 5~6%만이 일 년 후까지 살아남는데, 살아남은 경우도 정신지체가 심하다.<sup>1</sup> 에드워드 증후군의 진단은 모체혈청 선별검사나 초음파 검사 그리고 양수천자를 이용한 염색체검사 등을 이용하여 하게 된다.

모체혈청 선별검사는 임신 제 2삼분기에 총 융모성선 자극호르몬 (human chorionic gonadotropin), 알파태아단백 (alpha-fetoprotein), 비포합 에스트리올 (unconjugated estriol)을 측정하는 삼중 검사 (triple test)가 널리 사용되고 있다. 특징적인 임신부 혈액 표지자들이 60%의 에드워드 증후군에서 발견될 수 있으며 위양성률은 0.2%이다.<sup>3</sup> 에드워드 증후군의 낮은 발생률 때문에 초음파검사가 선

별검사에 추천되는데 몇몇 연구에서는 초음파검사가 생화학 검사보다 에드워드 증후군을 발견하는데 뛰어나다는 결과가 나왔다.<sup>4</sup> 그 중 한 연구에서, 에드워드 증후군을 가진 태아 30예 중 21예 (70%)는 초음파에 의해 이상이 발견되었고 11예 (37%)는 에드워드 증후군에 대한 생화학 선별검사에서도 양성이었다. 또한 두 검사를 병합한 방법이 가장 높은 발견율 (80%)을 보였다.

산전초음파에서는 매우 다양한 소견을 보인다.<sup>5,6</sup> 어떤 태아들은 기형이 없거나 미약한 소견만 보이지만, 다른 태아들은 다발성 기형이 나타난다. 대개는 하나 이상의 초음파이상 소견이 관찰되는데, 임신 14주에서 임신 24주 사이에는 29명 중 21명에서, 임신 24주 이후에는 100%에서 이상 소견이 나타난다.<sup>7</sup>

임신 제 1삼분기에는 세밀한 초음파검사를 통하여 염색체이상을 선별할 수 있는데, 대표적인 것이 태아 목덜미투명대 (nuchal translucency) 증가와 림프물주머니 (cystic hygroma)이다.<sup>1</sup> 저자들의 증례 2에서도 임신 초기에 태아 목덜미투명대 증가를 통해 초기에 질환을 의심하여 추적 검사를 할 수 있었다 (Fig. 4).

자궁내 성장지연은 대부분에서 나타나게 되는데 저자들의 경우 증례 1의 임신 19주 2일에 시행한 초음파검사에서 대퇴골 길이가 임신 17주 크기로 성장 지연이 있었던 것을 확인할 수 있었다.

이 염색체이상은 특히 태아 골격의 성장에 영향을 주

게 되는데, long bone이 다른 사람보다 짧고 이것은 특히 상지보다 하지에서 더 두드러지며 주로 임신 18주 이전에 시작된다. 그래서 Biparietal diameter (BPD): femur length (FL) ratio의 측정은 산전검사에서 민감한 표지자의 역할을 하기도 한다.<sup>2</sup>

안면부의 기형으로는 딸기모양의 머리 (strawberry-shaped head), 이하수 (low-set ears), 소하악증 (micrognathia), 소안구증 (microphthalmos), 양안격리증 (hypertelorism), 구순열 (cleft lip), 구개열 (cleft palate) 등이 있다. 저자들의 경우 두 예 모두에서 구순열과 구개열을 확인할 수 있었다. 중추신경계의 기형으로는 맥락막총 낭종 (choroid plexus cyst), 뇌수막류 (myelomeningocele), 소뇌 형성 부전 (cerebella dysgenesis), 증가된 대조 (mega-cisterna magna), 뇌 들보무발생 (Agenesis of the Corpus Callosum), 뇌실비대 (ventricular dilatation), 작은 머리증 (microcephaly) 등이 있다.

맥락막총 낭종은 임신 제 2삼분기 동안에 상대적으로 흔한 초음파 소견으로 정상아에서 0.3~3.6%의 유병률을 보이며, 일시적이고, 태아 발달에 영향은 없는 것으로 알려져 있다.<sup>1</sup> 다른 기형을 동반하는 맥락막총 낭종은 에드워드 증후군의 연관성이 매우 높으며 이환된 태아의 30~50%에서 발견되고 있고 특히 낭종의 크기가 클수록 위험도를 증가시킨다고 한다.<sup>1</sup> 낭종이 편측성인지 양측성인지 여부는 의미를 갖지 않는 것으로 보이나, 큰 낭종 일수록 양측성 경향이 있는 것으로 알려져 있으며<sup>1</sup> 저자들의 경우 두 예에서 모두 양측 다발성 맥락막총 낭종을 관찰할 수 있었다 (Fig. 2).

심혈관계의 기형은 80~90%에서 발견된다 하며<sup>2</sup> 심방 중격결손 (atrial septal defect), 심실중격결손 (ventricular septal defect), 동맥관 개존 (patent ductus arteriosus), 다발성 판막 이형성증 (polyvalvular dysplasia), 이중 우심 유출로 (double outlet right ventricle), 태줄낭종 (umbilical cord cyst), 단일태줄동맥 (single umbilical artery) 등이다. 저자들의 경우 산전초음파에서 증례 1에서 우측으로 편위된 심장, 태줄 가성낭종을 확인할 수 있었으며 증례 2에서 심실중격결손, 대동맥 축착을 확인할 수 있었다.

태줄낭종은 진성낭과 거짓낭이 있는데 주로 초음파 검사 중 우연히 발생하는 예가 많다. 예전의 보고에는

임신 제 1삼분기에 태줄낭종은 일시적이며 별다른 영향을 주지 않는다고 하였으나,<sup>8</sup> 최근 고위험군을 대상으로 시행한 연구에서는 구조적 기형과 염색체 이상이 25%에서 동반되었다고 보고하였다.<sup>9</sup> 특히 태줄 가성낭종은 여러 기형을 동반하고 염색체이상과 연관성이 있지만 그 위험도는 증례의 수가 적어서 규명하기 어려운 상황이다. Smith 등은 임신 제2, 3 삼분기에 태줄낭종에 대한 23편의 연구에 대하여 고찰하였으며, 치명적인 염색체 이상, 선천성 기형 또는 양쪽 모두와 높은 연관성 (78%)이 있다는 것을 발견하였다.<sup>10</sup> Sepulveda 등은 산전에 진단된 가성낭종 13예 중 11예에서 추가적인 초음파이상 소견을 보고하였고 10예에서 염색체 검사를 시행하였으며 그중 5예에서 에드워드 증후군을 확인하였다.<sup>11</sup> 저자들의 경우 증례 1에서 태줄의 가성낭종을 관찰하였으며 매우 드문 예 중 하나라 하겠다 (Fig. 1).

골격계의 기형은 주먹 쥔 손과 겹쳐진 손가락 (clenched hands with overlapping fingers), 요골 결손 (radial aplasia), 대퇴골 단축, 관절구축증 (arthrogryposis), 만곡족 (club foot), 흔들의자바닥모양 발 (rocker-bottom feet), 합지증 (syndactyly), 다지증 (polydactyly) 등이 있고, 저자들의 경우 증례 1에서 중복 손가락, 증례 2에서 다지증이 관찰되었다 (Fig. 5B).

소화계의 기형은 배꼽탈장, 횡격막 탈장, 식도 폐쇄 (esophageal atresia) 등이 있다.

배꼽탈장은 흉배수체의 높은 위험도를 지니고 있으며 에드워드 증후군에서 22.5%로 가장 흔하게 보고되고 있으나 저자들의 경우 관찰되지 않았다.

횡격막 탈장의 경우 다양한 염색체이상과 동반되는데 그 빈도는 연구에 따라 많은 차이를 보여 8~34% 정도로 보고되고 있으며 에드워드 증후군이 가장 빈도가 높은 것으로 알려져 있다.<sup>1</sup> 저자들의 경우 증례 1에서 횡격막 탈장을 관찰할 수 있었다 (Fig. 3).

비노생식기계는 말굽콩팥 (horseshoe kidney), 콩팥 무발생 (renal agenesis) 등의 신장기형, 수신증이 있으나 저자들의 경우는 확인할 수 없었다.

결론적으로 에드워드 증후군은 예후가 매우 불량하고 출생 후 생존한다 하더라도 심한 정신 지체를 동반하

로 산모나 그 가정에 경제적, 정신적으로 고통을 가져다 줄 수 있어, 산전에 빠르게 진단하여 임신 종결의 여부를 상담할 수 있는 기회를 제공하는 것이 중요하다. 따라서 모체혈청 선별검사와 더불어 정밀한 초음파검사에서 기형이 관찰되는 경우에는 동반 기형 유무에 대한 세밀한 초음파검사 및 필요 시 염색체검사를 하여야 하겠다.

## 참고문헌

1. David A. Nyberg. Diagnosis Imaging of Fetal Anomalies. Gabon, 2008; 119-20, 185-91, 861-905.
2. Diana W. Bianchi. Fetology. McGraw-Hill companies, 2000; 997-1006.
3. Palomaki GE, Haddow JE, Knight GJ, Wald NJ, Kennard A, Canick JA et al. Risk-based prenatal screening for trisomy 18 using alpha-fetoprotein, unconjugated oestriol and human chorionic gonadotropin. Prenat Diagn 1995; 15: 713-23.
4. Brumfield CG, Wenstrom KD, Owen J, Davis RO. Ultrasound findings and multiple marker screening in trisomy 18. Obstet Gynecol 2000; 95: 51-4.
5. 나연화, 신병식, 박영하, 금형용, 김종철, 이동욱 등. Edward 증후군 1예. 대한산부인과학회지 2001; 44: 2155-9.
6. 박용원, 한성식, 양영호, 김재욱. 에드워드 증후군의 산전 초음파 소견. 대한산부인과학회지 2000; 43: 431-5.
7. Nyberg DA, Kramer D, Resta RG, Kapur R, Mahony BS, Luthy DA et al. Prenatal sonographic findings of trisomy 18:review of 47 cases. J Ultrasound Med 1993; 2: 103-13.
8. Skibo LK, Lyons EA, Levi CS. First-trimester umbilical cord cysts. Radiology 1992; 182: 719-22.
9. Ross JA, Jurkovic D, Zosmer N, Jauniaux E, Hackett E, Nicolaides KH. Umbilical cord cysts in early pregnancy. Obstet Gynecol 1997; 89: 442-5.
10. Smith GN, Walker M, Johnston S, Ash K. The sonographic finding of persistent umbilical cord cystic masses is associated with lethal aneuploidy and/or congenital anomalies. Prenat Diagn 1996; 16: 1141-7.
11. Sepulveda W, Gutlertez J, Sanchez J, Be C, Schnapp C. Pseudo-cyst of the umbilical cord:prenatal sonographic appearance and clinical significance. Obstet Gynecol 1999; 93: 377-81.

---

## 「국문초록」

에드워드 증후군은 18번 염색체가 삼배수인 다기형 증후군으로 3,000-6,000예 중 1예에서 발생한다. 출생 후 예후가 매우 불량하기 때문에 산전에 진단하여 기형아의 출생을 막는 것이 중요하다. 산전진단을 위해 시행하는 초음파검사는 높은 민감도와 특이도를 보인다. 저자들은 임신 초기에 산전 초음파를 통해 진단하고 염색체검사와 부검을 통하여 확인된 에드워드 증후군 2예를 경험하였기에 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

**중심 단어:** 에드워드 증후군, 산전진단, 산전초음파

---