

## 산전 초음파로 발견된 선천성 요로계 기형의 분류

울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아과, 산부인과\*, 비뇨기과\*\*, 방사선과<sup>§</sup>  
최진호, 한혜원, 원혜성\*, 김건석\*\*, 윤종현<sup>§</sup>, 박영서

=Abstract=

### Classification of Congenital Urinary Tract Anomalies Diagnosed by Antenatal Ultrasonogram

Jin-Ho Choi, M.D., Hyewon Hahn, M.D., Hye-Sung Won, M.D.\*,  
Kun-Suk Kim, M.D.\*\* , Chong-Hyun Yoon, M.D.<sup>§</sup>, Young-Seo Park, M.D.

*Department of Pediatrics, Department of Obstetrics\*, Department of Urology\*\*,  
Department of Radiology<sup>§</sup>, University of Ulsan, College of Medicine, Asan Medical  
Center, Seoul, Korea*

**Purpose** : A study was done to assess the incidence and classification of congenital urinary tract anomalies detected by antenatal ultrasonogram.

**Methods** : We reviewed 558 cases of urinary tract anomaly which were detected by antenatal ultrasonogram and postnatally confirmed between June 1989 and May 2002. We investigated the incidence and classified congenital urinary tract anomalies by review of medical records, antenatal and postnatal radiologic studies retrospectively.

**Results** : In 558 cases of congenital urinary tract anomalies, 292 cases of hydronephrosis were found and the most common. Another anomalies were composed of 65 cases of multicystic dysplastic kidney, 32 cases of hydroureteronephrosis, 31 cases of duplication of kidney, 25 cases of renal agenesis, 21 cases of simple renal cyst, 20 cases of polycystic disease, 13 cases of ureterocele, 11 cases of renal hypoplasia, 10 cases of horseshoe kidney, 9 cases of vesicoureteral reflux, 8 cases of posterior urethral valve, 7 cases of bladder diverticulum, 6 cases of megaureter, 5 cases of ectopia, 2 cases of megacystis, and 1 case of medullary cystic disease. In 82 of the 558 cases, there were two or more combined urinary tract anomalies. Associated diseases other than urinary tract were observed in 13 cases, of which the congenital heart disease was the most common.

**Conclusion** : The congenital urinary tract anomaly is frequently found and diverse during the antenatal ultrasonography. The multicenter study is needed to investigate precise incidence and distribution of each anomalies in general population.

(J Korean Soc Pediatr Nephrol 2002 ; 10 : 227-36)

**Key Words** : Congenital urinary tract anomalies, Antenatal ultrasonogram

## 서 론

태아의 신장은 재태 연령 17주 경부터 확인이 가능하여 이후 초음파로 신장의 크기와 위치, 신우의 전후경(anteroposterior pelvic diameter, APPD)을 측정할 수 있다<sup>1)</sup>. 요로계 기형은 모든 선천성 기형의 약 10%를 차지하는 비교적 흔한 기형으로, 대부분 신생아기에 외형적으로 나타나지 않고 임상 증상을 나타내지 않아 조기에 발견되지 않는 경우가 많으나, 최근 산전 초음파 검사가 임상에서 활발히 이용되면서, 여러 요로계 기형에 대한 산전 진단이 가능하게 되었으며 출생 후의 치료 지침을 세우는데 많은 도움이 되고 있다<sup>2)</sup>. 산전 초음파로 진단할 수 있는 요로계 기형은 매우 종류가 많고 광범위한 만큼 이후도 무증상을 보이는 기형부터 만성신부전 및 다른 장기의 기형을 동반하며 치명적인 질환에 이르기까지 다양하다<sup>3)</sup>. 선천성 요로계 기형 중 일부는 소아에서 말기 신부전의 중요한 원인이 될 수 있으므로 조기에 발견하게 되면 산전 치료 계획의 수립 및 산후

추적 관찰을 통하여 조기에 치료함으로써 심각한 합병증으로의 진행을 늦출 수도 있을 것이다.

저자들은 13 년간 본원 및 타원 산부인과에서 산전 초음파로 선천성 요로계 기형이 발견되어 소아과에서 산후 초음파 등을 시행하여 확진된 선천성 요로계 기형의 분포를 조사하여 향후 진단 및 치료에 도움이 되고자 본 조사를 시행하였다. 임상 경과 및 예후는 각 질환별로 자연 경과와 치료 방법이 다양하므로 본 조사에서는 선천성 기형의 종류별 분포만을 조사하였다.

## 대상 및 방법

1989년 6월부터 2002년 5월까지 13 년간 본원 및 타원 산부인과에서 시행한 산전 초음파 검사에서 요로계 기형이 발견되어 본원 소아과로 의뢰된 환아들 중, 출생 후 검사에서 선천성 요로계 기형으로 확진된 558례를 대상으로 하였다. 선천성 요로계 기형의 종류와 빈도, 동반 질환을 후향적으로 의무기록 및 방사선 검사를 토대로 조사하였다. 산전 진단은 모두 초음파로 발견되었고 산후 추적 검사 시에는 질환에 따라 필요한 경우 배뇨성 방광 요도 조영술, Technetium-99 dimer-captosuccinic acid(DMSA) 신스캔, Technetium-99 diethylenetriamine pentaacetic acid(DTPA) 신스캔, Technetium-99 mercaptoacetyltriglycine(MAG-3) 신스캔, 전산화 단층 촬영,

접수 : 2002년 10월 2일, 승인 : 2002년 10월 15일  
책임저자 : 박영서

서울시 송파구 풍납동 388-1

울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아과

전화 : (02) 3010-3376 FAX : (02) 473-3728

E-mail : yspark@amc.seoul.kr

**Table 1.** Incidence of Congenital Urinary Tract Anomalies(n=558)

Anomalies	No. of Cases(n)	Proportion (%)	M/F	Site	
				Bilateral	Unilateral (Lt/Rt)
Hydronephrosis	292	52.3	221/71	58	184/50
Multicystic dysplastic kidney	65	11.6	30/35	-	35/30
Hydroureteronephrosis	32	5.7	19/13	4	18/10
Duplication of kidney	31	5.6	10/21	4	17/10
Renal agenesis	25	4.5	8/17	0	12/13
Simple renal cyst	21	3.8	11/10	0	11/10
Polycystic kidney disease	20	3.6	12/8	20	-
Ureterocele	13	2.3	8/5	4	3/6
Renal hypoplasia	11	2.0	8/3	1	4/6
Horseshoe kidney	10	1.8	6/4	-	-
Vesicoureteral reflux	9	1.6	6/3	0	7/2
Posterior urethral valve	8	1.4	8/0	-	-
Bladder diverticulum	7	1.3	5/2	-	-
Megaureter	6	1.1	3/3	4	1/3
Crossed ectopy with fusion	5	0.9	3/2	0	2/3
Megacystis	2	0.4	1/1	-	-
Medullary cystic disease	1	0.2	1/0	-	-
Total	558	100	360/198		

자기 공명 영상, 경정맥 신우 조영술 등을 시행하였으며 추적 초음파를 시행하여 질병의 경과 및 합병증 유무에 대한 추적 관찰을 시행하였다.

## 결 과

### 1. 남녀비

전체 대상 환자 558명중 남자가 360명(64.5%), 여자 198명(35.5%)이었다.

### 2. 대상 환자의 질환별 분포(Table 1)

요로계 기형 중 가장 흔한 것은 선천성 수신증으로 292례(52.3%)에서 관찰되었다. 남아에서 221례, 여아에서 71례로 남아에서 더 많

았으며 일측성인 경우가 234례였으며 좌측에서 184례로 더 호발하였고, 양측성인 경우가 58례였다. 두 번째로 흔한 기형으로는 남성이형성신으로 65례(11.6%)가 발견되었으며 남아에서 30례, 여아에서 35례였고 좌측에서 35례, 우측에서 30례 발견되었다. 수뇨관신증이 32례에서 관찰되었는데 남녀비는 19:13이었으며 양측성인 경우가 4례, 일측성인 경우가 28례였고 좌측에서 18례로 더 호발하였다. 신장 중복이 31례(5.6%)에서 관찰되었고 여아에서 21례로 더 흔하게 발생하였으며 27례가 일측성이었고, 좌측에서 더 흔하여 17례였다. 신부발육증이 25례(4.5%) 있었으며 남녀비는 8:17로 여아에서 더 호발하였다. 모두

**Table 2.** Number of the Cases with Combined Urinary Tract Anomalies According to the Urinary Tract Anomalies

Urinary Tract Anomalies	No. of Combined Urinary Tract Anomalies(n)/Total No.(n)	Proportion (%)
Ureterocele	9/13	69.2
Duplication of Kidney	21/31	67.7
Megaureter	4/6	66.7
Posterior urethral valve	4/8	50.0
Horseshoe kidney	4/10	40.0
Crossed ectopy with fusion	2/5	40.0
Bladder diverticulum	2/7	28.6
Renal agenesis	7/25	28.0
Multicystic dysplastic kidney	13/65	20.0
Renal hypoplasia	2/11	18.2
Simple renal cyst	2/21	9.5
Hydroureteronephrosis	1/32	3.1
Hydronephrosis	6/292	2.1
Total	82/558	

일측성이었으며 좌측에서 12례, 우측에서 13례로 비슷하게 나타났다. 단순 낭종 21례(3.8%)에서 있었으며 모두 일측성이었고 좌측에서 11례, 우측에서 10례였다. 다낭성 신은 20례(3.6%)에서 발견되었고 남아에서 12례, 여아에서 8례였다. 요도 게실이 발견된 경우는 13례(2.3%)였으며 남아에서 8례, 여아에서 5례였고, 양측성인 경우가 4례, 일측성인 경우가 9례였다. 신형성부전 11례(2.0%)에서는 남아가 8례로 더 호발하였고 일측성인 경우가 10례로 대부분을 차지하였다. 마제신 10례(1.8%) 중에서는 남아가 6례, 여아가 4례였다. 방광 요관 역류는 총 38례였으나 29례는 다른 요로계 기형에 동반된 경우로 주요로계 기형으로 분류하였고, 9례(1.6%)만 단순 방광 요관 역류였으며 이는 산전 초음파상 수신증이나 수뇨관신증으로 산후에 시행한 배뇨성 방광 요도 조영술 검사에서 진단된 경우이다. 남아에서 6례, 여아에서 4례였으며

모두 일측성으로 좌측에서 7례, 우측에서 2례였다. 후부 요도 판막이 8례(1.4%)에서 나타났고 방광 게실이 7례(1.3%)에서 발생하였다. 거대 요관은 6례(1.1%)에서 발견되었으며 남녀비는 동일하였다. 이소성 신장은 5례(0.9%)에서 나타났고 남아에서 3례, 여아에서 2례를 보였고 좌측에서 2례, 우측에서 3례였다. 신수질낭포(Medullary cystic disease)는 1례(0.2%)에서 발견되었다.

### 3. 동반된 요로계 기형

두 가지 이상의 요로계 기형을 가진 경우가 82례(14.7%) 있었으며, 가장 많은 빈도의 동반 요로계 기형을 보인 경우는 요도 게실로 13례중 9례(69.2%)였으며, 신장 중복 67.7%, 거대 요관 66.7%, 후부 요도 판막 50%의 빈도순을 보였다 (Table 2). 수신증의 경우 방광 요관 역류가 4례에서 동반되어 있었으며 방광-질 누공이 1례, 신경인성 방광

이 1례에서 동반되었다 (Table 3). 남성이형 성신은 방광 요관 역류가 7례에서 동반되어 있었으며, 수신증이 2례, 신발육부전증, 신장

**Table 3.** Additional Urinary Tract Anomalies in Hydronephrosis

Anomaly	No. of Cases(n=6)
Vesicoureteral reflux	4
Vesicovaginal fistula	1
Neurogenic bladder	1

중복, 요도계실, 후부 요도 판막이 각각 1례씩 동반되어 있었다 (Table 4).

**Table 4.** Additional Urinary Tract Anomalies in Multicystic Dysplastic Kidney

Anomaly	No. of Cases(n=13)
Vesicoureteral reflux	7
Hydronephrosis	2
Renal hypoplasia	1
Ureterocele	1
Duplication of kidney	1
Posterior urethral valve	1

신장 중복의 경우 31례 중 11례에서 요도 계실이 동반되어 있었으며 수신증과 방광 요관 역류가 각각 5례씩 동반되었다 (Table 5).

**Table 5.** Additional Urinary Tract Anomalies in Duplication of kidney

Anomaly	No. of Cases(n=21)
Ureterocele	11
Hydronephrosis	5
Vesicoureteral reflux	5

수뇨관신증에서는 방광 요관 역류가 1례에서 동반되었다. 신무발육증에서는 방광 요관 역류가 5례, 중복 요관이 1례, 요도 계실이 1례에서 동반되어 있었다 (Table 6).

**Table 6.** Additional Urinary Tract Anomalies in Renal Agenesis

Anomaly	No. of Cases(n=7)
Vesicoureteral reflux	5
Ureterocele	1
Bladder diverticulum	1

단순 낭종의 경우 수신증 1례, 방광 요관 역류가 1례에서 동반되었다. 요도 계실의 경우는 수신증 3례, 수뇨관신증 5례, 방광 요관 역류 1례가 동반되었다 (Table 7).

**Table 7.** Additional Urinary Tract Anomalies in Ureterocele

Anomaly	No. of Cases(n=9)
Hydronephrosis	3
Hydroureteronehrosis	5
Vesicoureteral reflux	1

신형성부전의 경우 방광 요관 역류가 2례에서 동반되었다. 마제신은 수신증이 1례, 방광 요관 역류 1례, 요도 계실 1례가 동반되었다. 후부 요도 판막은 수뇨관신증 2례, 방광 요관 역류 1례, 거대 요관 1례가 동반되었다. 방광 계실에서는 수신증 1례, 수뇨관신증이 1례 동반되었으며, 거대 요관에서는 수신증 2례, 수뇨관신증 2례가 동반되었다. 이소성 신에서는 중복 신장이 1례에서 동반되었다. 선천성 요로계 기형과 가장 많이 동반되는 질환은 방광 요관 역류였으며 총 29례에서 다른 기형과 함께 나타났거나 추적 관찰 중 발견되었

다. 다낭성 신에서 7례, 중복 요관에서 5례, 신무형성증에서 5례, 수신증에서 4례, 신형성 부전증에서 2례, 수뇨관신증, 요도 계실, 후부 요도 관막, 이소성 신에서 각각 1례씩 동반되어 있었다 (Table 8).

**Table 8.** Urinary Tract Anomalies Associated with Vesicoureteral reflux

Anomaly	No. of Cases(n=29)
Multicystic dysplastic kidney	7
Renal agenesis	5
Duplication of kidney	5
Hydronephrosis	4
Renal hypoplasia	2
Hydroureteronephrosis	1
Horseshoe kidney	1
Simple renal cyst	1
Ureterocele	1
Posterior urethral valve	1
Crossed ectopy with fusion	1

**4. 요로계 이외의 동반질환**

요로계 이외의 기형이 13례에서 동반되었는데 각 기형을 열거하면 선천성 심장병이 6례 있었으며, 식도 기관루, 수막척수류, 결절성 경화증, 난소 낭종, Caroli 병, VATER 증후군, 다운 증후군이 각각 1례씩 발견되었다 (Table 9). 각 요로계 기형별로 동반된 질환을 살펴보면 수신증에서 선천성 심장병이 3례, 난소 낭종이 1례에서 동반되었다. 낭성이 형성신에서 선천성 심장병이 1례에서 동반되었다. 신무발육증에서는 VATER 증후군이 동반된 경우가 1례 있었다. 신형성부전에서는 활로4징이 동반된 경우가 1례 있었으며, 마제신에서 수막척수류가 1례 발견되었다. 이소성신에서는 선천성 심장병 1례, 식도 기관루 1례가 동반되었다.

**Table 9.** Combined Disease Associated with Urinary Tract Anomalies

Combined disease	No. of Cases(n=13)
Congenital heart disease	6
Tracheoesophageal fistula	1
Meningomyelocele	1
Tuberous sclerosis	1
Caroli disease	1
VATER*	1
Down syndrome	1
Ovarian cyst	1

\*VATER : Vertebral anomaly, Anal stenosis or atresia, Tracheoesophageal fistula, Radial defects and Renal anomalies

**고 찰**

선천성 요로계 기형은 모든 선천성 기형의 약 10%를 차지하는 비교적 흔한 기형으로 산전 초음파로 발견되는 요로계 기형의 빈도는 1000명당 2~9명 정도로 보고되고 있으며<sup>4-6)</sup>, 모든 임신의 0.5%에서 동반된다고 알려져 있으나<sup>7,8)</sup> 초음파 검사에서 발견되지 못하고 임상 증상을 나타내지 않아 포함되지 못한 경우를 고려할 때, 그 빈도가 더 높을 것으로 추정된다. Isaksen 등<sup>5)</sup>에 의하면 산전 초음파로 발견된 선천성 요로계 기형과 부검 결과와의 비교에서 91%가 일치하여 비교적 정확한 검사로 볼 수 있다. 산전 초음파로 발견할 수 있는 선천성 요로계 기형의 종류가 광범위한 만큼 예후와 신기능은 자연 호전에서부터 말기 신부전으로의 진행까지 이를 수 있다<sup>1)</sup>. 대부분은 증상을 보이지 않으며 신기능에도 영향이 없어 출생 시까지 치료를 요하지는 않으나, 일부에서 특히 양측에 모두 이환되었을 경우에는 소아 연령에서 말기 신부전까지 이를 수도 있으므로 조기에 진단과

치료 방침의 결정이 필요하다<sup>4)</sup>. 병변이 일측성인 경우에는 대개 무증상인 경우가 많으며, 양측성인 경우 신부전 및 사망을 유발할 수 있는데, 이러한 질환들로는 신무발육증, 신형성부전, 다낭성 신, 낭성 이형성신 등이 있다<sup>10)</sup>. 따라서 요로계 기형의 조기발견은 산전 치료 계획을 수립하고, 산후 수술의 필요성 여부와 그 시기를 결정하고 염색체 검사의 시행 여부 결정에 중요한 역할을 하게 된다<sup>2)</sup>. 본 연구에서는 산전 초음파로 발견된 요로계 질환들의 치료 지침을 세우는 데 도움을 받고자 그 빈도와 동반 질환들을 파악하고자 하였다. 각각의 선천성 요로계 기형의 임상 경과와 치료 방법, 예후가 다양하고 광범위하므로 선천성 요로계 기형에 대한 기초 자료로 산전 및 산후 초음파 검사 결과를 통한 기형 각각의 빈도와 분포만을 조사하였다. 산전에 발견되어 의뢰된 환자군을 대상으로 하여 전체 인구에서의 빈도를 파악하기는 어려우나 단일 기관에서 13년간 축적된 환자군으로 상대적인 빈도는 추정할 수 있을 것으로 생각하였다.

신장의 기형 중 가장 흔한 것은 수신증으로 100명의 임신당 1명꼴로 발생한다고까지 보고될 정도로 흔하다<sup>17)</sup>. 그 원인으로 요관 신우부 접합부의 협착과 방광 요관 역류의 두 가지 형태가 있다. 본 조사에서는 전체 558명중 수신증이 292례로 가장 많은 52.3%를 차지하였다. 산전초음파에서 확실한 요로 폐색이 없이 일시적인 신우의 확장을 보이는 경우가 15~54%에서 나타날 수 있다고 보고되며<sup>12)</sup>, 이러한 생리적 수신증은 태아기의 요로계의 신전성(distensibility)과 많은 소변 배설량으로 인해 나타날 수 있다. 추적 검사에서 신우의 전후경이 10mm 미만일 경우, 요관 신우부 접합부 폐색의 초기 증상이거나 수신증의 다른 원인이 동반된 것으로 보이지는 않는다<sup>13)</sup>. 그러나 산전 초음파에서 신우의

확장을 보이는 경우는 모든 환아에서 출생 후 초음파를 시행하여 생리적 수신증과 감별해야 한다<sup>12)</sup>. 요로 폐쇄에서 보이는 산전 초음파 소견은 후부 요도 판막, 중복 요관, 요관 신우부 폐쇄와 같이 위치와 정도 및 기간에 따라 다른 모양을 보이며 그에 따라 예후와 출생 후 처치가 달라질 수 있다<sup>3)</sup>. 낭성 이형성신은 남아에서 2.4 배 정도 더 흔한 것으로 되어 있으나 본 조사에서는 남녀비가 비슷하였다. 주로 한쪽에서만 발생하며 양측성으로 발생하는 경우는 드물어 4~8%에서만 보고되고 있으며 반대편 신장에 대상성 비대를 가져오는 경우가 많다. 낭성이형성신은 반대측 신장에도 40%에서 기형이 동반되므로 주의깊게 평가해야 한다<sup>14)</sup>. 요로계 기형이 동반되는 경우도 있는데 그중 가장 많이 보고된 경우는 방광 요관 역류이다<sup>15)</sup>. 3분의 1이 요로계 외 기형이 동반되므로 염색체 검사가 고려되어야 하며, 선천성 심장병, 중추신경계 기형, 횡격막 탈장, 구개열, 십이지장 협착, 쇄향, 식도기관루가 동반될 수 있다<sup>2)</sup>. 본 조사에서도 65례의 낭성이형성신 중 13례에서 다른 요로계 기형이 동반되었으며 그중 방광 요관 역류가 7례로 가장 흔하였고, 요로계 이외 기관의 기형으로는 선천성 심장병이 1례 동반되었다. 신무발육증은 반대쪽의 방광 요관 역류가 동반되거나 생식기 기형, 선천성 심장병, 골격계 기형이 동반될 수 있다. 본 조사에서 발견된 25례의 신무발육증에서 다른 요로계 기형이 7례에서 동반되었고, 방광 요관 역류가 5례에서 나타났다. 일측성인 경우 증상이 없다. 양측성 신무발육증의 경우는 4,000~10,000명당 1명꼴로 발생하고 양수감소증이 동반되고 대부분이 치명적으로 폐형성부전과 신부전으로 사망한다<sup>14)</sup>.

이러한 선천성 요로계 기형들은 다른 요로계 기형을 동반하거나 가족력을 가지는 경우가 종종 있으며 불완전하고 다양한 유전 양

식을 보여, 이들 구조적 이상이 아마도 동일한 원인을 공유할 것으로 추정된다<sup>15,16</sup>. 최근 PAX2 유전자<sup>17</sup>와 안지오텐신 2형 수용체 유전자(Angiotensin type 2 receptor gene, *Agtr2*)의 변이<sup>18,19</sup>가 이러한 선천성 요로계 기형의 일부 형태와 연관이 있다는 보고가 있었다. 따라서 요로계 기형이 있거나 요로계 이외의 기형이 동반된 경우는 철저한 가족력 청취 및 양수 검사나 용모막 검사를 통한 염색체 검사가 필요하다<sup>14</sup>. 다낭성 신이나 양측성 신무발육증과 같은 유전성 질환의 경우 조기에 유전 상담을 하는 것이 바람직하다. 선천성 요로계 기형의 경우 2~33%에서 염색체 이상이 있고, 다른 기형이 동반된 경우에는 50%에서 염색체 이상이 발견된다. 동반 기형으로는 중추 신경계 기형과 선천성 심장병이 가장 흔하며 횡격막 탈장, 복벽 결손과 같은 위장관계 기형이 동반될 수도 있다<sup>5</sup>. 신장의 구조적 이상과 관련된 가장 흔한 증후군은 VATER 증후군으로 신무발육증, 이소성 신장, 마제신, 단순 낭종을 동반할 수 있으며 척추 기형, 항문 협착, 식도 기관루, 심장 및 사지 기형을 보일 수 있다. Fraser 증후군, Kabuki 증후군, 터너 증후군, 18 trisomy, 18q del에서도 신무발육증, 마제신, 다낭성 신 등 다양한 신장의 구조적 이상을 보일 수 있다<sup>14</sup>. 단순 낭종의 일부에서도 염색체 이상을 동반할 수 있어 예후에 대한 상담이 필요하다. 상염색체 열성 다낭성 신은 40,000명당 1명꼴로 발생하며 Meckel-Gruber 증후군, 13 trisomy와 동반될 수 있다. 마제신은 0.25%의 빈도로 발생하며 남아에서 2배 정도 흔하다. 30%에서 다른 장기의 기형을 동반하며 골격계, 심장, 중추신경계, 직장 항문의 기형이 흔하다. 약 25%에서는 다른 비뇨생식기 기형을 동반하고 중복 요관, 방광 요관 역류, 잠복 고환, 요도하열이 동반된다. 20%에서는 18 trisomy, 60%에서 터너 증후

군이 동반된다<sup>20</sup>. 후부 요도 판막은 방광이 커져 있는 경우 의심할 수 있으며 수신증이 동반될 수 있다.

선천성 요로계 기형 환자에서 가장 문제가 되는 것은 신장 기능의 보존이다. 산전 초음파 검사가 임상에 도입되면서 조기 진단이 가능해졌음에도 불구하고 아직도 선천성 기형은 소아 만성 신부전의 중요한 원인이다. 요로계 질환의 증상과 징후가 보일 시에는 선천성 요로계 기형의 동반 가능성에 대한 충분한 검사가 있어야 하겠고, 선천성 요로계 기형이 발견되면 동반 기형 및 신기능에 대한 총괄적인 검사가 필요하다고 하겠다. 많은 대형 전향적 연구 결과에서 보듯이 구조적인 기형을 수술적으로 교정했음에도 불구하고 일부 환자에서 신기능 저하가 진행되는 것으로 보아<sup>21,22</sup>, 이들 환자군에서 진행성 신기능의 소실은 단순히 성장(somatic growth)의 억제에 기인하는 것이 아니라 내인적 발달의 장애(intrinsic developmental impairment)가 원인일 것으로 추정된다. 따라서 이들 질환의 원인 및 진행에 대한 고찰이 향후 소아 만성 신부전 환자의 발생을 줄이는데 기여할 것으로 생각되며, 본 연구에서는 선천성 요로계 기형에 대한 기초 자료로 단일 기관에서 산전 및 산후 초음파 검사 결과를 통한 기형의 빈도와 동반 질환의 분포를 조사하였다. 각각의 요로계 기형에 대한 정확한 분포와 발생 양상을 알기 위해서는 산전 진단과 추적 검사를 통한 산후 진단과의 비교 및 전체 인구에서의 발생 빈도를 함께 조사해야 하겠고 치료 및 예후에 대해 요로계 기형 각각에 관한 폭넓은 연구가 필요하다고 사료된다.

## 한 글 요 약

**목적** : 산전 초음파로 발견할 수 있는 요로계 기형은 매우 종류가 많고 광범위하며



예후 또한 무증상인 것에서부터 치명적인 경우까지 다양하게 보일 수 있다. 저자들은 산전 초음파로 발견되는 선천성 요로 기형의 빈도와 분포에 대해 전반적으로 알아보고자 이 조사를 실시하였다.

**방법** : 1989년 6월부터 2002년 5월까지 13년간 본원 및 타원 산부인과에서 발견되어 본원 소아과에서 선천성 요로계 기형으로 확진된 환자 558례를 대상으로 기형의 종류와 빈도를 환자들의 임상 기록을 토대로 조사하였다.

**결과** : 전체 대상 환자 558명중 남자가 360명, 여자 198명이었다. 요로계 기형 중 선천성 수신증이 292례에서 관찰되었다. 낭성이형성신 65례, 수뇨관신증 32례, 신장 중복 31례, 신부발육증 25례, 단순 낭종 21례, 다낭성 신 20례, 요도 개실 13례, 신형성부전 11례, 마제신 10례, 방광 요관 역류 9례, 후부 요도 판막 8례, 방광 개실 7례, 거대 요관 6례, 이소성 신장 5례, 신수질낭포 1례가 발견되었다. 두 가지 이상의 요로계 기형을 가진 경우가 82례 있었다. 수신증의 경우 방광 요관 역류가 4례, 방광-질 누공이 1례, 신경인성 방광이 1례에서 동반되었다. 낭성이형성신은 방광 요관 역류가 7례, 수신증이 2례, 신발육부전증, 신장 중복, 요도 개실, 후부 요도 판막이 1례씩 동반되었다. 신장 중복은 요도 개실이 11례, 수신증과 방광 요관 역류가 각각 5례씩 동반되었다. 수뇨관신증에서는 방광 요관 역류가 1례에서 동반되었다. 신부발육증에서는 방광 요관 역류가 5례, 중복 요관이 1례, 요도 개실이 1례에서 동반되어 있었고, 단순 낭종의 경우 수신증 1례, 방광 요관 역류가 1례에서 동반되었다. 요도 개실의 경우는 수신증 3례, 수뇨관신증 5례, 방광 요관 역류 1례가 동반되었다.

**결론** : 산전 초음파로 발견할 수 있는 선천성 요로계 기형에는 많은 종류가 있으며

임상 경과 및 예후도 다양하다. 각각의 기형에 대한 정확한 분포를 조사하려면 산전 진단과 산후 진단과의 비교 및 전체 인구에서의 발생 빈도를 함께 조사해야 하겠다.

## 참 고 문 헌

1. Housley HT, Harrison MR. Fetal urinary tract abnormalities. Natural history, pathophysiology, and treatment. *Urol Clin North Am.* 1998;25:63-73.
2. 민지연. 산전 초음파 진단. *소아과* 2001;44:1359-63.
3. Rosati P, Guariglia L. Endovaginal sonographic diagnosis of the fetal urinary tract anomalies in early pregnancy. *Arch Gynecol Obstet.* 2001;265:1-6.
4. 한미영, 차성호, 조병수, 김진일, 고영태. 소아 선천성 요로계 기형에 관한 임상적 고찰. *소아과* 1997;40:375-83.
5. Isaksen CV, Eik-Nes SH, Blaas HG, Torp SH. Fetuses and infants with congenital urinary system anomalies : correlation between prenatal ultrasound and post-mortem findings. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;15:177-85.
6. Shokeir AA, Nijman RJ. Antenatal hydronephrosis: changing concepts in diagnosis and subsequent management. *BJU Int.* 2000;85:987-94.
7. Scott JE. Fetal ureteric reflux. *Br J Urol* 1987;59:291-6.
8. Scott JE, Renwick M. Antenatal diagnosis of congenital abnormalities in the urinary tract. *Br J Urol* 1988;62:295-300.
9. Barakat AJ, Butler MC, Cobb CG. Reliability of ultrasound in the prenatal diagnosis of urinary tract abnormalities.

- Pediatr Nephrol 1991;5:12-4.
10. Fine RN. Diagnosis and treatment of fetal urinary tract abnormalities. J Pediatr. 1992;121:333-41.
  11. Feldman DM, DeCambre M, Kong E, Borgida A, Jamil M, McKenna P, et al. Evaluation and follow-up of fetal hydronephrosis. J Ultrasound Med. 2001;20:1065-9.
  12. Gunn TR, Mora JD, Pease P. Antenatal diagnosis of urinary tract abnormalities by ultrasonography after 28 weeks' gestation: incidence and outcome. Am J Obstet Gynecol. 1995;172:479-86.
  13. Arger PH, Coleman BG, Mintz MC, Snyder HP, Camardese T, Arenson RL, et al. Routine fetal genitourinary tract screening. Radiology. 1985;156:485-9.
  14. Wellesley D, Howe DT. Fetal renal anomalies and genetic syndromes. Prenat Diagn. 2001;21:992-1003.
  15. Peters CA, Carr MC, Lais A, Retik AB, Mandell J. The response of the fetal kidney to obstruction. J Urol 1992;148:503-9.
  16. Clayton Smith J, Donnai D. A new recessive syndrome of unusual facies, digital abnormalities and ichthyosis. J Med Genet 1989;26:339-42.
  17. Sanyanusin P, Schimmenti LA, McNoe LA, Ward TA, Pierpont MEM, Sullivan ML et al. Mutation of the *PAX2* gene in a family with optic nerve colobomas, renal anomalies and vesicoureteral reflux. Nat Genet 1995;9:358-64.
  18. Yerkes E, Nishimura H, Miyazaki Y, Tsuchida S, Brock JW, Ichikawa I. Role of angiotensin in the congenital anomalies of the kidney and urinary tract in the mouse and the human. Kidney Int 1998;67:S75-7.
  19. John C. Pope, John W. Brock, Mark C. Adams, F. Douglas Stephens, and Inkunichikawa. How they begin and how they end: classic and new theories for the development and deterioration of congenital anomalies of the kidney and urinary tract, CAKUT. J Am Soc Nephrol 1999;10:2018-28.
  20. Kovo-Hasharoni M, Mashiach R, Levy S, Meizner I. Prenatal sonographic diagnosis of horseshoe kidney. J Clin Ultrasound. 1997;25:405-7.
  21. Group BRS. Prospective trial of operative versus non-operative treatment of severe vesicoureteral reflux in children : five years' observation. Br Med J 1983;295:237-41.
  22. Hhjalmas K, Lohr G, Tamminen-Mobius T, Seppanin H, Olbing H, Wikstrom S. Surgical results in the international reflux study in children(Europe). J Urol 1992;148:1657-61.