

하악결손증 태아에서 기도확보를 위해 시행한 EXIT 기술 1례

연세대학교 원주의과대학 이비인후-두경부외과학교실¹, 산부인과학 교실²
봉정표¹·김유정¹·양종원¹·김진형¹·김태환¹·최성진²

=Abstract=

A Case of an EXIT procedure for Airway management of fetus with Agnathia

Jeong Pyo Bong, MD¹, Yoo Jung Kim, MD¹, Jong Won Yang, MD¹,
Tae Hwan Kim, MD¹, Jin Hyung Kim, MD¹, Seong Jin Choi, MD²

¹Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery and

²Obstetrics and Gynecology, Wonju College of Medicine,

Yonsei University, Wonju, Korea

This study aimed to report a case of infant who presented with a prenatal ultrasound diagnosis of agnathia, polyhydramnios followed by a review of previous studies. As widely acknowledge, agnathia is a complex lethal malformation characterized by absent mandible, microstomia, microglossia and ear anomaly which are secondary results to a defect of the first branchial arch. Newborn infants with agnathia often suffer from airway obstruction, causing fatal respiratory failure. The most difficult part of treating those newborns is to keep the airway patent. Therefore, as early airway management planning as possible is the most important part.

Airway management was achieved with tracheotomy through an ex utero intrapartum treatment procedure(EXIT). The case of this infant, reporting here, was underwent tracheotomy with preservation of uteroplacental blood flow and gas exchange.

Key Words : Mandible · Branchial Arches · Tracheotomy.

1. 서 론

하악결손증은 하악부전, 소구증, 설결손증 그리고 외이가 중앙으로 위치하는 특징을 가지는 치명적인 기형 복합체로서 전세계적으로 80례 가량이 보고되고 있다. 이는 발생학적으로 임신 5주에 제 1새궁에서 안면이 형성되고 제 2새궁에서 경부동(cervical sinus)을 형성하는데, 제 1새궁과 제 2새궁의 형성 장애가 발생하면 하악결손증, 소구증, 설결손증등이 나타난

다¹⁾²⁾⁴⁾.

태아가 하악결손증이 있을 경우 대부분 산전진찰을 통해 진단되며 분만 후 태아는 기형에 의한 기도 폐쇄로 호흡곤란이 발생한다¹⁾. 이런 태아는 ex utero intrapartum treatment (EXIT) 기술을 통해 기도를 확보해야 한다. 원래 EXIT 기술은 선천성 횡경막 탈장 태아의 기도를 확보하기 위해서 고안되었고⁶⁾ "OOPS(Operation on placental support)" 기술이 발전한 형태이다⁹⁾. 이를 위해서 적절한 자궁-태반 혈류량과 가스교환이 유지되어 분만 전에 EXIT 기술을 시행할 수 있는 충분한 시간이 확보되어야 한다⁶⁾. 하지만 하악결손증이 있으면 기도확보를 하여도 동반된 기형과 합병증으로 인하여 예후는 불량하다⁴⁾.

교신저자 : 봉정표, 220-701 강원 원주시 일산동 162
연세대학교 원주의과대학 이비인후-두경부외과학교실
전화 : 033-741-0642 FAX : 033-732-8287
E-mail : bongjp@yonsei.wonju.ac.kr

본 저자들은 하악결손증으로 확인된 태아의 기도를 확보하기 위해 제왕절개술중 땃줄을 유지한 채 EXIT 시술로서 기관절개술을 시행한 1례를 경험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증 례

21세 된 산모로 개인 산부인과에서 산전관리를 받던 중 양수과다증, 태아안면부 발육부전이 의심되고 질분비물과 진통이 있어 본원 산부인과로 입원하였다.

산모는 임신 35주 6일로 산과력상 2-1-0-2 였으며 과거력상 편도선적출술을 시행한 외에 특이소견은 없었다. 입원 당일 산부인과에서 시행한 초음파 검사상 양수과다증, 하악결손증이 의심되어 분만중 발생할 호흡곤란에 대한 태아의 기도확보를 위해 소아과와 이비인후과로 자문의뢰 되었고 협력수술(cooperation)을 시행하게 되었다.

먼저 전신마취하에 산부인과에서 제왕절개술을 시행하여 땃줄을 그대로 둔 채 태아의 두부와 어깨부위까지만 노출하였다. 태아의 외형은 하악결손증과 함께 구강입구는 작은 구멍으로 관찰되었고 양측 외이는 아랫방향으로 돌아간 상태로 앞쪽 중앙 부위에 위치해 있었다(Fig. 1). 먼저 기도확보를 위해 기관삽관을 시도하였으나 좁은 구강입구로 인해 직접후두경을 삽입할 수가 없었다. 이어서 강직형 기관지경으로 기도확보를 시도하려 하였으나 구강과 기도의 해부학적 변형으로 인하여 기도가 확인되지 않아 기관절개술로 전환

하였다. 이때 태아의 산소포화도는 68%였다.

기관절개술은 갑상 연골과 흉골상 절흔을 해부학적인 지표로 하여 경부 중앙, 갑상 연골 아래 부위로부터 약 1.5cm 가량 수직절개를 하였다. 검지로 기관을 촉지하면서 피대근을 절개, 견인하였고 술중 갑상선 또는 흉선으로 사료되는 기관(organ)이 보였으나 박리가 여의치 않아 관통하였다. 이후 기관이 확인되어 수직절개를 시행한 후 3번 기관튜브를 삽입하였다. 튜브 삽입 후 엠브를 잡으며 흉부청진을 한 결과 튜브가 길어서 편측 폐호흡이 되는 것이 확인되어 튜브 발거 후 튜브 끝을 1cm 가량 잘라내고 재 삽입을 시행하였다(Fig. 2).

이때 산소포화도는 84%였고 이후 기도확보에 의한 양측 폐호흡이 원활함을 확인 후 땃줄을 절단하였다. 분만 후 태아는 바로 신생아 중환자실로 옮겨졌으며 이때 산소포화도는 90%로 유지되었다.

태아는 남아로 몸무게는 1.98kg, Apgar 점수는 1분에 4점, 5분에 5점이었다. 이학적 소견상 흉부함몰, 청색증과 함께 활동력이 저하되어 있었다. 피부 병변은 없었고 목은 유연하였다. 두부는 상대적으로 작았으며 대천문의 팽창은 없었다. 구강입구는 작은 구멍으로 관찰되었고 하악은 만져지지 않았다. 양측 외이는 낮게 앞쪽방향으로 위치하고 있었다(Otocephaly). 호흡음은 거칠었으나(coarse) 심잡음은 들리지 않았다. 복부 촉진은 부드러웠으며 간이나 비장은 촉지되지 않았고 사지 진찰상에서도 특이사항은 없었다. 신생아 중환자실에서 시행한 말초 혈액 검사와 전해질검사, 소변검사에서 특이소견 관찰되지 않았다. 산소(O₂) 10l를 주면서



Fig. 1. The external ear is low set and approximating the midline in the usual place of the mandible.



Fig. 2. Portex® tube(diameter 3mm) was inserted after tracheotomy.

시행한 동맥혈 가스 분석상 pH 7.04, pCO₂ 54 mmHg, pO₂ 60 mmHg였고 빈호흡과 흉부함몰이 있어 기계환기를 시행하였다.

단순 방사선 촬영상 두개골과 안면중양부는 정상이었고 하악이 존재하지 않았다(Fig. 3). 지속적으로 청색증이 있어 시행한 단순 흉부 방사선 검사상 좌측 기흉이 관찰되어 흉강삽관술을 시행하였다.

술 후 1일째 빈호흡과 흉부함몰이 지속되나 기흉은 호전되는 소견을 보였다. 술 후 2일째 청색증이 호전되었으며, 동맥혈 가스 분석상 pH 7.2, pCO₂ 32 mmHg, pO₂ 82 mmHg, 산소포화도 90%였다. 술 후 3일째 단순 흉부방사선 검사상 심막기종 소견이 관찰되었으나 심장압전소견은 관찰되지 않았다. 당일 오후 9:00



Fig. 3. A lateral view of the skull showing the absence of the mandible.

시경에 추적 단순 흉부 방사선 검사상에서 심막기종 소견이 악화되었고, 새벽 0시경 산소포화도가 95%에서 40%로 떨어지고 심박수는 140회/분, 동맥혈 가스 분석상 pH 6.8, pCO₂ 111 mmHg, pO₂ 5mmHg,

산소포화도 30%였고, 서맥이 관찰되어 심폐소생술과 함께 에피네프린을 반복적으로 투여하였으나 반응이 없었고 무수축이(asystole) 지속되어 사망하였다.

III. 고 찰

하악결손증은 1717년 Kerckring의 보고 이후로 약 80례가 보고되었고 유병율은 신생아에서 1:7000이하로 추정되고있다⁴⁾⁸⁾. 원인은 명확하지 않으며 설치류 실험에서 Streptonigrin, trypan blue, hyperthermia, 그리고 irradiation으로 하악결손증이 유발되며 양, 토끼, 기니아 픽, 쥐에서도 발생하였다⁵⁾. 인간에서는 드물게 발생하는데 salicylate, amidopyrine, theophylline이 기형발생에 영향을 줄 수 있다는 보고가 있으며, 또한 염색체 이상 중 전위 t(6, 18)(p24.1;p11.21)가 1례에서 발견되었다⁴⁾⁸⁾.

하악결손증은 제 1새궁의 선천성 기형의 한 형태이다.¹⁾ 발생학적으로 제 1새궁은 임신 5주에 안면발달에 관여하며 이곳에서 상악과 하악 융기가 발달한다. 하악융기에서 Merkel 연골이 발생하는데 연골의 복측 주변에 막내골화 과정에 의해서 하악이 발생한다²⁾.

하악결손증의 발생기전은 신경능세포(neural crest cell)들의 이동(migration)이상으로 하악골을 형성하는 제 1새궁의 중앙부위 결손으로 인해 발생한다고 알려져있다⁸⁾.

하악결손증을 가진 태아의 임신기간은 평균 32주 7일이었고 몸무게는 10백분위수 이하였다. 대부분의 경우 양수과다증이 있었고 임신 16-20주에 산전관리 중 초음파에 의해서 진단되었다.

하악결손증을 가진 태아는 대부분 호흡곤란이 발생하게 되는데 기도확보가 어렵고 동반된 기형과 합병증으로 인하여 생존율이 낮다⁴⁾. 따라서 하악결손증의 산전진단이 내려지면 기도확보를 위한 EXIT 시술을 고려해야 한다.

EXIT 시술은 산전진찰 중 태아에게 분만 후 호흡곤란이 생길 수 있는 기형이 발견된 경우, 분만 중 탯줄을

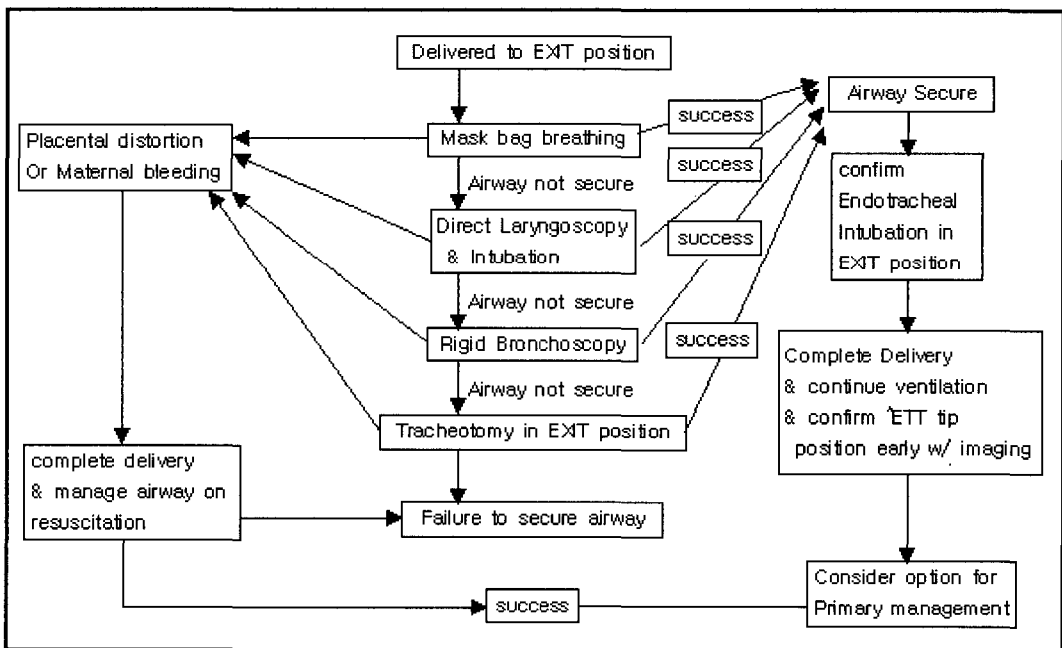
적절히 유지하여 자궁-태반 혈류량과 가스교환이 보존된 상태에서 기도확보를 하는 기술을 말하며, 원래 심한 선천성 횡격막 탈장증을 가진 태아의 기도확보를 위해 고안된 술식으로 "OOPS(Operation of placental support)" 기술의 발전된 형태이다⁶⁹⁾. EXIT 기술의 적응증으로는 경부종물을 가진 태아, 흉부제대결합 쌍생아(thoracoomphalopagus conjoint twins), 선천성 낭성 선종양 기형, 선천성 횡격막 탈장, 편측 폐 발육부전, 선천성 기도폐쇄증등이다⁴⁾.

이 기술의 중요한 요소로는 심도있는 흡입마취를 통해 자궁이완과 자궁태반 혈류량과 가스교환을 보존하는 것이며 태아와 산모의 안정된 혈류역학이 유지되어야 한다⁴⁶⁾. 이와 같이 자궁태반 혈류량이 적절히 유지되면 66분까지 EXIT 기술 시간을 확보할 수 있다⁶⁾. 전신마취하에 제왕절개술을 시행하는 동안 마취에서 분만까지의 시간을 최소한으로 줄여 태아가 마취제에 노출되는 시간을 감소시켜야 한다. 또한 흡입마취제의 최소폐포농도(Minimal alveolar concentration, MAC)을 낮추어야 산모의 자궁이완증(atony)과 출혈을 줄일 수 있다.

EXIT 기술은 호흡곤란이 있는 태아에서 먼저 마스크-호흡낭 기구호흡법(mask bag breathing)을 시행하여 기도확보가 되는지를 확인한 후 기도확보가 되지 않을 경우에는 기관삽관을 하거나 강직형 기관지경으로 기도를 확보한다. 해부학적 변형으로 기도확보가 되지 않을 경우에는 바로 기관절개술을 시행해야 하며, 만약 경부종물이 전경부를 차지하고 있는 경우에는 먼저 경부종물을 제거한 후 기관절개술을 시행한다(Fig. 4).

문헌에 의하면 하악결손증이 있는 경우에 전 하악 재건술이 시행된 경우는 없었으며 이것은 대부분의 태아가 사산했기 때문이다. 그러나, 1례에서 출생시 기관절개술과 위부설치술을 시행하여 5세까지 생존한 보고도 있었다⁷⁾. 만약 하악의 재건이 필요할 경우에는 늑골 늑연골 이식으로 가능할 것으로 추측된다. 하지만, 그 시기를 결정하는 것은 명확하지 않고 앞으로 좀더 많은 연구가 필요할 것으로 사료된다.

본 저자들은 하악결손증으로 확인된 태아의 기도를 확보하기 위해 EXIT 기술로서 기관절개술을 시행한 1례를 경험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.



*ETT: endotracheal tube

Fig. 4 Airway management algorithm.

References

1. Brian MO, Anthony S, Norman A. *Otocephaly or agnathia-synotia-microstomia syndrome: Report of a case. J Oral Maxillofac Surg* 2003;61:834-7.
2. Kathryn B, Charles M, Johnson III. *Complete mandibular agenesis. Arch otolaryngol* 1985; 111:132-4.
3. Christiane S, Gholamali T, Monika S, Mary CT, Consolato S. *Agnathia-otocephaly complex: Report of three cases with involvement of two different Carnegie stages. Am J Med Genet* 2002;112:203-8.
4. Paul AB, Salim A, Brian JA. *Airway management during an EXIT procedure for a fetus with dysgnathia complex. Pediatr Anesth* 2004; 14:781-6.
5. Santana SM, Alvarez SM, Alabern C. *Agnathia and associated malformations. Clin Genet* 1987; 1:58.
6. Sarah B, Johnson MP, Flake AW, Howell LJ, Myers LB, Scott A, et al. *The EXIT procedure: Experience and outcome in 31 cases. J Pediatr Surg* 2002; 3:418-26.
7. Kamiji T, Takagi T, Akizuki T, Kurukata M, Ohmori K. *A long surviving case of holoprosencephaly agnathia series. Br J Plast Surg* 1991;44:386-89.
8. Walker PJ, Edwards MJ. *Agnathia(severe micrognathia), aglossia and choanal atresia in an infant. J Paediatr Child Health* 1995;31:358-61.
9. Erik DS, Usha C, Elliot JK, Edward TR et al. *The OOPS(Operation on placental support): In utero airway management of the fetus with prenatally diagnosed tracheal obstruction.*