

## 일란성 쌍둥이 모두에서 발생한 식도무공증

울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아청소년병원 소아외과  
대림성모병원 외과<sup>1</sup>

김성철 · 남소현<sup>1</sup> · 김대연 · 김인구

### 배 경

식도무공증은 쌍둥이에서 더 많이 발생하는 것으로 알려져 있지만 대개 쌍둥이 중 한 명에서 발생하며, 모두에서 발생하는 것은 매우 드물다<sup>1,2</sup>. 전 세계적으로 보고된 20 쌍을 모아 Ohno 등<sup>3</sup>(2008)이 정리하여 보고하였다. 저자들은 일란성 쌍둥이 모두에서 발생한 식도무공증을 경험하였기에 보고하고자 한다.

### 증 례

임신성 고혈압과 양수과다가 있었던 31세의 초산부에게서 태어난 제태기간 36주의 일란성 여아 쌍둥이로 출생 후에 비위관이 들어 가지 않았다. 흉부단순촬영에서 둘 다 근위부 식도무공증과 원위부 기관-식도루를 갖고 있었다(그림 1). 산전에 진단은 되지

않았다. 첫째 아기는 출생 체중 2,216g으로 위 전정부 협착을 함께 갖고 있는 것으로 생각되어(그림 1A), 출생 당일 기관-식도루 결찰과 식도문합술, 유문성형술을 하였다, 수술 후 식도 문합부의 누출은 없었으나, 문합부 협착이 있었고, 위 배출이 지속적으로 지연되었다. 한 달 후에 전정부 웹(web) 절제를 하였으며, 위 배출 지연은 호전되었다. 식도협착은 수술 후 5개월, 18개월, 27개월에 풍선확장술을 하였으며, 이후 추적관찰이 중단되었다. 둘째는 2,480g으로 태어났으며, 출생 다음 날 수술하였다. 수술 후 합병증 없이 잘 지내다 역시 27개월에 추적관찰이 중단되었다. 다른 동반기형은 둘 다에서 발견되지 않았다.

### 고 찰

식도무공증은 2,500 내지 3,000명 중 1명에서 발생하는 것으로 알려져 있다<sup>4</sup>. 쌍둥이에서의 발생률이 2-3배 높은 것으로 보고되고 있으나, 대개는 쌍둥이 중 한 명에서만 발생한다<sup>1,2</sup>. Robert 등<sup>5</sup>은 식도무공증이 있는 80쌍의 쌍둥이 중 2쌍만이 쌍둥이 모두가 식도무공증을 갖고 있었다고 보고하였다.

본 논문의 요지는 2009년 6월 서울에서 개최된 제 25회 대한소아외과학회 춘계학술대회에서 구연되었음.  
접수일: 09/6/15 게재승인일: 09/12/30  
교신저자: 김성철, 138-736 서울특별시 송파구 풍납동 388-1번지 울산대학교 서울아산병원 소아외과  
Tel : 02)3010-3498, Fax : 02)474-9027  
E-mail: sckim@amc.seoul.kr

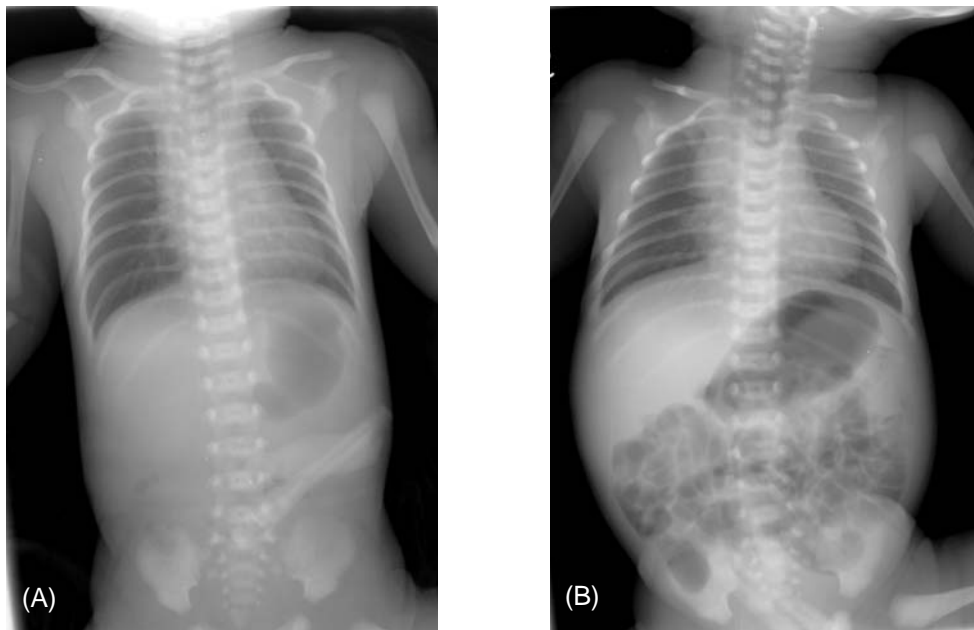


Fig. 1. Simple chest PA . Both members of twins had esophageal atresia with distal tracheoesophageal fistula. Chest PA of twin I (A) showed gastric dilatation and scanty distal bowel gas suspicious of gastric outlet obstruction.

이처럼 쌍둥이 모두에서 식도무공증이 생기는 경우는 매우 드물며, Ohno 등<sup>3</sup>(2008)은 문헌고찰을 통하여 20쌍을 요약 보고하였다. 이 보고에 의하면 성별이나 기형 세부 형태의 비율, 동반 기형 등이 식도무공증 전체에서와 차이가 없었다.

식도무공증의 원인은 아직까지 알려져 있지 않다. 식도무공증을 갖고 있는 부모에서 태어난 신생아가 같은 기형을 가질 확률이 1% 미만이고<sup>6</sup>, 쌍둥이 중 한 명이 이 기형을 갖고 있을 때 나머지 한 명도 이 기형을 가질 확률은 2.5%인 것<sup>5</sup>은 대부분의 예가 비유전적 원인에 의해 발생함을 시사한다<sup>4,7,8</sup>. 하지만 쌍둥이 중 일란성의 비율은 25-30%로 알려져 있지만 쌍둥이 모두에서 식도무공증이 생긴 경우 일란성의 비율이 83.3%인 점<sup>3</sup>, Edwards 증후군이 다운증후군에 비해 훨씬 드물지만 식도무공증에서는 Edwards

증후군이 더 많은 점<sup>7</sup> 등은 유전적 원인의 중요성을 뒷받침하고 있다. 최근 연구 되고 있는 유전자는 *N-MYC*, *SOX2*, *CHD7*, *SHH* 등이 있다<sup>7,8</sup>.

저자들은 일란성 쌍둥이 모두에서 발생한 식도무공증을 경험하였기에 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

1. Orford J, Glasson M, Beasley S, Shi E, Myers N, Cass D: *Oesophageal atresia in twins*. *Pediatr Surg Int* 16:541-545, 2000
2. Mastroiacovo P, Castilla EE, Arpino C, Botting B, Cocchi G, Goujard J, Marinacci C, Merlob P, Métneki J, Mutchinick O, Ritvanen A, Rosano A: *Congenital malformations in twins: an international study*. *Am J Med Genet*

- 83:117-124, 1999
3. Ohno K, Nakamura T, Azuma T, Yoshida T, Yamada H, Hayashi H, Masahata K: *Esophageal atresia with tracheoesophageal fistula in both members of monozygotic twins*. *Pediatr Surg Int* 24:1137-1139, 2008
  4. Spitz L: *Oesophageal atresia*. *Orphanet J Rare Dis* 11;2:24, 2007
  5. Robert E, Mutchinick O, Mastroiacovo P, Knudsen LB, Daltveit AK, Castilla EE, Lancaster P, Källén B, Cocchi G: *An international collaborative study of the epidemiology of esophageal atresia or stenosis*. *Reprod Toxicol* 7:405-421, 1993
  6. Warren J, Evans K, Carter CO: *Offspring of patients with tracheo-oesophageal fistula*. *J Med Genet* 16:338-340, 1979
  7. Shaw-Smith C: *Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology*. *J Med Genet* 43:545-554, 2006
  8. Geneviève D, de Pontual L, Amiel J, Sarnacki S, Lyonnet S: *An overview of isolated and syndromic oesophageal atresia*. *Clin Genet* 71:392-399, 2007
  9. 신생아질환, 안효섭 편: 소아과학(9판), 11장, 대한교과서(주), 2007, 273쪽

**Esophageal Atresia with Distal Tracheoesophageal Fistula  
in Both Members of Monozygotic Twins**

**Seong-Chul Kim, M.D., So-Hyun Nam, M.D.<sup>1</sup>, Dae-Yeon Kim, M.D.,  
In-Koo Kim, M.D.**

*Division of Pediatric Surgery, University of Ulsan College of  
Medicine and Asan Medical Center, Seoul, Korea*

Although the incidence of esophageal atresia (EA) is higher in twins than in singletons by two to three times, EA usually affects only one member of twins. We report one pair of twins concordant for EA. A 31-year-old healthy woman bore monozygotic female twins at 36 weeks of gestation. They weighed 2,216 and 2,480 g, respectively. They had EA with distal tracheoesophageal fistula and underwent primary esophageal anastomosis on the birth day and the 2<sup>nd</sup> day of life, respectively. Twin A also had suspicious antral obstruction and pyloroplasty was done simultaneously with esophageal repair. She needed antral web excision for continued gastric stasis one month after 1<sup>st</sup> operation and three balloon dilatations of the esophagus. Twin B recovered uneventfully.

**(J Kor Assoc Pediatr Surg 15(2):157~160), 2009.**

*Index Words* : *Esophageal atresia, Twin, Zygosity*

---

**Correspondence** : *Seong-Chul Kim, M.D., Division of Pediatric Surgery, University of Ulsan College of Medicine and Asan Medical Center, 388-1, Poongnap-Dong, Songpa-Ku, Seoul 138-736, Korea*

Tel : 02)3010-3498, Fax : 02)474-9027

E-mail: sckim@amc.seoul.kr