

# 태아의 비뇨기계 기형과 동반하는 주요 장기 기형에 대한 보고

연세대학교 의과대학 산부인과학교실

권재현·권자영·곽동욱·박용원·김영한

## Incidence of congenital defects coexisting with fetal urinary tract anomaly

Jae-Hyun Kwon, M.D., Ja-Young Kwon, M.D., Dong-Wook Kwak, M.D.,  
Yong-Won Park, M.D., Young-Han Kim, M.D.

*Division of Maternal-Fetal Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology,  
Yonsei University College of Medicine, Yonsei University Health System, Seoul, Korea*

**Objective:** Due to advances in diagnosing fetal anomalies by ultrasound, prognosis of babies with anomalies, especially in urinary tract, has improved. However, multiple anomalies with poor prognosis are still noted. We analyze congenital defects which coexist with fetal urinary tract anomalies.

**Methods:** We identified all pregnancies complicated by fetal urinary tract anomalies which were followed and delivered from 1998 August to 2008 July at Yonsei University Health System. Fetal urinary tract defects were subdivided to hydronephrosis, multicystic dysplastic kidney, polycystic kidney disease, renal agenesis, renal duplication and horse-shoe kidney. A retrospective study was performed regarding both medical records and ultrasound findings.

**Results:** 236 (1.8%) in total 12,431 cases were identified with urinary tract defects and 25 (12.3%) cases had coexisting other anomalies. Hydronephrosis was found in 156 (68.2%) cases. Multicystic dysplastic kidney was found in 37 (15.6%) cases, renal duplication in 11 (4.7%), renal agenesis in 9 (3.8%), polycystic disease in 6 (2.5%) and horse-shoe kidney in 2 (1.0%). In 25 cases with coexisting anomalies, the most common type was congenital heart defect which was found in 9 (27.6%) cases. They were composed of 8 (24.5%) atrial septal defect and 1 (3.1%) ventricular septal defect combined with pulmonary atresia. Other coexisting anomalies were cerebral or gastrointestinal tract associated anomalies, Mullerian duct anomalies and polydactyly. Six in 9 (66.7%) fetuses with one kidney had other anomalies.

**Conclusion:** Urinary tract anomalies in fetus seem to be associated with a variety of other malformation, especially cardiac anomalies. Detailed ultrasound or echocardiography should be carefully performed because of frequent coexisting fetal congenital anomalies. Furthermore, comprehensive prenatal counseling and postnatal evaluation and management will be needed.

**Key Words:** Urinary tract, Congenital defects

## 서 론

태아의 비뇨기계 기형은 산전에 발견되는 기형 중에서 15~20%를 차지하는 가장 흔한 선천적 이상으로 알려져 있다.<sup>1</sup> 산전초음파로 태아 비뇨기계 기형을 발견한 첫 사례는

접수일: 2009. 2. 16.  
채택일: 2009. 5. 12.  
교신저자: 김영한  
E-mail: yhkim522@yuhs.ac

1970년대로 이후 초음파기술의 발전에 따라 산전초음파는 태아기형의 발견과 처치의 필수적인 요소로 자리잡아 2008년 Mallik 등은 산전초음파를 시행하여 출생아 1,000명당 7.6예에서 태아 비뇨기계 기형을 발견하였다고 보고한 바 있다.<sup>2,3</sup> 또한 출생 후의 소아 비뇨기 처치의 발전에 힘입어 태아의 비뇨기계 기형의 발견은 임신과 출산 및 소아비뇨기질환의 치료와 예후에 있어 중요한 요소로 작용하게 되었으며 최근에는 비뇨기계 기형을 가진 소아의 처치뿐만 아니라 유사 기형 및 복합 기형을 가진 태아들의 산전 치료 및 산모에 대한 상담도 빈번해졌다.<sup>4,5</sup> 2001년 Oliveira 등은 태아의 비뇨기계 기형과 합병되는 가장 흔한 타 장기기형으로 심혈관계 기형 및 중추신경계 이상을 꼽은 바 있으나,<sup>6</sup> 아직까지 비뇨기계 이상을 가진 태아들에 대한 동반 기형의 종류와 발생률에 대해서 다양한 의견들이 제기되고 있다.<sup>7-9</sup> 특히 우리나라에서 비뇨기계 기형을 가지는 태아에서의 동반 기형의 종류와 빈도에 대하여 정립된 바 없어 본 연구에서는 태아 비뇨기계 기형이 있을 시에 합병되는 타 장기기형의 종류 및 빈도를 조사하여 기형을 가진 태아의 산전상담 및 출산 후의 치료에 도움을 주고자 한다.

## 연구 대상 및 방법

### 1. 연구 대상

연구 대상은 1998년 8월부터 2008년 7월까지 연세대학교 의과대학부속 세브란스병원 산부인과에서 산전진찰을 받고 분만을 시행한 12,431명의 산모들로 산전의 초음파 결과 및 의무기록을 후향적으로 검토하였다. 산모의 나이, 분만 시 재태연령, 산과력, 분만방법, 산전초음파 기록 및 분만 후 신생아에 대한 진단, APGAR치, 분만 시의 출생 체중 및 성별, 출생 후의 치료 여부와 사망 여부 등을 조사하였다. 대상군은 모두 임신 초기부터 규칙적으로 정기적인 산전진찰을 받은 산모로서, 본원 내원 시 초음파 검사를 지속적으로 시행하여 태아의 비뇨기계 기형을 확인하였다. 자궁내태아사망이나 치료적 임신 종결은 제외하였다.

### 2. 비뇨기계 기형 및 동반 기형의 진단방법 및 종류

태아의 비뇨기계 기형은 물콩팥증 (Hydronephrosis), 다낭성 형성이상 콩팥 (Multicystic dysplastic kidney), 콩팥 무발생 (Renal agenesis), 못주머니 콩팥 질환 (Polycystic kidney), 중복 콩팥 (Renal duplication), 말발굽형 콩팥 (Horseshoe kidney) 등으로 분류하였다. 신생아의 비뇨기계 기형은 산전초음파와 출생 후의 복부초음파 및 방광요로조영술 등을 통하여 진단하였으며 동반 기형은 산전초음파 및 진찰을 통한 진단에 근거하여 출생 후 진찰, X선촬영, 심장및복부초음파, 복부전산화단층촬영, 자기공명영상장치 등의 영상검사를 시행하여 확진하였다.

## 결 과

### 1. 대상 산모군의 일반적 특성

태아의 비뇨기계 기형을 가진 산모는 총 236명으로 평균연령은  $30.04 \pm 3.45$ 세로 이 중 9.3%인 22명은 고령 임신부이었다. 평균적인 재태연령은  $38.02 \pm 2.89$ 주로 경산부는 96명 (40.7%), 초산부는 140명 (59.3%)이었다. 여아 85명 (36.0%), 남아 151명 (64.0%), 제왕절개술을 시행한 사례는 99명 (41.9%), 정상 자연 질식분만의 사례는 137명 (58.1%)이었다. 신생아의 평균 출생 체중은  $3,185.46 \pm 710.90$  gram이었다 (Table 1).

### 2. 비뇨기계 기형의 종류와 빈도

전체 12,431명 중 236명 (1.8%)에서 비뇨기계 기형을 보였으며 이 중에서 161명 (68.2%)의 태아에서 물콩팥증을 보였고 37명 (15.6%)에서 다낭성 형성이상 콩팥이 진단되었다. 11명 (4.7%)이 중복 콩팥을 가진 태아였으며 6명 (2.5%)이 태아 못주머니 콩팥 질환, 9명 (3.8%)이 태아 콩팥 무발생을 보였고 2명 (1.0%)의 말발굽형 콩팥을 가진 태아를 확인할 수 있었다 (Table 2).

### 3. 동반 기형의 종류와 빈도

236명 중 12.3%에 해당하는 25예에서 비뇨기계 기형과

**Table 1.** 대상 산모군의 일반적 특성

일반적 특성		
나이 (year, mean±SD)		30.04±3.45
평균 재태 연령 (weak, mean±SD)		38.02±2.89
평균 태아 출생 체중 (gram, mean±SD)		3,185.46±710.90
분만력	초산부 (case, %)	140 (59.3)
	경산부 (case, %)	96 (40.7)
분만 방법	정상 자연 질식 분만 (case, %)	137 (58.1)
	제왕절개술 (case, %)	99 (41.9)
태아 성별	남아 (case, %)	151 (64.0)
	여아 (case, %)	85 (36.0)

**Table 2.** 비뇨 생식기계 기형의 분류에 따른 동반 기형

종류	태아 수 (n=236)	동반 기형 태아 수 (n=25)	동반 기형의 종류와 태아 수 (n=25)		
물콩팥증	161 (68.2%)	16	심혈관계 기형	심실중격결손	2
				심방중격결손	4
			뇌혈관계 기형	뇌실비대증	2
				맥락막총 낭종	1
				뇌수종 기형	1
			소화기계 기형	폐쇄 항문	1
			요로계 기형	요도상열	1
				배설강 외번	1
			사지 기형	림프관증	1
				다지증	1
다낭성 형성이상 콩팥	37 (15.6%)	3	심혈관계 기형	심방중격결손	2
			생식기계 기형	잠복 고환	1
중복 콩팥	11 (4.7%)	0			
콩팥 무발생	9 (3.8%)	6	심혈관계 기형	심방중격결손	1
			뮐레리안관 기형		2
			사지 기형	외반족	1
			Mayer-Rokitanski syndrome		1
			제대 기형	단일제대 동맥	1
뭇주머니 콩팥 질환	6 (2.5%)	0			
말발굽형 콩팥	2 (1.0%)	1	제대 기형	단일제대 동맥	1

동반하는 여타 장기의 기형을 가진 것으로 확인되었으며, 이 중에서 가장 많은 유형은 심혈관계 기형으로 총 9예 (36.0%)에서 진단되었다. 이외에도 뇌혈관계 기형 4명, 소화기계 기형 1명, 뮐레리안관 기형 2명, 사지 기형 3명, 제대 기형 2명 등이 있었다 (Table 2,3). 심혈관계 기형을 가

진 9명 중 7명이 심방 중격 결손과 그에 합병된 동맥관 개존증, 폐동맥 협착증 등을 보였고 2명의 태아에서 심실 중격 결손을 보였다 (Table 4). 태아들은 비뇨기계 기형과 동반된 기형이 단일 기형인 경우가 더 많았으나 심혈관계 기형의 경우 심실 혹은 심방 중격 결손증과 더불어 판막의 협

착 혹은 폐쇄 부전을 동반하고 있는 경우가 6예 (66.7%)로 단일한 심혈관계 기형을 가진 사례보다 많았다. 심혈관계가 아닌 장기의 복합 기형을 보인 경우는 2예로 배설강의 외번증, 척수 결박 증후군, 방광 외번증의 복합적 기형의

사례와 외반족, 다지증, 심방 중격 결손증, 콩팥 무형성증을 보인 사례가 있었다. 콩팥 무발생을 가진 태아 9명 중 6명 (66.7%)이 동반기형을 가지는 것으로 조사되어 비뇨기계 기형 중에서 콩팥 무발생이 동반 기형을 가지는 비율이 가장 높은 것으로 조사되었다 (Table 2).

심혈관계의 동반 기형을 가진 태아들 중에서 4명은 출생 후 보존적 치료를 시행받고 퇴원하였고, 3명은 심실 중격 패취 수복술이나 셉트 수술을 시행 후 퇴원하였으며 2명은 사망하였다 (Table 4). 그밖에도 출생 후 납작한 코, 지문의 이상 등의 특징적 외모와 비뇨기계 기형이 합병된 2예에서 염색체검사를 시행하였으나 상응하는 결과는 보이지 않았다.

### 고 찰

산전초음파의 발전에 따라 태아 비뇨기계 기형의 산전 발견 사례가 증가하고 있다. 임신 중에 발견되는 태아의 선천성 기형의 비율은 2~3%로 그 중에서 요로계 기형은 15~20%를 차지한다고 보고되었다.<sup>10-12</sup> Brumfield 등은 폐쇄성 요로계 기형이 있는 태아의 17%에서 타 장기의 동반 기형이 있음을 보고하였다.<sup>13</sup> Cocchi 등은 349명의 비

**Table 3.** 대상 환자군의 동반 기형의 종류

동반 기형	태아 수 (n=25)
심혈관계 기형	9 (36.0%)
동맥관 개존증	
심방 중격 결손증	
심실 중격 결손증	
폐동맥판 협착 등	
소화기계 기형	1 (4.0%)
폐쇄 항문	
뇌혈관계 기형	4 (16.0%)
뇌실비대증	
맥락막총 낭종	
뇌수종 기형	
윌레리안관 기형	2 (8.0%)
사지 말단 기형	3 (12.0%)
림프관종	
다지증	
외반족	
요로계 기형	2 (8.0%)
배설강의 외번증	
요도상열	
생식기계 기형	1 (4.0%)
잠복 고환	
제대 기형	2 (8.0%)
단일 제대 동맥	
Mayer-Rokitanski syndrome	1 (4.0%)

**Table 4.** 비뇨 생식 기형에 합병된 심혈관계 기형의 사례들

	비뇨 생식 기형	동반 심혈관계 기형	치료 및 경과
1	물콩팥증	심실중격결손 개방성 난원공	심실중격 패취 수복술 개방성 난원공 폐쇄술 신우 성형술 후 퇴원
2	물콩팥증	심방중격결손 동맥관개존증	보존적 치료 후 퇴원
3	물콩팥증	심방중격결손	요관 성형술 보존적 치료 후 퇴원
4	물콩팥증	심방중격결손 폐동맥판 협착	도관 삽입술 후 퇴원
5	물콩팥증	심방중격결손	보존적 치료 후 퇴원
6	물콩팥증	심실중격결손 동맥관개존증	보존적 치료 후 사망
7	콩팥무발생	심방중격결손 삼첨판 협착 폐동맥판 협착	셉트 수복술 도관 삽입술 후 사망
8	다낭성 형성이상 콩팥	심방중격결손	보존적 치료 후 퇴원
9	다낭성 형성이상 콩팥	심방중격결손 삼첨판 폐쇄부전	보존적 치료 후 퇴원

뇨기계 기형을 가진 태아를 대상으로 한 조사에서 30.4%에 달하는 106예의 동반 기형과 18예의 염색체 기형을 발표한 바 있다.<sup>14</sup> 본 연구에서는 비뇨기계 기형을 가진 256명의 태아 중 12.3%에 해당하는 25명의 태아에서 동반 기형이 발견되었다. 이는 앞에서 밝힌 이전의 연구 결과들과 비교하였을 때 적게 나타난 것으로, 실제로 산전초음파를 통하여 복합적인 다장기 기형을 진단받거나 양수 천자 등을 통하여 염색체 기형을 진단받은 산모들이 치료적 임신 종결을 택하는 경우가 많은 국내 상황을 고려할 때 이전의 연구보다 저자들이 조사한 동반 기형이나 염색체 기형을 가진 태아의 수가 과소평가되었을 여지가 있다. 그러나 총 출생아 중에서 5%가량이 선천적 기형을 동반하는 점을 고려하였을 때,<sup>15</sup> 비뇨기계 기형을 가진 태아인 경우 그렇지 않은 태아보다 다른 종류의 기형을 동반할 가능성이 증가함을 짐작할 수 있겠다.

본 연구에서는 태아 비뇨기계 기형 중 콩팥 무발생으로 진단된 태아에서 동반 기형을 가지는 비율이 가장 높게 나타났다. 동반 기형으로는 심혈관계 기형이 가장 많았고, 그 중에는 심방 중격 결손증이 가장 흔한 것으로 조사되었다. 일반적으로 선천적 심장 기형의 빈도가 1,000명의 출생아 중 3~12예 정도인 것과 비교했을 때, 비뇨기계 기형이 있을 경우 심혈관계 기형이 동반되는 빈도가 증가하는 것으로 사료된다.<sup>16</sup> 2006년 Czarniak 등은 심혈관계 기형

을 가진 영유아 중 20.2%가 비뇨기계 기형을 동반함을 이미 보고한 바 있어 두 질환의 밀접한 연관성을 추측케 한다.<sup>17</sup>

단일 혹은 경도의 비뇨기계의 기형은 일생 동안 증상을 발현하지 않는 경우도 있지만,<sup>2</sup> 염색체이상이나 여타 장기의 동반 기형은 좋지 않은 예후의 지표로 작용할 수 있으므로,<sup>18</sup> 태아 비뇨기계 기형이 발견될 때에는 여타 장기의 기형이 동반되었는지 여부를 판별하는 것이 중요하다. 태아의 비뇨기계 기형은 심혈관계 기형을 비롯한 다양한 종류의 장기 기형을 동반할 수 있으므로 산전 초음파로 태아의 비뇨기계 기형을 발견하였을 때에는 태아 심초음파 등 동반 기형 유무를 판별하기 위한 여러 정밀한 검사의 시행 및 산모를 위한 산전상담과 분만 후의 신생아에 대한 적절한 치료가 필요할 것으로 사료된다.

본 연구는 1개 3차 병원에서 수집된 산모군을 대상으로 이루어져 비뇨기계 기형을 가진 태아가 타 장기기형을 동반할 가능성이 실제보다 높게 평가되었을 여지가 남아 있으며 또한 산전진찰을 통하여 태아 기형을 진단받을 경우 산모가 치료적 임신 종결을 선택하는 경우가 발생하여 명쾌한 결론을 짓기에 어려움이 있다. 이를 극복하기 위하여 더 많은 수의 산모와 태아들을 대상으로 여러 기관의 협력을 통한 정확한 자료의 수집과 지속적인 연구가 필요하다고 본다.

## 참고문헌

1. Levi S. Mass screening for fetal malformations: the Eurofetus study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 22: 555-8.
2. Thomas DF. Prenatally diagnosed urinary tract abnormalities: long-term outcome. *Semin Fetal Neonatal Med* 2008; 13: 189-95.
3. Mallik M, Watson AR. Antenatally detected urinary tract abnormalities; more detection but less action. *Pediatr Nephrol* 2008; 23: 897-904.
4. Hubert KC, Palmer JS. Current diagnosis and management of fetal genitourinary abnormalities. *Urol Clin North Am* 2007; 34: 89-101.
5. Luck CA. Value of routine ultrasound scanning at 19 weeks: a four year study of 8849 deliveries. *BMJ* 1992; 304: 1474-8.
6. Oliveira EA, Cabral AC, Pereira AK, Machado IN, Diniz JS, Lana AM, et al. Outcome of fetal urinary tract anomalies associated with multiple malformations and chromosomal abnormalities. *Prenat Diagn* 2001; 21: 129-34.
7. Kim EK, Song TB. A study on fetal urinary tract abnormality: antenatal ultrasonographic diagnosis and postnatal follow-up. *J Obstet Gynaecol Res* 1996; 22: 569-73.
8. Dillon E, Walton SM. The antenatal diagnosis of fetal abnormalities: a 10 year audit of influencing factors. *Br J Radiol* 1997; 70: 341-6.
9. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181: 446-54.
10. Grandjean H, Larroque D, Levi S. Sensitivity of routine ultrasound screening of pregnancies in the Eurofetus database. The Eurofetus Team. *Ann N Y Acad Sci* 1998; 847: 118-24.
11. Levi S. Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. *Prenat Diagn* 2002; 22: 285-95.
12. Stoll C, Clementi M; Euroscan study group. Prenatal diagnosis of dysmorphic syndromes by routine fetal ultrasound examination across Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 543-51.
13. Brumfield CG, Davis RO, Joseph DB, Cosper P. Fetal obstructive uropathies. Importance of chromosomal abnormalities and associated anomalies to perinatal outcome. *J Reprod Med* 1991; 36: 662-6.

14. Cocchi G, Magnani C, Morini MS, Garani GP, Milan M, Calzolari E. Urinary tract abnormalities (UTA) and associated malformations: data of the Emilia-Romagna Registry. IMER Group. Emilia-Romagna Registry on Congenital Malformations. Eur J Epidemiol 1996; 12: 493-7.
15. Pathak S, Lees CC. An update: Ultrasound structural fetal anomaly screening. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. In Press 2009.
16. Hoffman JI. Incidence of congenital heart disease: I. Postnatal incidence. Pediatr Cardiol 1995; 16: 103-13.
17. Czarniak P, Kosiak W, Chojnicki M, Król E, Zurowska A. Prevalence of congenital kidney and urinary tract anomalies in neonates and infants with congenital heart disease. Przegl Lek 2006; 63: 124-6.
18. Zeijl C, Roefs B, Boer K, Aronson D, van Amstel SP, Wolf H, et al. Clinical outcome and follow-up of sonographically suspected in utero urinary tract anomalies. J Clin Ultrasound 1999; 27: 21-8.

---

### = 국문초록 =

**목적:** 태아의 비뇨기계 기형과 이에 동반되는 기형의 종류 및 발생 빈도에 대하여 알아보고자 한다.

**연구 방법:** 1998년 8월부터 2008년 7월까지 연세대학교 의료원에서 산전 진찰 및 분만을 시행한 산모 중 비뇨기계 기형으로 진단된 태아에서 동반된 기형의 종류와 빈도를 조사하였다.

**결과:** 총 12,431명의 대상군 중 236명 (1.8%)의 태아에서 비뇨기계 기형이 진단되었으며, 그 중 25예에서 동반 기형을 가진 것으로 나타났다. 동반 기형의 종류로 가장 흔한 것은 심혈관계 기형으로 9예에서 관찰되었고, 그 외에 뇌혈관계와 소화기계를 비롯한 다양한 장기에서 동반된 기형이 있었다. 9명의 콩팥 무발생을 가진 태아 중에서 6예에서 동반 기형을 가진 것으로 나타나 비뇨기계 기형 중 타장기 기형을 동반하는 비율이 가장 높았다.

**결론:** 태아의 비뇨기계 기형이 발견된 경우, 심혈관계를 포함한 여러 장기의 기형이 있을 수 있으므로 세심한 산전 진찰과 상담 그리고 출산 후의 적절한 태아 치료가 필요할 것으로 사료된다.

**중심단어:** 비뇨기계, 태아기형

---