태아 신이상발육과 연관된 신장외기형

조선대학교 의과대학 산부인과학교실

이민영 · 정효영 · 최상준

Extra-renal anomalies associated with fetal renal dysgenesis

Min Young Lee, M.D., Hyo Young Jeong, M.D., Sang Joon Choi, M.D.

Department of Obstetrics and Gynecology, Chosun University School of Medicine, Gwangju, Korea

Objective: The purpose of this study is to evaluate other anomalies associated with the fetal renal dysgenesis and prognosis.

Methods: Level II sonography were reviewed in the pregnant women who had been diagnosed with fetal renal dysgenesis antenatally from March 1998 to February 2005. Diagnosis was confirmed by the autopsy or the postnatal studies including sonographic and radiologic evaluation.

Results: Thirty fetuses had a fetal renal dysgenesis. There were 2 cases of polycystic kidney, 4 cases of bilateral renal agenesis, 4 cases of unilateral renal agenesis, 3 cases of bilateral multicystic dysplastic kidney and 17 cases of unilateral multicystic dysplastic kidney. The common associated anomalies were congenital heart disease (7 cases), single umbilical artery (5 cases), imperforate anus (2 cases) and tracheo-esophageal fistula (2 cases). Hypospadias and scoliosis with hemivertebra were also noted.

Conclusion: The most common anomaly associated with renal dysgenesis was congenital heart diseases. If fetal renal dysgenesis is detected antenatally, fetal echocardiography should be performed.

Key Words: Renal dysgenesis, Congenital heart disease, Fetal echocardiography

서 론

선천성 신요로기형은 초음파검사를 통해 비교적 쉽게 발견되는 기형으로 단독으로 발생하거나 다발성 장기 이상과 연관된 증후군의 일부로 나타난다. 선천성 신요로기형의 범위는 신기형과 요관기형, 방광과 요도기형 등 광범위하게 포함되며 전체 태아 기형의 26.5%를 차지한다.^{1,2} 그 중에서도 태아 신이상발육 (fetal renal dysgenesis)은 신장이 발생하기 시작하여 정상 콩팥단위 (nephron)와 집합관 (collecting duct)으로 분화되는 과정의 장애를 말하는

것으로 신무형성 (renal aplasia), 신형성부전 (renal hypoplasia), 낭성질환 (cystic disease) 등 광범위한 이상 (anomaly)을 포함하고 있다.³ 이는 신, 요로기형의 24~52%에서 연관되고, 다른 여러 장기의 기형을 동반한다.^{4,5}

특히 신이상발육은 연관된 기형에 따라 태아에게 치명적인 영향을 미칠 수 있어 가능한 조기에 정확하게 진단하여 태아의 산전 관리에 대한 기준을 세우며 임신 유지의 여부와 분만의 시기와 방법, 최근 시행되는 자궁내태아 치료 등의 적절한 처치를 시행하는 것이 중요하다.

따라서 저자들은 산전 초음파검사를 통해 신이상발육에 따른 동반 기형을 알아보고 그에 따른 예후와의 연관성에 대해 연구해 보고자 하였다.

접 수 일 : 2009. 12. 30.
채 택 일 : 2010. 1. 26.
교신저자 : 최상준
E-mail : sjchoi@chosun.ac.kr

연구 대상 및 방법

결 과

1. 연구 대상

1998년 3월부터 2005년 2월까지 본원에서 산전 진찰을 시행한 임신부 중에서 산전 초음파검사에서 태아 신이상발육이 확인된 30명의 임신부에 대한 기록을 조사하여 후향적으로 연구하였다. 태아 신이상발육은 선천성 신요로기형의 정의에 따라 신무형성, 신저형성, 낭성질환 등으로 분류하였다.

2. 연구 방법

초음파 기기는 Accuvix XQ (Medison, Korea)와 ATL (Philips, Netherland)을 이용하였다. 모든 임신부는 태위와 양수양, 양두정골 직경 (biparietal diameter), 머리둘레, 복부 둘레와 대퇴골 길이를 초음파검사로 측정하고 뇌실과 심장의 사방단면, 척추와 위, 방광과 신장이상 유무를 관찰하였다. 신장의 경우는 축성 (axial)과 시상단면 (sagittal)을 관찰하였다. 30명의 임신부 중 염색체검사의 필요성과 과정, 합병증 등에 대한 설명을 듣고 보호자와 함께 동의한 26명의 임신부를 대상으로 염색체검사를 시행하였다. 분만 후 산전 초음파검사에서 태아 신이상발육이 의심되었던 신생아에게 초음파검사나 CT를 시행하거나 임신 종결 후 부검을 통해 태아 신이상발육을 확인하고 이와 연관된 다른 기형을 비교 분석하였다.

1998년 3월과 2005년 2월 사이에 산전 초음파검사를 시행한 임신부는 총 794명으로 이중 30예 (3.78%)에서 태아 신이상발육이 발견되었다. 임신부의 평균연령은 29.5세 (26~33세)였고, 태아 신이상발육이 초음파검사로 발견된 재태연령은 평균 24주 (17~36주)였다. 태아 성비는 남아 (19예)가 여아 (11예)보다 1.7배 많았다.

태아 신이상발육이 발견된 30예 중에서 다낭성신이형성 (multicystic dysplastic kidney)이 20예 (66.7%), 신무형성 (renal agenesis)이 8예 (26.7%), 다낭성신질환 (polycystic kidney disease)이 2예 (6.7%)였다 (Table 1). 태아 신이상발육에 따른 양측성 유무를 보면 다낭성신이형성이 발견된 20예 중 일측인 경우가 17예 (85.0%), 양측인 경우가 3예 (15.0%)에서 관찰되었다. 신무형성이 발견된 8예 중에서 일측인 경우가 4예 (50.0%), 양측인 경우가 4예 (50.0%)였고, 다낭성신질환이 발견된 2예 모두 양측에서 관찰되었다.

태아 신이상발육과 연관된 다른 기형은 심장기형이 7예 (38.9%)로 가장 많았으며 발견된 심장기형은 심실중격결손 (ventricular septal defect)이 6예, 팔로 4-징후 (Tetralogy of Fallot)이 1예였다. 그밖에 단일 제대동맥 5예 (27.8%), 항문결손 2예 (11.1%), 기관지식도폐쇄 2예 (11.1%), 요도하열 1예, 척추 만곡증을 동반한 이분척추 1예가 있었다 (Table 1).

양수과소증은 15예 (50%)에서 관찰되었으며 나머지 15예 (50%)는 정상이었다. VACTERL 연관 (association)은 5예였고 염색체검사를 시행한 경우는 총 26예로 모두 정상

Table 1. Extrarenal anomalies associated with fetal renal dysgenesis.

	MCDK (n=20)	RA (n=8)	PCK (n=2)	Total (n=30)
Cardiac anomlay	3	4	0	7 (38.9%)
SUA	3	2	0	5 (27.8%)
Imperforate anus	1	1	0	2 (11.1%)
TEA	1	1	0	2 (11.1%)
Others	2	0	0	2 (11.1%)
Total	10	8	0	18

MCDK: multicystic dysplastic kidney, RA: renal agenesis, PCK: polycystic kidney, SUA: single umbilical artery, TEA: tracheo-esophageal atresia, Others: hypospadias, scoliosis with hemivertebra.

소견을 보였다.

항문결손 2예와 요도하열 1예는 분만 후에 진단되었고 다른 예는 모두 분만 후 시행한 신생아의 초음파검사나 CT 촬영 결과 또는 임신 종결 후 시행한 부검 결과에서 산전 초음파검사를 통한 진단과 일치하였다.

고 찰

선천성 신요로기형은 재태연령 18~20주경 발견되는 선형성 기형의 20%를 차지하는 흔한 기형으로 초음파검사를 통해 비교적 쉽게 진단이 가능하다.^{6,7} 또한 조기에 정확하게 진단하게 되면 자궁내태아 치료나 산후 적극적인 신생아 관리를 미리 대비할 수 있으므로 주산기 이환율과 사망률을 낮출 수 있다는 점에서 그 진단적 의의가 있다.

다낭성신이형성은 신이형성의 대표적인 질환으로 심한 형태의 신피수질이형성 (corticomedullary dysplasia)을 말하며 육안적 검사에서 포도송이 모양을 보이고 신장 기능은 없다. 다낭성신이형성은 일측성이 3,000~5,000명 당 1명에서 산발적으로 발생하고, 양측성은 10,000명 당 1명 빈도로 흔배수체나 유전적인 성향을 보이며 발생한다.⁸ 성비에 있어서는 남아에서 여아보다 2.4배 더 흔하고 신장 이외 기형은 일측성에서 24%, 양측성에서 67% 연관된다고 알려져 있다.⁹

아직까지 명확하게 병인이 알려져 있지 않지만 신장 발달 과정에서 요관 폐쇄로 인한 신장 조직의 변형이 원인으로 보인다. 요관확대 (ureteral ectasia), 요관방광이행부협착 (ureterovesical stenosis)등을 함께 동반한 신이형성이 빈번하게 관찰되고 있기 때문이다.¹⁰ 초음파검사를 통한 양수량은 일측성인 경우 대체적으로 정상이지만 양측성인 경우 양수과소증이나 무양수증으로 나타난다. 이처럼 양수과소증이 동반되면 태아 구조를 관찰하기 어려우며 신장 무형성과 구분하기 힘들고 방광을 관찰할 수 없다.¹¹

또한 심장, 척추, 사지, 얼굴, 제대 등을 포함한 35%에 이르는 신장외기형을 동반하므로 다낭성신이형성에서 이를 자세히 검사해야 한다.¹¹ Lazebnik 등⁹의 보고에 따르면 다낭성신이형성 102예 중 10예 (9.8%)에서 염색체 이상이 발견되었고 10예 모두에서 신장외기형이 존재하는 결과를 보였다. 이들은 양측성 신이형성이 존재하거나 신장외기형을 동반하는 신이형성이 있을 경우 부모의 염색체검사가

반드시 필요하며 신장이나 신장외기형과 관계없는 일측성 신이형성은 염색체검사와 큰 연관성이 없다고 주장한다. 그러나 일측성 신이형성이 발견될 때 30~50%에서 반대측 신장의 이상이 있을 수 있으므로 반대측 신장을 자세히 관찰하는 것이 필수적이다.^{11,12} 다른 기형이 동반되지 않는 신이형성의 예후는 기형이 일측성인지 양측성인지에 따라 다르다. 양측성 신이형성은 양수량이 심하게 감소하거나 태아 신장 크기가 임신 기간 동안에 커지지 않는다면 태아는 폐저형성증의 합병증으로 인해 사망하는 등의 불량한 예후를 보인다. 또한 다낭성신이형성을 가진 소아에서는 드물게 renin에 의하여 고혈압이 생길 수 있고, 기질에서는 Wilms종양이 생길 수 있어 계속 혈압을 측정하고 1년에 1회 초음파검사로 추적 관찰해야 한다.

본 연구에서는 30예 중 20예 (66.7%)가 다낭성신이형성이었고 그 중에서 일측성이 17예 (85.0%), 양측성이 3예 (15.0%)였으며, 양수과소증이 존재한 6예 (30%)에서 예후가 좋지 않았다. 이와 함께 심장기형과 연관된 경우가 3예 (15%), 단일제대동맥 3예 (15%), 무공항문 1예 (5%), 기관지식도누공 1예 (5%), 요도하열 1예, 척추 만곡증을 동반한 이분척추 1예가 발견되었다.

신무형성은 일측 또는 양측 신장의 무형성을 의미하는 선천성 태아 기형으로 임신 4~6주의 배아기에 발생하는 발달 장애이다.¹³ 양측성 신무형성의 발생 빈도는 4,000명 출생에서 1명으로 비교적 드물며 일측성의 경우 1,000명 출생에서 1~2명으로 알려져 있다.¹⁴ 여아보다 남아에서, 단태아보다 다태아에서 더 흔하다. 심각한 양수과소증으로 인해 편평 안면, 양측성 폐저형성증, 만곡족 등의 기형이 보이는 경우를 Potter가 처음 보고한 이래, 양측성 신무형성은 1/2 이상에서 신요로계, 심혈관계, 척추, 무공항문 등의 기형을 동반한다고 알려졌다.^{15,16} 양측성 신무형성은 치명적인 기형으로 사산아의 33~40%에서 보고되며, 양측성 폐저형성증으로 인한 호흡곤란으로 주산기에 사망한다.¹⁷ 양측성 신무형성의 특징적인 산전 초음파검사 소견은 임신 14~16주 이후에 발생한 심한 양수과소증과 함께 태아 방광 및 양측 신장이 관찰되지 않는 것이 특징이다.¹⁸ 따라서 임신 16주 이후에 발견된 심각한 양수과소증의 경우 양측성 신무형성을 고려해서 초음파검사를 시행해야 한다.^{14,18} 다만 초음파검사는 양수가 적거나 없어 확인이 어려울 수 있으므로 양수를 주입하면 초음파검사를 통해 적절한 이미

지를 제공받아 신무형성뿐 아니라 동반 기형도 평가할 수 있다.¹⁹ 양측 신무형성이 확진되면 치료적 유산이 바람직한 데 이는 임신 중기부터 시작된 중증 양수과소증으로 인하여 폐저형성으로 태아가 사망하기 때문이다.

일측성 신무형성의 발생빈도는 1,000명 출생 당 1~2명으로 알려져 있다.¹³ 이들의 예후는 일측이 정상이면 생존에 무관하지만 일측이 다낭성신이형성이나 다낭성신질환이 있고 양수과소증을 동반한 경우 POTTER서열 (sequence)로 인해 태아는 사망한다. 일측성 신무형성인 경우는 같은 쪽에 비뇨생식기형의 동반이 흔한데 질중격, 쌍각자궁에서 같은 쪽의 질입구가 막힌 경우가 이러한 예이다. 특히 중복자궁의 43%에서 일측 신무형성이 동반되는 것으로 알려져 있다.²⁰

본 연구에서는 8예 (26.7%)에서 신무형성이 관찰되었고 그 중 심장기형과 연관된 경우 4예 (50%), 단일제대동맥과 연관된 경우 2예 (25.0%), 항문결손과 연관된 경우 1예 (12.5%), 기관지 식도폐쇄와 연관된 경우가 1예 (12.5%) 관찰되었다. 양측성 신무형성이 4예 (50%), 일측성이 4예 (50%)였고 이중 양수양이 정상이었던 1예 (12.5%)만 생존하였다.

다낭성신질환은 신장을 침범하는 가장 흔한 유전 질환으로서 상염색체 열성과 상염색체 우성인 다낭성신질환이 있다. 상염색체 열성 다낭성신질환은 전에는 유아 다낭성신질환으로 불리워졌던 질환으로 Potter type I 유아 다낭성신질환으로도 알려져 있다. 약 1~2만 명 출생 당 1명으로 발생하며 여자에서 더 흔하게 나타난다.²¹ 이 질환의 특징은 양측성이며 대칭적으로 신장이 커져 있고 신장의 모양은 유지된다. 상염색체 열성다낭성신질환은 유전자 전위가 알려져 있어 임신 11~12주에 융모막 생검을 통해 산전에 진단할 수 있고 멘델의 유전 법칙에 따라 25%의 재발률을 보인다. 신장의 증가된 에코 음영은 임신 초기 (12~16주 사이)에 발견되고 24주까지 신장 크기의 증가와 에코 음영의 증가를 보인다. 임신 중기부터 양수양이 점차 줄어들어 양수과소증을 보인다. 따라서 이 질환에 이환된 90% 정도의 신생아들이 양수과소증과 연관된 폐형성부전과 호흡기 합병증으로 사망한다.²² 또한 출생 시 나머지 신세뇨관과 간질이 정상 소견을 보이더라도 후에 간질의 섬유화와 신세뇨관의 위축이 일어나 신부전이 발생할 수 있다.²³ 치료는 고혈압의 철저한 관리와 지지요법이지만 약 50%에

서는 폐기능부전으로 사산하거나 주산기에 사망하게 되고, 일부 생존한 환아는 신부전이 생기기 전까지 수년간 생존할 수도 있다.³ 그러므로 산과 의사들은 양수 지수를 주의 깊게 관찰하고 부모에게 임신 중절 등의 대안을 제시하거나 임신부에게 영향을 줄만한 불필요한 시술은 하지 않는 것이 바람직하다.

상염색체 우성 다낭성신질환은 이전에 성인 다낭성신질환으로 명명된 것으로 열성 다낭성신질환보다 더 흔하며 이환된 유전자를 가진 1,000명 출생 당 1명 정도로 발생한다.²⁴ 그럼에도 열성 다낭성신질환보다 산전 진찰을 통한 발견이 적은 것은 이 질환의 증상이 주로 40~50대 성인이 되어 나타나기 때문이다. 이 질환은 양쪽 신장이 커져 있으나 초기에는 비대칭적으로 커져있기도 한다. 낭종의 크기는 일정하지 않고 단면상 신실질에 큰 낭종이 발견되며 이 낭종은 입방형의 상피로 덮힌 얇은 벽으로 되어있다. 상염색체 우성 다낭성신질환이 가족 중에서 발견되면 다른 아이도 초기에 발생할 가능성이 많다. 태아기에 발생한 질환의 재발률은 45%에 이른다고 보고된다.²⁵ 상염색체 우성 다낭성신질환을 가진 고혈압 임신부는 태아와 임신부에 합병증이 생길 위험이 높기 때문에 조기 진단하는 것이 중요하며 집중 관찰이 필요하다.²⁶ 이 질환의 예후는 양수과소증의 유무와 전에 이환된 아이의 경과에 따라 달라지며, 태아기나 출산 후 몇 달 안에 발견된 경우 43%가 1살 이전에 사망했다고 보고되고 있다.²⁵

본 연구에서는 다낭성신질환이 2예가 있었으며 양측성이었고 동반기형은 존재하지 않았다. 또한 양수과소증이 동반되어 2예에서 모두 사망하였다.

낭성신장기형 (cystic renal malformation)을 동반한 유전적인 증후군들은 Meckel-Gruber 증후군, 결절성경화증, Von Hippel-Lindau 증후군, Branchio-oto-renal 이형성, shortrib-polydactyly 증후군, Zellweger 증후군 등이 있다. 따라서 유전적인 성향을 보이고 다발성 신장외기형이 동반될 때 이들을 염두에 두고 의심해 본다면 진단과 산전상담 시 도움이 될 수 있다. 또한 유전이 되진 않지만 두 가지 이상의 형태학적 기형이 낭성신기형과 연관성을 가지고 일어나는 경우에는 Prune-belly서열, VATER연관, VACTERL연관 등을 생각하고 진단하는 것이 도움이 된다.²⁶ 신이상발육과 다른 기형의 관련성에 대한 Singh 등²⁷의 연구에 따르면 14년간 기형이 발견되어 부검을 시

행한 594명 중 36명이 신기형으로 밝혀졌는데 36명 모두에서 신장외기형이 연관된 것으로 밝혀졌다. 그 중 비노기계 기형이 연관된 경우가 가장 많은 28예, 근골격계기형 18예, 위장관기형 13예, 심장기형 10예, 중추신경계기형 6예, 중후군으로 밝혀진 경우가 5예였다고 보고하면서 신이상발육으로 진단된 경우 태아의 생존율에 영향을 미칠 수 있으므로 체계적인 초음파검사에 의한 접근이 필요하다고 주장하였다.

이상과 같은 연구 결과로 30예의 태아 신이상발육 중 다낭성신이형성이 가장 많았으며 신무형성, 다낭성신질환 순이었다. 기형이 양측성이고 양수과소증이 연관된 경우 예후가 좋지 않았고 신이상발육과 연관된 신장외기형 중에는 심장기형이 가장 빈도가 높은 것으로 나타났다. 또한 다낭성신이형성은 20예 중에서 10예에서, 신무형성은 8예 중에서 전부에서 동반 기형이 발견되었고 다낭성신질환은 동

반 기형이 관찰되지 않았다.

결론적으로 산전 초음파검사에서 태아 신이상발육이 발견되면 연관된 심장 질환 여부를 평가하기 위해서 태아 심초음파검사가 필요할 것으로 생각된다. 특히 태아 신이상발육은 조직 검사로 확진 할 수 있으나 산전 진찰에서 시행이 어려우므로 양측성의 유무와 유전 여부, 정밀 초음파검사를 통해 이들을 감별하고 동반 기형을 파악하여 향후 산전 진단이나 치료계획을 세우는데 도움이 될 수 있을 것으로 사료된다.

앞으로 본 연구는 실험군이 적고 후향적인 연구라는 한계를 가지고 있으므로 향후 대단위 전향적인 연구를 통해 선천성 신요로기형에 대해 활발하게 연구함으로써 주산기 이환율과 사망률을 낮출 수 있도록 적극적인 노력이 필요하리라 생각된다.

참고문헌

1. Ichikawa I, Kuwayama F, Pope JC, Stephens FD, Miyazaki Y. Paradigm shift from classic anatomic theories to contemporary cell biological views of CAKUT. *Kidney Int* 2002; 61: 889-98.
2. 강병현, 이진구, 정구현, 양정보, 김도영, 이윤이 등. 선천성 기형의 발생빈도와 산전초음파를 통한 선천성 기형의 진단에 관한 연구. *대한산부회지* 2004; 47: 2070-6.
3. 홍창의. 소아과학. 제8판. 서울: 대한교과서; 2004.
4. Atiyeh B, Hsumann D, Baum M. Contralateral renal abnormalities in patients with renal agenesis and non-cystic renal dysplasia. *Pediatrics* 1993; 91: 812-5.
5. Rudnik-Schöneborn S, John U, Deget F, Ehrich JH, Misselwitz J, Zerres K. Clinical features of unilateral multicystic renal dysplasia in children. *Eur J Pediatr* 1998; 157: 666-72.
6. Smith NC, Hau C. A six year study of the antenatal detection of fetal abnormality in six Scottish health boards. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106: 206-12.
7. Thomas DF. Prenatal diagnosis: does it alter outcome? *Prenat Diagn* 2001; 21: 1004-11.
8. Woolf AS, Winyard PJ. Advances in the cell biology and genetics of human kidney malformations. *J Am Soc Nephrol* 1998; 9: 1114-25.
9. Lazebnik N, Bellinger MF, Ferguson JE 2nd, Hogge JS, Hogge WA. Insights into the pathogenesis and natural history of fetuses with multicystic dysplastic kidney disease. *Prenat Diagn* 1999; 19: 418-23.
10. Rubenstein M, Meyer R, Bernstein J. Congenital abnormalities of the urinary system. I. A postmortem survey of developmental anomalies and acquired congenital lesions in a children's hospital. *J Pediatr* 1961; 58: 356-66.
11. Blane CE, Barr M, DiPietro MA, Sedman AB, Bloom DA. Renal obstructive dysplasia: ultrasound diagnosis and therapeutic implications. *Pediatr Radiol* 1991; 21: 274-7.
12. Zerres K, Mütcher G, Becker J, Steinkamm C, Rudnik-Schöneborn S, Heikkilä P, et al. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): molecular genetics, clinical experience, and fetal morphology. *Am J Med Genet* 1998; 76: 137-44.
13. Romero R, Cullen M, Grannum P, Jeanty P, Reece EA, Venus I, et al. Antenatal diagnosis of renal anomalies with ultrasound. III. Bilateral renal agenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1985; 151: 38-43.
14. Potter EL. Facial characteristics of infants with bilateral renal agenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1946; 51: 885-90.
15. Roodhooft AM, Birnholz JC, Holmes LB. Familial nature of congenital absence of severe dysgenesis of both kidneys. *N Eng J Med* 1984; 310: 1341-5.
16. Manning FA. The anomalous fetus. In: Manning FA. *Fetal medicine: Principles and Practice*. Norwalk, Conn.: Appleton & Lange, 1995; p.556-8.
17. Droste S, Fitzsimmons J, Pascoe-Mason J, Shepard TH, Mack LA. Size of the fetal adrenal in bilateral renal agenesis. *Obstet Gynecol* 1990; 76: 206-9.
18. Latini M, Curtis MR, Cendron M, Crow HC, Baker E, Marin-Padilla M. Prenatal failure to visualize kidneys: A spectrum of disease. *Urology* 1998; 52: 306-11.
19. 최상준, 조혜진. 양막 파수가 없는 임신 제 2삼분기 심한 양수과소증 여성에서 양수 주입술이 초음파 진단에 미치는 영향. *대한산부회지* 2004; 47: 1295-301.
20. 윤문희, 광민정, 김지은, 장문건, 주선하, 진진. 일측 질폐쇄를 동반한 중복자궁 1 예. *대한산부회지* 2004; 47: 1620-4.
21. Bean SA, Bednarek EJ, Primack WA. Aggressive respiratory support and unilateral nephrectomy for infants with severe perinatal autosomal recessive polycystic kidney disease. *J Pediatr* 1995; 127: 311-3.
22. Friedmann W, Vogel M, Dimer JS, Luttkus A, Buscher U, Dudenhausen JW. Prenatal differential diagnosis of cystic kidney disease and urinary tract obstruction: anatomic pathologic, ultrasonographic and genetic findings. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2000; 89: 127-33.
23. Gunay-Aygun M, Parisi MA, Doherty D, Tuchman M, Tsilou E, Kleiner DE, et al. MKS3-Related Ciliopathy with Features of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease, Nephronophthisis, and Joubert Syndrome. *J Pediatr* 2009; 155: 386-92.e1.

24. MacDermot KD, Saggar-Malik AK, Economides DL, Jeffery S. Prenatal diagnosis of autosomal dominant polycystic Kidney disease (PDK1) presenting in utero and prognosis for very early onset disease. J Med Genet 1998; 35: 13-6.
25. Chapman AB, Johnson AM, Gabow PA. Pregnancy outcome and its relationship to progression of renal failure in autosomal dominant polycystic kidney disease. J Am Soc Nephrol 1994; 5: 1178-85.
26. Kaffe S, Godmilow L, Walker BA, Hirshhorn K. Prenatal diagnosis of bilateral renal agenesis. Obstet Gynecol 1977; 49: 478-80.
27. Singh ZN, Dinda AK. Renal dysplasia: an autopsy study of associated congenital malformations. Indian J Pediatr 1998; 65: 311-8.

= 국문초록 =

목적: 본 논문은 초음파검사를 통해 태아 신이상발육과 연관된 신장외기형을 평가하고 예후를 알아 보기 위한 것이다.

연구 방법: 1998년 3월과 2005년 2월 사이에 산전 진찰을 시행한 임신부의 산전 초음파검사서 태아 신이상발육이 의심되는 임신부 중에서 분만 후 초음파검사나 CT를 시행하거나 임신 종결 후 부검을 통해서 확인된 경우를 대상으로 하였다.

결과: 태아 신이상발육을 가진 경우는 30예였다. 그 중 다낭성신장질환 2예, 양측성 신장무형성이 4예, 일측성 신장무형성이 4예, 양측성 낭성신장이형성 3예, 일측성 낭성신장이형성 17예가 발견되었다. 신이상발육과 연관된 신장외기형은 선천성 심 질환이 7예로 가장 흔하게 발견되었으며, 단일제대동맥 5예, 무공항문 2예, 기관식도폐쇄 2예가 있었다. 다른 연관된 기형은 요도하열, 척추만곡증을 동반한 이분척추 등이 있었다.

결론: 선천성 심장기형은 태아 신이상발육과 연관된 가장 흔한 기형이다. 따라서 산전 진찰에서 태아 신이상발육이 발견되면 태아 심초음파검사를 시행하는 것이 좋다.

중심단어: 신이상발육, 심기형, 심초음파