

구순열 태아에서 3D 산전 초음파를 이용한 치조열 및 구개열의 동반 유무 진단 및 산전상담

고경석¹ · 김 훈¹ · 최종우¹ · 원혜성² · 김선권²

울산대학교 의과대학 성형외과학교실¹, 산부인과학교실²

Prenatal Diagnosis of Accompanying Alveolar Cleft and Cleft Palate in Fetuses with Cleft Lip Using Prenatal 3D Sonographic Identification and Antenatal Counseling

Kyung Suck Koh, M.D.¹, Hoon Kim, M.D.¹,
Jong Woo Choi, M.D.¹, Hye Sung Won, M.D.²,
Sun Kwon Kim, M.D.²

Department of ¹Plastic Surgery, ²Obstetrics, University of Ulsan, College of Medicine, Seoul, Korea,

Purpose: Cleft lip and/or palate is the most common congenital facial anomaly whose incidence is about 1 in 500~1000 live births. As this anomaly may be associated with the serious chromosomal anomalies or the multiple organ abnormalities resulting in the fetal loss or perinatal maternal morbidity and mortality, careful prenatal counseling with early and accurate detection is important. Although conventional prenatal ultrasound(US) examination in midterm pregnancy has been applied for screening of cleft lip, there are definite limitations in the diagnosis of accompanying cleft palate or alveolar cleft. We applied high-resolution 3D US along the serial axial, coronal and sagittal plane so that we could diagnose the cleft palate and/or alveolar cleft in fetuses with cleft lip.

Methods: From May 2005 to September 2005, 20 fetuses with cleft lip were examined with prenatal 3D US. Average maternal age was 28.8 years old(24 - 35 years old), and average gestational age was 24.8 weeks(17.6 to 34.2 weeks). Consecutive axial, coronal and sagittal multislice view were obtained via prenatal 3D US examination and diagnosis of cleft palate and/or alveolar cleft in cleft lip fetuses was followed.

Results: With noninvasive and safe prenatal 3D US examination, 17 of 20 cleft lip fetuses were demonstrated to have cleft palate and/or alveolar cleft. Prenatal counseling according to the result was made.

Conclusion: Existing prenatal US examination is suitable for screening the cleft lip fetuses but has limitation in identifying the related existence of cleft palate and/or alveolar cleft. Authors verify the presence of cleft palate and/or alveolar cleft acquiring the successive multislice axial, coronal, and sagittal view with prenatal 3D US examination. Therefore, prenatal 3D US examination could be regarded as a noninvasive and secure screening modality in fetuses with cleft lip for confirming whether cleft palate and/or alveolar cleft is accompanied.

Key Words: Cleft lip and/or palate, Alveolar cleft, Prenatal 3D ultrasound examination

I. 서론

구순 구개열은 안면기형 중 가장 흔한 기형으로 그 발생빈도가 1000명 출생 당 1-2명에서 발견될 정도로 높고, 복합 기형 및 염색체 이상이 동반될 경우 자연 유산 및 사산을 초래할 수도 있어 산모에게 치명적인 위해를 끼칠 수 있으므로, 산전진단을 통한 산모 및 가족들과의 산전상담과 그에 따른 적절한 치료가 중요시되는 질환이다.¹⁻⁶ 이에 따라 산전에 구순 구개열 기형을 진단하고자 하는 시도가 지속되어 왔으며, 각종 양수검사, 초음파, MRI 등이 사용되어 왔다. 특히 산전 초음파 진단 기술의 발전으로 임신 중기의 산전 초음파 진단이 보편화 되어가고 있으며, 최근에는 3D 초음파 검사를 이용한 진단도 도입되어 사용되고 있다.⁷

통상적인 산전 검사에 안면부위가 포함되지 않았던 시기에는 구순 구개열 진단률이 극히 낮았으나, 이후 각종 진단기술의 발달과 함께 진단률이 점차 높아져, Stoll 등에 따르면 1979년부터 1989년까지 5.3%이던 진단률이 1989년부터 1998년까지는 26.5%로 향상되었다고 보고된 바 있다.¹ 하지만, 산전 구순 구개열을 진단하는 방법으로 가장 널리 사용되어온 기존의 초음파 검사는 기기 자체의 해상도 및 검사자의 술기상의 문제로 그 한계가 명확하여, 구순열의 경우 진단률이 저자들에게 따라 차이는 있으나 20-30% 정도로 알려져 있으며, 특히 단독으로 존재하는 구개열의 진단률은 현저히 낮은 것으로 알려져 왔다.¹⁻³ 이는

Received August 3, 2006
Revised December 17, 2006

Address Correspondence: Kyung Suck Koh, M.D., Department of Plastic Surgery, Asan Medical Center, Songpa-gu, Poongnap2-dong, 388-1, Seoul 138-736, Korea. Tel: (02) 3010-3600 / Fax: (02) 476-7471 / E-mail: kskoh@amc.seoul.kr

구순열의 경우 기존의 산전 초음파 진단으로 비교적 정확하게 그 정도와 범위를 진단할 수 있으나, 구개열 및 치조열의 경우에는 초음파기기 자체의 해상도의 한계와 초음파 검사 시 여러 골 구조물들이 중첩현상을 일으키는 태아의 잇몸 및 입천장의 해부학적인 특성 때문으로 알려져 있다. 이로 인해 기존의 2D/3D 산전 초음파 검사로는 구개열의 양측성 유무 판별이나 경구개 부위의 이상유무를 진단하는데 있어 그 정확성이 떨어지는 것으로 알려져 왔다. 이러한 진단상의 어려움으로 인해 출산 후 태아의 상태를 정확히 예측하는데 장애가 되어 왔고, 그에 따른 산전상담에도 어려움이 있어 왔다. 이에 저자들은 지난 10년간 급속도로 발전한 초음파 기기와 초음파 술기를 바탕으로 3D 산전 초음파를 이용하여 구순열이 진단된 태아에서 구개열 및 치조열의 동반 유무를 확인하고 그에 따른 적절한 산전 상담을 산모와 보호자에게 시행하고자 하였다.

II. 재료 및 방법

2005년 5월부터 2005년 9월까지 본원에서 산전 초음파

를 시행한 총 1577명 중 구순열로 진단된 20명(1.3%)의 태아를 대상으로 3D 산전 초음파 검사를 시행하였으며, 검사 당시 산모의 평균 연령은 28.8세(24 - 35), 태아의 평균 재태 연령은 24.8주(17.6 - 34.2)였다. 구순열이 진단되지 않은 채 치조열 및 구개열 단독으로 진단된 경우는 없었다. 초음파 검사 시 ACCUVIX XQ(Medison, Korea) 초음파 기종을 사용하였다. 임신 중기 산전 3D 초음파 검사시 구순열이 확인된 태아들에서 구개열 및 치조열의 진단을 위해, 초음파 검사 시술자가 태아의 안면부 전방에서 후방까지 일정 간격의 연속된 축상면(axial view), 관상면(coronal view), 시상면(sagittal view) 영상을 획득하여 구순열이 존재하는 태아에서 구개열 및 치조열의 동반 여부를 확인하였다.

III. 결 과

본원에서는 임신 17주에서 35주 사이에 3D 산전 초음파 검사를 시행하여 20명의 구순열 태아 중 17명(85%)에서 비침습적이고 안전하게 구개열 및 치조열의 동반 여부를 확인할 수 있었다(Table I). 17명의 태아에서 출생 후 구순

Table I. Prenatal Diagnosis of Cleft Lip(CL) and Accompanying Alveolar Cleft(CA), Cleft Palate(CP)

Case no	Maternal age(year)	Gestational age(week)	Diagnostic description	Antenatal counselling(AC) & delivery(D)
1	25	21.5	CL & CP	AC- / F/U loss
2	26	21.3	CL & CA	AC- / F/U loss
3	28	21.6	CL & CP, autopsy	AC+ / Intrauterine fetal death
4	33	24.6	CL & CP	AC- / F/U loss
5	30	29.6	CL & CP, CA	AC+ / D+
6	25	24.1	CL & CA	AC- / D+
7	28	20.5	CL & CP, R/O CA	AC- / F/U loss
8	35	26.3	CL & CP, CA	AC- / Abortion
9	29	28.4	CL & CP	AC+ / F/U loss
10	24	20.2	CL & CP	AC+ / D+
11	30	23.5	CL & CA	AC+ / D+
12	33	17.6	CL & CP	AC- / F/U loss
13	24	23.3	CL & CP	AC+ / D+
14	32	30.6	CL & CP, Horseshoe kidney, dizygotic twin	AC+ / D+
15	26	34.2	CL & CP, facial cleft	AC+ / D+
16	30	27.2	CL & CP, Prenatal MRI under permission	AC+ / D+
17	32	23.1	CL & CP, Chromosomal anomaly, autopsy	AC- / Therapeutic abortion

* CL: cleft lip, †CP: Cleft palate, + CA: Alveolar cleft, †AC: Antenatal counseling

** D: Delivery

열에 동반된 구개열 및 치조열의 진단이 확인되었으며, 이들 중 9명의 태아는 3D 산전 초음파 검사 결과에 따라 출생 전 산전 상담을 시행하였다. 출생 전 산전 상담을 시행하지 않은 8명의 태아 중에서는 1명만이 분만 후 교정수술이 시행된 반면, 출생 전 산전 상담을 시행한 9명의 태아 중 7명에서 분만 후 교정수술이 시행되었고 지속적으로 경과관찰이 이루어지고 있다. 출생 전 산전 초음파로 구순열 및 구개열, 치조열이 진단되어 산전 상담을 시행한 9명의 태아들 중 1명은 임신 중 자궁 내 사망하였고, 1명은 분만 후 산모 및 보호자가 임의로 진료를 중단하였다. 반면에 산전 상담을 시행하지 않은 8명의 태아들 중 1명만이 분만 후 교정술을 시행받고 외래 통원치료 중이며, 동반된 염색체 이상에 따른 치료적 유산이 1명, 산모와 보호자가 임의로 타 의료기관에서 유산을 시행한 것이 1명이었고, 나머지는 임의로 진료를 중단하였다. 산전 초음파 검사로 산전진단 후 산모 및 가족의 동의하에 MRI로 확인 진단한 경우가 1명 있었다.

증례 1

임신 23.1주에 3D 산전 초음파를 이용하여 태아의 안면부 전방에서 후방으로 연속적인 측상면, 관상면, 시상면 초음파 영상을 획득하여 구순열에 동반된 치조열을 진단하였다(Fig. 1).

증례 2

임신 25.3주에 3D 산전 초음파를 이용하여 태아의 전방에서 후방으로 연속적인 관상면 초음파 영상을 획득하여 구순열에 동반된 구개열을 진단하였다(Fig. 2).

증례 3

임신 27.2주에 3D 산전 초음파로 태아의 안면부 전방에서 후방으로 연속적인 측상면, 관상면, 시상면 초음파 영상을 획득하여 구순열에 동반된 구개열을 진단한 후 산모 및 산모 가족의

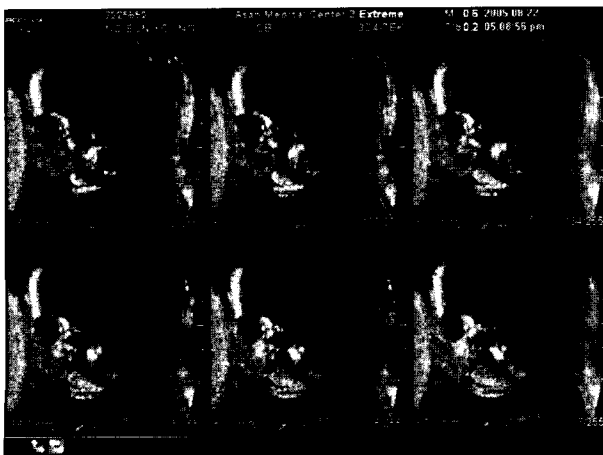


Fig. 1. Serial coronal view of 3D prenatal US.



Fig. 2. Coronal cut of diagnosed cleft palate.



Fig. 3. Diagnosis of accompanying cleft palate by prenatal MRI.

동의하에 산전 MRI 검사를 통해 이를 확인하였다(Fig. 3).

IV. 고 찰

임신 중기에 3D 산전 초음파를 이용하여 구순열 태아를 선별하는 검사는 특히 고위험군 산모에서는 정례화된 검사로서, 최근에는 그 대상이 저위험군 산모들로까지 확대되고 있다.^{1,2,6-8} Tullio Ghi 등은 3D 산전 초음파 검사를 통해 구순열 및 구개열로 진단받은 6명의 태아를 대상으로 산전 MRI 검사를 시행하여 태아안면부의 측상면, 관상면, 시상면 영상을 연속적으로 확인하는 방법을 통하여, 구개열의 정도 특히 기존의 초음파 검사로는 판단에 한계가 있었던 경구개의 침범정도를 확인할 수 있음을 보고한 바 있다.⁴ 하지만, 이 연구의 경우 임신 30주에 MRI를 시행한 보고였으며, 선별검사로 사용하기에는 비용효과적 측면 및 검사시간 등에서 어려움이 있다. Campbell 등은 기존의 3D 산전 초음파에서 새로운 plane view인 Reverse face view를 고안하여 총 8명의 Isolated cleft palate를 진

단하였다고 보고한 바 있다.⁹ 저자들은 임신 중기에 3D 산전 초음파 검사를 시행하여 연속된 측상면, 관상면, 시상면 초음파 영상을 획득하여 구순열이 진단된 태아에서 구개열 및 치조열의 동반여부를 확인할 수 있었다. 이러한 초음파 검사의 진단률은 저자들에 따라 큰 차이를 보이는데, 이는 초음파 검사의 특성상 술자의 기술 정도에 의존되는 측면이 강하기 때문인 것으로 알려져 있다. 저자들은 이번 조사에서 3D 산전 초음파 검사가 MRI에 비하여 비용효과적 측면 및 시간 효율면에서 우수할 뿐 아니라, 높은 민감도와 비교적 정확한 진단률을 나타냄을 확인할 수 있었다. 또한 지금까지 진단에 어려움이 있었던 구개열, 치조열의 경우에도 연속적인 측상면, 관상면, 시상면의 영상을 획득하여 구순열에 동반된 구개열 및 치조열의 유무와 그 개열의 정도를 파악할 수 있었다. 그러나 이러한 산전진단에 따르는 문제점도 있다. 우리나라는 동양 문화권의 영향을 받고 있는 특성상 기형아 출산과 관련된 인공유산의 비율이 높음은 주지의 사실이다. 따라서 이러한 산전진단을 행함과 동시에 저자들은 산부인과와의 협진을 통해 산모 및 보호자와의 산전 상담을 시행하고, 온라인 및 오프라인을 이용한 구순 구개열 환아 산모 및 보호자들의 모임을 통해 정보를 교환하게 하고 정신적인 위안을 얻을 수 있도록 유도하여 구순 구개열이 '미용적인 기형'임을 인식시켜 불필요한 유산을 예방하고자 하였다. 또한 산전 상담시 향후의 장기적인 치료계획에 대한 설명을 추가하여 구순 구개열, 치조열 태아의 보호자들로 하여금 심리적인 안정을 얻을 수 있도록 노력하였다. 그럼에도 불구하고 국가별, 문화권별로 차이는 있으나, 안면기형에 보다 관대한 서양에 비해 국내에서는 아직도 그 인식의 개선이 충분히 이루어지지 않고 있어 구순 구개열 환아를 임신한 경우 임신중절을 하는 빈도가 높아 윤리적인 문제가 부각될 수 있을 것이다. 실제로 본 교실에서 3D 산전 초음파로 구순열에 동반된 구개열 및 치조열을 진단 받은 태아들 중 적절한 산전 상담을 받은 9명 중 7명에서는 정상분만을 통한 교정수술이 이루어진 반면, 산전 상담을 시행 받지 않은 8명 중에서는 1명에서만 정상분만 및 교정수술이 이루어졌고, 5명은 임의로 외래진료를 중단하여 추적관찰이 이루어지지 않았고, 1명은 치료적 유산을, 다른 1명은 타 의료기관에서 인공유산을 시행한 것으로 조사되었다. Claude 등의 보고에 따르면 유럽에서 임신 중기 산전 초음파를 통해 구순 및 구개열을 진단 받은 산모들 중 임신중절을 시행한 산모는 11.9%였으며 대다수가 다발성 기형 혹은 염색체 이상을 동반한 경우에 국한되었다.¹ 또한 1996년부터 1998년까지 유럽 12개국, 총 20개의 선천기형 환아 등록기관에 등록된 선천 기형 환아들 중 구순열 및 구개열로 진단된 환아들을 대상으로 한 Clementi 등의 보고에 따르면 3D

산전 초음파를 통해 구순열 및 구개열을 진단 받은 산모들 중 총 13%만이 임신중절을 시행하였고, 동반된 다발성 기형이나 염색체 이상이 없이 구순, 구개열의 단독진단만으로 임신 중절을 선택한 산모는 751명 중 3명에 불과했다. 이는 우리나라에서의 구순열, 구개열, 치조열 등에 대한 인식의 개선이 시급함을 드러내는 동시에 임신 중기의 3D 산전 초음파를 통한 조기진단에 이은 산전 상담의 중요성을 보여준 결과라 하겠다. Davalbhakta와 Hall에 따르면 85%의 산모가 산전 초음파 결과에 따른 산전상담을 통해 구순 구개열 환아를 분만하는데 정신적인 준비를 할 수 있어 도움이 되었다고 보고하고 있으며² 이를 위해서는 정확하고 신속한 산전 조기진단이 중요한 전제라 하겠다. 또한 제한적이긴 하지만 조기 산전진단에 따라 발달된 비디오 내시경 영상기술의 도움으로 태아 내시경을 통한 수술적 접근법(feto-endoscopic approach)을 통해 구순 구개열의 자궁내 교정을 시도하여 흉터없는 태아의 상처치유 및 골치유(scarless fetal wound healing & bone healing)를 유도하고 태아 및 산모의 이환률을 유의하게 줄일 수 있다는 보고도 있으므로,¹⁰ 3D 산전 초음파를 통한 구순열에 동반된 구개열 및 치조열의 조기진단은 더욱 중요하다 하겠다. 한편 최근 부각되고 있는 MRI를 통한 구순열 환아에서의 구개열 및 치조열 동반유무의 진단은 그 비용 효과적인 측면에서 재고의 여지가 있으므로 선별검사로 사용하기보다는 산모 및 산모의 보호자들과의 산전상담을 통한 동의하에, 제한적으로 구개열 및 치조열의 이환범위를 예측하고 그에 따른 향후의 치료계획을 확립하는데 도움을 줄 수 있도록 이용되어야 할 것이다.

V. 결 론

기존의 3D 산전 초음파 검사는 구순열 태아를 선별할 수는 있었으나 구개열 및 치조열의 동반 여부를 판정하는데에는 한계가 있었다. 저자 등은 3D 산전 초음파를 사용하여 연속된 측상면, 관상면, 시상면 초음파 영상을 획득하여, 구순열이 진단된 태아들에서 구개열 및 치조열의 동반여부를 확인할 수 있었다. 3D 산전 초음파 검사는 비침습적인 검사로 안전하면서도 신속하게 구순열 태아에서의 구개열 및 치조열의 동반 여부를 진단할 수 있는 검사로 특히 가족력이 있거나 다른 선천기형이 동반된 태아를 출산한 경험이 있는 고위험군 산모에서, 출산 전후의 산모 및 산모 가족과의 상담과 출산 후의 치료와 관련하여 도움을 줄 수 있고, 검사 결과에 따라 적절한 산전 진단을 시행하여 정상적인 분만을 유도하고 산모의 정신적 안정을 도모할 수 있는 선별 검사로서 유용하게 사용될 수 있을 것으로 생각된다.

REFERENCES

1. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth M: Evaluation of prenatal diagnosis of cleft lip/palate by fetal ultrasonographic examination. *Ann Genet* 43: 11, 2000
2. Davalbhakta A, Hall PN: The impact of antenatal diagnosis on the effectiveness and timing of counseling for cleft lip and palate. *Br J Plast Surg* 53: 298, 2000
3. Clementi M, Tenconi R, Bianchi F, Stoll C: Evaluation of prenatal diagnosis of cleft lip with or without cleft palate and cleft palate by ultrasound: experience from 20 European registries. *Prenat Diagn* 20: 870, 2000
4. Ghi T, Tani G, Savelli L, Colleoni GG, Pilu G, Bovicelli L: Prenatal imaging of facial clefts by magnetic resonance imaging with emphasis on the posterior palate. *Prenat Diagn* 23: 970, 2003
5. Rotten D, Levailant JM: Two and three dimensional sonographic assessment of the fetal face. 2. Analysis of cleft lip, alveolus and palate. *Ultrasound Obstet Gynecol* 24: 402, 2004
6. Tonni G, Centini G, Rosignoli L: Prenatal screening for fetal face and clefting in a prospective study on low-risk population: can 3- and 4-dimensional ultrasound enhance visualization and detection rate? *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 100: 420, 2005
7. Lee W, Kirk JS, Shaheen KW, Romero R, Hodges AN, Comstock CH: Fetal cleft lip and palate detection by three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 16: 314, 2000
8. Kang JH, Koh KS, Yoo SJ, Won HS, Lee IS, Kim A: Prenatal sonographic diagnosis of cleft lip, palate. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 24: 943, 1997
9. Campbell S, Lees C, Moscoso G, Hall P: Ultrasound antenatal diagnosis of cleft palate by a new technique: the 3D 'reverse face' view. *Ultrasound Obstet Gynecol* 25: 12, 2005
10. Papadopoulos NA, Papadopoulos MA, Kovacs L, Zeilhofer HF, Henke J, Boettcher P, Biemer E: Fetal surgery and cleft lip and palate: current status and new perspectives. *Br J Plast Surg* 58: 593, 2005