

## 선천성 식도폐쇄 환자의 동반기형

계명대학교 의과대학 동산의료원 소아외과

백진오 · 정은영 · 박우현 · 최순옥

### 서 론

선천성 식도폐쇄 및 식도기관루는 대략적으로 신생아 3,500명 당 1명이 발생하는 질환으로 지역 및 인종에 따라 그 빈도의 차이가 있는 것으로 알려져 있으며 국내에서는 14,000명당 1명으로 발생하는 것으로 보고하고 있다<sup>1,2</sup>. 이 질환은 40%의 환자에서 단독으로 발생하고 60%의 환자에서는 다른 기관의 선천성 기형과 동반되어서 나타나는 경우가 많아 수술적인 치료 전 이에 대한 조사가 필수적이나 동반기형의 빈도 및 종류에 대해서는 문헌마다 차이를 보이고 있다. 따라서 저자들은 식도폐쇄 및 식도기관루에 따르는 동반기형의 종류와 이에 대한 빈도에 대해서 알아보려고 하였다.

### 대상 및 방법

1999년 1월부터 2010년 7월까지 계명대학교 동산병원 소아외과에 입원한 신생아 중

접수일: 11/5/16 게재승인일: 11/8/3  
교신저자: 최순옥, 700-712 대구시 중구 동산동 194  
번지 계명대학교 의과대학 동산의료원 외과  
Tel : 053)250-7323, Fax : 053)250-7322  
E-mail: choi1635@dsmc.or.kr

선천성 식도폐쇄 및 식도기관루로 진단된 42명을 대상으로 하였다. 환아들의 의무기록 분석을 통한 후향적 연구를 진행하였으며 성별, 재태기간, 출생 체중, 분만력 등의 병력과 수술소견을 바탕으로 하였다. 수술 전 시행하였던 단순흉부방사선, 심초음파, 복부 및 비뇨기계 초음파, 염색체 검사 등을 통해 확인된 동반기형에 대한 조사도 함께 시행하여 크게 심혈관계, 비뇨기계, 위장관계, 척추 및 사지, 신경계 및 염색체 이상으로 구분하였고 각각의 세부 기형을 기술하였다. VACTERL 연관 기형(VACTERL association)은 식도폐쇄 및 기관식도루 외에 2가지 이상의 VACTERL 범주(VACTERL-spectrum)에 포함되는 기형을 동반하였을 때로 정의하였고, VACTERL를 모두 갖추었을 경우를 전 VACTERL (full VACTERL)라 하여 그 빈도를 조사하였다.

### 결 과

#### 1. 환아들의 특성(Table 1)

총 42명의 환자중 남자는 25명, 여자는 17명으로 남녀 비율은 1.47:1로 남아에서 약간

Table 1. Demography of All Patients with Esophageal Atresia with Tracheoesophageal Fistula

Descriptive Factors	Values (N)	
Sex	Male	25
	Female	17
Gestational Age	< 38 weeks	18
	≥ 38 weeks	24
	Median	38 weeks (30~42 weeks)
Birth Weight	< 2,000 g	9
	2,000~2,500 g	11
	≥ 2,500 g	22
Mean Birth Weight	2,600g (1080~3,200g)	
Maternal polyhydroamnios	21.4 % (9/42)	
Gross Type C of EA/TEF	100 %	
Isolated EA/TEF	19 % (8/42)	

더 많았다. 재태기간의 중간값은 38주(30주~42주)였으며, 이들 중 만삭아는 34명, 미숙아는 8명이었고 출생시 평균 체중은 2600g(1080g~3200g)이었다. 모체 양수과다증은 21.4%에서 관찰되었다. 연구기간 동안 발생한 식도폐쇄 환아 42명은 모두 Gross C형을 보였다. 다른 선천성 기형의 동반 없이 식도폐쇄 및 식도기관루 단독으로 발생한 경우는 8명(19%)이었다.

## 2. 동반기형(Table 2)

총 42명의 식도폐쇄 및 식도기관루 환아들 중 34명(81%)에서 적어도 하나 이상의 다른 선천성 기형을 동반하고 있었다. 이 중 심혈관계 기형이 가장 많아 31명(73.8%)에서 확인되었으며 한가지 심혈관계 기형을 가진 환아는 13명이었고, 29명에서는 2가지 이상의 심혈관계 기형이 관찰되었다. 심혈관계 기형 중 가장 많이 차지하는 것은 심방

중격결손(22명, 35.5%), 폐동맥관개존증(16명, 25.8%), 심실중격결손(14명, 22.6%)의 순이었으며 그 외에도 팔로사징(4명, 6.5%), 우측대동맥궁(2명, 3.2%)을 보였다. 양대혈관 좌심실기시증(double outlet left ventricle), 심장내 폐정맥 순환장애, 대동맥궁 단절(interrupted aortic arch), 대동맥기승(overriding aorta)은 각각 1명이었다. 심장기형을 동반하는 환아 31명 중 20명(47.6%)에서는 혈액학적으로 문제가 없는 심장기형이거나 추적관찰 중 완전폐쇄를 확인하였으며, 수술 받았거나 심장기형으로 사망한 경우는 9명(21.4%)이었다. 수술 받거나 사망한 9명을 분석하였을 때 심실중격결손 5명, 심방중격결손 4명, 팔로사징 4명, 대동맥궁 단절, 대동맥기승이 각각 1명이었다.

위장관계 기형은 10명(23.8%)에서 동반하였다. 이 중 항문직장기형이 7명으로 가장 많았으며 고위기형3명, 저위 기형 4명이었다.

Table 2. Overall Incidence of Anomalies Associated with Esophageal Atresia with Tracheoesophageal Fistula

Types	N	%
Cardiovascular	31	73.8
Atrial Septal Defect	22	52.9
Patent Ductus Arteriosus	16	38.1
Ventricular Septal Defect	14	33.3
Tetralogy of Fallot	4	9.5
Right Descending Aorta	2	4.8
Double Outlet LV	1	2.4
Intracardiac TAPVR <sup>1</sup>	1	2.4
Interrupted Aortic Arch	1	2.4
Overriding Aorta	1	2.4
Gastrointestinal	10	23.8
Anorectal Malformations	7	16.7
Duodenal Atresia	2	4.8
Hypertrophic Pyloric Stenosis	1	2.4
Vertebral	5	11.9
Sacral Dysplasia	1	2.4
Hemivertebra	1	2.4
6 Lumbar spine	1	2.4
7 Lumbar spine	1	2.4
13 Thoracic, 7 Lumbar, and 6 Sacral spine	1	2.4
Extremities	5	11.9
Polydactily	3	7.1
Thumb dysplasia	1	2.4
Metacarpal dysgenesis	1	2.4
Short Radius & Ulnar	1	2.4
Neurologic	5	11.9
Ependymal Cyst	2	4.8
Choroid Plexus Cyst	1	2.4
Congenital Trigenocephaly	1	2.4
Hydromyelia	1	2.4
Genitourinary	4	9.5
Single Kidney	2	4.8
Hydronephrosis	1	2.4
Ectopic Kidney	1	2.4
Nephrocalcinosis	1	2.4
Chromosomal	2	4.8
Trisomy 21	1	2.4
Trisomy 18	1	2.4
Subglottic stenosis	2	4.8

<sup>1</sup>Total anomalous pulmonary venous return

그 외 십이지장폐쇄증은 2명, 유문협착증이 1명이었다. 비뇨기계 기형은 4명(9.5%)에서 동반하였고 단신증(single kidney) 2명, 수신증과 신석회화(nephrocalcinosis)가 각각 1명이었다. 척추기형은 5명(11.9%)에서 7개가 관찰되었으며 천추골 이형성증(sacral dysplasia), 반척추(hemivertebra), 요추의 개수가 6개 및 7개인 경우가 각각 1명이고 한 환자에서는 흉추의 개수가 13개, 요추 7개, 천골 6개인 소견을 보였다. 사지기형은 5명(11.9%)에서 6개가 동반되었고 다지증이 3명, 중수골 이형증(metacarpal dysgenesis) 1명, 짧은 요골 및 척골과 엄지이형성이 동반된 경우가 1명이었다. 총 5명(11.9%)에서 신경계 기형이 동반되었는데 뇌실막낭(ependymal cyst)이 2명이었으며, 맥락얼기낭종(choroid plexus cyst), 삼각두(trigonocephaly), 수척수증(hydromyelia)이 각각 1명이었다.

VACTERL 연관기형은 총 10명(23.8%)에서 있었다. 식도폐쇄 및 식도기관루를 제외한 VACTERL 범주의 기형을 2개 동반하는 경우가 5명(11.9%), 3개 동반하는 경우 2명(4.8%), 4개 동반하는 경우가 1명(2.4%)이었고, 전 VACTERL는 2명(4.8%)이었다. VACTERL와 신경계 기형을 제외한 다른 기형들은 성문하협착(subglottic stenosis) 2명, 소이증(microotia) 1명, 단일제대동맥(single umbilical artery)이 1명이었다. 염색체 이상은 2명이 있었고 21번 삼염색체증(trisomy 21)과 18번 삼염색체증(trisomy 18)이 각각 1명이었다.

## 고 찰

신천성 식도폐쇄 및 기관식도루는 출생아 10,000명당 2.55명 혹은 2.96 명에서 발생한다고 알려져 있으나 대한 소아외과학회에서 조사한 국내 발생빈도는 출생아 14,385명당 1명이 발생하는 것으로 나타나 서구에 비해 그 빈도는 적은 편이다<sup>1-4</sup>. Robert 등<sup>5</sup>과 Torfs 등<sup>6</sup>에 의하면 남녀비는 1.1: 1 혹은 1.63:1로 남아에서 약간 더 많은 빈도를 보이고, 대한소아외과학회를 대상으로 실시한 박 등<sup>2</sup>이 조사한 국내 자료는 1:1.1로 여아에서 약간 더 높은 발생을 보였다. 국내에서의 조사가 대규모 인구집단을 대상으로 한 것은 아니라고 하더라도 이 질환의 발생 빈도 및 남녀 성비 등의 질병 특성은 국가나 인종별로 차이가 있는 것으로 알려져 있다. 본 연구에서의 남녀비는 1.47:1로 남아에서 약간 더 많아 서구의 결과와 유사하였다.

식도폐쇄 및 기관식도루 환자의 37%에서 57.5%는 다른 동반 기형없이 식도폐쇄 단독으로 발생한다고 한다<sup>1,4,7</sup>. 국내에서 Seo 등<sup>8</sup>이 97례의 식도폐쇄 및 기관식도루 영아를 대상으로 분석한 보고를 보면 환자의 49%에서 다른 기형의 동반 없이 단독으로 발생하고, 51%의 환자에서는 적어도 한 가지 이상의 다른 동반기형을 수반한다고 하였다. 본 연구에서는 42명중 8명(19%)만이 식도폐쇄 및 기관식도루 단독으로 나타났으며 34명(81%)에서는 적어도 한 개 이상의 동반기형을 가지고 있었다.

식도폐쇄 및 기관식도루의 동반기형중 가장 많은 것은 심장기형으로 문헌에 따라 24%에서 32%를 차지한다<sup>4,7</sup> 국내에서 박 등<sup>2</sup>

은 31%, Seo 등<sup>8</sup>은 30%의 빈도를 보이는 것으로 보고 한 바 있다. Encinas 등<sup>9</sup>에 의하면 가장 많은 심장기형은 심실중격결손(39%), 폐동맥관개존증(20%), 그리고 심방중격결손(20%)의 순이었으며, Keckler 등<sup>7</sup>은 심실중격결손(22.3%), 심방중격결손(11.6%), 팔로사장(4.5%)순으로 폐동맥관개존증을 선천성 심장기형에 포함시키지 않았다. 본 연구에서는 술전 실시한 심초음파로 진단되는 모든 기형을 포함시켰을 때 심장기형은 73.8%로 다른 연구들에 비해서 높은 빈도를 보였다. 하지만 심장기형을 가진 환아들 중 치료가 필요했거나 심장기형으로 사망한 경우는 21.4%로 타 연구에서의 심장기형 빈도에 비해 다소 낮은 결과를 보였으며 심초음파로 진단된 심장기형 중 47.6%는 치료를 요하지 않는 것으로 나타났다.

위장관계 기형은 21.2%에서 나타나며<sup>4</sup> 국내에서의 자료는 18%에서 29%까지 보고하고 있다<sup>2,10</sup>. Van Heurn 등<sup>11</sup>은 아시아인에서는 15%, 유럽인에서는 21%의 위장관계 기형이 나타나 인종간에 차이가 있다고 하였다. 본 연구에서는 23.8%로 다른 연구들과 유사하였다.

식도폐쇄 및 기관식도루 환자의 15.2%에서 나타나는 것으로 알려져 있는 비뇨기계 동반기형은 아시아 인에서는 4%, 유럽인에서는 26%로 인종간의 차이가 있는 것으로 알려져 있다<sup>4,11</sup>. 국내에서는 7%로 보고하고 있으며<sup>2</sup>, 본 연구에서의 결과도 9.5%로 나타나 비뇨기계 기형은 서구에 비해서 낮은 빈도를 보인다고 할 수 있겠다.

Stoll 등<sup>4</sup>은 척추 및 사지기형 모두 14.1%에서 동반되었다고 보고하고 있으며, 국내

에서의 문헌은 모두 10%로 보고되었다<sup>2,8</sup>. 본 연구에서는 척추기형 및 사지기형이 각각 5명(11.9%)으로 국내의 보고와 큰 차이를 보이지 않았다.

식도폐쇄 및 기관식도루의 동반기형은 1975년 Nora 와 Nora에 의해서 사용된 VACTERL라는 약어로 대표된다<sup>12</sup>. VACTERL 동반기형의 빈도에 대한 보고는 다양하다. Spitz<sup>13</sup>는 40년 동안 253명의 식도폐쇄 및 기관식도루 환아를 분석한 연구에서 VACTERL 기형 중 적어도 3가지 이상을 동반하는 경우를 VACTERL 연관기형으로 정의하였고 그 빈도는 10%로 보고하였다. De Jong 등<sup>14</sup>에 의하면 식도폐쇄 및 기관식도루를 제외한 VACTERL 범주에서 3개의 동반기형을 가지는 VACTERL 연관기형이 24.4%, 4개는 7.8%, VACTERL모두 가지는 경우는 2.2%였다. 본 연구에서는 3개의 VACTERL 범주기형을 가지는 VACTERL 연관기형이 4.8%, 4개의 경우는 2.4%였고, 전 VACTERL는 4.8%로 나타났다.

신경계 동반기형은 VACTERL와 연관되지 않는 12%에서 나타난다고 알려져 있다<sup>3</sup>. 본 연구에서도 11.9%에서 신경학적 기형이 나타나 기존 문헌과 유사한 결과를 나타내었다. 이러한 결과를 보았을 때 식도폐쇄 및 기관식도루 환아에서 VACTERL 범주의 기형뿐만 아니라 신경계 기형에 대한 검사도 이루어져야 할 것으로 생각된다.

선천성 식도협착 및 기관식도루는 여전히 동반기형이 많은 질환이며 국내에서의 동반기형의 빈도는 서구에서의 빈도와는 일부에서 다른 양상을 보인다. 이러한 동반기형은 치료의 발전에도 불구하고 수술 성적에도

영향을 미칠 수 있기 때문에 미리 충분한 검사를 통하여 확인하여야 하겠다. 본 연구에서의 식도폐쇄 및 기관식도루 환아들은 그 대상군의 작고 42명의 환아 모두에서 Gross C형을 보여 이 연구에서의 결과가 모든 식도폐쇄 및 기관식도루를 대표한다고 보기가 어려운 한계를 가지고 있다. 따라서 우리나라에서 발생하는 식도폐쇄 및 기관식도루의 동반기형의 특징에 관해 더 많은 환아들을 대상으로 한 연구가 필요할 것으로 생각된다.

### 참 고 문 헌

1. Shaw-Smith C: *Oesophageal atresia, tracheo-oesophageal fistula, and the VACTERL association: review of genetics and epidemiology*. Journal of Medical Genetics 43:545-554, 2006
2. WH Park SK, SC Kim, SK Kim, WK Kim, IK Kim, JE Kim, HH Kim, KW Park, YS Park: *Esophageal atresia and tracheoesophageal fistula in Korea - A national survey of its members by the Korean Association of Pediatric Surgeons*. J Korean Assoc Pediatr Surg 1:149-161, 1995
3. George W. Holcomb III JPM: *Ashcraft's Pediatric Surgery*. (ed 5th), Saunders Elsevier, 2010
4. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP: *Associated malformations in patients with esophageal atresia*. Eur J Med Genet 52:287-290, 2009
5. Robert E, Mutchinick O, Mastroiacovo P, Knudsen LB, Daltveit AK, Castilla EE, et al.: *An international collaborative study of the epidemiology of esophageal atresia or stenosis*. Reprod Toxicol 7:405-421, 1993
6. Torfs CP, Curry CJ, Bateson TF: *Population-based study of tracheoesophageal fistula and esophageal atresia*. Teratology 52:220-232, 1995
7. Keckler SJ, St Peter SD, Valusek PA, Tsao K, Snyder CL, Holcomb GW, 3rd, et al.: *VACTERL anomalies in patients with esophageal atresia: an updated delineation of the spectrum and review of the literature*. Pediatr Surg Int 23:309-313, 2007
8. Seo J, Kim do Y, Kim AR, Kim DY, Kim SC, Kim IK, et al.: *An 18-year experience of tracheoesophageal fistula and esophageal atresia*. Korean Journal of Pediatrics 53:705-710, 2010
9. Encinas JL, Luis AL, Avila LF, Martinez L, Guereta L, Lassaletta L, et al.: *Impact of preoperative diagnosis of congenital heart disease on the treatment of esophageal atresia*. Pediatr Surg Int 22:150-153, 2006
10. Kim SC, Kim DY, Kim EA-R, Kim KS, Pi SY, Kim IK: *Clinical Experience of Esophageal Atresia*. J Korean Assoc Pediatr Surg 9:6-11, 2003
11. van Heurn LW, Cheng W, de Vries B, Saing H, Jansen NJ, Kootstra G, et al.: *Anomalies associated with oesophageal atresia in Asians and Europeans*. Pediatr Surg Int 18:241-243, 2002
12. Nora AH, Nora JJ: *A syndrome of multiple congenital anomalies associated with teratogenic exposure*. Arch Environ Health 30:17-21, 1975
13. Spitz L: *Esophageal atresia. Lessons I have learned in a 40-year experience*. J Pediatr Surg 41:1635-1640, 2006
14. de Jong EM, Felix JF, Deurloo JA, van Dooren MF, Aronson DC, Torfs CP, et al.: *Non-VACTERL-type anomalies are frequent in patients with esophageal atresia/tracheo-esophageal fistula and full or partial VACTERL association*. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 82:92-97, 2008

## Associated Anomaly of Esophageal Atresia

Jino Baek, M.D., Eunyoung Jung, M.D., Woo-Hyun Park, M.D.,  
Soon-Ok Choi, M.D.

*Department of Pediatric Surgery, Dongsan Medical Center,  
Keimyung University School of Medicine,  
Daegu, Korea*

This study was aimed to evaluate associated congenital anomalies in the patients with esophageal atresia with tracheoesophageal fistula (EA/TEF). Forty-two neonates with the diagnosis of EA/TEF treated over a 10 year period in a single institution were included in this study. The demography of EA/TEF was analyzed. Major associated anomalies including vertebral, anal, cardiac, renal, limb, neurologic and chromosome were reviewed and categorized. Males were slightly more dominant than females (1.47:1) and all patients had Gross type C EA/TEF. Only 19% of the patients had solitary EA/TEF without associated anomalies. Cardiac anomalies were the most common associated congenital anomaly in patients with EA/TEF (73.8%). But 47.6% were cured spontaneously or did not affect patients' life. Atrial septal defect (ASD) was the most common cardiac anomaly followed by patent ductus arteriosus (PDA) and ventricular septal defect (VSD). Among gastrointestinal anomalies (23.8%), anorectal malformations were the most frequent, 70% Vertebral and limb abnormalities accounted for 11.9% and urogenital malformations 9.5% of the anomalies in patients with EA/TEF. VACTERL associated anomalies were 23.8% and 4.8% had full VACTERL. Almost 12% of EA/TEF had neurologic anomalies. Patients with EA/TEF require preoperative evaluation including neurologic evaluation to detect anomalies not related to VACTERL. Though associated cardiac anomaly occurred in 73.8% of patients in our study, only 21.42% needed surgical correction. The authors suggest further studies with large numbers of patients with EA/TEF. (*J Kor Assoc Pediatr Surg* 17(1):81-87), 2011.

*Index Words* : Tracheoesophageal fistula, Esophageal atresia, Congenital abnormalities

---

**Correspondence** : Soon-Ok Choi, M.D., Department of Pediatric Surgery, Dongsan Medical Center, Keimyung University School of Medicine, 194 Dongsan-dong, Jungu, Daegu 700-712, Korea  
Tel : 053)250-7323, Fax : 053)250-7322  
E-mail: choi1635@dsmc.or.kr