

포상기태와 공존한 생존 태아 1예

부산 월레스 기념 침례병원 산부인과

김면수 · 신규식 · 구선영 · 김유리 · 김지은 · 곽태로

A Case of Hydatidiform Mole with a Coexistent Live Fetus

Myeon Soo Kim, M.D., Kyu Sik Sin, M.D., Seon Yeong Ku, M.D., Yoo Ri Kim, M.D.,
Ji Eun Kim, M.D., Tae Ro Kwak, M.D.

Department of Obstetrics and Gynecology, Wallace Memorial Baptist Hospital, Busan, Korea

Hydatidiform moles, characterized by abnormal fetoplacental development and placental villous trophoblast hyperplasia, result from genetically abnormal conception.

Hydatidiform mole with coexistent fetus is a very rare phenomenon with an estimated incidence of 0.005 to 0.01 percent of all pregnancies. Recently, hydatidiform moles with fetus have become more common due to use of assisted reproductive technology and development of prenatal diagnosis. Most patients with hydatidiform mole and coexisting normal fetus must be cautioned about the potential risks of malignant change and severe medical complications, such as preeclampsia, hyperthyroidism and antepartum hemorrhage, that may necessitate prompt pregnancy termination.

We recently experienced a case of hydatidiform mole with coexistent live fetus, which was diagnosed by ultrasonography at 6 gestational weeks and terminated.

Key words: Hydatidiform mole, Coexistent fetus

서론

포상기태는 영양배엽의 증식과 융모막의 부종을 수반하는 비정상적인 임신에서 기인한 일종의 종양성 질환으로, 조직학적으로 완전포상기태와 부분포상기태로 구분된다.¹ 포상기태는 지속성 임신성 융모성 종양으로 진행되는 위험성을 가지므로 발견되는 경우, 대개 기태 흡입술 등의 수술적 처치 및 필요할 시 약물치료도 하게 된다.

부분포상기태는 흔히 태아와 공존하는데 태반 조직의 일부분이 수포성 변화를 보여준다. 부분포상기태와 동반되는 태아는 대개 합지체, 수두증 등의 기형을 나타내며 삼배체성 염색체를 갖고 발생빈도는 전 임신의 0.005%에서 0.01%로 드문 질환이다.² 완전포상기태는

태아 발달을 지지하는 태반 조직 안에 혈관이 없기 때문에 태아는 발견되지 않으며 세포 유전학적으로 부계 쪽 염색체로만 이루어진 46,XX의 정상 핵형을 갖는다. 비록 완전포상기태 자체 조직에서는 태아 발달이 일어나지는 않지만, 완전포상기태는 정상태아와 태반을 가진 경우와 공존하여 발견되어 왔다. 이 분류는 포상기태와 다른 범주로, 한쪽은 정상태아와 태반을 가지고 다른 쪽은 완전포상기태 임신이라는 두 개의 다른 수태산물이라는 점이다.³

포상기태의 발생 빈도는 지역에 따라 매우 다양하며 특히 동양에서 호발하는 것으로 알려져 있고, 우리나라는 126임신 당 1명의 빈도로 나타난다고 한다.⁴ 포상기태와 태아가 공존하는 임신은 드문 질환이며, 태아가 생존하면서 동반되는 포상기태가 산전진단된 경우는 더욱 드물다. 그러나 최근 불임치료의 발달 및 산전 초음파 진단술의 발달로 산전검사에서 생존 태아와 동반

접수일 : 2006. 7. 3.
주관책임자 : 곽태로

되는 포상기태가 발견되는 경우가 증가하고 있고, 우리나라에서도 몇 예가 보고되고 있다.⁵

최근 저자들은 포상기태와 공존한 생존태아의 임신을 임신 6주에 초음파로 진단하여 임신을 종결한 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

환자 : 손○란, 29세

산과력 : 0-0-2-0

월경력 : 초경은 14세, 주기는 28일로 규칙적이었으며, 지속기간은 45일, 양은 중등도, 최종 월경일은 2005년 09월 14일이었다.

가족력 : 특이 사항 없음.

과거력 : 특이 사항 없음.

주소 : 2주간의 질출혈

현병력 : 상기환자는 2005년 09월 14일부터 시작된 4 일간의 정상적인 생리출혈이 있은 후 10월 19일부터 시작된 어두운 색의 혈성 분비물이 2주간 있어 타 병원 방문하여 실시한 융모성성선자극호르몬 검사에서 수치가 108,000 mIU/mL로 증가하고 초음파 검사상 비정상 종괴 소견으로 포상기태 의심되어 본원 산부인과로 전원

되었다.

이학적 소견 : 입원 당시 체중 59 kg, 혈압 110/70 mmHg, 맥박 68 회/분, 호흡 20 회/분, 체온 36.2℃이었고 전신 상태는 특별한 병색은 없어 보였다. 골반 내진 상 외음부 및 질 벽에서 약간의 혈종이 질 내에 존재하는 이외에 정상이었다.

검사 소견 : 입원 당시 시행한 혈액학적 검사 상 혈액형은 A형, 혈색소 13.5 g/dL, 백혈구 12,700 /mm³, 혈소판 254,000 /mm³이었고, 간기능검사, 신기능검사, 심전도, 흉부 X선 검사 등은 모두 정상소견이었다. 입원 당일 시행한 갑상선 기능 검사는 T3: 1.53 ng/dL, T4: 1.48 µg/dL, TSH: 0.38 IU/ml로 정상소견 보였고, 용모성성선자극호르몬의 수치는 165,418 mIU/mL이었다.

방사선 소견 : 입원 당시 시행한 초음파 검사에서 임신낭은 정상크기였고 태아 심박동은 잘 관찰되었으며 임신낭의 측면에 3×5 cm의 저음영의 종괴가 관찰되었고(Fig. 1), 자기공명영상 촬영에서도 자궁내에 3×5 cm 크기의 종괴가 보였다(Fig. 2).

경과 및 처치 : 임신을 종결하기로 결정하고, 환자를 입원시킨 후, 그 다음날 전신 마취하에 자궁경수술과 흡입소파술로 임신 조직을 모두 제거하여 조직을 해부



Fig. 1. Transvaginal ultrasound scan of a 6-week gestation showing the typical features of a hydatidiform mole and a normal coexisting fetus.

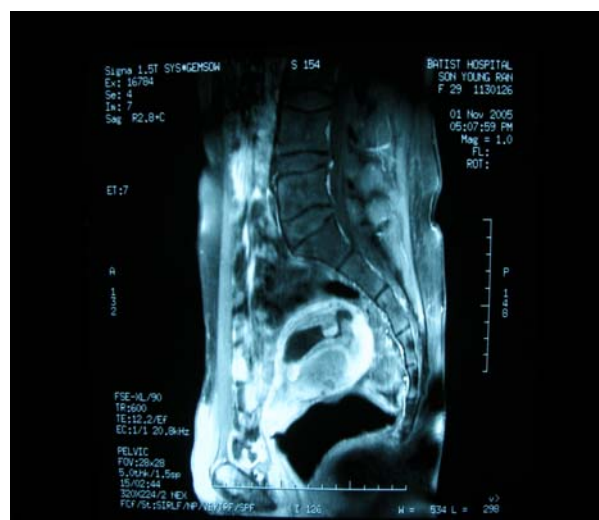


Fig. 2. MRI of the uterus at 6 gestational weeks. Sagittal T₂ weighted image shows a vesicular placenta indicative of a molar pregnancy with a coexistent fetus in the uterus.

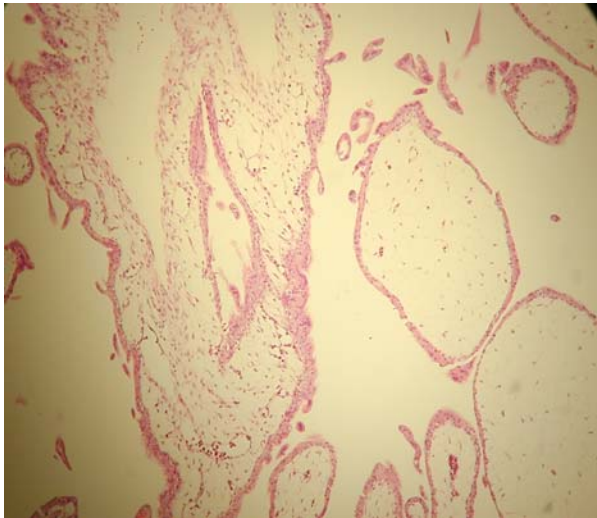


Fig. 3. Photomicrograph of partial hydatidiform mole showing chorionic villi of varying size with focal trophoblastic hyperplasia and villous scalloping. (H&E ×100)

병리조직 검사실로 보냈으며 술 후 질출혈 소견은 없었다.

수술 후 경과 : 수술 경과는 양호하였고, 별 특이 소견 없어 그 다음날 퇴원하였다. 수술 7일 후 시행한 융모성성선자극호르몬의 수치는 2730.1 mIU/mL로 감소하였고 1주 간격으로 혈중 융모성성선자극호르몬을 측정하였으며 8주 만에 4.7 mIU/mL로 감소되어, 현재까지 특이 소견 없이 외래에서 추적관찰 중이다.

병리조직학적 소견 : 육안적으로 포상기태 조직이 일부 포함된 태반이 보였으며, 현미경학적인 검사에서 융모의 수종성 변성 및 융모의 과증식 등 전형적인 병리조직학적 소견을 볼 수 있었고 악성 변화는 없었다 (Fig. 3).

세포유전검사 : 포상기태 조직을 이용하여 핵형분석을 시행한 결과 46,XX의 이배체형을 보였다(Fig. 4).

고 찰

포상기태는 완전포상기태와 부분포상기태의 2가지 형태로 나눌 수 있는데, 완전포상기태는 태아조직이 없고, 포상기태 변화나 융모 조직의 과성장이 전반적으로 나타나며, 융모막 융모의 조개모양 변화 (scalloping of cho-

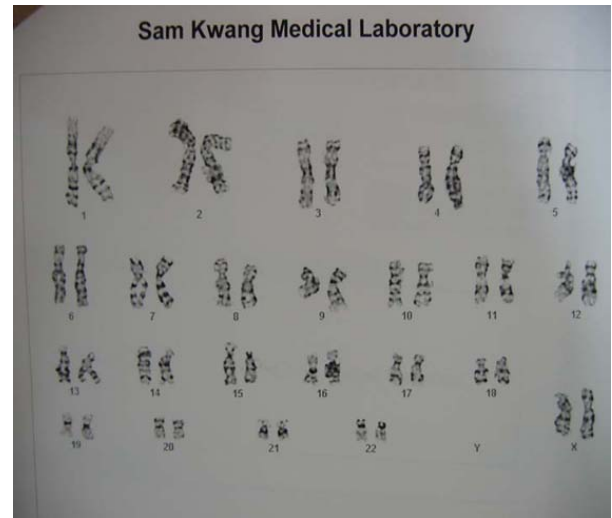


Fig. 4. Cytogenetic study of villi showing diploidy (46,XX)

ronic villi)나 영양배엽 실질의 침투 (trophoblastic stromal inclusion)가 존재하지 않는다. 반면 부분포상기태는 태아조직이 있고, 포상기태 변화나 융모 조직의 과성장이 부분적으로 나타나며, 융모막 융모의 조개모양 변화나 영양배엽 실질의 침투가 존재한다. 그러나 부분포상기태는 완전포상기태와 그 기전이 다른 것으로 완전포상기태에서는 염색체가 46,XX로 2개의 X가 부계에서 기원한다. 반면 부분포상기태에서는 대부분 삼배체 (triploid), 혹은 드물게 삼체성 (trisomy) 등이 발견되며 부가된 염색체는 부계 혹은 모계 기원이 모두 가능하다.⁶

포상기태가 태아와 공존하여 나타나는 임신의 발생빈도는 전 임신의 0.005-0.01%로서 매우 드문 질환이다.⁷ 더욱이 산전에 초음파 소견으로 생존한 태아와 포상기태가 진단된 경우는 보고된 예가 매우 드물다.⁸ 지속적인 세포유전학과 태아초음파의 발달로 인해 산전진단이 점점 가능하게 되어 발표되는 증례도 점점 늘어나고 있다.

진단은 대부분의 경우 매우 어렵다. 질출혈 등의 환자의 증상과 주수에 비해 큰 자궁, 임신초기에 나타나는 갑작스런 고혈압이나 전자간증의 증후 그리고 임신 주수에 비해 높은 농도의 혈중 융모성성선자극호르몬 값 등이 특징적이다. 초음파는 비정상적인 태반조직을 진단하는 유용한 방법인데,^{9,10} 초음파상에서 태반 전체에 포도송이 모양과 다양한 음영의 종괴가 특징적으로 나

타난다. 공존하는 태아와는 별개의 태반에 낭성 변종이 생긴 종괴로 보이는 경우에 진단할 수 있다. 부분포상기태의 경우 초음파상에서 태아의 기형이나 발육지연, 양수과소증 등이 동반되어 발견된다.

포상기태와 공존하는 태아가 있을 경우는 양수나 융모막세포를 통한 염색체 분석을 위해 양수천자나 융모막 생검을 시행해야 한다.

임신기간 중에 지속성 융모성 종양으로의 진행할 확률은 11.5%이고 진단 당시에 임신을 종결시킨 경우에는 19.2%에서 관찰되었고, 임신을 계속 유지한 경우에는 9.2%에서 나타났으나,⁷ 조기에 임신을 종결하는 경우에 더 높은 발현율을 보이는 것은 임신 종결전의 임상증상이나 악성 유무와는 관련이 없었다. 반면, 임신주수보다 더 큰 자궁크기를 보이는 경우와 포상기태 제거 전의 융모성성선자극호르몬 수치가 높을수록, 그리고 복수수정 환자에서 지속성 융모성 종양으로 진행할 가능성이 높다.¹¹

포상기태와 태아가 동반된 임신은 대부분 다음 두 가지 경우로 나뉘어 설명될 수 있다. 첫번째는 ‘쌍태아중후군’으로 쌍태아 임신 중 하나는 이배수 염색체를 가진 정상임신이고 나머지 하나는 완전포상기태로 퇴화한 경우이다. 이때 태반은 정상조직과 국소적으로 포상기태화한 조직을 둘 다 포함할 수 있다. 두번째는 부분포상기태가 태아와 동반된 경우로서 기태조직과 태아가 모두 삼배수 염색체를 가지며 광범위하게 포상기태화한 태반과 기형을 동반한 태아 또는 태아조직이 동시에 존재한다.¹⁰

한편 본 증례에서와 같이 병리조직학적으로 부분포상기태로 진단된 조직과 태아의 염색체형이 이배수로 판명된 예가 보고되었으며,^{10,12} Szulman과 Surti는 이러한 이배수체 부분포상기태를 또 하나의 새로운 증후군으로 제시한 바 있다.¹³ 그러나 이 경우에는 완전포상기태와 달리 이배수체 중 각각의 반수체가 부측과 모측에서 온 것이 밝혀졌다.^{14,15} 따라서 이러한 경우를 포상기태로 볼 것인지 태반융모의 수종 변성으로 볼 것인지에 대해서는 논란의 여지가 있다.

부분포상기태와 공존한 생존 태아 임신에서 임신을

종결할 것인지 지속할 것인지에 대해서는 아직까지 치료방침에 논란이 있다. 과거에는 중증의 내과적 합병증 혹은 지속성 임신성 용모성 종양의 높은 위험성 때문에 진단 즉시 치료적 임신 종결이 필요하다¹⁶는 주장도 있었지만, 초음파 검사로 태아의 기형유무를 자세히 검사한 후 양수천자나 제대혈 채취 등을 통하여 태아의 염색체 검사를 시행하여 정상인 경우 임신을 지속해야 한다는 주장도 제기되고 있다.¹⁰ Khoo 등도 초음파로 포상기태와 함께 생존태아가 진단된 경우에는 양수천자 등을 통해 염색체 검사를 시행하여 정상인 경우 임신을 지속할 수 있다고 발표했다.¹⁷ 하지만 염색체검사 결과 삼배체인 경우에는 대부분의 경우 심각한 기형이 동반되고 생존할 가능성이 없으므로 임신을 종결시켜야 하며, 임신을 지속시키기로 결정한 경우에는 세심한 추적관찰이 이루어져야 한다. 만약 추적관찰 기간 동안 임신중독증이 의심되거나 혈청 융모성성선자극호르몬 수치가 갑자기 증가할 때, 또는 흉부 X-선상에서 전이 소견이 보이면 임신을 종결시키는 것이 바람직하다.

기태조직을 가진 환자에서 지속성 융모성 종양이 발현할 확률은 약 20%이므로,³ 기태조직을 제거한 후에는 48시간 후에 융모성성선자극호르몬 수치를 측정하며 정상 수치에 도달할 때까지 매주 측정하고 정상 수치에 도달한 이후에는 매달 측정한다. 피임은 6-12개월 동안 해야 한다. 이학적 검사는 매 방문시마다 골반 검사와 함께 한다. 흉부 X-선 촬영은 초기에 한번 하고 융모성성선자극호르몬 수치가 감소하지 않거나 상승할 때 반복해야 한다. 또한 항암화학요법은 추적관찰기간동안 융모성성선자극호르몬 수치가 오르거나 감소하지 않을 때 지속성 융모성 종양으로 발전이나 재발 또는 전이의 가능성 때문에 즉시 시작해야 한다.

본 저자들은 포상기태와 공존한 생존태아의 임신을 산전에 초음파로 진단하였으나 질출혈을 동반하고 환자가 임신유지를 원하지 않아 임신 종결 후 조직학적 소견과 핵형 분석을 통해 이배체형 염색체를 가진 포상기체와 공존한 태아로 판명된 임신 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

참고문헌

1. Vassilakos P., Riouton G., Kajiji T. Hydatidiform mole. Two entities. A morphological and cytogenetic study with some clinical consideration. Am J Obstet Gynecol 1977; 127: 167.
2. 윤선옥, 박상훈, 방성필, 김원희. 임신 중기의 태아와 공존한 부분 포상기태 1예. 대한산부회지 1986; 29: 1600-4.
3. Anderson CK, Deiter RW, Motz MJ, Goldstein JA. Complete Hydatidiform mole with coexistent healthy, viable fetus near term. A case report. J Reprod Med 1996; 41: 55-8.
4. 김승조. 한국에 있어서의 융모성 질환. 대한산부회지 1985; 28: 1-17.
5. 김광국, 김명철, 박진수, 한혁동, 정인배. 체외수정 및 배아이식의 결과로 발생한 생존 쌍태아와 공존한 완전포상기태 1예. 대한 산부회지 2000; 43: 2062-6.
6. Petignant P, Billieux M, Blouin J, Dahoun S, Vassilakos P. Is genetic analysis useful in the routine management of hydatidiform mole? Human Reprod 2003; 18: 243-9.
7. Vejerslev LO. Clinical management and diagnostic possibilities in hydatidiform mole with coexistent fetus. Obstet Gynecol Surv 1991; 46: 577-588.
8. 이경호, 이재관, 고희경, 허용준, 서호석, 박용균, 등. 초음파로 산전진단된 태아와 공존한 포상기태 1예. 대한산부회지 1996; 39: 1355-8.
9. Sauerbrei EE, Salem S, Fayle B. Coexistent hydatidiform mole and live fetus in the second trimester: an ultrasound study. Radiol 1980; 135: 415-7.
10. Feinberg RF, Lockwood CJ, Salafia C, Hobbins JC. Sonographic diagnosis of a pregnancy with a diffuse hydatidiform mole and coexistent 46, XX fetus: A case report. Obstet Gynecol 1988; 72: 485-8.
11. 배석년, 이상형, 윤수철, 김재동, 신진웅, 김찬주, 등. 완전포상기태 예후인자로서 접합체형의 임상적 의의. 대한산부회지 1997; 40: 2232-40.
12. Crooij MJ, Van der Harten JJ, Puyenbroek JL, et al. A partial hydatidiform mole, dispersed throughout the placenta, coexisting with a normal living fetus. Case report. Br J Obstet Gynecol 1985; 92: 104.
13. Szulman AE, Surti U. The syndromes of hydatidiform mole. Cytogenetic and morphologic correlations. Am J Obstet Gynecol 1978a; 131: 665.
14. Ohama K, Ueda K, Okamoto E, et al. Cytogenetic and clinicopathologic studies of partial moles. Obstet Gynecol 1986; 68: 259.
15. Vejerslev LO, Fisher RA, Surti U, et al. Hydatidiform mole. cytogenetical unusual cases and their implications for the present classifications. Am J Obstet Gynecol 1977; 127: 167.
16. Jones WB, Lauersen NH. Hydatidiform mole with coexistent fetus. Am J Obstet Gynecol 1975; 122: 267-72.
17. Khoo SK, Monks PL, Davies NT. Hydatidiform mole coexisting with a live fetus: a dilemma of management. A recent review (1965-1985) and report of 2 new cases. Aust N Z J Obstet Gynecol 1986; 26: 129-135.

「국문초록」

포상기태는 유전학적으로 비정상적인 임신에서 기인하는 일종의 종양질환으로 영양배엽의 세포의 증식과 융모막의 부종 등의 이상을 수반한다.

포상기태와 태아가 공존하여 나타나는 임신은 아주 드문 경우로 0.005%에서 0.01%의 빈도로 보고되고 있다. 최근 보조 생식 기술의 발달로 그 발생이 점차 증가하는 추세이며 산전 진단 기술이 발전함에 따라 산전 초음파에서 생존해 있는 태아와 포상기태가 발견되는 예가 늘어나고 있다. 정상임신과 포상기태가 공존하는 경우 악성화와 자간증, 갑상선 기능 항진증, 산전출혈의 위험성 때문에 진단이 확실하면 임신 종결이 권유되어 진다.

저자들은 최근 포상기태와 공존한 생존태아의 임신을 임신 6주에 초음파로 진단하고 임신을 종결한 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심단어 : 포상 기태, 공존 태아
