

## 선천성 다낭종성 신이형성증 1예

부산대학교 의과대학 병리학교실

정연재·서강석·이선경

### 서론

신의 이형성증은 비교적 근래에 알려진 선천성 기형으로 비정상적 신형성 과정의 결과로 생긴다. 이기형의 형태학적인 특징으로서는 ① 국소적으로 확장된 세뇨관이 간엽직(mesenchyme)과 평활근에 의하여 둘러 싸이는 소견, ② 미숙한 상피로 형성된 원시적 소세뇨관의 출현, 그리고 ③ 비정상적인 조직발생의 소산물인 연골과 같은 정상적으로 볼 수 없는 조직을 형성하는 경향을 보이는 풍부한 간엽성 간질 조직등 3가지 소견들을 들 수 있다.

신이형성증은 전체성과 분엽성으로 대별되고, 전체성은 일측성과 양측성으로 구분된다. 소아환자에 생기는 전체성 신이형성증은 일측성이 대부분이고, 다낭종상을 나타내기 때문에 선천성 다낭종성 신이형성증(congenital multicystic renal dysplasia, 앞으로 CMRD로 약기하기로 함)으로 불려지는 일이 많다. Longino<sup>6)</sup>는 이 CMRD가 가장 흔한 유아의 비정상적 복부 종괴라고 하였다. 그러나 Spence<sup>2)</sup>는 종래의 보고들에 있어서는 CMRD 중에 다른 신의 선천성 기형도 포함되어 있는 것을 발견하고, 다른 신의 낭종성 기형과 감별하였다. Spence<sup>2)</sup>의 이런 보고 이후에는 믿을 만한 CMRD 증례가 보고되기 때문에 CMRD가 흔치 않은 기형이라고 주지되어졌다.

신이형성증의 발생기전은 아직 확실히 알려져 있지 않다. Hildebrandt<sup>1)</sup>는 요관의 싹(ureteral bud)과 후신의 아주(metanephric blastema) 사이의 불연결설을 주장하였다. 이 학설은 신이형성증 뿐아니라 기타 신기형의 발생기전을 설명하는데도 이용되었다. 한편 Osathanondh와 Potter<sup>9)</sup>의 주장에 의하면, 신 집합관의 분지형성이 조기에 끝나는 경우가 있는데, 이런 경우에는

nephron의 형성이 충분하지 못하는 대신 집합관 뿔대부에 낭종이 된다고 한다. 이 가설로서 신이형성증과 요관 또는 방광의 기형이 자주 합병되는 경우가 잘 설명되어 졌다.

저자들은 최근 8개월된 여아의 좌측 신장에 발생한 CMRD 1예를 경험하였다. 앞에서도 언급하였지만 CMRD는 드문기형이다. 우리나라에서는 문등<sup>20)</sup>이 분엽성 신이형성증 1예를 보고하였고, CMRD가 보고된 문헌은 거의 없는 것 같다. 그래서 저자들은 약간의 문헌고찰과 함께 이 예를 보고하는 바이다.

### 증례

**주소 및 현병력:** 본 환자는 8개월 된 한국인 여아로서 좌측 상복부 종괴를 주소로 1983년 6월 1일 부산대학교 의과대학 부속병원 비뇨기과에 입원하였다. 그의 부모의 진술에 의하면 종괴는 출생시 부터 인정되었으나, 별다른 임상적 증상은 없었다고 한다. 이 환자는 1983년 4월 11일 상부기도 감염증으로 부산시내 모의원에서 치료를 받던 중 좌측 상복부의 종괴를 진단하기 위하여 본원에 이송되었다.

**과거력 및 가족력:** 환자는 정상분만으로 출생하였고, 출생시 체중은 3.5kg이었으며, 성장 과정중 좌측 복부 종괴를 제외하고는 특별한 이상이 없었다. 가족력상 특기할 만한 소견은 없다.

**이학적 소견:** 내원당시 체중은 9.8kg이었고, 전신적인 영양과 발육 상태는 양호하였으며, 하악에 문치 2개가 발생하여 있었다. 복부는 약간 팽만되어 있었고, 좌측 측 상복부에 소아 두대의 종괴를 촉지할 수 있었으며, 이것은 촉진상 연하고 잘 움직여졌다. 기타 신체 여러곳에 이상 소견이 인정되지 아니하였다.

**임상병리 검사 및 X-선학적 소견들:** 혈액학적 검사에서 총 백혈구 수는 4500/mm<sup>3</sup>, 혈색소는 12.2mg/dl이고, 감별혈구 계산에서 백혈구들의 비율이 정상 범위내

접 수: 1983년 9월 7일



Fig. 1. External surface of non-reniform kidney mass having a bunch of "grapes."



Fig. 2. Cut surface of the kidney. There are many well-encapsulated cystic spaces.

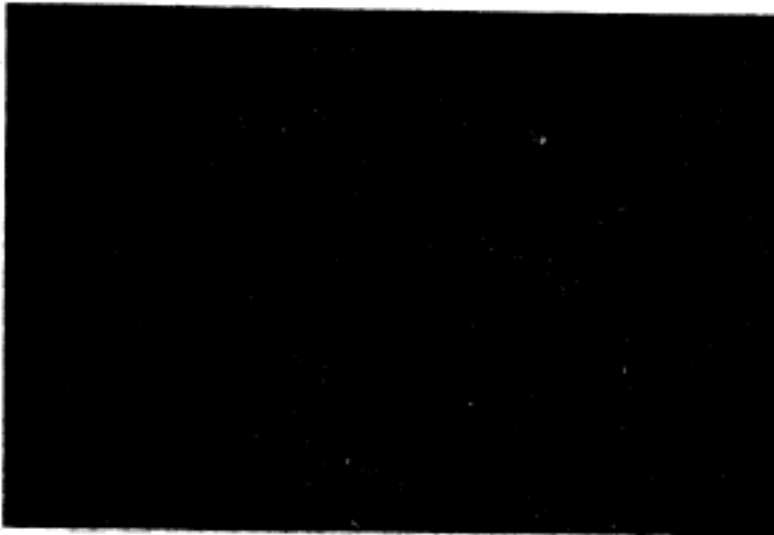


Fig. 3. Several ductules of varying size, each surrounded by a halo of concentrically arranged primitive fibroblasts. (H&E,  $\times 100$ )

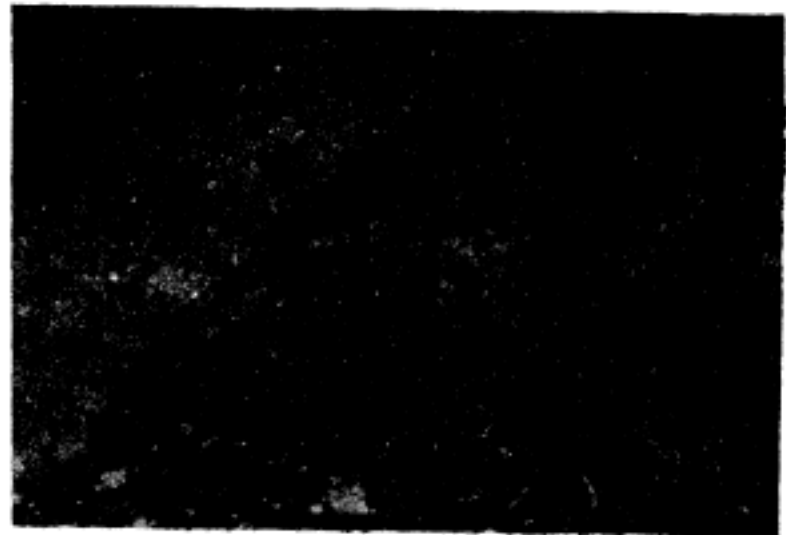


Fig. 4. Dysplastic area with mesenchymal connective tissue containing a heteropic nest of cartilage. (H&E,  $\times 200$ )

에 있다. 뇨검사상 이상소견이 없었다. 혈액화학검사에서 알부민과 그로부린은 각각 4.2gm%와 2.0gm%였고, SGOT와 SGPT는 각각 42및 75mU/ml로 약간 증가되었으며, 총 비틸루빈치는 0.8mg%로서 정상 범위내에 있었다.

흉부 X-선 소견에 이상이 없었다. 경정맥 신우촬영(IVP)상 좌측 신장은 보이지 않았고, 우측 신장은 조영제의 정상적인 배설을 관찰할 수 있었으며, 방광에 이상소견이 보이지 않았다. 양측 신장의 초음파 검사에서 좌측 신장이 커져 있었고, 다발성 낭종상을 나타내었으며, 우측 신장은 정상 크기였으며 낭종성 변화를 볼 수 없었다.

병리학적 소견 : 병리학적 검사를 위하여 보내진 육안 표본은 전적출한 좌측 신장과 뇨관이었다. 좌측 신장은

크기가 15×10×4cm였고 무게는 260gm였으며, 정상적인 신장의 형태는 볼 수 없었다. 외견상 7개의 낭성 덩어리가 포도송이와 같이 뭉쳐있는 것을 관찰할 수 있었다. 낭성 덩어리의 크기는 작은 것이 2.5×2×1.5cm였고, 가장 큰 것이 6×5×2.5cm였다. 표면은 활택하고 평활하였다. 내강에는 황갈색의 액체가 충전되어 있었다. 내면은 활택하였고 벽은 비교적 얇았다. 육안적으로 신장조직은 발견되지 아니하였다. 뇨관의 길이는 2.5cm였고 내강은 거의 막혀있었다. 낭종들은 그 어느 부분과도 교통이 없었다.

조직표본들은 낭종들의 벽과 낭종들에 부착하여 있는 즉 신우와 신배가 있던 부위의 연부조직에서 제작하였다. 연부조직은 주로 섬유성 결합조직으로 구성되어 있다. 이 중에는 성숙한 또는 미숙한 사구체와 세뇨관동

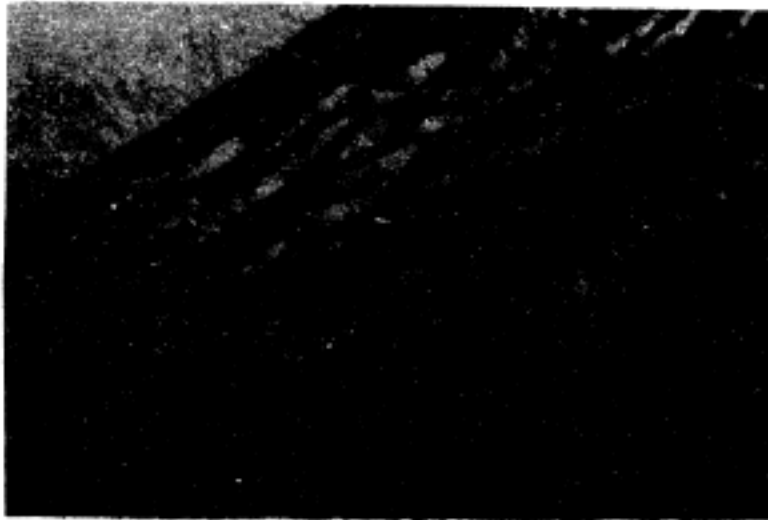


Fig. 5. Part of the wall of a large cyst containing smooth muscle bundles. The inner lining epithelium is absent. (H&E, x 400)



Fig. 6. A foci of renal parenchyma containing a few primitive glomeruli. (H&E, x 100)

신 조직이 있다. 뿐만 아니라 비교적 많은 말초신경 섬유들, 성숙한 지방조직, 연골조직, 그리고 해면상 혈관종을 담은 혈관조직들도 관찰된다. 미숙한 사구체와 세뇨관은 원시 결합조직과 평활근 세포들에 의해 둘러 싸여져 있어서 wilm 씨 종양의 조직소견과 흡사하였다.

낭종벽은 비교적 얇으며, 성숙한 섬유조직과 평활근 섬유들로 구성되어 있다. 다른 조직은 관찰되지 아니한다. 내면의 피복세포는 인정되지 아니한다.

### 고 안

신이형성증은 이상 분화로 인해 한쪽 혹은 양쪽 신장에 다양한 구조상의 이상을 초래하는 기형으로서<sup>12,16)</sup> 전체성 이형성증과 분엽성 이형성증이 있다. 분엽성 신이형성증은 대개 뒷쪽에 많이 발생하고 부분적으로 신의 모양을 지니고 있으며 확장된 신우와 수뇨관이 연결되고 있다. 신의 실질내에는 여러 크기의 낭포들이 분포되어 있다. 그러나 전체성 이형성증 즉 CMRD는 육안적으로 신장 모양이 인정되지 아니하고 여러개의 낭종들이 포도송이 같은 모양을 증가하여, 육안적으로 신 실질을 찾아내기 힘들다<sup>21)</sup>.

CMRD는 남녀 같은 비율로 발생하고 보통 일측성으로 생기며 좌우측을 같은 비율로 침범하는데 드물게는 양측 신장을 침범하는 수도 있다.

진단된 연령은 생후 1시간에서 부터 1년 8개월 사이로 알려져 있으나<sup>3-5,19)</sup> 드물게 성인에서 발견되는 경우도 있다<sup>11,17)</sup>.

신이형성증이 영유아에서 가장 흔한 복부종괴라고 보고한 사람도 있으나<sup>6)</sup> 그 빈도는 아주 낮아서 소아과 입원 환자의 0.05%, 소아과 부검예의 0.5% 정도 밖에 되지 아니한다<sup>5)</sup>.

CMRD는 대개 산발적인 발생보고가 있으나, 한가족에서 다른 기형 없이 세명의 형제에서 생긴 신이형성증이 보고되어 있기도 하다<sup>18)</sup>. 그러나 유전적인 소인은 발견할 수 없었다.

CMRD는 선천적으로 생기는 것으로 알려져 있으나 그 정확한 기전은 잘 모른다. 많은 설이 있으나 종래까지는 이 병변의 발생기전에 대하여 Hildebrandt<sup>1)</sup>가 주장한 nephron과 collection system사이의 비정상적인 결합으로 발생한다는 이론이 인정을 받아왔다. 그러나 현재 인정받은 설로는 태생기시의 기형적인 발육 즉 ureteral bud 또는 metanephrogenic blastema의 장애, 또는 ureteral bud와 metanephrogenic blastema의 결합 장애로 생긴다는 주장이다<sup>21)</sup>.

육안적 및 조직학적으로 이질병과 감별을 요하는 것은 다낭종신(Polycystic kidney)이다. 일찌기 Beltran<sup>4)</sup>이 감별 기준을 발표하였는데 그 내용을 소개하면 다음과 같다. 다낭종신은 유전적이고 양측성으로 생기며, 신장의 형태를 유지하고 있다. 그리고 낭종의 크기가 작고 비교적 동일하다. 이것에 대하여 CMRD는 유전적 소인이 없고, 보통 일측성으로 생기며, 신장의 형태를 알아보기가 힘들고, 낭종의 크기 및 형태가 다양한 점이다.

CMRD의 조직학적 특징은 조직의 비정상적인 분화

가 나타나는 것이다. 특히 간질에서는 미성숙한 결합조직, 연골, 혈관종 양조직, 성숙한 섬유 조직과 지방조직, 원시 임파절, 골수외 조혈조직등이 출현하고, 풍부한 신경조직이 나타난다. 간질에서 발견되는 이들 조직은 원시 결합 조직이 화생을 일으켜서 생긴다고 알려져 있다<sup>3-5,19</sup>. 성인에 이 병이 발생했을 경우 임파구의 침윤은 감염과 관계가 있을 수 있으나, 영유아의 경우에는 감염과 관계가 없고 비정상적 분화의 소치라고 해석되고 있다. 낭종의 벽은 섬유조직으로 구성되어 있으며 내면은 낮은 입방형 혹은 납작한 상피세포로 피복되는 것이 보통이나, 위축이 심할 때는 저자들의 증례와 같이 상피가 소실되고 관찰되지 아니하는 수도 있다. 낭종 벽에서 국소적인 석회침착이 관찰될 수도 있고, 평활근 섬유가 섬유조직과 함께 나타나는 수도 있으나 본 증례에서 석회 침착은 관찰되지 아니하였다.

일반적으로 이형성이 생긴 신장에 정상으로 형성된 사구체가 현미경 하에서 관찰될 수 있고, 미성숙한 사구체도 결합 조직내에 산재해 있는 것이 관찰된다. 경우에 따라서는 경화성 혹은 초자양 변화를 일으킨 사구체도 관찰된다. 본 증례에서는 이런 이차적인 변화를 관찰할 수 없었다.

이형성 신에는 사구체 뿐 아니라 완전하게 또는 불완전하게 형성된 세뇨관도 관찰할 수 있다. 이들 세뇨관들은 풍부한 결합조직내에 산재하고 상피는 입방형, 원주형, 혹은 납작한 형이다. 본 증례에서 세뇨관의 상피는 원주형이었다.

미숙하고 불완전한 세뇨관들은 원시 결합조직과 평활근 섬유에 의해 동심상으로 둘러 싸여져 있는 것이 보통이다. 이런 소견들은 이병변이 이형성의 기전으로 생긴다는 것을 간접적으로 시사하는 것이다<sup>5</sup>.

오래된 CMRD의 경우에는 간질조직에 있는 연골이 석회화 내지 골화되어 단순 복부 촬영에서 고리 모양 혹은 초생달 모양의 음영을 나타내는 경우도 있다<sup>12,14</sup>. 낭종벽의 석회화는 신생아에서는 관찰할 수 없고 성인들에게만 관찰되므로 석회화는 이형성에 의해서 생긴 것이라기 보다는 이차적인 변화로 생각해야 한다<sup>5</sup>.

Green<sup>13</sup>은 CMRD 증례에 있어서 외견상 정상으로 보이는 반대쪽 신장에 대하여 기형에 관심을 두고 조사 하였던 바 발육부진, 수신증, 다방성 낭포신 또는 이형성증 등을 찾을 수가 있다고 한다. 드물게는 다른 장기에 도 기형이 동반되어 있는 것을 관찰할 수 있는데, 타

장기에 동반된 기형은 주로 비뇨생식기계, 심맥관계 및 소화기계통에서 관찰되었다<sup>3-7,15,19,20</sup>. 본 증례에서는 반대쪽 신 뿐 아니라 타장기에서도 기형을 발견할 수는 없었다.

Ridson<sup>15</sup>과 Vellios<sup>7</sup>등의 보고에 의하면 분엽성 신이형성증에서는 요관의 폐쇄성 이상이나 하부 요로기관의 기형이 약 90-100%에서 동반한다고 하였다. 본 증례에서는 요관의 폐쇄는 있었으나, 하부요로의 기형은 인정되지 아니하였다.

## 요 약

저자들은 최근 8개월된 한국인 여아의 좌측 신장에 발생한 선천성 다낭종성 신이형성증 1예를 경험하였다. 이런 예는 아주 희귀하기 때문에 그 소견을 정리하여 보고 하면서 약간의 문헌 고찰을 하였다.

## REFERENCES

- 1) Hildebrandt O: *Weiterer Beitrag zur pathologischen Anatomie der Nierengeschwulste. Arch klin Chir* 48:343, 1894
- 2) Spence HM: *Congenital unilateral multicystic kidney: Entity to be distinguished from polycystic disease and other cystic disorders. J Urol* 74:693, 1955
- 3) Moore GW, Buchert WI: *Unilateral multicystic kidney in an infant. J Urol* 78:721, 1957
- 4) Beltran JC: *Congenital unilateral multicystic kidney in infancy. J Urol* 81:602, 1959
- 5) Parkkulainen KV, Hjelt L, Sirola K: *Congenital multicystic dysplasia of the kidneys: report of cases with discussion on etiology, nomenclature and classification of cystic dysplasia of kidney. Acta Chir Scand Suppl* 244:1, 1959
- 6) Longino LA, Martin LW: *Abdominal masses in the newborn infant. Pediatrics* 21:596, 1958
- 7) Vellios F, Garrett RA: *Congenital unilateral multicystic disease of the kidney. Am J Clin Pathol* 35:244, 1961
- 8) Pathak IG, Williams DI: *Multicystic and cystic dysplastic kidneys. Br J Urol* 36:318, 1964
- 9) Osathanondh V, Potter EL: *Pathogenesis of polycystic kidneys: I, II, III, IV, V. Arch Pathol* 77:459, 1964

- 10) Persky L, Izant R, Bolande R: *Renal dysplasia*, *J Urol (Baltimore)* 98:431, 1967
- 11) Bantley O, Cedeforn G, Hignell B: *Multicystic renal disease in adult*. *Acta Radiol Diagn* 6:424, 1967
- 12) Bernstein J: *Developmental abnormalities of the renal parenchyma-renal hypoplasia and dysplasia*. *Pathol Ann* 3:213, 1968
- 13) Green LF, Fernzaig W, Dahlin DC: *Multicystic dysplasia of kidney: with special reference to the contralateral kidney*. *J Urol (Baltimore)* 105:482, 1971
- 14) Kyaw MM, Newman H: *Adult multicystic renal disease*. *Br J Radiol* 44:881, 1971
- 15) Ridson RA: *Renal dysplasia I. A clinicopathological study of 76 cases. II. A necropsy study of 41 cases*. *J Clin Pathol* 24:57, 1971
- 16) Bernstein J, Kissan JM: *Hereditary disorders of the kidney*. *Perspect Pediatr Pathol* 1:117, 1973
- 17) Kyaw MM: *The radiological diagnosis of congenital multicystic kidney "radiological triad"*. *Clin Radiol* 25:45, 1974
- 18) Cole BR, Kaufman RL, McAlister WH, Kissane JM: *Bilateral renal dysplasia in three siblings: report of a survivor*. *Clin Nephrol* 5:83, 1976
- 19) Okayasu I, Kajita A: *Histopathological study of congenital cystic kidneys with special reference to the multicystic dysplastic type*. *Acta Path Jap* 28:427, 1978
- 20) 문영천, 윤두화, 박문향, 박효숙: 분엽성 신기형증 -2 증례보고 *16:769, 1982*
- 21) Silverberg SG: *Principles and practice of surgical pathology*. *John Wiley & Sons Inc. U.S.A. p. 1107, 1983*

= Abstract =

**Congenital Multicystic Renal Dysplasia**  
— A Case Report —

**Yeon Jae Chong, M.D., Kang Suk Suh, M.D.**  
and **Sun Kyung Lee, M.D.**

*Department of Pathology, College of Medicine,*  
*Busan National University*

A case of unilateral multicystic renal dysplasia was reported in view of rarity and a review of literatures related to this case was presented.

The patient, an 8-month-old Korean female, was admitted to Busan National University Hospital with a complaint of palpable mass on the left flank from birth.

Physical examination revealed a well developed, well nourished female. A huge, soft, movable mass in the left flank was palpated. An excretory urogram (I.V.P.) revealed non-visualization of left kidney. No other anomaly was noted.

The gross specimen submitted was a product of left nephrectomy with a 2.5cm segment of left ureter. The kidney was 15×10×4cm in dimensions and 260gm in weight. The lesion was confirmed morphologically to be a congenital multicystic renal dysplasia.