

Imperforate Cloacal Membrane 을 동반한 이중유출로우심실

—1예 보고—

가톨릭의과대학 임상병리학교실

지미경 · 이교영 · 심상인 · 김선무

서 론

이중유출로우심실(Double outlet right ventricle)은 대동맥과 폐동맥이 우심실에서 기시하는 선천성 심장 기형군으로써 병리적으로 활로4경증후군에서 시작하여 대동맥하심실중격결손을 동반하는 이중유출로우심실, 폐동맥하심실중격결손을 동반하는 이중유출로우심실, 그리고 심실중격결손이 있으면서 대동맥과 폐동맥의 우측전위에 이르기까지의 일련의 이상소견을 나타낸다¹⁾.

Taussig 와 Bing 이 전위된 대동맥과 폐동맥이 우심실에서 기시하면서 폐동맥하 상부심실중격결손이 있는 예를 발표한 이래²⁾ Witham 이 이중유출로우심실이라는 명칭을 처음 사용하였다³⁾.

항문, 직장과 방광, 요도의 기형은 태생학적 시기에 따라서 여러가지 형태가 생겨난다. 그 분류는 여러가지로 시도된바 있고^{4,5)} 본 증례와 같이 태생 4주전의 cloaca 가 그대로 지속되어 공통된 cloaca 의 남성구조물을 형성한 예가 보고된바 있다⁶⁾. 저자들은 미숙아로서 32세의 경산부에서 자연분만된 아기에서 외견상 선천성기형이 있으면서 이중유출로우심실과 imperforate cloacal membrane 을 동반한 1예를 보고하고자 한다.

증 례

1983년 10월에 부검한 미숙아로 부검시 몸무게는 1.95 kg 이었고, 자연분만되었는데 수시간만에 사망하였다. 임신중 특기할만한 과거력은 없었다. 외견상

접 수 : 1984년 9월 27일

* 본 논문의 요지는 1983년 12월 월례집담회에서 발표되었음.

오른쪽귀가 형성되지 않았고 왼쪽귀는 형성부전과 더불어 정상보다 아래쪽에 위치하였으며(lower set ear), 목이 짧으면서 척추전만이 있었다. 복부는 심하게 확장되었는데 배꼽 아래부위에 복벽피부와 근층의 결손이 있었고, 그 결손부위는 확장된 막성 구조물의 섬유성벽으로 대치되고 있었다(Fig. 1). 외부 생식기에 해당하는 것으로 약 4 mm 정도의 음경같은 물출된 구조가 있었으나 요도의 내강은 막혀있었고 항문 역시 발견되지 않았다. 부검시 내장기관은 자기분해로 인하여 육안적인 관찰은 가능했으나 현미경적 관찰은 불가능했다. 외견상 대동맥과 폐동맥은 정상위치에 있었고 폐동맥의 직경이 0.6 cm, 대동맥이 0.5 cm 였다. 우심실을 열었을 때 이 양대동맥이 완전히 우심실에서 기시하고 있었으며 대동맥이 폐동맥의 우측에 위치하였고 작은 근대(muscular band)가 사이에 있었다(Fig. 2). 대동맥 직하방에서 대동맥판막 우측에 위치한 심실중격결손이 발견되었는데 크기는 0.6×0.4 cm 정도였다(Fig.



Fig. 1. This photograph shows left lower set ear with hypogenesis, webbedneck, lordosis and dilatation of the abdomen with abdominal wall defect.



Fig. 2. Both aorta and pulmonary artery arise from the right ventricle and pulmonary stenosis is not found.



Fig. 4. Atrial septal defect is found.



Fig. 3. Ventricular septal defect is found just below the aorta.



Fig. 5. Both ureters and the rectum connect the large cystic structure and there is no opening to the outside.

3). 또한 심방중격결손이 발견되었고(Fig. 4), 대동맥관과 승모관 사이의 연결은 없었고 대동맥관과 삼첨판의 섬유성 연결이 있었다.

대동맥과 그 분지들은 정상이었으며 동맥관개존증이 있었고, 폐동맥은 형태적으로 정상이었다. 복부팽대를 일으킨 것은 복강내에 위치한 직경 10 cm 정도의 낭성 구조물 때문이었는데, 전복부의 결손부위를 이 구조물

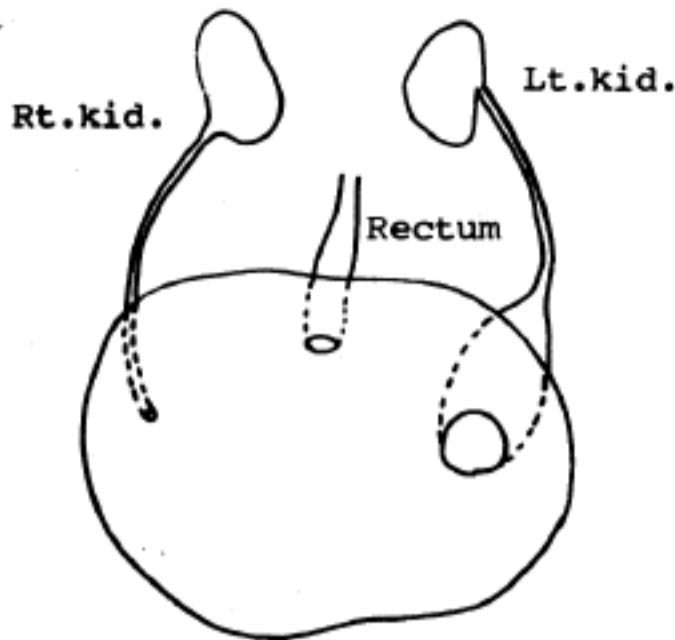


Fig. 6. Schematic view of the intraabdominal cystic structure.

의 벽이 대치하고 있었다. 양측요관의 말단부가 다 이 낭성구조물에 개구하였으며 좌측요관의 말단부는 확장되어 있었다. 대장의 말단부가 역시 이 구조물에 개구하였고, 이 구조물과 외부를 연결하는 요도나 항문은 찾아볼 수 없었다(Fig. 5, 6).

뇌는 심한 자기분해로 인해 그 형태를 알아볼 수 없었고 기타 장기는 형태적으로 정상이었다.

고 찰

이중유출로우심실의 한 형태인 Taussig-Bing malformation은 전위된 대동맥과 폐동맥이 우심실에서 기시하면서 폐동맥하 심실중격결손과 우심실의 비대를 나타내는 심기형인데 출생시부터 청색증을 일으키는 것을 제외하면 Eisenmenger 씨 복합증과 유사하여 감별을 요한다고 했다²⁾. 서정옥은 Taussig-Bing 기형 1예를 보고하면서 이중유출로우심실은 양대동맥이 완전히 또는 그중 하나는 반 이상이 형태적인 우심실에서 기시하면서 승모판과 대동맥사이의 섬유성 연결(fibrous continuity)이 없어야 할 것이라고 하였다³⁾.

Witham은 이중유출로우심실을 3가지 형태로 구분하였는데, 첫째는 대동맥 전체가 우심실에서 기시하는 것이고, 둘째는 Eisenmenger type으로써 승모판의 협착이 있거나 또는 없으면서 대동맥의 형성부전, 협착, 또는 폐색이 있는 경우이고, 셋째가 Fallot type으로써 폐동맥의 형성부전, 협착, 또는 폐색이 있는 형태라고 기술하면서, 보고한 6예를 각각 Eisenmenger type과 Fallot type으로 나누었다³⁾.

조석신등은 심실중격결손을 동반한 이중유출로우심

실 1예를 보고하면서 이 예에서는 대동맥과 폐동맥의 이상이 동반되지 않았으며 이 양대동맥이 완전히 우심실에서 기시하였으므로 Witham의 분류에 넣을 수는 없다고 하였다³⁾. Sondheimer 등은 이중유출로우심실은 양대동맥과 심실중격결손 그리고 폐동맥협착의 유무와 관련하여 특징지워지는 질환이라고 설명하였다. 그중에서도 본 증례에서와 같이 대동맥하 심실중격결손이 있으면서 폐동맥협착이 없는 경우에는 산소를 포함한 좌심실의 혈액이 대동맥으로 자주 흘러들어와 폐혈관질환이 발전되지 않는 한 청색증이 나타나지 않아서 출생시부터 청색증을 나타내는 Taussig-Bing 기형과는 구별이 된다고 하였다⁴⁾. Lev 등은 이중유출로우심실은 양대동맥이 거의 완전히 또는 완전히 우심실에서 기시하면서 승모판-대동맥판사이 또는 승모판과 폐동맥판사이 연속성(continuity)은 있거나 또는 없는 경우라고 정의하면서 심실중격결손, overriding aorta와 함께 폐동맥협착이 있거나 없는 경우에서부터 시작하여 이중유출로우심실의 영역으로 들어가며 여기서 더욱 진행하여 Taussig-Bing heart로 발전되고, 결국은 완전전위(complete transposition)가 될 것이라는 개념을 주장하였고⁵⁾ Anderson 등은 활로 4징, 이중유출로우심실, 그리고 여러가지 형태의 전위들을 conus septum과 interventricular septum의 여러가지 기형으로 인해서 생긴 심기형의 spectrum으로 해석하여 이를 bulboventricular 기형이라고 하였다⁶⁾.

선천성심기형의 빈도는 출생 1,000명당 8명정도이고 그중에서도 이중유출로우심실의 빈도는 심기형의 1%라고 보고된 바 있으며¹¹⁾ 한국인의 선천성 심질환중에서는 이 질환의 빈도가 0.8%정도라고 보고하였다¹²⁾. 이중유출로우심실의 진단은 심혈관조영술로 확진할 수 있으나, 단순흉부X선 사진과 심전도소견이 전형적인 대혈관전위, 심실중격결손증, 활로씨 4징등과 맞지 않을 때는 이중유출로우심실의 가능성을 고려하는 것이 좋으며, 치료는 역시 수술로써 교정해주는 것이 원칙으로서 이 질환은 심실중격결손의 위치, 폐동맥출구협착증의 유무에 따라서 혈액학이 달라지므로 그 수술방법이 다양하며 수술후의 사망률역시 달라진다¹³⁾.

이중유출로우심실에 잘 동반되는 심기형으로는 폐동맥출구협착증이 가장 흔하고 그외에 심방중격결손증, 관상동맥구내로 또는 좌심방으로의 상대정맥 개구, 동맥관개존증, 공통방실판구, 승모판이상, 이중심실중격결손증, 무비증(asplenism)등이 관찰되고 있다¹⁴⁾.

직장, 항문과 방광의 기형을 생각할때 태생학적 발생시기로 보면 본기형과 비슷한 시기에 형성된 기형으

로서 DeBuy¹⁵⁾, Cheng등이¹⁶⁾ 여아에 있어서의 persistent cloaca의 예들을 보고한 바 있다. 이 기형은 세홍과 더불어 직장—질루 또는 직장—총배설강루가 있는 항문—직장 발육부전이며, 이는 urorectal septum의 발육부전때문에 생긴 기형이라고 했다. Patten과 Barry가 요도상열과 방광외반증의 태생적 기원을 설명한 바 있으며¹⁷⁾ Rickham은 이와 유사한 기전으로 vesico-intestinal fissure를 설명하였는데¹⁸⁾ 본 예에서는 전복벽의 일부 결손이 있어 태생기에 중배엽의 발달이 불충분한 것은 인정되나 외부생식기의 구조는 물론 항문과 요도가 형성되지 않았고 이 결손부위로 노출된것은 다만 대장과 양측 요관이 융합된 남성구조물의 일부일뿐으로 cloacal extrophy, 즉 vesico-intestinal fissure보다도 이전에 생긴 기형일 것으로 사료된다.

필선 이전에 항문과 직장의 기형을 Ladd와 Gross가 4가지 type으로 분류한 바 있는데, 동시에 이런 기형과 함께 동반된 직장방광루, 직장—요도루, 직장—회음루, 직장—질루등을 설명하였고⁴⁾ Dourmashkin은 5예의 완전요도폐쇄를 보고하면서 이전의 보고된 바 있는 예를 고찰하였는데 이들은 모두 비뇨생식계와 소화계가 완전히 분리형성된 후에 생긴 기형이었다¹⁹⁾. Wilkinson역시 항문—직장기형을 분류하였는데, 이전의 Ladd와 Gross에 의한것과 유사하나 여기에 fistula의 위치, 유무에 따라서 좀더 세밀히 분류하였다⁹⁾. 서정욱등은 요도와 항문이 없고, 비뇨소화계의 융합을 나타낸 2예를 보고하면서 urorectal septum의 하방이동이 안되고 cloacal membrane이 파열되지 않아, 태생 4주부터의 비뇨계와 소화계의 공동된 구조인 cloaca가 나뉘어지지 않은 채 그대로 지속되어 남성확장을 보인 것이라고 설명하면서 이를 imperforate cloacal membrane이라고 부르는 것이 타당할 것이라고 했다⁶⁾. 본 증례의 경우도 이들이 주장한 기형과 동일한 시기에 생긴 것인 바, 양측 요관과 대장, 그리고 방광이 하나의 공동된 구조를 형성하여 그대로 지속되면서 결국 남성 구조물로 된 것이라고 생각하여 imperforate cloacal membrane이라는 명칭이 합당할 것으로 사료된다.

결 론

저자들은 의견상 여러가지 선천성 기형을 가지면서 심장의 이중유출로우십실과 비뇨—소화계의 융합을 나타내는 imperforate cloacal membrane을 동반한 1부검예를 보고하였다.

REFERENCES

- 1) Lev M, Bharatis, Meng CCL, Liberthson R, Paul MH, Idriss F: *A concept of double outlet right ventricle. J Thorac Cardio-Vascular Surgery* 64(2):271, 1972
- 2) Taussig HB, Bing RJ: *Complete transposition of the aorta and a levoposition of the pulmonary artery. Am Heart J* 37:551, 1949
- 3) Witham AC: *Double outlet right ventricle. Am Heart J* 53(6):928, 1957
- 4) Ladd WE, Gross RE: *Congenital malformations of anus and rectum. Report of 162 cases. Am J Surg* 23:167, 1934
- 5) Wilkinson AW: *Congenital anomalies of the Anus and Rectum. Arch Dis Child* 47:960, 1972
- 6) 서정욱, 유재형, 지제근: *Imperforate cloacal membrane의 2부검증례. 서울의대학술지* 23(1):137, 1982
- 7) Seo JW, Chi JG, Park IA, Lee SK, Yoon YS, Yang SW: *Double outlet right ventricle, Taussig-Bing type. J Thorac Cardio-Vascular Surg* 17(2):165, 1983
- 8) 조석진, 김명자, 김선원, 정과구, 지제근, 이상국: *이중유출로를 가진 우십실. 부분적 대맥관전위증을 동반한 선천성 심기형의 1부검례. 대한산부인과학회잡지* 11(1):9, 1968
- 9) Sondheimer HM, Freedom RM, Olley PM: *Double outlet right ventricle in Heart Disease in Infancy and Childhood. 3rd ed. Keith JD, Rowe RD, Vlad P. New York, Mcmillen, 1978. p628*
- 10) Anderson AH, Wilkinson JL, Arnold R, Becker AE, Lubkiewicz K: *Morphogenesis of bulbo-ventricular malformations. II. Observations on malformed hearts. Br Heart J* 36:948, 1974
- 11) Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW: *Congenital heart disease in 56109 births. Incidence and Natural history. Circulation* 43:323, 1971
- 12) 홍창희, 윤용수, 최정연, 이영우, 지제근: *한국인의 선천성 심질환. 대한의학협회지* 26(8):721, 1983

- 13) 서인석, 윤용수, 홍창의 : 양대혈관우심기시증의 임상적 관찰. 소아과 25(8):
- 14) Sondheimer HM, Freedom RM, Olley PM: *Double outlet right ventricle: Clinical spectrum and prognosis. Am J Cardiol 39:709, 1977*
- 15) DeBuys LR, Cummins H: *Persistent cloaca and other anomalies in a female infant. Am J Dis Child 41:871, 1931*
- 16) Cheng GK, Fisher JH, O'hare KH, Retik AB, Darling DB: *Anomaly of the persistent cloaca in female infants. Am J Radiology 120(2): 413, 1974*
- 17) Patten BM, Barry A: *The genesis of extrophy of the bladder and epispadias. Am J Anatomy 90:35, 1952*
- 18) Rickham PP: *Vesico-intestinal fissure. Arch Dis Child 35:97, 1960*
- 19) Dormashkin RL: *Complete urethral occlusion in living newborn. Report of five cases. J Urology 50:747, 1943*

=Abstract=

A Case of Double Outlet Right Ventricle and Imperforate Cloacal Membrane

Mi Kyung Jee, M.D., Keo Young Lee, M.D., Sang In Shim, M.D. and Sun Moo Kim, M.D.

*Department of Clinical Pathology
Catholic Medical College, Seoul, Korea*

Double outlet right ventricle is that condition in which both arterial trunks emerge almost completely or completely from the right ventricle. This diverse group of cardiac malformations are characterized by the relationship of the great arteries

to the ventricular septal defect and the presence or absence of valve or subvalvular pulmonic stenosis.

The terminal portion of the hindgut is called the cloaca. The cloaca is divided by a coronal sheet or wedge of mesenchyme, the urorectal septum, which develops in the angle between the allantois and the hindgut at 4 weeks. By the end of the sixth week, the urorectal septum has fused with the cloacal membrane dividing the cloaca into urogenital sinus and the rectum. If the urorectal septum does not develop and the cloacal membrane persists, an anomaly that the urogenital system and the digestive system are connected with each other is developed.

We report an autopsy case of double outlet right ventricle and imperforated cloacal membrane with cystic dilatation. This case was accompanied by atrial septal defect, patent ductus arteriosus, agenesis of the right ear, left lower set ear with hypogenesis, lordosis, focal defect of the anterior abdominal wall defect just below umbilicus.

The aorta was dextroposed and it arose from the right ventricle, right to the pulmonary artery. The pulmonary artery was in normal position and the pulmonary stenosis was not found. The atrial septal defect and patent ductus arteriosus were also found. The baby had rudimentary phallus without opening. The Abdomen was markedly dilated due to a cystic mass in the abdominal cavity. Both ureters and the large intestine drained into the cystic structure and the distal part of the left ureter was dilated. There were neither urethral opening nor anal opening connected to the outside.