

Potter 증후군 — 1부검 증례 보고 —

인제대학부속 부산 백병원 병리과

윤 혜 경 · 주 종 은 · 석 동 수

서 론

Potter 증후군은 1946년 Potter 등에 의해 처음으로 기술되었는데, 양측성 신부형성증이 있는 경우에서 특징적인 얼굴의 모습을 지니면서, 다른 동반되는 소견 들로는 요관, 방광, 요도 및 외생식제이상, 하지의 이상, 중추신경계의 이상이나 폐발육부전증을 보일 수 있다고 한다. 얼굴의 모습이 매우 특징적인 것으로서 신부형성증 이외에도 양측신의 심한 형성부전증이나 다낭성이형성으로 인해 신부전증을 지닌 경우에서도 유사한 양상을 보여준다고 한다. 태생기중에는 양수와 소증의 소견을 보이고 양측신이 침범된 경우 출생 직후 치명적 경과를 취하나 한측만 병변이 있는 경우 생 후 얼마간 생존하다가 발견된다고 한다.

저자들은 최근 25세된 임신부에서 태어난 후 2시간 반만에 사망한 남아에서 특징적인 Potter 안면과 함께 양측 신의 다낭성이형성증을 지닌 비교적 전형적인 Potter 증후군 1례를 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 더불어 보고드리는 바이다

증 례 보 고

산모는 25세된 초산부로서 제태기간중 규칙적인 산 전 진찰을 받았으며, 특별한 약을 복용한 사실이나 이상징후를 느낀 적은 없었다고 한다. 임신 40주임에도 불구하고, 자궁내 태아의 발육부전과 둔위태향이 있었으며 양수와소증으로 인해 제왕절개술을 받고 1.6 kg의 남아를 출산하였으나, 출생당시 Apgar 점수는 0점이었으며, 5분 Apgar 점수는 1점으로 결국 2시간 반만

집 수 : 1985년 3월 6일

* 1984년 10월 10일 추계학술대회에서 구연발표 했음.

에 사망하였다. 분만당시 양수의 양은 몹시 적었으며, 그 당시 실시한 검사실 및 흉부X선 소견상 특기할 만한 소견은 관찰되지 않았다.

부검소견 : 체중이 1.6 kg 이고, 체장은 관종장(Crown-Heel length)이 41 cm 이었으며, 머리둘레는 31cm 이며, 약간 위로 솟은 듯한 정수리의 모습이었고 두개골의 봉합선이 딱딱하게 느껴지면서 전후천문이 이미 닫혀져 있는 상태였다. 얼굴의 모습이 일견하여 조로한 듯한 인상을 주면서 독특한 Potter 얼굴을 나타냈는데 양안간의 거리가 멀고, 반월형의 뚜렷한 주름이 양안아래로 쳐져있었다. 또한 양안에서 각막흔탁과 함께 Y모양의 열구가 관찰되었다. 코는 낮은 매부리코의 모습이었고, 턱은 작으면서 위로 당겨져 있는 양상이었으며, 양귀는 크면서 연약했으며 낮은 위치에 있었다(Fig. 1, 2). 피부는 피하지방의 양이 적었으며, 부위에 따라 주름져 있는 외에 특별한 점이 없었다. 외 성기는 남자의 특징을 지녔고 양측 고환은 음낭내에서 만져지지 않았었다. 사지는 비교적 정상적인 모습을 나타내고 있었다. 함께 의뢰된 태반과 탯줄의 검사소견은 무게가 300 g 이었으며, 장경이 17.5 cm 이었으며 탯줄은 태반의 중앙부에 위치하고 있었으며, 길이는 22 cm 이었고, 단면상 확인이 가능한 2개의 동맥과 1개의 정맥이 있었다. 양막결절의 흔적은 보이지 않았다

내부장기소견을 보면 흉곽내에서 양측 폐와 심장은 제자리에 위치하고 있으면서 양측폐가 다소 크기가 작은 결외에 특이한 점이 발견되지 않았다. 좌우측 폐가 각각 5.0 g 과 7.0 g 으로서 전반적으로 형성부전임을 나타내고 있었다. 복강내의 위장관계 및 간담관계는 제자리에 있었으며, 어떤 눈에 띄는 기형은 없었다 양측 신장은 후복막에 쌓인 채 아직 완전히 형체가 완성되지 못한 원반형의 부신에 둘러 쌓여져 있었으며, 양측 요도와 방광이 발견되지 않았다. 양측 신장은 좌



Fig. 1. Anterior view of the face reveals widely separated eyes with prominent semicircular folds in the lower eyelids, and beaked nose, showing progeric appearance.



Fig. 3. Cut sections of both small dysplastic kidneys display irregularly scattered variable cysts and interlacing fibrous stroma with no ureters.



Fig. 2. Lateral view shows large friable lowset ears, beaked nose and receding chin.

우 각각 1.5g 및 2.0g의 무게와 각각 2.0cm의 장경을 지니고 있었다. 외면은 다소간 불규칙했으며, 남성병변을 보여주었다. 할면소견상 정상 신실질구조는 완전히 상실한 채 불규칙하게 흩어져 있는 남성병변과 그 사이에 다소 증가한 듯한 결체조직을 관찰할 수 있었다(Fig. 3). 양측 고환이 모두 부강내에서 발견되었다. 중추신경계는 총 300g의 무게를 지니고 있으면서 눈에 띄는 병변은 보여주지 않았다.

현미경적 검사상 양측 신장은 정상 신실질구조를 완전히 상실한 채 불규칙하게 흩어져 있는 남성병변들과 그 주위를 두껍게 둘러싸고 있는 결체조직으로 주로

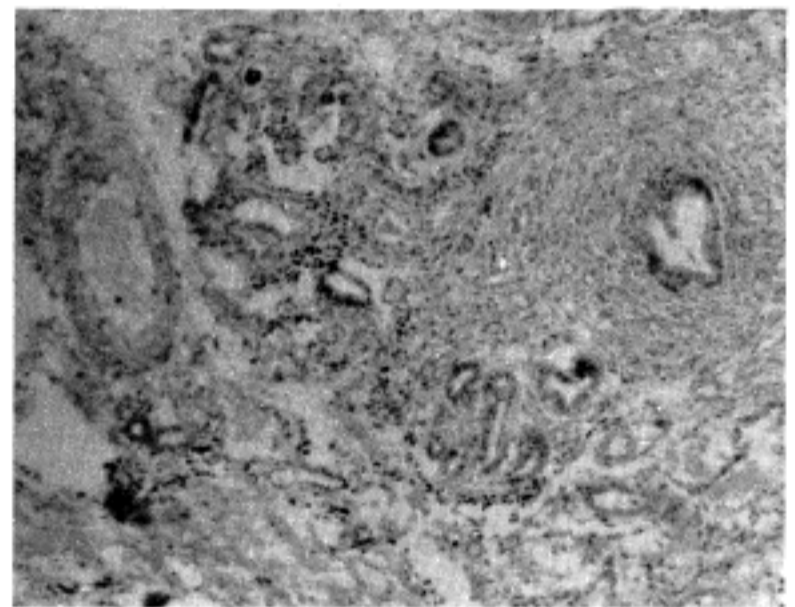


Fig. 4. The renal parenchyme shows relatively typical primitive tubule surrounded by thick fibrocollagenous tissue, and groups of collecting tubules are also seen. (H&E $\times 100$)

구성되어져 있었으며, 부위에 따라서는 몇몇의 불완전하게 성숙된 사구체와 세뇨관들이 무리를 지어서 위치하고 있었다. 크게 확장된 혈관들이 눈에 띄었으며 부분적으로 조혈 기능의 흔적이 남아 있었으나 화생성 연골 조직이나 신경조직등은 관찰되지 않았다. 남성병변들은 대부분 한층의 위축된 입방상피세포로 둘러싸여져 있었고 몇몇의 원시세뇨관(primitive tubules)은 아주 두꺼운 결체조직에 의해 둘러싸여져 있었다. 양

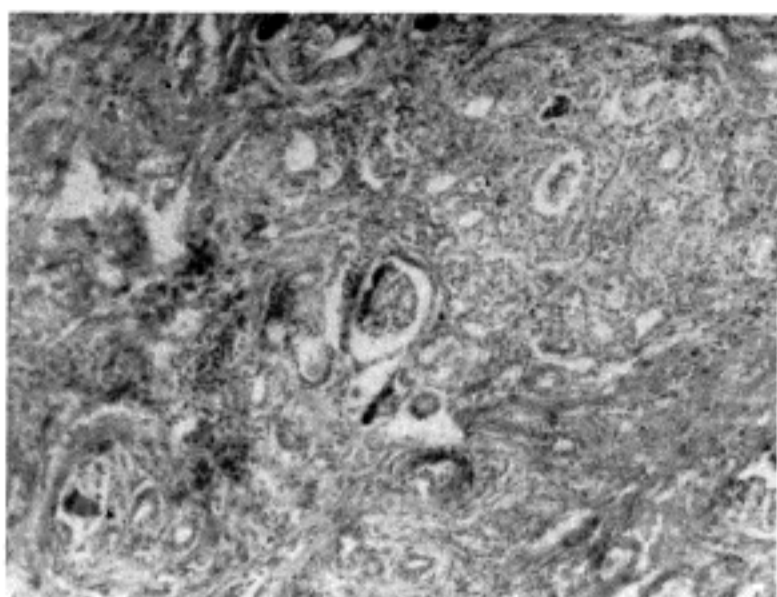


Fig. 5. In areas, incompletely developed glomeruli and collecting tubules are observed. (H&E, $\times 100$)

측 신장이 모두 작으면서 이런 다낭성 이형성증을 나타내고 있으므로 Potter의 다낭성 분류상 비교적 전형적인 Type II_B에 해당한다고 사려되었다(Fig. 4, 5). 양측 폐는 무게와 크기가 작았으나 현미경소견상 잘 발달된 폐포 및 기관지들을 볼 수 있었다. 그러나 간에서는 특이한 소견이 관찰되지 않았다. 중추신경계에서 두개골은 조숙한 봉합을 보여주었으나 다른 특이한 소견이 발견되지 않았다.

고 찰

1946년 Potter가 양측성 신장무형성증 20례를 모아 그 당시 모르던 선천성 기형들이 동반하고 있음을 발견하고, 이들의 기형을 묶어 Potter 증후군으로 명명했다¹⁻³⁾. Potter 증후군은 산모의 나이나 임신중의 합병증과는 무관하다고 알려져 있으며⁴⁾, Welch⁵⁾는 1,000분만수중 0.75, 그리고 사산이나 신생아 사망중의 1.6%를 차지한다고 보고하며, Potter는⁶⁾ 1,000출산수중 0.3등으로 보고하고 있다. 특징이라면 비교적 남자에게 많이 나타나며, 대체로 2~3:1의 비율을 보여준다고 한다⁶⁾. Potter 증후군의 원인으로 난자의 잘못된 착상에 의한다는 주장과⁷⁾ 산모의 감염⁸⁾, 비타민 결핍⁹⁾, 대사성 이상이라고 하는¹⁰⁾ 보고들이 있었다. 하지만 아직 완전한 정설은 없다고 한다.

Potter 증후군에서 보여지는 기형들을 크게 2가지로 renal(신성) 그리고 non-renal features(비신성특징)으로 나누어서 생각할 수 있으며, 신성 특징이라면 원

래의 양측성신장의 무형성증 외에도 심한 신부전을 초래할 수 있는 발육부전이나 이형성증 혹은 다낭성 병변이 있는 경우에도 해당될 수 있으며, 비신성특징으로서 아주 특이한 얼굴 모습의에도 폐형성부전증, 골격계의 이상, 생식기계의 이상이나 중추신경계의 이상 등이 동반될 수 있다고 한다.

처음 Potter와 Osathanondth의 연구에서 신장의 다낭성 병변의 병인을 크게 2가지 학설로서 간주하여 설명하려 했는데¹¹⁾, 첫째가 수뇨관과 신단위간의 접합의 실패에서 기인되는 것이라고 했으며, 둘째는 정상적인 발달 과정에서는 후기에 들어서면 소실되는 이미 만들어진 낭성 병변의 지속에 의한 것으로서 생각했었다. 그러나 이 두가지의 학설은 틀렸음이 곧 인정되었고 대신에 신장의 낭성변화는 수뇨관계의 팽대부기능의 일차적인 장애에 의하거나 수뇨관이나 신단위의 일부의 팽대에 의한 이차적인 것으로 해석되어지고 있으며¹²⁾, 이런 병변을 지닌 신장에 대해 일반적으로 polycystic, multicystic, dysgenetic 혹은 dysplastic 등으로 부르고 있다. 이후 Potter와 Osathanondth는 303예의 낭성 병변을 지닌 신장의 microdissection 연구결과 1963년에 낭성병변의 위치와 수뇨관과 접합된 신단위의 해부학적 연관관계에 따른 신다낭성병변의 병인에 대한 결론을 내리고 이들을 크게 4가지군으로 분류하였던 바 Type I은 신장의 구조는 정상이나 수뇨관의 이차적인 전반적 팽대에 의한 것으로 생각하며 보통 양측으로 침범하며 유사한 양상을 보인다고 한다. 신우, 신배부위 및 유두부는 정상이고 신실질이 해면상을 나타낸다. 이때 간내 담관들의 크기와 수가 증가하나 그외 다른 이상은 동반되지 않는다고 한다. 거의 출생 직후 사망하며 형제간에 같이 생길 수 있으며, 상염색체 열성 유전자의 동형 접합체 상태에서 나타날 수도 있다고 한다. Type II는 요관아(ureteric bud)나 수뇨관의 처음 몇몇 분지들의 팽대부 기능의 장애에 의한 것으로 생각하고 있으며, 결과적으로 수뇨관과 신단위 모두가 수적인 감소와 함께 형태적 이상을 나타내게 된다. 수뇨관이 점점 커지다가 결국 낭성병변으로 되며, 신장의 크기는 낭성병변의 그것에 의해 좌우되어지며, 크게 2군으로 분류할 수 있는데¹³⁾, 크기와 무게가 정상보다 커진 경우가 Potter type II_A이고, 작으면서 형성부전이 있는 경우가 II_B에 해당된다. 이런 구별점은 상당히 의미가 있는데, II_A의 경우 반대측 신장이 정상인 반면 II_B에서는 반대측 신장의 병변이 동반되게 되고 기타 연관된 선천적 결함으로 인해 좋지 못한 예후를 나타낸다. II_A의 경우 II_B에

비해 낭성병변의 벽이 두껍고 불완전하게 형성된 사구체와 작은 세뇨관의 군들이 존재하기도 하며, 약 반수에서는 화생성 연골 조직이 나타날 수 있다. Ridson 등에 의하면¹⁴⁾, 이런 연골 조직이 있는 것은 신이형성증의 가장 확실한 증거라고 했으며, Bigler 등은¹⁵⁾ 이런 연골 조직들은 신형성 과정에 있어서 나타나는 중배엽성 원시세포의 화생에서 연유한 것이라는 설명이 타당하다고 보고하고 있다. 그것으로 인해 결체조직의 증가도 함께 설명되어질 수 있다. 소위 primitive tubule 이라고 불리는 두꺼운 결체조직으로 둘러싸인 구조물이 흩어져 있으며, 이들은 요관아로부터 기인된 것이라 한다¹⁶⁾. Type II에서는 요관의 변화는 다양하나, 방광근처에서는 보통 정상이라고 한다. Greene 등은¹⁶⁾ 27예의 다낭신에서 12예가 상당히 의미있는 반대측 신장의 병변을 지니고 있었으며, 요관골반연결부위의 폐색이나 마제신등의 병변을 동반한다고 발표했다. 요도의 폐색이 있으면 비교적 전형적인 Type II에 해당된다. 그러나 부분적 폐색이 있다면 Type IV인 경우가 많다. 간을 같이 침범한 경우는 드물지만, 중추신경계나 위장관계를 침범하기도 하고, 양측 신장에 병변을 지닌 경우 얼굴의 특징이 신부형성증의 그것과 거의 같을 수 있다고 한다. 보통 양측 발생이 흔하며 때로 어떤 유전적인 증거를 찾을 수 있다고도 한다. Type III의 경우 Type II에 비해 발생과정상 좀더 후기에 췌대부기능의 다양한 정도의 장애에 인해서 생기며 II에 비해 덜 심한 병변을 나타낸다고 한다. 보통 양측으로 생기며, 같이 커진다고 한다. 전예의 2/3에서 간문맥부위의 결체조직의 증가가 관찰되어지며, 약 반 수에서 담관의 숫자와 크기가 증가되었다고 했다. 현미경 소견상 다양한 모양의 낭성병변이 보이면서 함께 많은 정상적인 신단위들을 볼 수 있다.

Type IV에서는 요도의 일부 혹은 간헐적인 폐색에 의한 이차적인 결과에 의하여 방광의 팽창이나 수신증이 오고 결국에 가서는 압력으로 인해 정상적으로 만들어진 수뇨관이나 신단위에 병변을 유발시키게 된다. Potter와 Osathanondh의 microdissection 연구결과에 따른 다낭신 분류는 임상적 및 병리학적 실용성이 부족하고 유전적으로 서로 다른 경우를 함께 묶고 있다. 이에 Baxter는¹⁷⁾ 다낭신에 대해 다른 관점에서 신장내의 낭성병변의 정확한 위치에 규명을 하고자 노력하였다. 다낭성 병변을 성인형과 유아형으로 크게 나누고, 유아형에서 다시 유아기와 아동기로 분류한후 낭성변화의 위치가 수질부인지 피질부인지에 따라 구분지었다. 이들 각각은 서로 다른 것들로서 신생아에

서 나타난 경우 형태적으로 특이하면서 임상적으로 볼 때 Potter face를 지닌 예에서 잘 확인되어진다. 보통 양측성 신부형성증으로 태어난 경우 대부분이 치명적인 것으로서, 사산이거나 또는 태어나더라도 수시간내 심한 호흡장애로 인해 하루이내에 사망하게 되며, 사산과 살아서 태어나는 경우의 비율은 4:6정도이며¹⁸⁾ 살아서 태어난 아기중 95%가 하루이내에 사망한다고 하며¹⁹⁾, 주된 사인은 폐형성부전에 의한 질식사라고 보고한 문헌도 있다²⁰⁾.

Potter 증후군의 비신성 기형으로서는 가장 특징적인 것이 얼굴의 모습이고, 폐형성부전증, 사지 발육 및 위치이상 그리고 태아발육부전등이 동반되어 나타나고, 경우에 따라서는 중추신경계의 이상등이 함께 보여진다. 이외에도 어떤 부위에서든지 결손, 크기의 감소나 부분적 중첩으로 인한 아주 희귀하면서도 이상한 모습을 나타낼 수 있다고 한다. 이런 기질적인 변화의 원인이나 신병변과의 연관성에 대한 정설은 없으나 1974년 Thomas 등은¹⁹⁾ 이런 변화들이 신장의 병변에 따른 요형성 이상이나 양막강내로의 양수의 이동이 방해되어서 생긴 양수과소증에 의한 지속적인 태아에 대한 압박으로 인해 이차적인 기형이 동반된다고 설명한다. 부가해서 이 저자들은 신병변이 없더라도 만성적인 양수 누출에 의한 양수과소증이 생긴 경우 유사한 양상의 기형들이 형성됨을 보고했다.

본 부검에서 보면 양수과소증과 함께 신성 특징으로 우선 양측신이 비슷한 양상을 보여주면서 비교적 크기는 작으며, 불규칙적인 낭성병변으로 구성되어 있고 간담관계의 이상은 동반치 않는 점등은 비교적 전형적인 Potter type IIb에 해당된다고 보아지며, 양측 요관 및 방광의 결손이 있으며, 비신성 특징으로 양측폐의 형성부전과 특징적인 얼굴모습이 동반되고 있었다.

Potter 증후군의 유전적 경향에 대한 연구가 있었지만 확실치 않으며, Blyth와 Ockenden 등은 다낭성 병변에 있어서 상염색체 열성 유전경향이 있으며, Baxter분류에 의한 각각의 경우들 사이에 특징적 나이 분포와 형태적인 차이점을 지니고 있다고 보고했다²⁰⁾. Lieberman과 그 동료연구자들 역시 비슷한 나이에 따른 연관성이 다낭성 병변에 있다고 보고하고 있다²¹⁾. Passarge 등에 의하면²²⁾ Potter 증후군이 여러가지 특이한 선천적 기형의 임상적인 양상을 보여주는 점으로 보아서 어떤 염색체 이상을 제시할 것으로 생각했으며, 예를 들어 18-trisomy를 지닌 환자의 얼굴이 낮게 위치한 비정상적인 귀의 모습과 함께 소악증을 나타낸다고 했다. 그리고 신부형성증이라고는 하

지 않았지만 비뇨기계이상 50%에서 동반된다고 했다. 그러나 이 저자들이 행한 전형적인 Potter 증후군 3예에 대한 염색체 조사 결과는 정상인 것으로 밝혀졌다²³⁾. 양측 신이 동시에 침범된 경우 보통 치명적 경과를 취하지만 때로 다낭성 상태로 얼마간 생존하게 되어 임상적으로 볼 때 어린이나 유아에 있어서 Wilms' 종양과의 구별이 어려운 경우도 있다고 한다²⁴⁾.

결 론

임신 40주된 초산부에서 태어난 남아에서 양측 신장이 비교적 전형적인 Potter type IIb의 다낭성 이형성 증의 소견을 지니면서, 특징적인 Potter face와 양측 폐의 발육 부전증 및 양측 요관과 방광의 결손, 복강 내 정류고환등을 동반한 1부검 증례를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 재조명해 보았다.

REFERENCES

- 1) Berry CL: *Paediatric pathology*. Springer-Verlag Berlin Heidelberg New York, 1981, p397, 321
- 2) Potter EL: *Facial characteristics of infants with bilateral renal agenesis*. *Am J Obstet Gynecol* 51:885-888, 1946
- 3) Potter EL: *Bilateral renal agenesis*. *J Pediatr* 26:68, 1946
- 4) Levin H: *Bilateral renal agenesis*. *J Urol* 67: 86, 1952
- 5) Welch RG: *The Potter's syndrome of renal agenesis*. *Br Med J* 1:1102, 1958
- 6) Chi JG, Park TD: *Potter's syndrome: An autopsy case report in a dead born fetus*. *Seoul J Med* 20:146-150, 1979
- 7) Mall FP: *On the frequency of localized anomalies in human embryos and infants at birth*. *Am J Anat* 22:46, 1917
- 8) Swan C: *A study of three infants dying from congenital defects following maternal rubella in the early stage of pregnancy*. *J Pathol Bact* 56:286, 1944
- 9) Wilson JG, Warkany J: *Malformations in the genitourinary tract induced by maternal vitamin A deficiency in the rat*. *Am J Anat* 83:

- 753, 1948
- 10) Duraiswami PK: *Insulin-induced skeletal abnormalities in developing childrens*. *Br Med J* 2:384, 1950
- 11) Potter EL: *Pathology of the fetus and the infant*. Second edition, Year Book Publishers Inc. Chicago, p447
- 12) Potter EL, Osathanondth V: *Pathogenesis of polycystic kidneys*. *Arch Pathol* 77:459-512, 1964
- 13) Bloom DA, Bronson S: *The multicystic kidney*. *J Urol* 120:211, 1978
- 14) Ridson RA: *Renal dysplasia. I. A clinico-pathological study of 76 cases. II. A necropsy study of 41 cases*. *J Clin Pathol* 24:57-71, 1971
- 15) Bigler JA, Killingsworth WP: *Cartilage in the kidney*. *Arch Pathol* 47:487-493, 1949
- 16) Greene LF, Feinzaig W, Dahlin DC: *Multicystic dysplasia of the kidney: with special reference to the contralateral kidney*. *J Urol* 105: 482, 1971
- 17) Baxter TJ, *Cysts arising in the renal tubules: A microdissection study.*: *Arch Dis Child* 40: 464, 1965
- 18) Davidson WM, Ross GIM: *Bilateral absence of the kidney and related congenital anomalies*. *J Pathol Bact* 68:456, 1954. Cited by Chi (6)
- 19) Thomas LT, Smith DW: *Oligohydramnios, case of non-renal features of Potter's syndrome, including pulmonary hypoplasia*. *J Pediatr* 84:811-814, 1974
- 20) Blyth MM, Ockenden BG: *A clinico-pathological and family study of polycystic disease of the kidneys and liver in children*. (Abstract) *J Clin Pathol* 22:508, 1969
- 21) Bernstein J: *Heritable cystic disorders of the kidney: The mythology of polycystic disease*. *Pediatric Clinics of North America Vol 18, No 2, May 1971*
- 22) Passarge E, Autherland JM: *Potter's syndrome*. *Am J Dis Child* 106:80-84, 1965
- 23) Gellis SS, Feingold M: *Picture of month. Potter's syndrome*. *Am J Dis Child* 118:

585, 1969

- 24) Johnson DE, Ayala AG, Medellin H, Wilbur J: *Multilobular renal cystic disease in children.* *J Urol* 109:101, 1973

= Abstract =

Potter's Syndrome

—An autopsy case report—

Hye Kyoung Yoon, M.D., Jong Eun Joo, M.D.
and Dongsoo Suk, M.D.

*Department of Pathology, Pusan Paik Hospital,
Inje College*

Potter's syndrome was originally described as combination of bilateral renal agenesis and unique

progeric facial characteristics in 1946 by Potter. In cases of severe renal maldevelopment such as bilateral polycystic kidney or marked hypoplasia, similar facial features has been also associated. At 1963, Potter and Osathanondth reported classification of polycystic kidney as Type I-IV by microdissection study.

Recently authors experienced an autopsy case of polycystic kidney with characteristic potter face, and other combined malformations such as; absence of both ureters and urinary bladder, pulmonary hypoplasia, undescended testes and oligohydramnios, fetal growth retardation and breech presentation. According to the classification of polycystic kidney of Potter and Osathanondth, this presenting case is compatible with type II B.