

양막대 증후군 1부검 증례

국립의료원 해부병리과

안혜선 · 한길로 · 손진희 · 서정일

서 론

선천성 양막대는 태어나 신생아에서 나타나는 드문 기형으로 자궁 내에서 파열된 양막의 단편이 태아 신체의 일부와 유착이 되면 그 부위에 성장 장애를 일으켜 다양한 형태로 나타난다. 경한 경우는 하나의 손가락을 침범하는 수축성 윤으로 나타나지만, 심하면 조직이나 장기의 상당 부위가 결손됨으로써 사산에 이르게 된다. 기형의 정도는 양막이 손상될 당시의 재태 시기와 밀접한 관

계가 있는 것으로 되어 있다¹⁾.

저자들은 양막이 두부에 부착됨으로써 소두증, 뇌류, 구순, 구개파열, 소안구증 그리고 좌측 상악골과 협골의 결손을 보이고 있는 양막대 증후군 1예를 경험하여 이를 보고하고자 한다.

증 례

본 예는 20세 초산부에서 임신 33주에 시행한 초음파



Fig. 1. Microcephaly and encephalocele.

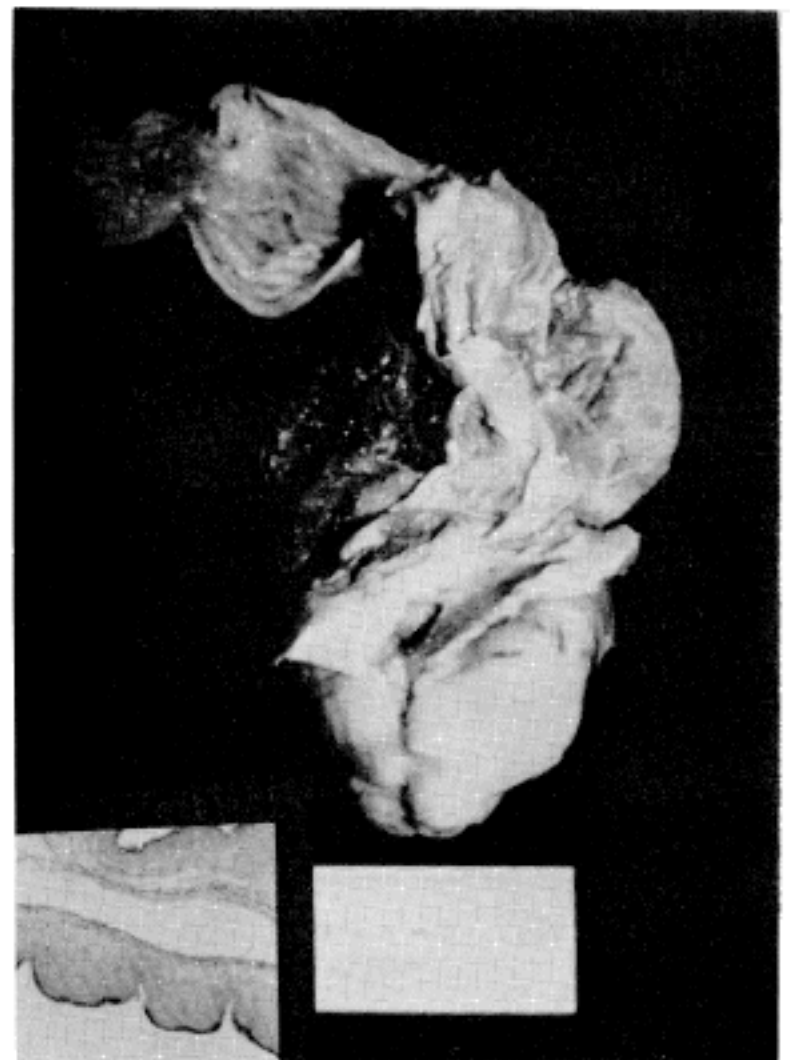


Fig. 2. Herniated brain is attached by amniotic membrane. Inset: Amniotic membrane of the placenta (H & E, $\times 100$).

*본 논문의 요지는 1988년 5월 11일 대한병리학회 춘계 학술대회에서 전시로 발표되었음.

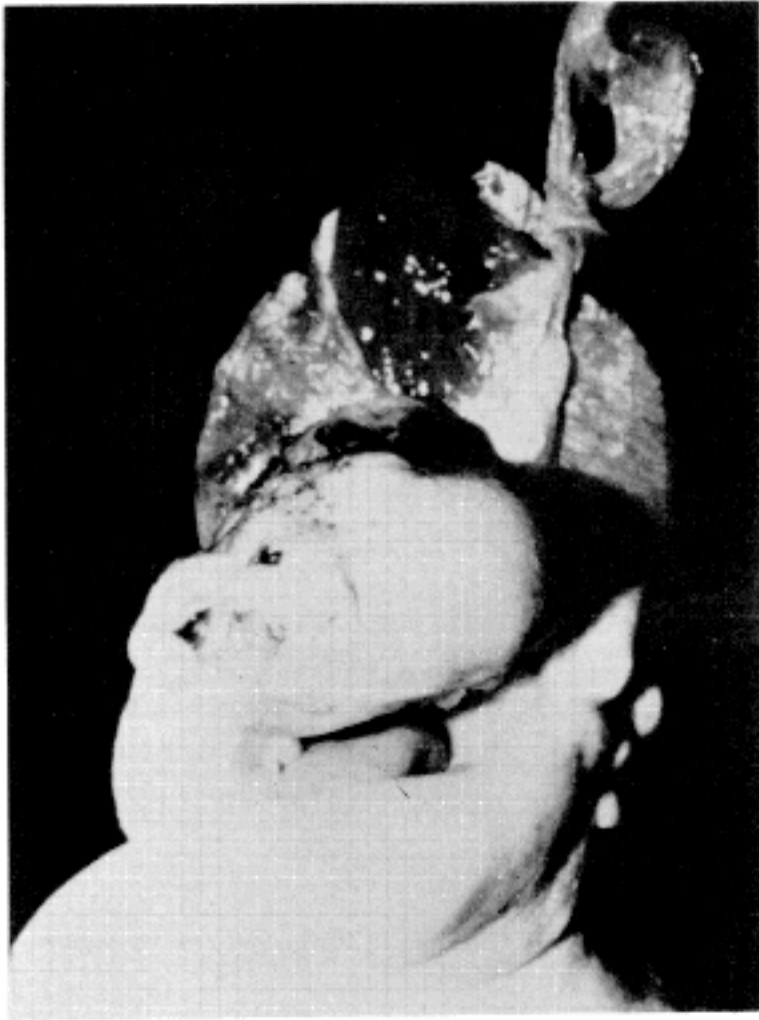


Fig. 3. Facial deformities showing cleft lip and palate, microphthalmia and left maxillary and zygomatic bone defects.

촬영 검사상 태아두부의 선천성 기형이 관찰되어 유도 분만된 예로 분만 당시 체중은 1330 gm, 그리고 신장은 42 cm이었다. 환자의 가족력이나 산모의 약물복용, 외상등의 과거력은 없었다.

부검상 두부에 복잡한 기형이 있었는데, 두위는 19 cm으로 소두증을 나타내었으며 후두골과 두정골이 결손되어 있었고 이 부위에 뇌류가 있었다(Fig. 1). 이 탈출된 뇌조직에 양막이 불규칙적으로 연결 또는 유착되어 있었다(Fig. 2).

얼굴에는 구순과 구개파열이 있어 구개는 발달되지 않았으며, 비강과 코의 외형에도 기형을 보이면서 소안구증에 좌측 상악골과 협골의 결손도 동반하고 있었다(Fig. 3). 내장기관에서 별 특이 소견은 없었다.

현미경적으로 탈출된 뇌조직은 괴사되었으며 일부분은 두개골의 골화 또는 석회화 없이 섬유성 조직 또는 양막과 유착되어 있었다(Fig. 4). 그 외에 다른 병적 소견은 찾아볼 수 없었다.

고 찰

선천성 양막대의 발생 빈도는 5,000~15,000출생아중

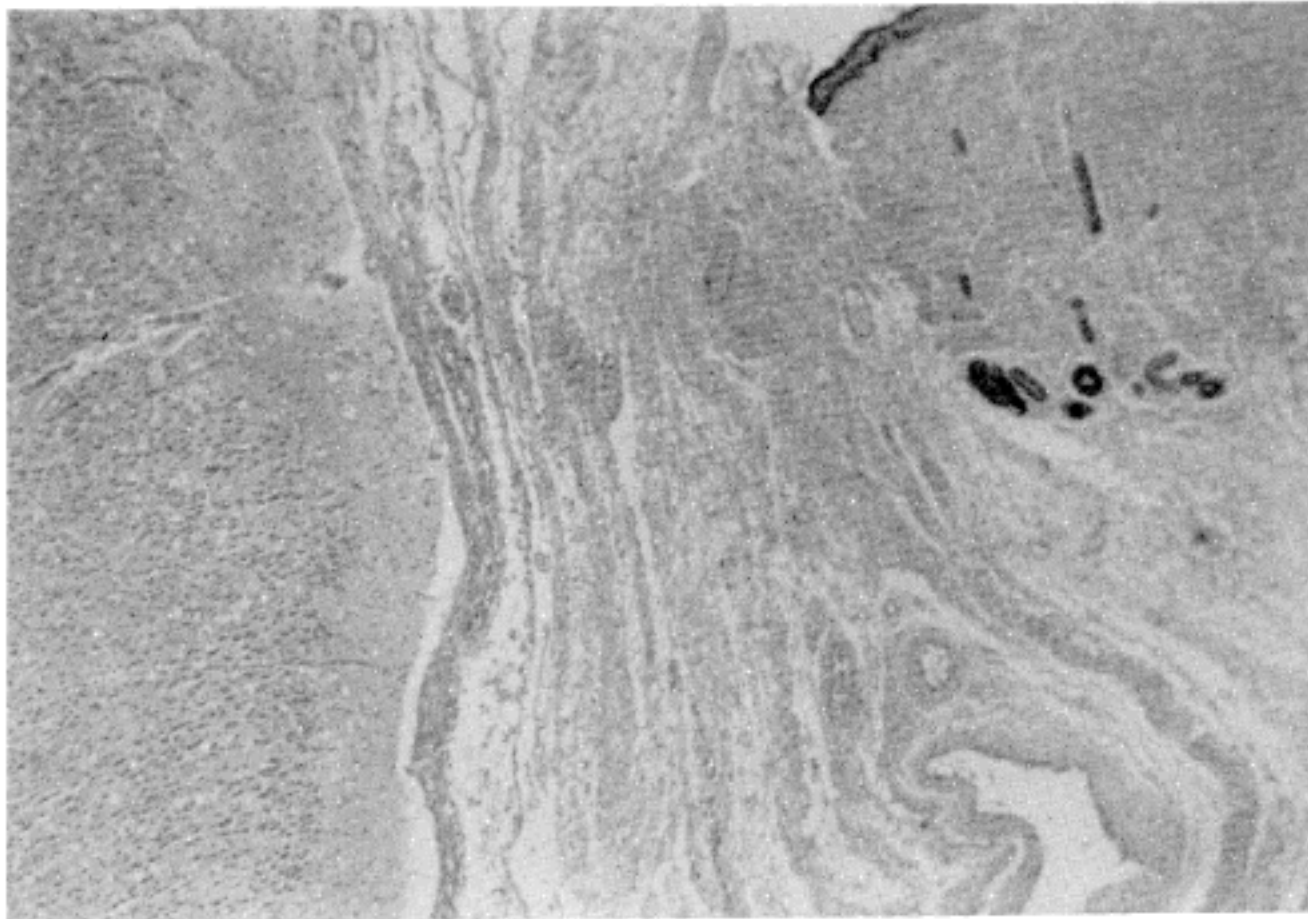


Fig. 4. Cerebral parenchyma is connected with amniotic membrane via fibrous tissue without skull bone. (H & E, $\times 100$).

에서 1명 정도이며^{3,9)}, 이 때 나타나는 기형은 다발성이어서 양막대 증후군이라고도 하며 이제까지 여러 이름으로 발표되어 왔다^{1,2)}(Table 1).

이 증후군은 크게 세가지로 분류해서 첫째, 사지에 수축성 윤으로 기형을 초래하는 것(Constriction ring defects of the extremities), 둘째, 두개안면부의 결손을 보이는 것(Craniofacial defects) 그리고 셋째, 내부장기의 결함을 나타내는 것(Visceral defects)으로 나누어 진다(Table 2). 즉, 첫째 기형은 가장 빈도가 높은 형태로^{3,10)} 섬유성 대가 존재하면서 digital amputation, distal pseudodactyly 등의 기형을 보이는 것이 전형적이며 약 1/3에서는 수축성 윤 없이도 만곡족 등이 나타날 수 있다. 두번째 두개안면부의 기형은 이 증후군의 1/3을 차지하며, 비대칭적 뇌류, 무뇌증, 소안구증, 비

골의 결함등 비발생학적 안면열이 있으면서 이 부위에 섬유성 대가 유착이 되어있고 내장기관의 이상은 별로 없다. 세번째로 내부장기의 결함을 보이는 기형은 가장 심한 경우로 위벽과열제류, 방광외번, 척추형성부전증이 흔히 동반된다⁴⁾. 김상윤⁵⁾등은 두부, 안부, 내장 및 사지들 모두 침범하는 다발성 기형을 보고한 바 있다. 본 예는 사지에 수축 윤이나 내부장기의 결손 없이 두개안면부에만 병변이 있어 전형적으로 두번째 유형인

Table 1. Synonyms for amniotic band syndrome

Aberrant tissue bands
"Adam complex" (Amniotic deformity, adhesion, mutilations).
Amniochorionic mesoblastic fibrous strings
Amniogenic bands
Amniotic band disruption complex
Congenital annular bands
Congenital annular constrictions
Congenital constriction band syndrome
Congenital ring constrictions
Congenital transverse defects.

Table 2. Abnormalities associated with amniotic band syndrome

1. Limb defects, multiple, asymmetric :
 - Constriction rings of limbs or digits
 - Amputation of limbs or digits
 - Pseudosyndactyly
 - Abnormal dermal ridge pattern
 - Simian crease
 - Clubbed feet
2. Craniofacial defects :
 - Encephalocele, multiple, asymmetric
 - Anencephaly
 - Facial clefting—lip, palate
 - Severe nasal deformity
 - Asymmetric microphthalmia
 - Incomplete or absent cranial calcification
3. Visceral defects :
 - Gastroschisis
 - Omphalocele

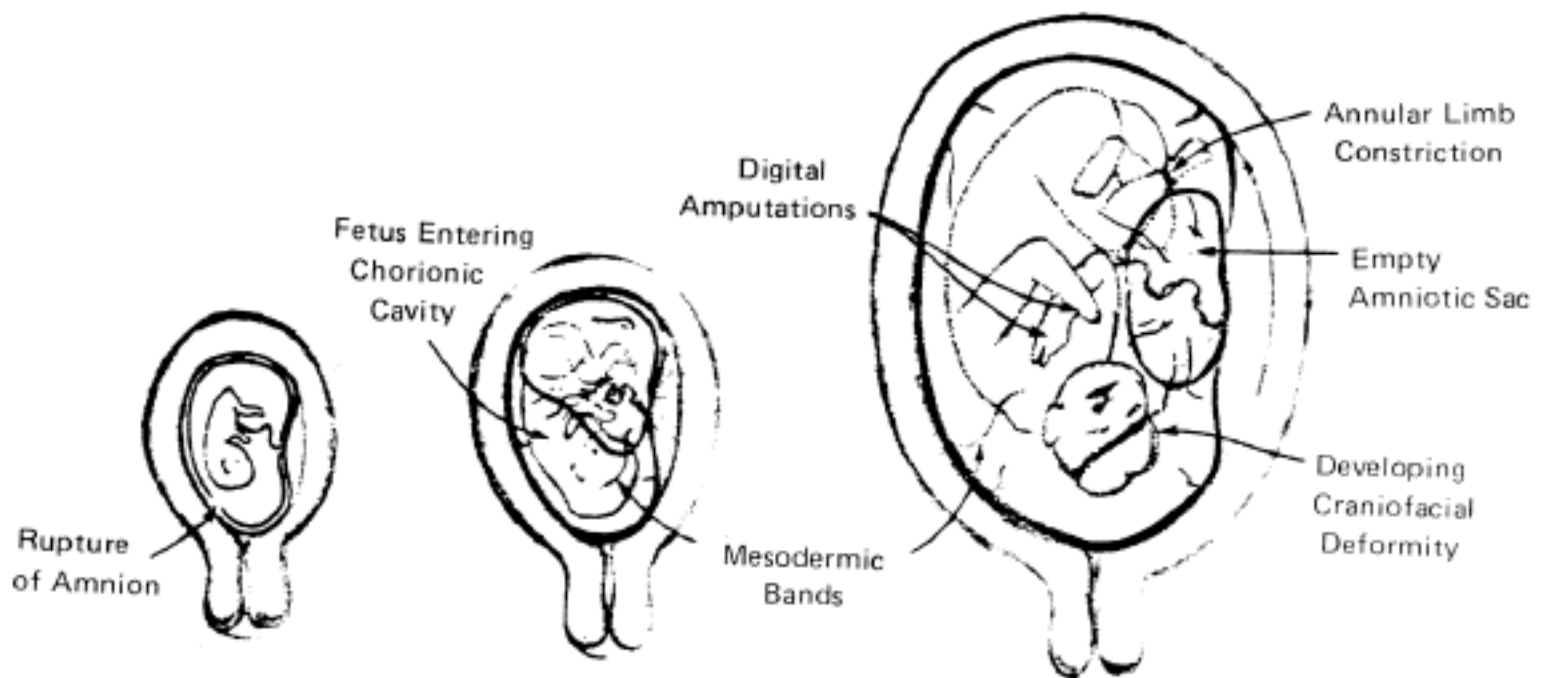


Fig. 5. Graphic illustration of Torpin's mesodermic band theory.

Table 3. Malformations useful in dating the timing of amniotic rupture

Event in normal morphogenesis	Date by which structure is determined	Malformations which results when the process is interrupted
Formation of the frontonasal process	28 days	Proboscis
Limb Budding	28 days	Absent extremity
Flexion of the embryo	28 days	Omphalocele with deficiency of the abdominal wall
Fusion of the maxillary and medial nasal processes	35 days	Cleft lip
Perforation of the nasal passages	45 days	Choanal atresia
Closure of the palatal shelves	9 wks	Cleft palate
Return of the intestine to the abdomen	10 wks	Omphalocele
Eruption of the scalp hair	16 wks	Lack of a normal hair whorl
Formation of the dermal ridges	18 wks	Altered dermal pattern

Craniofacial defects에 속한다.

양막대 증후군의 원인에 대하여 여러가지 이론이 있는데 주로 염증설, 외상설, 그리고 배아형질의 장애 (defective germ plasm)로 주장되어 오다가 최근 조기 양막 파열에 의한다는 이론이 널리 알려지고 있다¹⁾. Torpin¹⁾은 임신 초기에 양막이 파열되면 태아는 용모막강 안으로 들어가면서 이 때 찢어진 양막의 단편이 태아 신체 일부와 유착이 된 경우 그 부위의 분화, 성장이 더 이상 진행되지 못하여 기형이 발생한다고 한다(Fig. 5). 이 이론에 입각하여 Higginbottom⁴⁾등은 신체 각 부분의 발생학적 분화 시기에 맞추어서, 각각의 기형의 정도는 양막이 파열된 때의 재태기간과 관계가 있다고 하였다(Table 3).

그리고 Blanc⁶⁾등은 임신중 Lysergic acid diethylamide (LSD)를 복용한 엄마로부터 태어난 아기에서 양막대 증후군의 기형을 보인 3예를 보고하였고 이에, Tjio¹²⁾등은 태아 때 LSD에 노출이 되었을 경우 염색체의 변성이 일어나기 때문이라고 하였다.

또 Abramovici⁷⁾는 Antivitamin A compound인 Citral을 쥐에게 주사한 결과 양막대 증후군처럼 양막과 배아사이에 유착을 보여 citral이 양막 또는 배아에 국소적 영향을 미친다는 약물에 의한 가능성도 제시하였다.

서연림⁸⁾등은 16예를 분석한 결과, 임신중 한약을 복용한 경우에서 발생 빈도가 높아지는 경향을 보인다고 하였다.

하지만, 이 양막의 태아의 신체에 부착하는 성질과 그 부분에서의 분화, 성장이 억제되는 것에 대해서는 아직

도 확실하게 규명되지는 못하였고, 현재까지는 유전성 보다는 외인적인 요소에 의한 것으로 생각하고 있다. 즉, 손가락 또는 사지의 결손 부분이 다발성이며 비대칭적이고, 다른 수축성 윤을 동반하며 clubbing of feet를 자주 나타내는 점등이 유전적인 면보다 Amniogenic fetal malformation의 가능성을 시사하고 있다¹⁾.

이에 따라 양막천자도 문제점으로 제기되는데, 이 때 양막과 용모막사이에 분리가 일어날 가능성이 많으며, 특히 임신 초기에 시행할 경우 확률이 높을 수 있다고 하였다¹⁾.

본 예는 Higginbottom의 이론에 의하면 임신 28일~45일 사이에 양막이 파열된 경우에 해당되며, 양막이 태아의 머리와 얼굴에 붙어 그 부분의 성장 장애를 일으켜 생긴 다발성 기형으로서 두개안면부 결손(Craniofacial defects)의 유형에 전형적으로 맞는 소견을 보이고 있다.

결 론

임신 33주만에 기형이 발견되어 유도 분만된 1330 gm의 여아를 부검한 결과, 양막이 두개안부에 유착되어 소두증, 뇌류, 소안구증, 구순 및 구개파열 그리고 비골, 좌측 상악골과 협골의 결손을 동반한 선천성 기형등 양막대 증후군에 합당한 소견을 보여 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Torpin R: Amniochorionic mesoblastic fibrous

- strings and amniotic bands-Associated constricting fetal malformations or fetal death. Am J Obst & Gyn 91:65, 1965*
- 2) **Seeds JW, Cephalo RC, Herbert WNP:** *Amniotic band syndrome. Am J Obst & Gyn 244:243, 1981*
 - 3) **Johns KL, Smith DW, Hall BD:** *A pattern of craniofacial and limb defects secondary to aberrant tissue bands. J Pediatr 84:90, 1974*
 - 4) **Higginbottom MC, John KL, Hall BD:** *The amniotic band disruption complex: The timing of amniotic rupture and variable spectra of consequent defects. J Pediatr 95:544, 1979*
 - 5) **김상윤 · 지제근 · 오기석 :** 양막대(Amniotic band) 증후군. 1부검 증례보고, 서울의대학술지 25:448, 1984
 - 6) **Blanc WA, Mattison DR, Kane R:** *L.S.D., intrauterine amputations and amniotic band syndrome. Lancet 2:158, 1971*
 - 7) **Abramovici A:** *The teratogenic effect of cosmetic constituents on chick embryo, Drugs and Fetal Development. Edited by Klingberg, Abramovici, Chemke. Ney York, Plenum Pree, 1972, pp161-174*
 - 8) **서연림, 지제근 :** 양막대 증후군(16부검례의 분석). 대한병리학회지 22(4):28, 1988
 - 9) **Chemke J, Graff G, Hurwitz N, Liban EL:** *The amniotic band syndrome. Onst & Gyn 41:332, 1973*
 - 10) **Baker CJ, Rudolph AJ:** *Congenital ring constrictions and intrauterine amputations. Am J Dis Child 212:393, 1971*

- 11) **Kohler HG:** *Congenital transverse defects of limbs and digits. Arch Dis Child 37:263, 1962*
- 12) **Tjio JH, Pahnke WN, Kurland AA:** *LSD and chromosomes. JAMA 210:849, 1965*

— Abstract —

Amniotic Band Syndrome

—An autopsy case report—

**Hye Seon Ahn, M.D., Gil Ro Han, M.D.
Jin Hee Sohn, M.D. and Jung Il Suh, M.D.**

*Department of Pathology,
National Medical Center*

We report an autopsy case of amniotic band syndrome exhibiting microcephaly, asymmetric encephalocele, microphthalmia, nasal deformity, cleft lip and palate accompanied by left maxillary and zygomatic bone deformities. The amniotic membrane of the placenta was also attached to the herniated brain. The twenty-year-old primigravid mother had no history of taking drug, irradiation, infection or trauma before or during pregnancy.

Key Words: Amniotic band syndrome, Craniofacial defects, Congenital anomaly