

인 어 체

-1 부검예-

인제대학교 의과대학 부산백병원 해부병리과

우 영 주 · 윤 혜 경 · 임 인 숙

Sirenomelia

- An autopsy case report -

Yeong Ju Woo, M.D., Hye Kyoung Yoon, M.D. and In Sook Lim, M.D.

Department of Pathology, Pusan Paik Hospital, College of Medicine, Inje University

Sirenomelia is a severe form of caudal regression syndrome that results in a fusion of the lower extremities, which is not compatible with life. A various spectrum of anomalies affecting primarily the musculoskeletal, genitourinary and gastrointestinal systems also can occur. This rare malformation has a reported incidence rate of approximately 1 in 60,000 births, with a range of 0.1 to 1 percent of all malformed infants. We experienced a sirenomelic case with combined anomalies of genitourinary, cardiovascular and gastrointestinal systems. Maternal obstetric history revealed oligohydramnios and intrauterine fetal growth retardation, and the baby was spontaneously delivered at 37 weeks of gestational age, but died 1 hour after birth. (**Korean J Pathol 1994; 28: 96~98**)

Key Words: Sirenomelia, Vascular anomaly, Congenital heart disease

인어체(Sirenomelia)는 머리와 상반신은 사람의 형상이고 하반신은 물고기의 꼬리처럼 보이는 그리스 로마 신화에 나오는 인어와 유사한 모습을 보여주는 선천성 기형으로 피부 퇴행현상 증후군의 심한 형태로 하지의 융합을 특징으로 하며 근골격계, 비뇨생식기계, 소화기계등의 기형을 흔히 동반하고 있다¹⁾. 발생율은 60,000 출생아 중 1명으로 드물고, 모든 소아 기형중 0.1 내지 1 퍼센트로 보고되고 있으며, 남자에서 여자보다 2~3배 많은 빈도를 보여준다. 저자들은 1예의 부검소견과 문헌고찰을 통해 본 기형의 형성기전을 보고하는 바이다.

산과력: 산모는 28세의 경산부로서 이전의 임신 24주째 유산의 경험이 있었으며, 이번 임신 28주에 시행한 골반 초음파 검사상 양수과소증과 태내 성장지연으

로 진단되었다. 재태기간 37주 3일째 정상자연질식분만으로 태어난 태아는 1,900 g이었으며, 1분 Apgar 점수는 2점, 5분 Apgar 점수는 3점이었고 분만 약 1시간후 사망하였다.

부검소견: 외부 검사상 부검예의 총신장은 37 cm, 전둔장 길이는 23.0 cm이었고, 발이 발달되지 않은 채 꼬리처럼 끝난 14 cm 길이의 배쪽으로 휘어진 융합된 하지 기형을 보였고, 얼굴은 Potter 증후군의 특징적인 모습과 유사하여 기형적으로 큰 귀, 낮은 매부리형 코, 뒤로 당겨진 턱을 나타내었다(Fig. 2). 항문과 외부 생식기의 형성부전이 동반되어 있었지만 상반신과 상지의 특이 소견은 관찰되지 않았다. 하지 부위에 대한 해부 소견상 1개의 대퇴골, 1개의 비정상적인 경골은 존재하였으나 비골은 관찰되지 않았다. 내부 소견상 심맥관계와 비뇨생식기계의 기형이 현저하였는데, 심장은 팔로의 사정 및 동맥관 개방의 소견을 보여주었고(Fig. 3), 복강 대동맥 분지를 살펴보면 한 개의 우측 장골 동맥, 양측 신동맥의 부재, 비정상적으로

접 수: 1993년 6월 22일, 게재승인: 1993년 8월 20일
주 소: 부산시 부산진구 개금동 633-165, 우편번호 614-735
부산백병원 해부병리과, 우영주



Fig. 1. Anterior view. Fused single lower extremity without foot(Arrow) and abnormal facial features, mimicking those of Potter face, are noted.

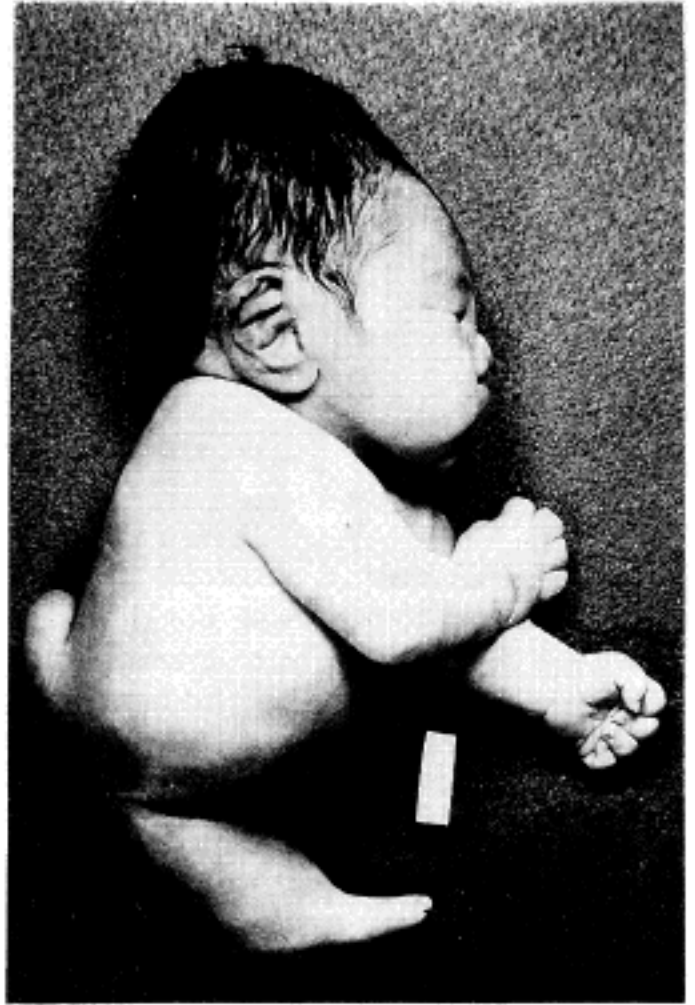


Fig. 2. Lateral view. Ventrally curved lower limb without foot and malformed large ear, beaked nose and receding chin are seen.

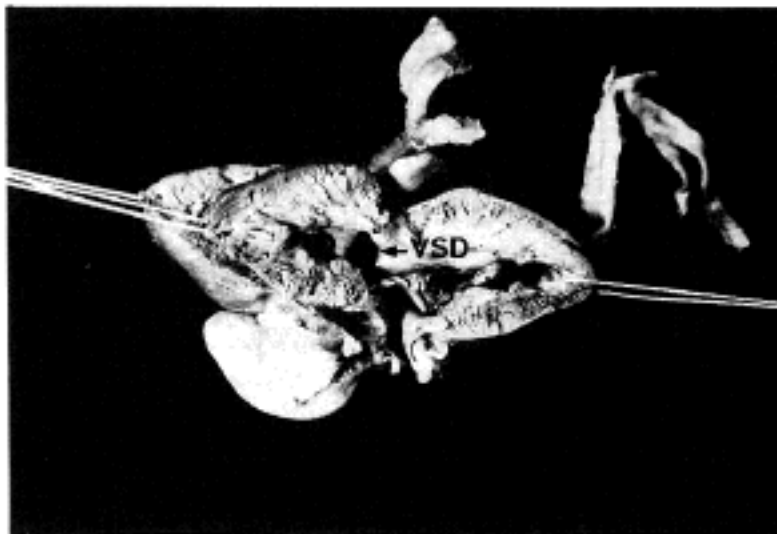


Fig. 3. The heart of tetralogy of Fallot shows large ventricular septal defect(VSD).

큰 난황동맥의 존재등의 기형을 나타내었다(Fig. 4). 양측 폐는 5.5 g으로 발육 부진을 보였고 현미경 검사상 이상 소견은 관찰되지 않았다. 비뇨생식기계에서는 양측 신장과 요관, 방광 및 요도가 모두 발달되지 않았으며 외부 생식기 역시 발달되지 않았지만 복강내

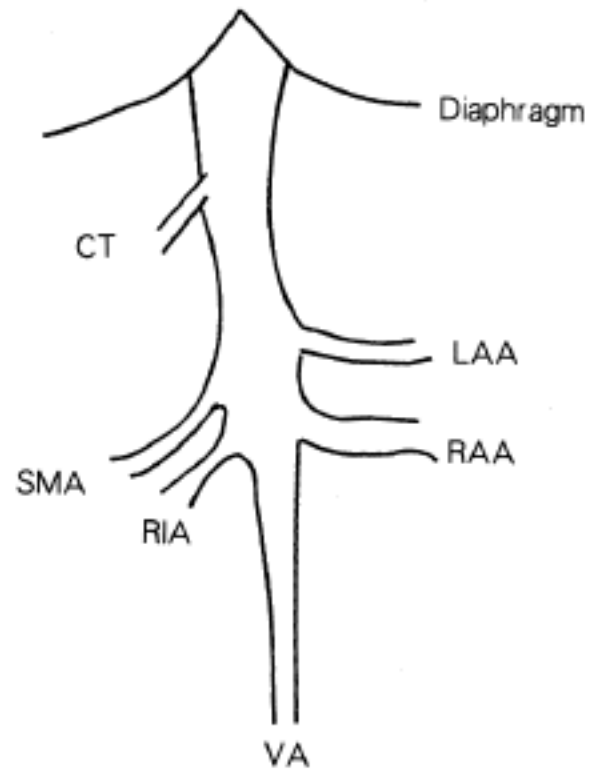


Fig. 4. Abnormal branching of abdominal aorta.
*Abbreviation: CT=Celiac trunk, SMA=Superior mesenteric artery, RIA=Right iliac artery, VA=Vitelline artery, LAA=Left adrenal artery, RAA=Right adrenal artery

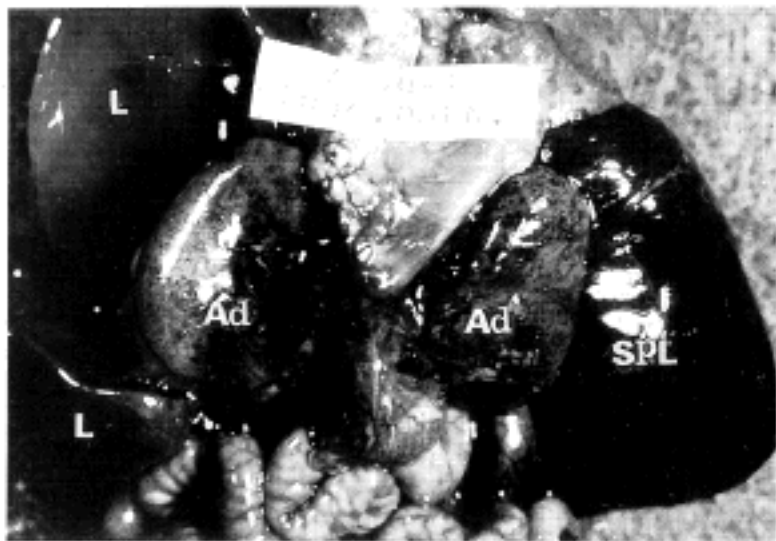


Fig. 5. No developed both kidneys, ureters and bladder are observed, but both adrenal glands are present without moulding. (Ad: adrenal gland, L: liver, SPL: spleen)

정체된 양측 고환은 관찰되었고 신장의 위치에 양측 부신이 존재하였다(Fig. 5). 소화기계의 이상 소견으로는 관상으로 생긴 위와 현저히 확대된 대장이 맹관으로 끝나면서 항문은 형성되지 않았고(Fig. 3). 중추신경계 검사상 후두엽하에 약 3cm 크기의 한 개의 지막하 낭종이 있었으며 양측 후구가 관찰되지 않았다.

인어체는 미부 퇴행현상 증후군의 가장 심한 형태로 여겨지고 있으며 문헌상 약 300여의 기록이 있으며 국내에서도 김과 지, 한 등 2예의 보고가 있다^{2,3)}. 1865년 Foster는 다양한 모습의 하지 융합에 대해 Symelia라는 용어를 처음 사용 하였고, symelia apus, symelia unipus 그리고 symelia dipus의 세 군으로 나누었으며, 1904년 Ballantyne은 완전 하지 융합을 monopodia, 불완전한 하지 융합을 sym-podia로 부르기도 하였다. 인어체의 병인은 확실하지 않으나 1936년 Wolff는 닭이나 양서류에서 primitive streak 시기에 방사선 조사를 하여 인어체의 기형을 유발하였다. Primitive streak의 시기는 수정후 20일부터 35일까지로서 상하(cranio-caudal) 방향으로 체절을 만들어 나가는데 그중 요추 또는 천추의 결손이 인어체를 일으키며 이 때 정중선에 위치한 총배설강과 요생식동이 발달되지 못하고 따라서 양쪽 하지는 정중선으로 이동하여 융합된다고 주장하였다⁴⁾. 그러나 부신과 생식선은 상부(cranial)쪽에서 유래하므로 항상 존재한다. 이후 1980년대까지는 세 가지 학설이 있는데, 첫째는 Pressure theory로서 자궁내의 어떤 힘이 태아의 미부에 작용하여 요막구조를 포함한 후장관의 발달에 장애를 준다는 것이며, 둘째는 Primary failure theory로 미부 체절의 발달 장애에서 기인한 것으로 보는 것이고, 세번째 학설은 미부측으로의 영양 결핍에 의한다는 설이다⁵⁾. Davies등은 하지 융합 기형이 이미 발달된 양측 하지아(lower limb bud)가

합쳐져서 형성된 것으로 설명한 반면⁷⁾ 1988년 Stevenson등은 인어체의 하지 융합이 발생 초기에 하지아가 요막에 의해 양쪽으로 분리되는 과정의 결손에 의해 나타난다고 하였다⁵⁾. Kampmeier는 인어체에서 제대혈관이 난황혈관의 형태를 보이는 것에 주목하여 혈관의 발육부전이 태아의 하지 부위로의 영양공급 부전으로 이어진다고 생각하였고⁶⁾ Stevenson등도 인어체에서 복합적인 기형을 이루는 병인을 "Vascular steal"로서 설명하였는데 복강내 비교적 높은 곳에 위치한 제대혈관으로 생각되는 비정상적으로 형성된 혈관이 있어 그 이상 혈관 이하 부위로의 영양 공급의 장애를 초래하여 이런 소위 "steal vessel"이하의 조직이 기형화 혹은 불완전한 상태에서 발육정지가 된다고 생각하였으며 다양한 기형들은 발생과정중의 침범시기, 침범 부위 및 "vascular steal"의 정도에 따라 결정된다고 하였다⁵⁾. 본 부검예에서도 복강 대동맥 분지인 주요 동맥들의 이상을 동반하고 있었는데 이중 양측 신동맥의 형성부전으로 인한 신장 및 요로생식계의 무발육이 나타났을 것으로 추정되며, 단지 하나의 장골동맥이 관찰되며 그 원위부에서 복강 대동맥이 비정상적으로 큰 난황동맥으로 이어진 채 끝남으로 장골동맥이하부위의 형성부전 및 기형이 동반되었을 것으로 사료되어, 저자들도 비정상적인 혈관 형성으로 인한 영양공급 장애가 인어체 형성의 원인이었을 것으로 생각하였다. 그외에도 인어체 기형은 일란성 쌍생아와 당뇨병 모체 혹은 약물 남용 모체인 아기에서 빈도가 높게 나타나 있으나 그 기전은 아직 분명하게 밝혀져 있지 않다.

참 고 문 헌

- 1) Betti RJ, Traisman HS. Sirenomelia. A spectrum of related syndromes. *Clin Pediatr* 1971; 10: 238-40.
- 2) Kim WH, Chi JG. Sirenomelia. An autopsy case report. *Seoul J Med* 1982; 23: 380-4.
- 3) Hahn KS, Yoo JH, Song KY. Sirenomelia. An autopsy case report. *Se Jong J Med* 1984; 1: 40-4.
- 4) Wolff E. Les base de lat teratogenes experimentale des vertebres amniotes dapres les resultate de methodes idrectes. *Arch Anat* 1936; 22: 1-375(Cited by 2).
- 5) Stevenson RE, Jones KL, Phelan MC, Jones MC. Vascular steal; The pathogenetic mechanism producing sirenomelia associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986; 78: 451-7.
- 6) Kampmeier OF. On sireniiform monsters, with a consideration of the causation and the predominance of the male sex among them. *Anat* 1927; 34: 365-88.
- 7) Davies J, Chazen, Nance WE. Symmelia in one of monozygotic twins. *Teratology* 1971; 4: 367-78.