

외생식기 결손을 동반한 사지 체벽 기형 복합체

경상대학교 의과대학 병리학교실 및 산부인과학교실*

이정희 · 김현주 · 고경혁 · 이동진* · 김종화*

Limb-body Wall Malformation Complex with Absence of External Genitalia

Jeong Hee Lee, M.D., Hyun Ju Kim, M.D., Gyung Hyuck Ko, M.D.
Dong Jin Lee, M.D. and Jong Hwa Kim, M.D.*

Department of Pathology and Obstetric and Gynecology*
Gyeongsang National University, College of Medicine

The limb-body wall malformation complex is a sporadic congenital anomaly characterized by protean manifestations. The diagnosis is based upon the presence of at least two out of craniofacial anomaly, body wall defect, and limb abnormalities.

We present a case of limb-body wall malformation complex. This case shows abdominal and pelvic wall defects with eventration of the viscera. It also shows an absence of right kidney, polycystic left kidney, absence of external genitalia and anus, and lower extremity abnormalities. The right lower extremity is absent and the deformed left leg shows malformed foot-like structure attached to the shin in addition to a normally positioned left foot.

Our patient is the first case of complete absence of the external genitalia associated with limb-body wall malformation complex in Korean publications and the seventh in English publications. (Korean J Pathol 1995; 29: 248~250)

Key Words: Limb-body wall malformation complex, Absence of external genitalia

사지 체벽 기형 복합체는 두부 안면 기형, 체벽 과열, 사지 기형중 두가지 이상의 소견이 있는 선천성 질환으로 유전성이나 염색체 이상과는 상관없이 산발적으로 일어나는 것이 특징적이다. 그 발현 양상이 매우 다양하여 어느 한 증례도 똑같은 것이 없으며, 과거에는 여러가지 다른 이름으로 불려 왔었는데¹⁾ 이것은 각 증례마다 기형의 종류, 정도가 큰 차이를 보이기 때문인 것으로 풀이 된다. 심한 내장 장기의 형성 부전을 동반한 증례는 흔치 않으며, 특히 외생식기 결손을 동반한 증례는 국내에서 1예도 보고된 바가 없다. 최근 저자들은 외생식기 결손과 심한 내장 장기의

형성 부전을 동반한 사지 체벽 기형 복합체를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

산모는 22세이며 이번이 첫번째 임신으로 임신 28주에 시행한 초음파 검사에서 태아의 선천성 기형이 판명되어 자궁절개술을 시행받았다. 초음파 진단 소견상 양수 과다증이 있었으며, 알파태아단백(α -FP)은 1140 ng/ml로 증가되어 있었다.

산모의 과거력상 외상, 방사선조사, 가족력 등의 특이 소견은 없었으며 임신 초기에 상복부 불쾌감과 감기로 투약받은 적이 있었다. 태아는 출생후 곧 사망하였으며, 체중은 535 gm이었다. 외생식기가 없어 성별 감별이 어려웠으나 부검상 고환이 발견되어 남자로 판명되었으며, 산모 및 태아의 염색체 검사는 정상이었다.

접 수: 1994년 7월 12일, 게재승인: 1994년 11월 11일
주 소: 진주시 칠암동 92번지, 우편번호 660-280
경상대학교 의과대학 해부병리과, 이정희



Fig. 1. The fetus shows abdominal and pelvic wall defects with eventrated internal organs, short umbilical cord with attached membrane, absence of right lower limb, and deformed left lower limb showing acute flexion, equinovarus, and ectopic malformed foot-like structure(arrow).

외견상 두부는 특이 소견이 없었으며 측뇌실이 약간 팽대되어 있었다. 제대 부착부위에는 얇은 막성 조직이 부착되어 있었으며 그 아랫부위의 복벽과 골반벽은 결손되어 복부장기가 모두 바깥으로 노출되어 있었다. 골반뼈는 변형되어 있었다(Fig. 1). 외생식기는 없었으며, 양측 고환이 복부 바로 과정중 복막 후벽에서 발견되었다. 우측 신장은 없었으며 좌측 신장은 다낭성과 이형성 소견을 보여주었다. 항문과 요도가 형성되어 있지 않았으며 직장이 맹낭으로 끝나 있었는데, 이곳으로 좌측 요관이 통하고 있었다(Fig. 2). 좌우 폐는 발육이 부전하였다. 등 하방으로는 작은 피부 함몰이 있었는데, 척추가 이분되어 있어(spina bifida) 척추관과 연결되어 있었다. 우측 하지 없었으며 좌측 하지는 대퇴와 하퇴가 심하게 굽곡되어 있었다. 좌측 하퇴에는 기형의 발모양의 구조물이 붙어 있었으며, 피부 아래로 뾰족한 침상골(bony spicule)이 있었다. 좌측 발은 침내반족 변형(equinovarus)이 있었다. 양

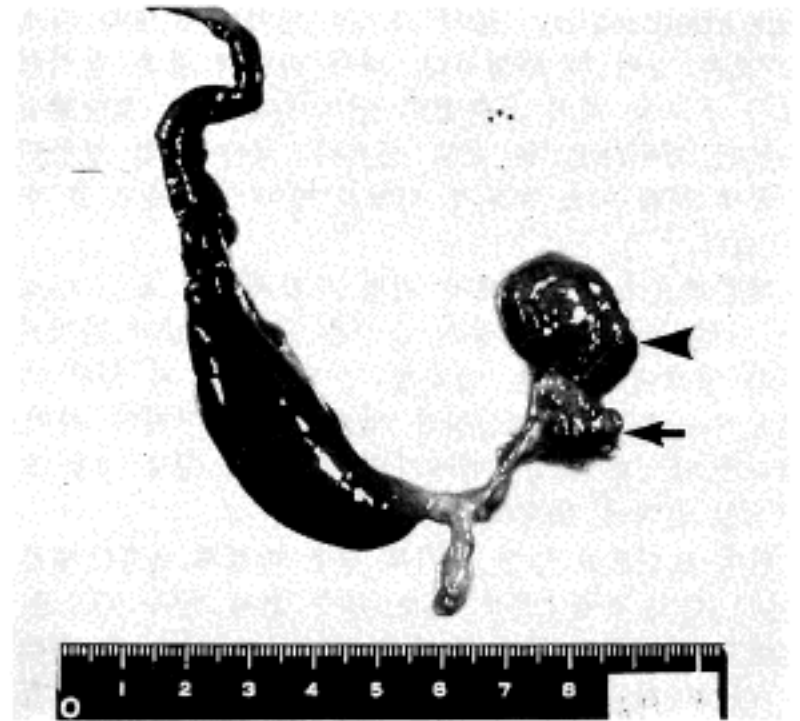


Fig. 2. The Blind-ended rectum is communicated with the left ureter. The proximal portion of the rectum is dilated. (arrow; left kidney, arrow head; left adrenal gland).

막 파열을 시사하는 수축성 윤(constrictive band)은 상, 하지 어디에서도 관찰되지 않았다. 태반은 검사하지 않았다.

사지 체벽 기형 복합체의 발현 빈도는 각 저자마다 조사한 증례 표본수가 달라 상당한 차이가 있으나, 대략 생아에서 1.16/10000²⁾, 사산아에서는 0.6~1.4%로 되어 있다³⁾. 여아에서 약간 많은 것으로 되어 있으며(1.44:0.91), 인종간의 차이는 없는 것으로 되어 있으나 보고에 따라서는 젊은 흑인 다산부에서 발생 빈도가 높은 것으로 되어 있다²⁾. 사지 체벽 기형 복합체 질환을 가진 태아로 외생식기가 없는 경우는 매우 드물며, 국내에서는 총 39예중 그 보고례가 없고³⁾ 영문례에서는 Litwin의 시험관 수정아기를 포함하여 총 6예가 보고되어 있다^{1,4-6)}. 병인은 각 저자가 조사한 대상들마다 그 기형의 종류와 정도에 현저한 차이가 있어 다양하게 주장되어 오고 있으나 크게는 양막파열설, 혈관파열설, 배아 이형성설로 나누어진다⁷⁾.

저자들의 증례에서 제대 부착 부위에서 발견된 얇은 막은 양막파열설을 지지하는 소견이지만, 태생학적으로 매우 가까운 신장과 외생식기의 결손이 동반되어 있는점, 요로와 직장이 분리되어 있지 않고 항문이 형성되어 있지 않는 점(총배설강의 발생이 중단된 것을 시사) 등은 양막 파열설의 양막대(amniotic band)만으로 설명이 불가능하다. 이러한 소견은 양막파열로 생긴 양막대에 의한 것이라기보다는 기관들이 이주하기 전의 배아 시절에 혈관 파열이나 배선 이상(germ

line abnormality) 등의 사고가 일어나서 생긴 것으로 보는 것이 더 타당하다. 좌측 다리에 붙은 발처럼 생긴 구조물 역시 우측발이 양막대에 의해 절단된뒤 부착된 것이라고 볼 수도 있으나, 배아 시절 잘못된 자극에 의해 이소 부위에 기형의 발이 생겼다고 볼 수도 있다.

결론적으로, 사지 체벽 기형 복합체에서 보는 다양한 기형, 변형, 파괴 등의 소견은 단순히 양막 파열에 의한 양막대만으로는 설명될 수 없고, 그 외 혈관 파열설이나 배아 이형성설과 함께 설명되어야 하며, 세가지 병인은 독립적이라기보다는 어느 정도 상호 보완적인 관계에 있다고 생각된다.

위험 요인으로 임신 초기의 경구 괴임제 복용(1개월 이내), 한약 복용, 복부 외상, 양수 천자, 양수 과소증, 그리고 결체조직 질환 등이 보고되어 있으나, 그 원인은 아직까지 명확하게 밝혀지지 않았다. 그러나, 핵형이 정상이고 가족력은 없는 산발적인 질환으로 알려져 있으므로 다른 유전적 질환과 정확하게 감별 진단하는 것이 중요하다^{1,2)}.

참 고 문 헌

- 1) Seidman JD, Abbondanzo SL, Watkin WG, Ragsdal B, Manz HJ. *Amniotic band syndrome, Report of two cases and review of the literature. Arch Pathol Lab Med* 1989; 113: 891-7.
- 2) Garza A, Cordero JF, Mulinare J. *Epidemiology of the early amnion rupture spectrum of defects. Am J Dis Child* 1988; 142: 541-4.
- 3) 류근신, 김남훈, 홍은경, 이중달. 사지체벽 기형 복합체, 2부점례 및 발생기원에 관한 고찰. *대한병리학회지* 1993; 27: 638-44.
- 4) Litwin A, Merlob P, Grunebaum M. *Complete absence of external genitalia in limb-body wall complex: Two cases. J Med Genet* 1989; 25: 340-3.
- 5) Litwin A, Fisch B, Tadir Y, Amodai I, Ovadia J, Merlob P. *Limb-body wall complex with complete absence of external genitalia after in vitro fertilization. Fertil Steril* 1991; 55: 634-6.
- 6) Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. *Limb body wall complex: I. Pathogenesis. Am J Med Genet* 1987; 28: 529-48.
- 7) Lockwood C, Ghidini A, Romero R, Hobbins JC. *Amniotic band syndrome: Reevaluation of its pathogenesis. Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 1030-3.

1) Seidman JD, Abbondanzo SL, Watkin WG,