

신장의 선천성 낭성질환

서울의대 병리학교실, 인제대학교 서울백병원 해부병리과* 및 삼성의료원 진단병리과**

주 미* · 김 연 미 · 김 종 재
서 연 림** · 서 정 욱 · 지 제 근

Congenital Cystic Disease of the Kidney

— overview and a classification —

Mee Joo, M.D.*, Yeon Mee Kim, M.D., Chong Jai Kim, M.D., Yeon-Lim Suh, M.D.**
Jeong Wook Seo, M.D. and Je Geun Chi, M.D.

Department of Pathology, Seoul National University College of Medicine,
Inje University, Seoul Paik Hospital* and Samsung Medical Center**

The congenital renal cystic disease encompasses a complex group of pathologic and clinical entities. We retrospectively reviewed 42 cases of congenital renal cystic lesions classified into four Potter types in a series of 2,063 consecutive autopsies from 1981 to 1996. According to our study based on morphologic, clinical, genetic features and associated anomalies, type I and III are relatively compatible with Potter's original definition. However, it was reasonable that type II and IV are classified to the same group because of: 1) very similar histologic findings representing dysplastic kidney, 2) many associated anomalies, 3) no evidence of inheritance, and 4) presence of a combined type. Syndrome associated cysts, such as Meckel-Gruber syndrome, were also separately classified. If the dysplastic evidence was insufficient for diagnosis to the dysplastic kidney in type II and IV, then these cases would be better classified into a cystic disease associated with congenital hydronephrosis. We propose a classification of the congenital cystic disease of the kidney to be: 1) dysplastic kidney, 2) cystic disease associated with congenital hydronephrosis, 3) polycystic kidney, and 4) syndromic cystic disease. (**Korean J Pathol 1997; 31: 233~243**)

Key Words: Congenital renal cysts, Congenital malformation, Renal dysplasia, Classification, Autopsy

서 론

1964년 Osathanondh와 Potter는 선천성 다낭신을 미세해부(microdissection)를 통한 형태학적 소견에 따라 4가지형으로 분류하였고²³⁻²⁶ 그 이후로 현재까지 서울대학교 어린이병원을 포함한 많은 기관에서 이 분류법을 사용하고 있다. Potter분류법은 각각의 형에 따라 낭성변화를 형태학적으로 이해하기 쉽게 설명할 수 있을 뿐 아니라 실제 적용이 비교적 용이한 분류법이다¹⁰. 그러나 선천성 신장의 낭성 질환은 발생학적, 유전학적으로 다른 여러 질환을 포괄하는 질환군이므로 분류의 정확성과 임상적 유용성을 높이기 위해서는 형태학적 차이 뿐 아니라 유전적, 임상적 소견 및 동반기형의 양상을 모두 고려한 분류법이 요구되었다. 이러한 목적을 위해서는 부검을 통한 연구가 가장 유용하다고 생각되어 1981년부터 1996년까지 서울대학교 어린이병원에서 부검된 태아 및 신생아 중 신장의 낭성질환으로 진단된 예들에서 Potter분류형에 따른 형태학적, 임상적, 유전적 소견과 동반질환의 빈도 및 종류를 후향적 분석을 통하여 알아보고 이들을 모두 고려한 새로운 분류법을 알아내고자 본 연구를 시행하였다.

재료 및 방법

본 연구는 1981년부터 1996년까지 15년 동안 서울대학교 어린이 병원에서 시행된 총 2063예의 부검 예 중 신장의 선천성 낭성 질환으로 진단된 42예를 대상으로 하였다. 이들은 부검기록과일에서 다낭신(polycystic kidney), 다낭성 이형성신(multicystic dysplastic kidney), 이형성신(dysplastic kidney), 그리고 신낭(renal cyst)등의 임상진단 또는 부검진단 코드를 검색하여 모은 45예 중 Potter분류법에 의해 분류되

었던 5예의 1형, 16예의 2형, 11예의 3형, 5예의 4형, 그리고 2형과 4형의 복합형인 5예만을 대상으로 하였고, 2예의 단순 피질낭과 1예의 수질 낭성 질환(medullary cystic disease)은 본 연구에서 제외하였다. 이들 부검 예는 모두 통상검사방법에 따라 부검하였고 조직표본도 통상방법에 따라 표본제작하였다. 부검의뢰서를 통해 태아의 성별, 재태연령, 출생형태 및 생존기간, 반복유산의 기왕력 및 가족력등을 조사하고 부검진단기록지를 통하여 동반기형 및 질환을 살펴보았다. 특히 신장의 병변에 대해서는 부검기록지의 형태학적 기술, 보관된 육안사진 및 조직병리 슬라이드를 재검하였다. 그밖에 Potter분류제 1형과 제 3형, 그리고 부검기록지에 이상소견이 언급된 간과 췌장의 조직병리 슬라이드도 재검토하였다.

결 과

1. 낭성병변의 종류 및 임상소견(Table 1)

1) 본 질환으로 진단된 예는 42예로 총 부검예의 2.0%를 차지하였으며 Potter분류에 따른 1형이 5예(11.9%), 2형이 16예(38.1%), 3형이 11예(26.2%), 4형이 5예(11.9%) 그리고 2형과 4형의 복합형이 5예(11.9%) 있었다.

2) 남녀비는 전체적으로 18:24로 여아에서 약간 더 많았고 세분화하여 보면 1형(2:3), 2형(6:10) 그리고 3형(3:8)에서는 여아가 더 많았으나 4형에서는 4:1로 남아가 많았다. 재태연령은 17~42주, 평균은 28.5주였는데 3형이 평균 24주로 약간 낮은 경향을 보이긴 하였으나 전체적으로 비슷한 분포를 보였다. 대부분이 사산하거나 인공유산되었고 8명은 출생하였는데 그 중에서 7예는 하루 이전에 사망하였고 7일 후 사망한 1예가 있었는데 만삭아 였고 다지증

Table 1. Distribution of 42 congenital renal cystic disease according to Potter classification

Type	No. of cases(%)	Sex(M:F)	Mean of GA	Bilateral involment(%)	Sibling Hx
I	5 (11.9)	2 : 3	29.2	5 (100)	1
II	16 (38.1)	6 : 10	31.3	10 (62.5)	0
III	11 (26.2)	3 : 8	24.6	11 (100)	3
IV	5 (11.9)	4 : 1	31.2	5 (100)	0
II+IV	5 (11.9)	3 : 2	33.4	5 (100)	0

No.=number; F=female; M=male; GA=gestational age; Hx=history

이외는 동반기형이 없이 양측성으로 발생한 2형이 있다.

3) 양측성으로 발생한 예가 33예(78.6%)로 대부분을 차지하였고, 일측성으로 발생한 경우는 6예(14.2%)로 5예는 2형, 1예는 4형이었으며 그 중 4예는 왼쪽, 2예는 오른쪽이었다. 나머지 3예는 마제신(2예)이거나 단일음합신(1예)이었다.

4) 폐의 저발육은 1형의 경우에는 5예 모두에서 동반되었고 3형의 경우는 5예(45.5%), 2형의 경우에는 6예(37.5%), 2형과 4형의 복합형의 경우에는 3예(60%)에서 동반되었으며 4형에서는 관찰되지 않았다.

5) 형제간에 동일기형 유산이 있었거나 또는 원인은 알 수 없으나 반복유산의 기왕력이 있는 경우가 4예(9.5%) 있었는데 3예가 Meckel-Gruber 증후군과 동반된 제 3형이었고 1예는 1형이었다.

2. Potter분류에 의한 각 형의 육안적(Fig. 1), 현미경적 소견

1) 1형은 5예 모두가 육안적, 현미경적 특징이 매우 유사하였는데 양측성이거나, 대칭형이고 표면은 매끈하고 신장의 형태를 유지하며 수많은 유백색의 점이 산재해 있고(Fig. 2) 절단면 상에서는 피막에 수직으로 배열하는 셀 수 없이 많은 방추상 또는 원추상의 낭들이 관찰되며 이들이 수질에 가까워질수록 더 커지는 특징을 보였다. 신우 및 요관의 기형은 없었다. 현미경적으로는 수질과 피질 전반에 걸친 수많은 낭들 사이에서 정상 신원조직이 보이고 결체조직의 증가는 별로 없었다(Fig. 3). 3예에서는 긴 문맥의 섬유화와 남소관의 증식을 보였다.

2) 2형은 육안적 모양이 다양하여 양측성이거나

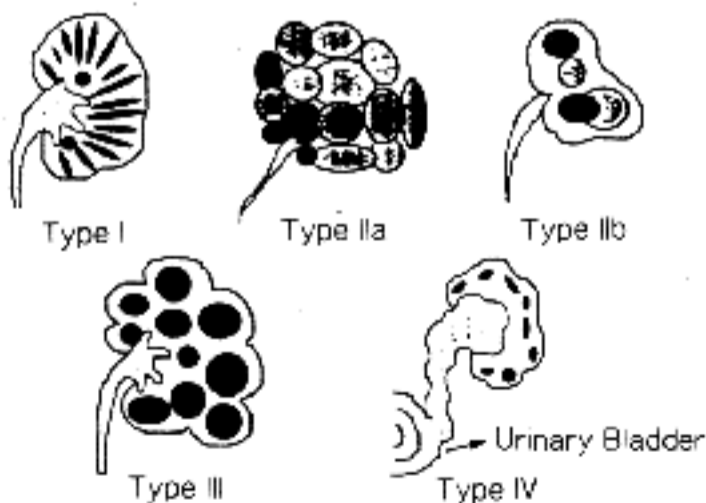


Fig. 1. Schematic diagram of gross features according to Potter classification.

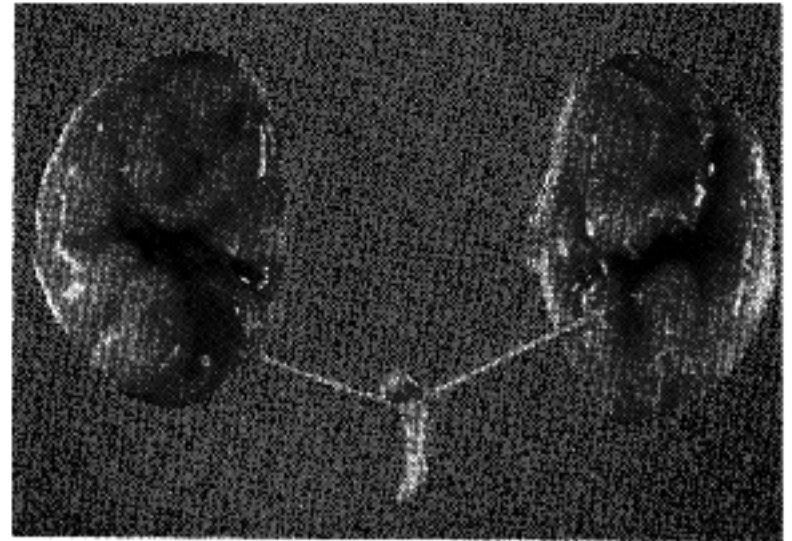


Fig. 2. Bilateral symmetric enlarged kidney totally replaced by 'spongy' cysts, associated with hypoplastic but normal urinary bladder and ureters.



Fig. 3. Fusiform or cylindrical dilatations of collecting tubules perpendicular to cortical surface and extended to medulla, normal nephrons present and no increased fibrocollagenous tissue.

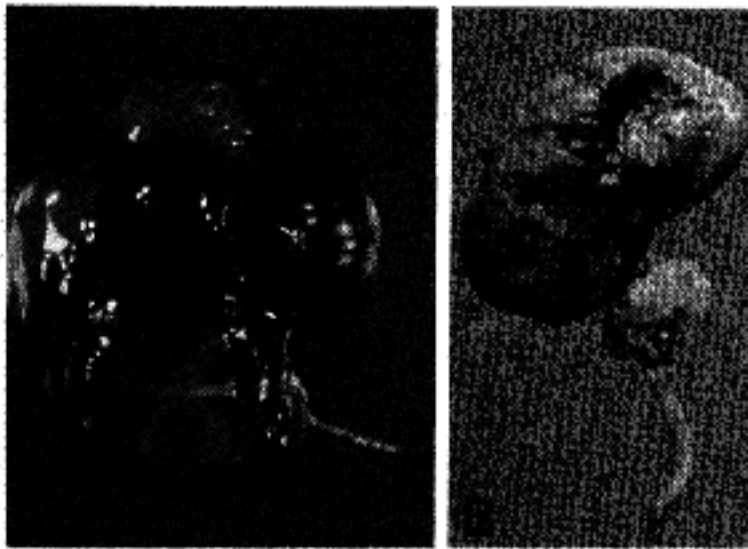


Fig. 4A. Multicystic kidney resembling bunch of grapes with hypoplastic ureter.

Fig. 4B. Small hypoplastic kidney with fibrosis and small cysts(B) and normal sized adrenal gland(asterisk).



Fig. 5. Disorganization of the renal parenchyma and cystic change, 'primitive duct' lined by columnar epithelium and surrounded by concentric rings of loose mesenchymal cells, primitive glomeruli, tubules, ductules, and metaplastic cartilage islands.

일측성으로 발생하고 신장 전체가 크고 작은 낭으로 대체되어 포도송이 모양으로 크기가 커지는 형태(Fig. 4A) 뿐만 아니라 섬유화로 인해 쪼그라든 실질 사이에 낭이 섞여있는 형태(Fig. 4B)를 보이기도 하였다. 또한 요관 및 방광의 이상소견을 동반하는 경우(56.3%)와 신우의 발달이 없는 경우가 많은 특징을 보였다. 현미경적으로는 수질과 피질의 분화가 거의 이루어지지 않아 왜곡된 구조를 보였고 정상 신원이 거의 없거나 아주 적게 관찰되었으며 대신

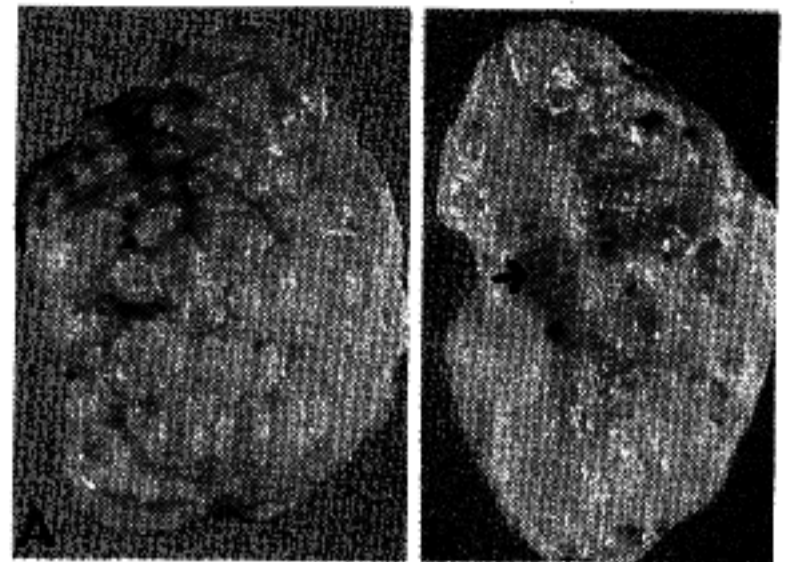


Fig. 6. Variable-sized cortical microcysts were noted at the external(A) and cut(B) surfaces of the kidney with presence of pelvis(arrow).

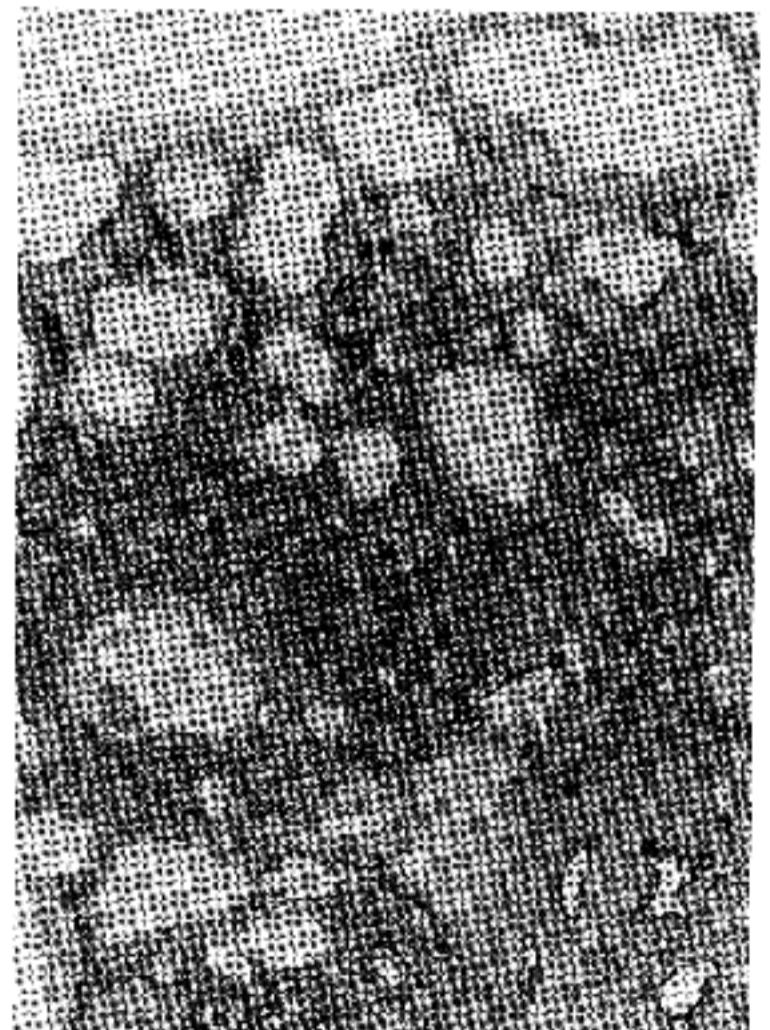


Fig. 7. Diffuse small cysts intermingled with normal or primitive nephrons in cortex and normally differentiated medulla.

에 미분화 간엽세포 다발로 둘러싸인 원시형태의 관, 원시형태의 사구체 및 소관, 그리고 화생연골을 포함한 이형성 조직들로 구성되어 있었다(Fig. 5).

전체적으로 섬유화는 모든 예에서 동반되어 있었으나 각각의 예에 따라 정도의 차이가 있었다. 다만 수질 및 피질의 발달이 정상이고 원시형태의 사구체와 소관이 피질 가까이에서 국소적으로만 관찰된 1예가 있었다.

3) 3형은 대부분의 예(8/10)가 양측성이며 비대칭형이었는데 표면에서 낭성구조를 관찰하기 어려운데부터 미란성으로 크고 작은 둥근 낭을 관찰할 수 있는 예까지 비교적 다양한 육안소견을 보였다. 잘 단편 소견상도 다양하나 대부분의 예들은 수질과 피질에 걸쳐 둥근 모양의 낭들이 산재해 있고 정도의 실질 섬유화를 동반하고 있었다(Fig. 6). 낭의 주위와 실질의 섬유화가 많이 진행되고 정상 신원의 양이 적은 경우에는 2형과 매우 유사하나 비교적 발달된 신우를 갖으며 요도의 기형이 없는 점이 다르다. 현미경적으로도 크고 작은 낭들이 수질과 피질에 걸쳐 관찰되나 수질과 피질의 분화는 정상이 있고 실질에 약간의 섬유화가 있고 특히 늘어난 낭 주위에 응결이 있었으나 그 사이에 정상 신원이 다량 관찰되었다. 가끔씩 원시형태의 사구체나 소관이 관찰되기도 했지만 이형성 조직은 관찰할 수 없었다(Fig. 7).

4) 4형은 모든 예에서 요도의 폐쇄, 협착 또는 무



Fig. 8. Bilateral hydronephrosis and hydroureter with thick trabeculated urinary bladder due to urethral atresia and remaining renal parenchyma replaced by small cysts, especially subcortical area.

형상을 동반하고 있으므로 신장의 변화와 더불어 방광의 팽창과 수신증 및 수뇨관증이 관찰되며 낭이 주로 피막하에 위치하는 점이 특징적이다(Fig. 8). 현미경적으로는 주로 피막하에 위치하며 응축된 섬유나빌로 둘러싸인 늘어난 낭들이 관찰되고 수질, 피질 및 신우의 발달은 정상인 경우(Fig. 9)가 대부분(3예)이었으나 1예에서는 2형과 같은 이형성신의 형태를 보이기도 하였다.

5) 2형과 4형의 복합형으로 진단된 5예는 기본적으로 요도의 폐쇄, 협착, 또는 부형성 및 후요도관막을 동반하고 있으면서 동시에 이중요관이 관찰된 1예가 있었다. 육안적 소견은 섬유화가 동반되어 조그라는 2형과 비슷하기도 하였으나 현미경적으로는 2형의 특징적 소견은 관찰할 수 없었고 4형과 비슷한 소견이었다.

3. Potter분류에 따른 동반기형의 양상(Table 2)

1) 1형은 심방중격결손과 폐쇄항문이 각각 1예씩 있었고 동반질환으로 간 섬유화가 3예 그리고 태아수종이 1예 있었으며 요로계 기형은 없었다.

2) 2형은 9예(56%)에서 요관 및 방광의 기형을 동반하였고 요로계 기형을 제외하고도 12예(75%)에서 하나 이상의 동반기형을 보였는데 심장기형이 5예, 중추신경 또는 신경관계 기형이 3예, 체장의 낭성변화 및 섬유화가 4예, 간의 낭성변화 또는 섬유화가 2예, 골격계에 기형이 2예 있었고, 그 외 횡격막탈장, 안면부중양기형(midline facial defect), Meckel씨계선, 단일제대동맥 등이 각각 1예, 그리고 제 11



Fig. 9. Subcortical cysts surrounded by dense fibrocollagenous tissue and normal nephron present with normal corticomedullary differentiation.

Table 2. Associated congenital anomalies & diseases in the four types of Potter classification

Type (No. of cases)	No. of cases with associated anomalies & diseases								
	Urinary tract	Heart	Alimentary tract	CNS	Skeleton	Lung*	Liver**	Pancreas***	Others
I (5)	0	1	1	0	0	5	3	0	hydrops fetalis(1)
II (16)	9	5	1	3	2	6	2	4	diaphragm. hernia(1) mid. facial defect(1) SUA(1) partial trisomy 11(1)
III (11)	1	3	1	0	0	5	0	0	cleft palate(2) hydrops fetalis(1) Meckel-Gruber SD(6)
IV (5)	5	1	0	2	1	0	1	0	prune belly SD(1) imperf. cloacal memb.(1) SUA(1)
II+IV (5)	5	0	0	0	1	3	0	0	cleft palate(2) adrenal hypoplasia(1)

No.=number; CNS = central nervous system; diaphragm.= diaphragmatic; mid.= midline; SUA.= single umbilical artery; SD=syndrome; imperf.=imperforate; memb.=membrane.

lung*: pulmonary hypoplasia. liver**: hepatic fibrosis. pancreas***: cystic change or duct ectasia

부분삼엽색증과 동반된 1예가 있었다.

3) 3형에서는 후두부 뇌수막류, 후측성 다지증, 구개열 그리고 간의 섬유화를 특징으로 하는 6예의 Meckel-Gruber 증후군이 있었고 이를 제외한 나머지 5예에서는 심장기형이 3예, 구개열이 2예, 그리고 장회전이상증과 태아수종이 각각 1예씩 있었다. 요로계 기형은 방광의 저발육을 보인 1예를 제외하고는 없었다

4) 4형은 요도의 협착, 폐쇄, 무형성 또는 후요도관막 등으로 인한 요로의 폐쇄가 5예 모두에서 관찰되었고 그 외 동반기형으로는 천골부 수막류와 척추이분증 등과 같은 신경관계 기형이 2예, 복합삼장기형, 다지증, 배설강막 폐쇄증(imperforate cloacal membrane), 단일제대동맥, 간 섬유화 등이 각각 1예, 그리고 prune belly 증후군과 동반된 1예가 있었다. 따라서 5예 모두에서 비뇨기계 이외의 기형이 하나 이상 동반되었다.

5) 2형과 4형의 복합형 역시 5예 모두에서 요도의 폐쇄가 동반되었고 그 종류는 후요도관막(2예), 요도 폐쇄(1예), 요도협착(1예) 등이었으며 요관과 요도폐쇄가 같이 있는 경우도 1예 있었다. 비뇨기계 이외의 동반기형으로는 구개열이 2예, 연골무형성 1예,

그리고 부신의 저형성 1예가 있었다.

4. 계통별 동반기형의 빈도 및 분포(Table 3)

비뇨기계기형이 20예로 가장 많았고 그 다음으로 중추신경 및 신경관계 기형이 11예, 심장 및 대혈관계 기형이 10예, 그리고 골격계 기형이 9예의 순이었었고 그 외에 구개열이 5예로 많은 빈도를 보였다. 동반질환으로는 간의 섬유화가 12예 그리고 췌장의 낭성변화 및 췌관확장증이 4예로 많았다.

세분하여 살펴보면 심장의 기형으로는 심방중격결손(4예), 심실중격결손(1예), 활로사정(1예), 이형성삼첨판(1예) 그리고 복합기형(3예) 등이 있었고, 중추신경 및 신경관계 기형으로는 후두부 뇌수막류가 6예로 가장 많은 빈도를 차지하였는데 모두 Meckel-Gruber 증후군에 해당하는 예들이었으며, 그 외에 척추이분증이 2예, 활택뇌(lissencephaly), 전전뇌증(holoprosencephaly), 천골부 수막류가 각각 1예씩 있었다. 골격계 기형으로는 다지증이 7예로 가장 많았고 그 중 5예는 역시 Meckel-Gruber 증후군에 동반된 경우였으며, 그 외 요골무형성 1예, 연골무형성 1예가 있었다.

Table 3. Incidence and distribution of non-urogenital associated anomalies in the each system

Systemic anomalies	Number of cases
1. Central nervous system	11
occipital encephalocele	6(6)
spina bifida	2
meningocele, sacral	1
holoprosencephaly	1
lissencephaly	1
2. Heart	10
ASD	4
VSD	1
TOF	1
dysplastic TV	1
complex anomalies	3
a. VSD, ASD, PDA & persistent left SVC	
b. DIRV, DORV, COA, MV atresia	
c. COA, ASD	
3. Skelton	9
polydactyly	7(6)
agenesis of radius	1
achondroplasia	1
4. alimentary tract	3
imperforate anus	1
intestinal malrotation	1
Meckel's diverticulum	1
5. Others	9
cleft palate	5(1)
single umbilical artery	2
prune belly SD	1
adrenal hypoplasia	1

ASD=atrial septal defect; VSD=ventricular septal defect; TOF=tetralogy of Fallot; TV=tricuspid valve; PDA=patent ductus arteriosus; SVC=superior vena cava; DORV=double outlet of right ventricle; DIRV=double inlet of right ventricle; COA=coarctation of aorta; MV=mitral valve; SD=syndrome. The numbers in parentheses mean the cases of Meckel-Gruber syndrome.

고 찰

신장의 선천성 낭성질환은 양측성으로 발생하여 신 기능 부전을 초래하거나, 다양한 기형이 동반된 경우 그리고 이차적으로 폐의 발육저하가 심할 경우에는 사산하거나 출생하더라도 오랜 기간 생존이

불가능하며, 최근에는 초음파검사를 통해 산전 진단되는 비율이 증가하여³² 치료적 인공유산되는 예가 많은 등의 이유로 부검의뢰 되는 태어나 신생아에서 비교적 흔히 발견할 수 있다. 빈도는 1924년 Bugbeed등⁷이 0.4%로 보고한 이후 점점 증가하는 추세이고 최근에는 1~5%로 보고²⁰되고 있으며 본 연구에서도 2.0%로 비슷한 빈도를 보였다. 본 연구가 부검 예들을 통한 연구이므로 대상이 사산되거나 인공유산된 태아와 신생아기에 사망한 예들로 한정되어 있어 사망을 초래하였거나 초래할 가능성이 높은 심한 정도의 신장 기형을 가진 예들이 많을 뿐 아니라 동반기형이 많은 경향을 보인다는 점은 배제할 수 없으나 신장 및 요로계, 그리고 전신에 걸친 동반기형을 빠짐없이 파악하기 위해서는 부검 예를 통한 연구가 가장 적합하다고 생각된다.

이 질환을 분류함에 있어 가장 널리 사용되며 본 원에서도 사용하였던 Potter분류법²³⁻²⁶은 미세해부를 통한 형태학적 기본에 따른 분류로 그 가치는 매우 높다. 그러나 다양한 임상적, 유전적 소견 및 동반 기형 및 증후군을 고려한 새로운 분류법이 요구되었고 따라서 많은 새로운 분류법^{4,11,16,20,29}이 등장하였다. 본 연구에서는 이미 Potter분류에 따라 분류된 낭성질환의 재검토를 통하여 형태학적, 임상적, 유전적 요소 및 동반기형의 양상을 알아봄으로써 분류 타당성 및 문제점을 고찰하고 나아가서 이를 보완하고 적용이 쉬운 분류법을 알아내고자 하였다.

결과에서 살펴본 바와 같이 Potter분류에 따른 빈도는 2형(16예:38.1%)과 3형(11예:26.2%)이 많았고 1형, 4형, 2형과 4형의 복합형이 각각 5예(11.9%)를 차지하였다. 남녀비는 4형에서만 4:1로 남아에서 높은 빈도를 보였고 그밖에는 약간씩 여아가 많았다. 4형에서 남아가 많은 이유는 다른 연구 결과¹³와 마찬가지로 남아에서 후요도판막을 비롯한 요도의 기형이 많은 것이 원인이었다. 일반적으로 2형의 경우에서도 남아에 발생하는 경우가 많은 것에 비하여 본 연구에서는 여아가 6:10으로 다소 많았다. 또한 양측성인 경우가 전체의 78.6%이고, 1형과 3형은 모든 예가 양측성이어서 Potter분류의 기준 및 다른 연구결과와도 일치하였으나 2형과 4형은 각각 68.7%와 80%가 양측성이어서 일반적으로 일측성으로 발생하는 비율이 높다는 보고¹⁹와 다른 결과를 보였다. 이러한 차이점은 앞서 설명한 바와 같이 본 연구가 부검 예를 통하여 이루어졌으므로 양측성으로 발생하여 사망한 경우가 많이 포함되었다는 점이 원인적 요소로 생각된다. 또한 일측성인 경우에는 4:2로 왼쪽에 발생하는 경우가 많았고 반대쪽 신장

의 66%(4예)는 정상이었으며 신부발육증과 경도의 수신증을 보인 예가 각각 1예씩 있었다. 이는 일측성으로 발생한 이형성신의 반대측 신장에 대한 연구들^{1,8,17}에서 53.1~63%가 정상 소견이었다는 보고와 비슷한 비율이다. 재태연령은 17~42주로 다양하였고, 3형이 평균 24주로 약간 낮았으나 전체적으로 비슷한 분포를 보여 차이점을 발견할 수 없었다. 신장의 낭성질환, 특히 다낭신(polycystic kidney)의 경우 출생 후 사망의 가장 주요한 원인이 되는 폐의 저발육은 1형의 경우 모든 예에서 동반되었고 2형은 37.5%, 3형은 45.5%, 그리고 4형에서는 관찰되지 않아 동반기형이 비교적 적은 1형이 높은 사망율을 보이는 원인으로 생각되었다. 동일기형으로 인한 유산 또는 반복유산의 기왕력이 있어 유전적 소인의 의심되는 5예는 이미 유전적 소인이 입증된^{6,12,16,20,29~31} 1형과 Meckel-Gruber증후군과 동반된 3형이었으며 유전적 소인이 없는 것으로 알려져 있는^{6,12,16,20,29} 2형과 4형에서는 없었다.

동반기형의 종류를 계통적으로 분류하여 보면 증후군으로 나타난 예를 제외하면 심장 및 대혈관계 기형이 10예로 가장 많았고 그 다음으로 중추신경 및 신경관계 기형이 5예, 구개열이 5예 등의 순서였다. Mir등²⁰과 Kissane등¹⁶의 연구결과에서는 위장관계의 폐쇄 특히 식도폐쇄가 가장 높은 빈도를 보여 모든 종류의 낭성질환의 21%에서, 이형성신의 31%에서 동반된다고 하였고 그 다음으로 심장, 골격계, 중추신경계의 기형 순이었다. 본 연구에서 위장관계 기형은 모두 4예로 식도 및 위장관계 폐쇄는 한 예도 없었고 폐쇄항문이 1예, 장회전이상증이 1예, Meckel씨 계실 1예 그리고 담낭 무발육증이 1예씩 있어 차이를 보였다.

요로계 기형은 2형과 4형에 주로 국한되어 있었는데 2형에서 16예 중 9예(56.2%), 4형 및 4형과 2형의 복합형은 10예 전부에서 관찰되었고 세분하여 보면 요관의 기형이 5예, 요도의 기형이 5예, 요관과 요도의 기형이 동시에 있는 경우가 2예, 방광의 저발육 및 팽창이 있는 경우가 5예였으며 어떤 형태이더라도 요도의 기형이 있는 경우는 4형으로 분류되었다. 2형의 경우 반드시 요관의 폐쇄 및 기형이 동반되어야 한다는 주장¹⁴이 있고 저자들도 이에 동의하는 바이지만 본 연구에서는 2형의 56.2%에서만이 요로의 기형이 관찰되었다. 이러한 결과는 부검시 요로기형을 발견하지 못했을 가능성을 배제할 수 없다고 생각된다. 그 외 동반기형 및 질환을 Potter형에 따라 분류해 보았을 때 선천성 간 섬유화와 하나의 복합체로 알려져 있는^{16,18} 1형은 3예에서 간

섬유화를 동반하였고, 심실중격결손과 폐쇄항문이 각각 1예씩 있는 것 이외에는 동반기형이 없었다. 3형에서는 후두부 뇌수막류, 후측성 다지증, 간 섬유화, 그리고 다낭신을 특징으로 하는^{15,30,31} Meckel-Gruber증후군 6예를 제외하고는 심실중격결손 2예, 복합심장기형 1예, 구개열 2예 그리고 장회전이상증 1예 등의 산발적인 기형이 있었다. 2형과 4형은 각각 75%, 60%에서 요로계 기형 이외에 동반기형을 보이며 그 종류도 다양하였다. 이러한 비율은 새로운 분류법의 이형성신에 해당하는 65예 중 77%에서 동반기형을 보였다는 Mir등²⁰의 보고나 41예의 이형성신 중 32예(75%)에서 동반기형을 보였다는 Ridson등²⁸의 보고와도 비슷하였다.

따라서 위에 언급한 모든 소견을 바탕으로 Potter 분류의 타당성과 문제점을 살펴보면

첫째, 1형과 3형은 Osathanondh와 Potter에 의해 분류될 당시의 육안적, 현미경적인 형태학적 특징 및 임상소견과 대부분 일치하고 동반기형이 드물다는 점으로 Potter의 분류^{23,25}를 그대로 적용하는 것이 좋다고 생각하며 단지 특징적인 동반기형과 상염색체 열성 유전 소인을 갖는 Meckel-Gruber증후군^{15,30,31}의 경우는 따로 분리하는 것이 좋다고 생각된다. 그밖에 본 연구에 포함되지 않았지만 1형을 동반될 수 있는 Jeune 증후군⁶, 2형과 동반되는 빈도가 높은 것으로 알려진 제 13 삼염색체증^{2,29}, 3형을 동반될 수 있는 것으로 알려진 von Hippel-Lindau질환^{12,29}이나 oro-facial-digital증후군¹⁶, 그리고 4형과 동반될 수 있는 prune belly증후군^{16,21}등 증후군의 형태로 나타나는 예들은 따로 분류함이 좋다고 생각한다.

둘째, 4형은 모체 내에서 발생한 요도의 폐쇄로 인한 수신증 및 수뇨관증과 주로 피막하에 위치한 낭들을 기본적인 특징으로 한 분류인데 그 폐쇄 시기가 신형성이 완성된 시기인지 아닌지에 따라 그 나타나는 형태는 선천성 단순 수신증과 이형성신에 이르기까지 다양하다^{3,5}. 본 연구에서도 4형으로 분류된 예들 중 1예는 수질, 피질 및 신우의 발달이 없는 왜곡된 구조를 보이며 섬유화된 실질내에는 원시형태의 관, 도관 및 사구체만 관찰되고 정상 신원이 없어 이형성신에 합당한 경우였다. 그밖에도 4형과 2형은 대부분의 예들이 요로계의 폐쇄를 원인적 요소로 갖는다는 점, 동반기형이 두가지 형 모두에서 많다는 점, 유전적 소인이 없다는 점 등의 공통점들을 갖고 있어 4형으로 분류되었던 예들 중 이형성 소견이 뚜렷하여 2형과 같은 소견을 보이는 예들을 합쳐 이형성신으로 분류하고 이형성의 증거가 없는 예들은 선천성 수신증과 동반된 낭성질환

Table 4. Classifications of renal cystic lesions

1. American Academy of Pediatrics ¹¹⁾	2. MirS ²⁰⁾	3. Bernstein J ⁹⁾
Developmental lesions Renal hypoplasia Renal dysplasia hypoplastic multicystic agenesis segmental congenital hydronephrosis familial cystic dysplasia Hereditary lesions Polycystic kidney adult infantile Renal cyst in chromosomal anomalies & hereditary SD Renal medullary cystic disease Acquired lesions	Renal dysplasia Cystic dysplasia bilateral bilateeral with obstruction unilateral unilateral with obstruction Focal & segmental Polycystic kidney adult infantile Renal cysts in hereditary SD Cortical cysts in SD of multiple malformation grade 1-3 Simple renal cortical cysts Renal medullary cystic disorder	Dysplastic cysts Polycystic disease autosomal dominant type autosomal recessive type Hereditable SD of multiple malformation with renal cysts Isolated cortical cysts Medullary cystic disease Acquired cysts

Square marks are covering the field of our study. SD=syndrome.

으로 분류하는 것이 좋다고 생각된다.

본 연구의 결과를 바탕으로 제시된 분류법은 Table 4에 명시된 분류법들이 공통적으로 가지고 있는 다음과 같은 기본적인 요소들을 바탕으로 하였는데, 그것은 1) 유전적 소인의 유무가 중요한 분류의 기준이라는 점, 2) Potter 1형과 3형은 Potter분류를 따른다는 점, 3) 이형성신의 개념을 도입하였다는 점이다. 본 분류법의 특징은 1) 이형성신을 크게 전체형과 본 연구에는 포함되지 않았으나 이중신(duplex kidney) 또는 이소성 요관류와 연관되는 것으로 알려진^{19,22} 분절형으로 나누고, 전체형의 경우를 다낭형(multicystic type)과 저발육형(hypoplastic type)으로 나누며 동반된 요로기형, 양측성 또는 일측성인지, 일측성일 경우 반대측 신장의 소견 등은 따로 명시하는 방식을 택하여 분류와 기술이 쉽도록 한 점, 2) Potter 제 1형과 3형은 American Academy of Pediatrics의 분류법¹¹⁾에서 처럼 유전적 병변과 발생학적 병변으로 크게 나누어 유전적 병변에 포함시키기 보다는 Potter분류법의 개념을 그대로 살리는 방식을 택하였다는 점, 그리고 3) 이형성의 근거가 없고 요도의 폐쇄로 인한 수신증 및 수뇨관증이 동

반된 경우는 선천성 수신증과 동반된 낭성질환으로 따로 분류하였다는 점이다. 그러나 그때 관찰되는 늘어난 낭 주위로 응축된 섬유다발이 둘러싸고 있는 형태는 원시형태의 관과 매우 유사하여 구분이 어려운 경우가 있으므로 이형성신에 대한 엄격한 진단기준을 정해야 하며 저자들은 그 기준을 수신관의 형태와 닮아 배아시기 발육이상의 원인이 아니고는 관찰할 수 없다고 생각되어지는 미분화 간엽세포의 다발로 둘러싸인 원시형태의 관과 수질과 피질의 발육 및 분화의 장애로 인한 왜곡된 구조라고 생각하였다.

결 론

신장에 발생한 선천성 낭성질환으로 진단된 45예의 부검에 대한 후향적 조사를 통하여 그동안 이용하였던 Potter분류 적용시 타당성과 문제점에 대하여 고찰한 결과 다음과 같은 형태학적, 임상적, 유전적 요소와 동반기형의 양상을 고려한 분류법을 제시하고자 한다.

- 1) 이형성신(dysplastic kidney)

- . 전체형(total dysplastic kidney)
 - . 다낭형(multicystic type)
 - . 저발육형(hypoplastic type)
- . 분절형(segmental dysplastic kidney)
- * 동반된 요로기형, 양측성 여부, 반대측 신장의 상태를 명시함
- 2. 선천성 수신증과 동반된 낭성질환(congenital hydronephrosis associated cystic disease)
- 3. 다낭신(polycystic kidney)
 - . 유아형 또는 상염색체 열성 유전 다낭신 (Potter type I)
 - . 성인형 또는 상염색체 우성 유전 다낭신 (Potter type III)
- 4. 유전적 기형 또는 증후군에 동반된 낭성질환 (chromosomal anomalies associated- & syndromic cystic disease)
 - . Meckel-Gruber증후군
 - . 제 13 삼염색체증
 - . Jeune 증후군
 - . von Hippel-Lindau질환
 - . oro-facial-digital증후군
 - . prune belly증후군 등

감사의 글

훌륭한 육안사진과 자세히 기술된 부검 소견을 남겨주신 모든 선생님들께 진심으로 감사드립니다.

참 고 문 헌

1. Atiyeh B, Husmann D, Baum M. Contralateral renal abnormalities in multicystic dysplastic kidney disease. *J Pediatr* 1992; 121: 65-7.
2. Bartman I, Barraclough G. Cystic dysplasia of the kidneys studied by microdissection in a case of 13-15 trisomy. *J Pathol* 1965; 89: 233-8.
3. Beck AD. The effect of intra-uterine urinary obstruction upon the development of the fetal kidney. *J Urol* 1970; 105: 784-9.
4. Bernstein J. A classification of renal cysts. *Perspect Nephrol Hypertens* 1976; 4: 7-30.
5. Bernstein J. The morphogenesis of renal parenchymal maldevelopment (renal dysplasia). *Pediatr Clin North Am* 1971; 18(2): 395-409.
6. Bernstein J. Heritable cystic disorders of the kidney. *Pediatr Clin North Am* 1971; 18(2): 435-44.
7. Bugbee H, Wollstein M. Surgical pathology of the

- urinary tract in infants. *J Am Med Asso* 1924; 83: 1887-1894.
8. Cendron J, Kiriakos S. Rein multikystique. *J Urol Nephrol* 1976; 82: suppl. 2, 322-33.
9. Chi JG, Ha IS. Congenital cystic disease of the kidney. *The Seoul J Med* 1992; 33(2): 161-5.
10. Fong KW, Rahmani MR, Rose TH, Skidmore MB, Connor TP. Fetal renal cystic disease. *Am J Roentgenol* 1986; 146: 767-73.
11. Glassberg KI, Stephens FD, Lebowitz RL, et al. Renal dysgenesis and cystic disease of the kidney: a report of the committee on terminology, nomenclature and classification, section on urology, American Academy of Pediatrics. *J Urol* 1987; 138: 1085-92.
12. Hartman DS. Renal cystic disease in multisystem conditions. *Urol Radiol* 1992; 14: 13-17
13. Henneberry MO, Stephens FD. Renal hypoplasia and dysplasia in infants with posterior urethral valves. *J Urol* 1979; 123: 912-915.
14. Hill GS. *Urothology*. New York: Churchill Livingstone, 1989: p 103.
15. Hisia YE, Bratu M, Herbordt A. Genetics of the Meckel syndrome (dysencephalia splanchnocystica). *Pediatrics*, Springfield. 1971; 48: 237-47.
16. Kissane JM. Renal cysts in pediatric patients: a classification and overview. *Pediatr Nephrol* 1990; 4: 69-77.
17. Kleiner B, filly R, Mack L, Callen P. Multicystic dysplastic kidney: observation of contralateral disease in the fetal population. *Radiology* 1986; 161: 27-9.
18. Landing BH, Wells TR, Claireaux AE. Morphometric analysis of liver lesions in cystic diseases of childhood. *Hum Pathol* 1980; 11(5): 549-60.
19. Mackie GG, Stephens FD. Duplex kidneys: a correlation of renal dysplasia with position of the ureteral orifice. *J Urol* 1975; 114: 274-80.
20. Mir S, Rapola J, Koskimies O. Renal cysts in pediatric autopsy material. *Nephron* 1983; 33: 189-95.
21. Moerman P, Fryns JP, Goddeeris P et al. Pathogenesis of the prune-belly syndrome: A functional urethral obstruction caused by prostatic hypoplasia. *Pediatrics* 1984; 73(4): 470-5.
22. Newman L, McAlister WH, Kissane J. Segmental renal dysplasia associated with ectopic ureteroceles in childhood. *Urology* 3: 23-?
23. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys: type 1 due to hyperplasia of interstitial portions of collecting tubules. *Arch Pathol* 1964; 77: 466-73.

24. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys: type 2 due to inhibition of ampullary activity. Arch Pathol 1964; 77: 474-84.
 25. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys: type 3 due to multiple anomalies of development. Arch Pathol 1964; 77: 485-501.
 26. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys: type 4 due to urethral obstruction. Arch Pathol 1964; 77: 502-9.
 27. Ridson RA. Renal dysplasia(I): a clinico-pathological study of 76 cases. J Clin Pathol 1971; 24: 57-65.
 28. Ridson RA. Renal dysplasia(II): a necropsy study of 41 cases. J Clin Pathol 1971; 24: 65-71.
 29. Wood BP. Renal cystic disease in infants and children. Urol Radiol 1992; 14: 284-295.
 30. 강경하, 김덕환, 장희진 등. Meckel-Gruber 증후군 1예 보고. 대한병리학회지 1994; 28: 200-2.
 31. 이승덕, 김철우, 지제근. 맥켈-그루버 증후군 1예 보고. 대한병리학회지 1988; 22: 505-9.
 32. 전순애, 박용현, 지제근. 산전진단된 다낭종신의 초음파 소견과 병리소견의 비교연구. 대한방사선의학회지 1990; 26(2): 413-21.
-