

# 성인형 다낭신을 동반한 포터 증후군

- 1 부검 증례 -

충북대학교 의과대학 병리학교실 및 소아과학교실\*

정 화 숙 · 박 범 수\* · 이 건 국

## Potter's Syndrome with Adult Polycystic Renal Disease

- An autopsy case report -

Hwa Sook Jeong, M.D., Beom Soo Park, M.D.\* and Geon Kook Lee, M.D.

Department of Pathology and Department of Pediatrics\*, College of Medicine,  
Chungbuk National University

Potter's syndrome including bilateral renal agenesis or polycystic renal disease, bilateral pulmonary hypoplasia and characteristic face was first described in 1946. Although a great number of cases of Potter's syndrome was reported, Potter's syndrome with adult polycystic kidney disease(Potter type III) was very rarely found. In this report, we described an autopsy case of Potter's syndrome having adult polycystic kidneys disease, bilateral pulmonary hypoplasia and characteristic face in conjunction with multiple hepatic cysts, features of congenital hepatic fibrosis and a pancreatic cyst. Microscopically, all cysts were lined by cuboidal epithelial cells, showing positive for epithelial membrane antigen and cytokeratins. (Korean J Pathol 1997; 31: 361 ~ 365)

**Key Words:** Potter's syndrome, Adult polycystic kidney disease(Potter type III)

1946년에 Potter는 양측성 신장이 심한 저형성이나 다낭신일 경우에, 양수가 적어지며 이에 따라 양측성 폐의 저형성 및 특징적인 얼굴 모습이 잘 동반된다는 사실을 처음 기술하였고, 이 3가지 기형을 동반한 선천성 기형을 "포터 증후군"이라 명명하였다<sup>1</sup>. 포터 증후군을 가진 환아는 출생하여도 폐의 심한 저형성 때문에 호흡 곤란으로 대부분 바로 사망하며, 따라서 대부분 부검에 의해 진단된다. 우리

나라에서는 부검 예가 적어 현재까지 총 12예 정도만이 보고되어 있으며, 1964년 Potter와 Osathanondh의 현미해부수술에 의한 다낭성 신질환의 4가지 유형 중 제 3형에 속하며 포터 증후군을 동반한 증례는 그 중 1예만이 보고되어 있다<sup>2,3</sup>.

포터 분류 제 3형의 다낭신은 유아에서 발생한 성인형 다낭신으로도 불리며 상염색체 우성 유전을 한다고 보고되어 있다. 성인형 다낭신은 상염색체 열성 유전을 하는 포터 분류 제 1형인 유아형 다낭신에 비해 비교적 흔히 발생되며, 환자는 증상이 없다가 30대 혹은 40대에 고혈압, 혈뇨 및 양 옆 구리의 종괴를 주소로 내원하게 된다. 따라서 주로

접 수: 1996년 9월 27일, 게재승인: 1997년 2월 19일  
주 소: 충북 청주시 개신동 산 48, 우편번호 360-240  
충북대학교 의과대학 병리학교실, 정화숙

어른에서 발견되나 드물게 유소아에서도 관찰된다. 저자들은 포터 증후군 환자로, 다낭성 간 질환과 선천성 간 섬유화 및 췌장 낭을 동반하였으며, 염색체 분석상 정상을 보인 포터 분류 제 3형의 다낭성 1 예를 경험하여 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

### 증 례

30세의 산모가 임신 29주에 전치태반으로 인한 질 출혈을 주소로 병원을 방문하여 응급으로 시행한 제왕절개 수술로 남자 아이가 분만되었다. 산과 과거력상 첫번째 임신은 임신 32주에 원인을 알 수 없었던 자궁 내 태아 사망에 의한 자연유산의 경력이 있다. 분만 당시 양수의 양은 매우 적었고 환아는 집중 심폐소생술에도 불구하고 생후 4시간 만에 호흡 부전으로 사망하였다. 환아의 부모는 각각 31세와 30세의 건강한 남녀로 양쪽 가정에 염색체 질환이나 그 외 특이한 질병 이환의 경력은 없었다.

부검시 체중은 3340 gm으로 재태 기간에 비하여 상당히 증가되었으며, 신장과 두위는 각각 37.5 cm과 29.5 cm로 정상 범위이나, 흉위는 22.5 cm로 흉

강이 좁았으며, 복위는 28 cm으로 복부팽만이 매우 심하였다. 얼굴의 모습이 전체적으로 조로운 듯한 인상을 주었고 내안각에서 시작되는 깊은 주름이 눈 아래와 외측 방향으로 진행되어 있었고, 코는 납작하고, 턱은 작고 후진되어 있었다. 또한 양쪽 귀가 약간 낮게 위치했다. 늑막하 함몰이 심했으며, 복부 팽만이 현저했고 측진상 양쪽 옆구리에 대칭적으로 고행성의 종괴가 만져졌다. 양쪽 고환이 음낭에서 만져지지 않았으며, 대신 수핵이 차 있었다. 그 외에 외부적으로 이상 소견은 관찰되지 않았다 (Fig. 1). 흉곽은 좁아져 있었고 양쪽 폐는 각각 6 gm과 5.7 gm으로 현저한 저형성이 관찰되었다. 양쪽 신장은 좌우가 41 gm과 43 gm으로 대칭적으로 커져서 후복강 및 골반상부까지 걸쳐 있었고 표면은 울퉁불퉁하게 소엽화되어 있었다. 절단면상 정상 신실질 구조는 완전히 상실되었고, 단단한 낭벽을 가진 크고 작은 방추형 혹은 원형의 낭들이 불규칙하게 흩어져 있었다. 신우의 저형성이 관찰되었다 (Fig 2). 양쪽 요관은 비후되어 있었으나 내강이 늘어나지 않았고 요도의 협착도 관찰되지 않았다. 또한 양쪽 요관과 방광은 저형성을 보였으며 양쪽 고환이 복강 내에서 관찰되었다. 간은 정상 크기이나 절단면에서 0.1 cm에서 0.6 cm 크기의 몇몇 개 낭들이 산재되어 있었고 낭 주위에는 섬유조직의 뚜렷한 증식이 관찰되었다 (Fig. 3). 췌장 미부에서 장경 1 cm의 단단한 단방성 낭이 관찰되었다.

현미경 소견상 신장의 피질과 수질은 다양한 크기의 낭들로 대체되었으며 낭은 대부분 둥근 모양으로 잘 유지된 단층의 입방상피세포로 피복되어 있었고, 낭 주위는 미성숙 결체조직이 감싸고 있었다. 낭들 사이에 성숙한 정상 사구체와 세뇨관은 매우 드물게 관찰되었고 미성숙 간질조직, 화생성 연골조직이나 신경조직 및 염증소견 등은 관찰되지 않았다 (Fig. 4). 간에 있는 낭들은 모두 단층의 입방상피세포로 피복되어 있었고 이 세포는 낭 주위에 증식되어 있는 간 문맥부의 담관 내피세포와 동일하였다. 낭 주위에는 간 문맥부의 담관이 분지상으로 증식되어 있었고, 이 부위에 섬유화가 현저하지는 않으나 결체조직이 전체적으로 증가된 양상이었다 (Fig. 5). 췌장 미부에 관찰된 단방성 낭도 또한 단층의 입방상피세포로 피복되어 있었고 낭 주위는 결체조직이 싸고 있었다 (Fig. 6). 신장, 간 및 췌장의 낭성 병변에서 낭의 내면을 피복하는 세포들은 모두 epithelial membrane antigen과 cytokeratins(cocktail)에 강 양성을 보였다. 폐는 저형성을 보였고 생후

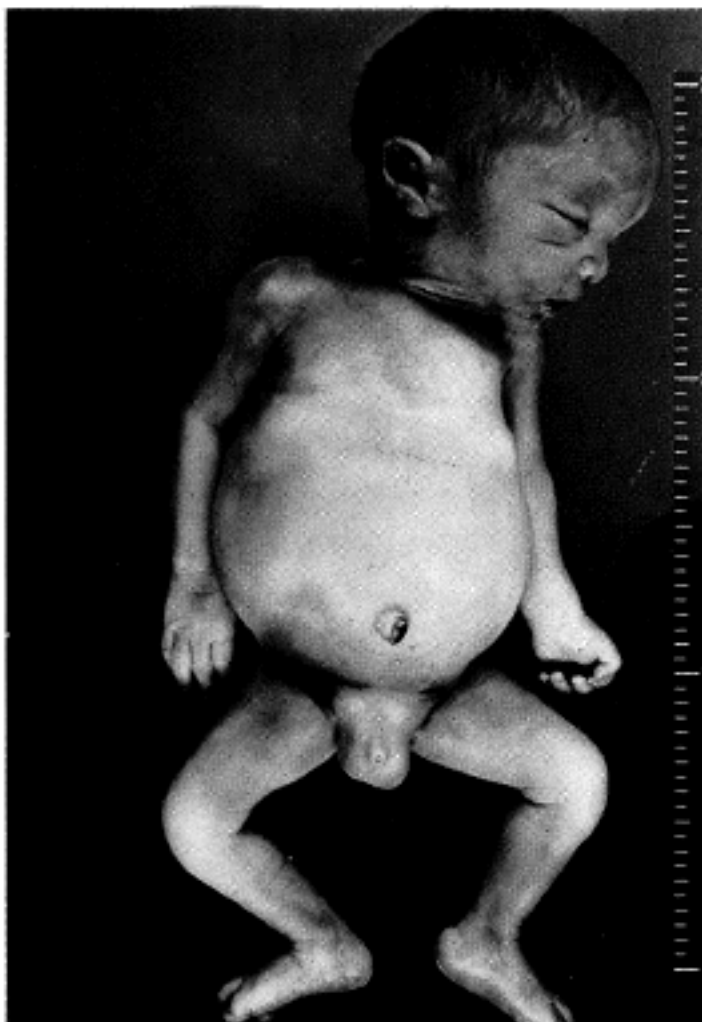


Fig. 1. Characteristic face of Potter syndrome, small chest and distended abdomen.

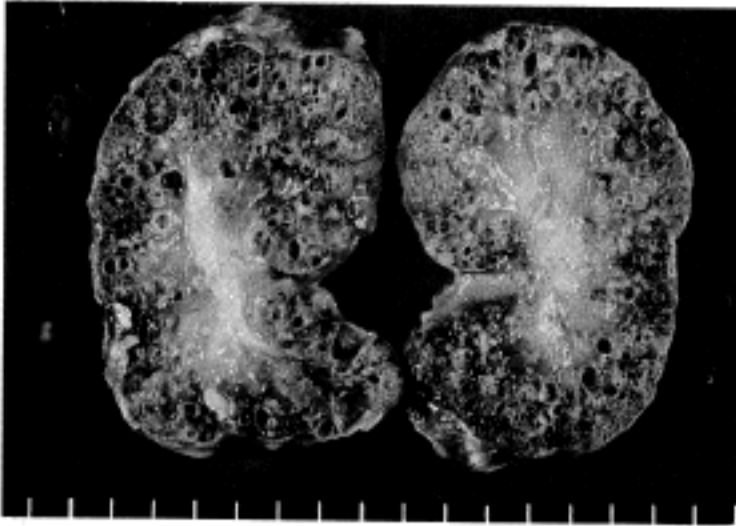


Fig. 2. Bilateral enlarged kidney with hypoplastic ureter and renal pelvis. Innumerable small cysts with thick wall on renal cut surface.

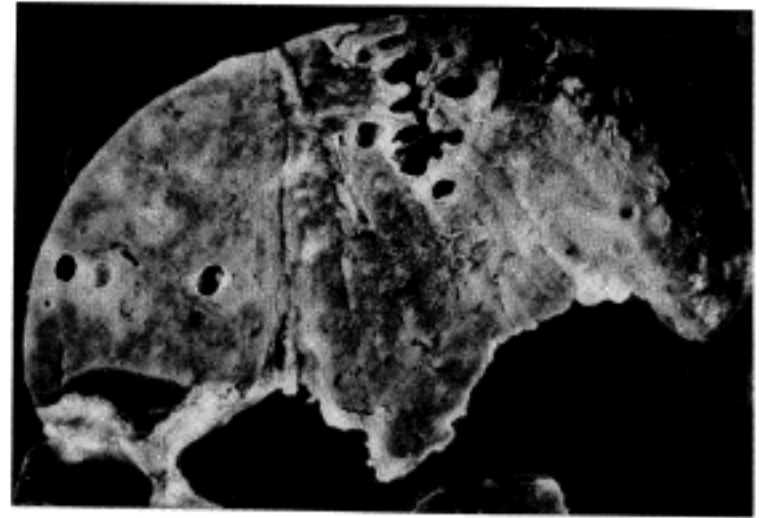


Fig. 3. Congenital hepatic fibrosis with liver cysts.

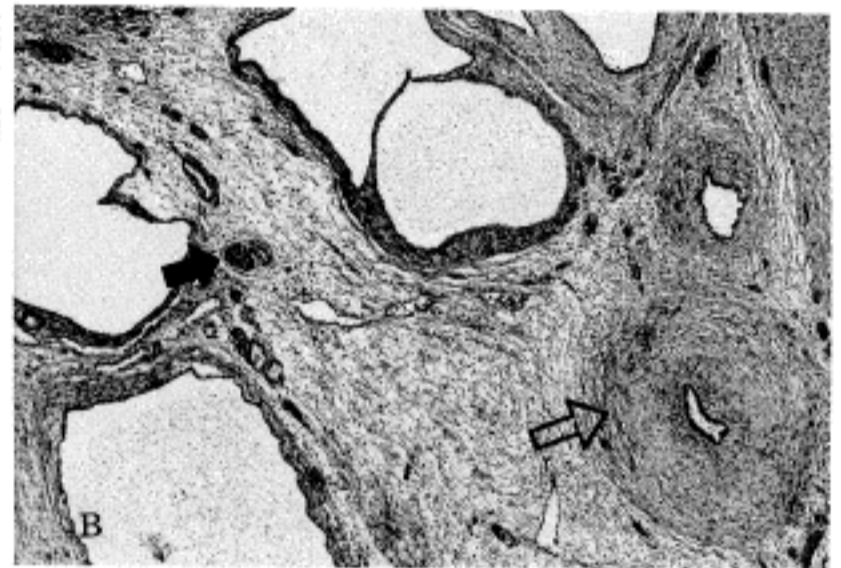
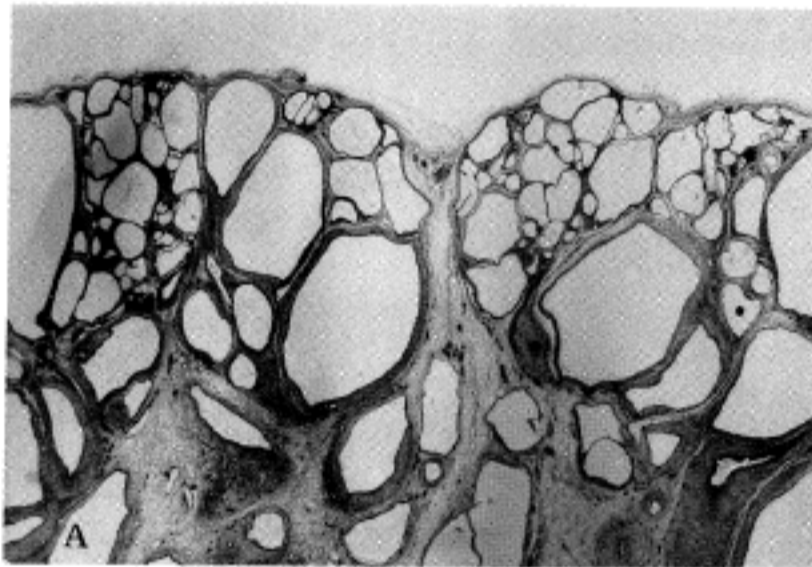


Fig. 4. Dilated tubules surrounding connective tissue (open arrow) and a few matured nephron (solid arrow). (A: low power, B: high power)

산소 공급으로 심폐 소생술을 시행하였으므로 유리 질막 형성이 관찰되었다. 나머지 장기들은 육안 및 현미경적으로 정상이었다.

### 고 찰

신장 기형의 형성과정에 대하여 mesonephric duct에서 ureteric bud의 형성과정의 결함, 신장의 다낭성 병변이 수뇨관 상피의 세포증식능 증가, 수뇨관 폐색에 의한 이차적인 현상, 수뇨관 상피의 체액 분비 증가 및 세포외 기질의 이상 등에 의한다는 설이 있다<sup>4</sup>. Barisoni등<sup>5</sup>은 수뇨관 상피의 변화된 "원형질 극성"이 다낭성 신 질환의 중요한 병인인데, 이것은 일차적으로 생긴 것이 아니고 증식성 다낭성 신 질

환에 특징적인 수뇨관의 미성숙 상피가 지속된 것을 의미한다고 유전자 이식 마우스를 이용하여 실험적으로 증명하였다. Potter와 Osathanondh<sup>2</sup>은 신장의 다낭성 질환의 병인을 현미해부수술에 의하여 수뇨관계의 팽대부 기능의 일차적인 장애에 의하거나 수뇨관이나 신원 일부의 팽대에 의한 이차적인 것이라고 주장하며 발생학적 원인별로 4가지로 나누었다. 제 1형은 집합관 간질조직의 이상 증식으로 신장의 구조는 정상이나 수뇨관의 이차적인 전반적 팽대에 의한 것으로 양측성으로 발생되며 신우, 신배 및 유두부는 정상이다. 신 실질은 수질에서 피질로 선상으로 방사하는 듯하는 해면상이며 간 내 담관의 크기와 수가 증가한다. 이때 신원의 수와 위치는 대부분 정상 소견을 보인다고 하였다. 제 2형은

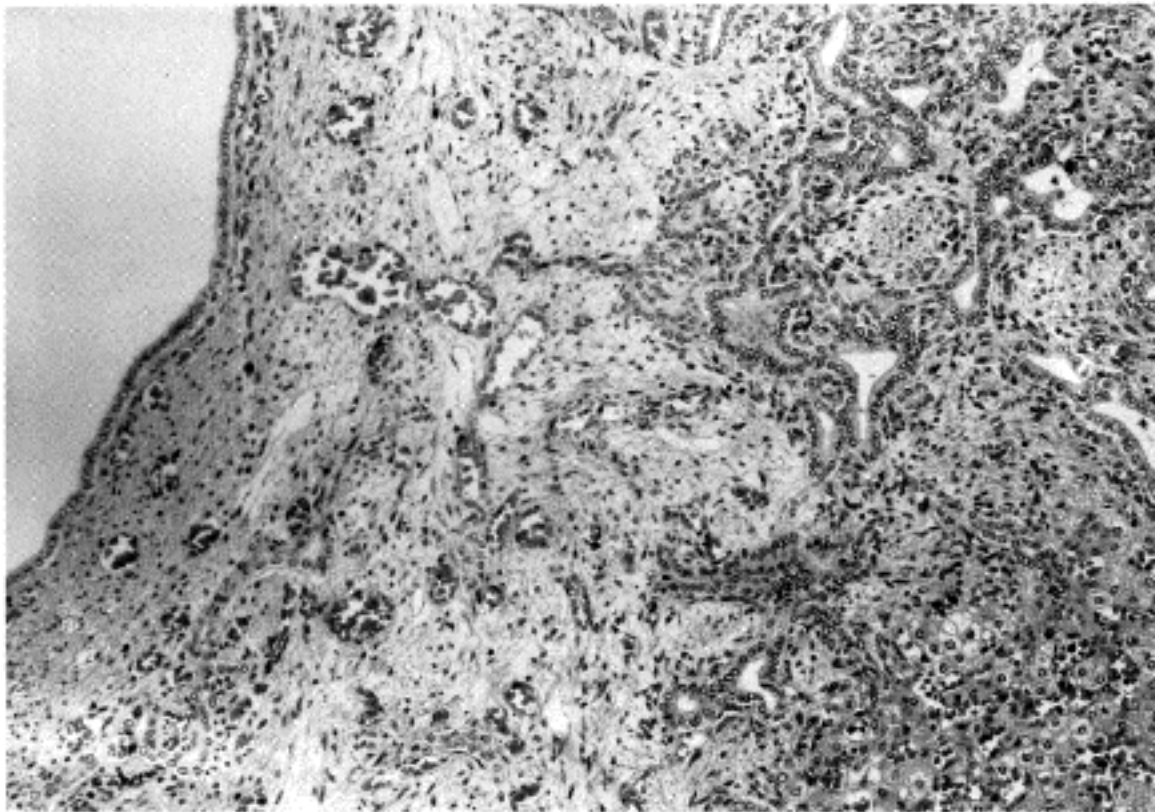


Fig. 5. Proliferation and cystic dilatation of bile ducts.

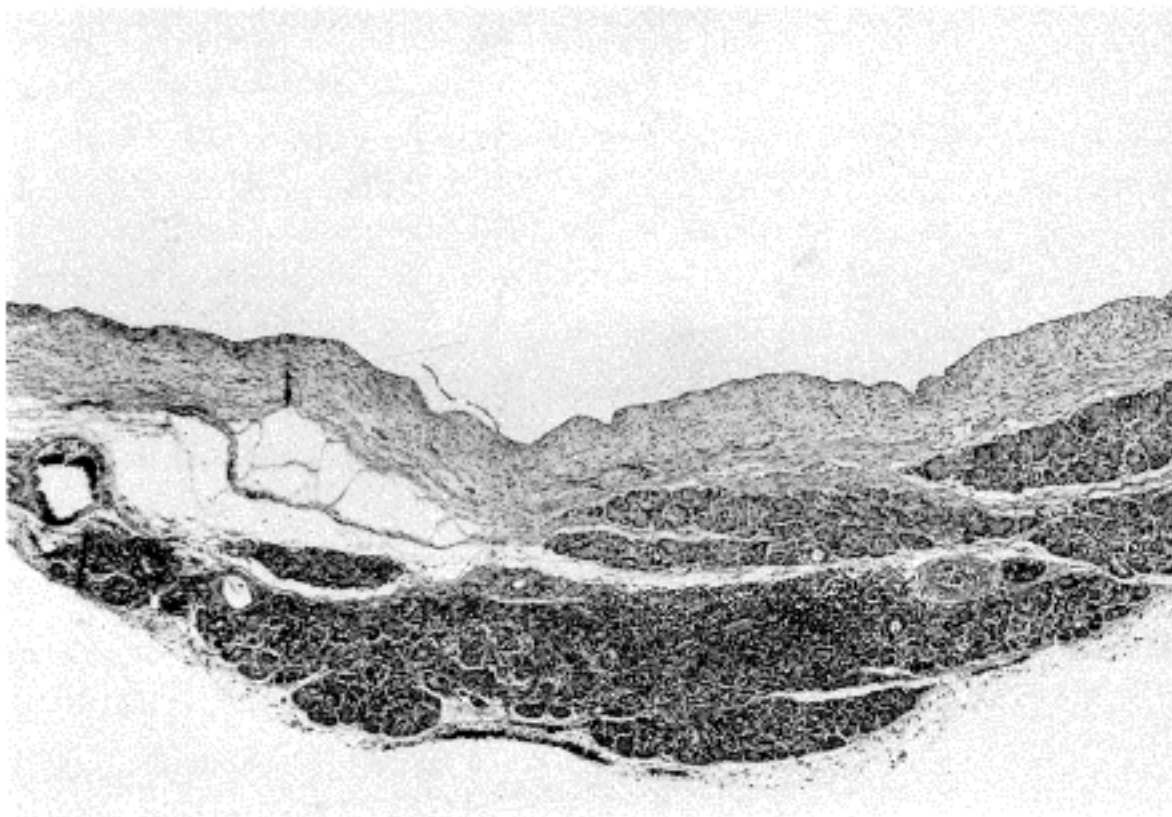


Fig. 6. Pancreatic cyst lined by cuboidal cells.

신 췌장 기능 장애에 의하여 수뇨관과 신원의 수적 감소와 형태 이상이 동반된다. 대부분 양쪽 신장이 작거나 한쪽 신장만 이화된 경우는 크기가 커지며 또한 이화된 부위에는 정상 신원이 관찰되지 않는다. 제 3형은 집합관 간질조직의 이상 및 신 췌장 기능 장애가 섞여 나타나는 것으로 신장은 양측성으로 커지며, 정상 신원이 존재하며, 간 문맥부에 담관 수와 크기의 증가 및 결체조직의 증가가

관찰된다. 육안적으로 다양한 크기의 낭들이 피질 및 수질을 침범하며, 낭 주위 결체조직이 증가되어 두꺼운 낭벽을 가진다. 제 4형은 요도 폐색으로 인한 신원에 미치는 압력으로 신 피막 하부에 작은 낭들을 보인다. 본 증례는 미성숙 간질조직은 관찰되지 않았으므로 유아에서 비교적 흔히 발생하는 신 이형성증과는 쉽게 감별되며, Potter와 Osathanondh<sup>2</sup>에 의한 4가지 유형 중 커진 양측 신장에 다방성 낭

이 관찰되었으며, 정상 신원의 존재, 집합관 뿐만 아니라 신원도 낭에 의해 침범되었고, 결체조직의 증식으로 인한 단단하고 다양한 크기의 낭이 관찰된 점 등이, 전형적인 포터 분류 제 3형의 다낭신과 일치한다. 성인형 다낭성 신 질환은 한개의 유전자에 이상이 있어 상염색체 우성 유전을 하는 것은 이미 알려진 사실로, 최근에는 16번과 4번 염색체에 위치한 PKD 1과 PKD 2라고 불리는 유전자에 돌연변이가 생겨 나타난 질환이라고 하며, 또한 유아형 다낭성 신 질환은 상염색체 열성 유전하는 것으로 최근에 6번 염색체에 이것을 조절하는 유전자가 있다는 것이 밝혀졌다<sup>6</sup>.

포터 증후군은 특징적인 얼굴 형태, 폐의 저형성 및 양쪽 신장의 무형성이나 다낭성 기형으로 인한 저형성 등 3가지 선천성 기형 증후군을 보이는 것으로 1946년 Potter에 의해 처음 기술되었다<sup>1</sup>. 그 후 많은 예가 보고되어 있으며, 발생 빈도는 분만 수 1000명 당 0.75명, 사망 및 사산 수 1000명당 7명이며 남녀 비는 약 3 : 1 정도로 남아에 많다. 우리나라에는 본 예를 포함하여 13예가 보고되어 있는데 그 중 2예만이 여자로 남녀 비율은 5.5 : 1이다<sup>1-3,7-8</sup>. 특징적인 얼굴 형태는 신성 얼굴이라 하여 내안각에서 시작하는 깊은 주름이 눈 아래를 돌아서 외하방으로 향하며, 코는 납작하고, 양쪽 귀는 아래로 처져 있으며, 턱은 작고 후진되어있는 전반적으로 조숙한 모습으로 본 증례에서도 이와 같은 소견을 보였다<sup>1-3,7-8</sup>. 이 신성 얼굴 소견은 신장의 무형성 증, 양측성 다낭신, 요도 폐쇄증 등 태아의 신장 기능이 없는 모든 상태에 항상 나타나지는 않았고, 또한 만성적 양수 유출의 경우에도 나타났기 때문에 결국 신성 얼굴의 원인은 양수 과소증으로 인하여 자궁 내에서의 지속적인 태아 압박으로 생긴다는 설이 유력하다. 신성 얼굴 외에 또 하나의 신외 특징인 폐의 저형성 역시 양수 과소증과 교원질의 부족 때문이라는 설이 있다<sup>7</sup>. 본 증례에서는 분만 당시 양수의 현저한 감소가 있었다. 포터 증후군의 원인으로 현재까지 정확하게 밝혀진 것은 없으며, 가족적인 발생에 대해서도 아직 논란이 많다. 김등<sup>8</sup>은 포터 증후군 환아에서 trisomy 8 mosaicism을 보이는 포터 제 2B형을 보고하면서 포터 증후군과 염색체

이상과의 연관성이 있음을 암시하였다. Passarge등<sup>7</sup>은 유전적 결함과 같은 염색체 이상에 의한 가능성을 제시하였으나 이들이 보고한 3예는 염색체 검사 결과가 모두 정상이었다. 본 증례는 가족력은 없었고, 염색체 검사는 부모와 태아에서 모두 정상이었다. 보고된 많은 증례의 다낭신 중 특히 포터 분류 제 1형과 3형의 2/3의 경우에서 간의 섬유화 및 낭성 병변이 동반되는데 반하여, 췌장의 낭이 동반된 경우는 370예 중 2예였으며, 이 세 질환의 원인이 유전적으로 동일한지는 현재까지 알려져 있지 않다<sup>2</sup>. 본 부검 증례는 유아에서 발생한 성인형 다낭신인 포터 분류 제 3형 다낭신, 다낭성 간 질환, 선천성 간 섬유화 및 췌장 낭을 동반한 포터 증후군으로, 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

1. Potter EL. Facial characteristics of infants with bilateral renal agenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1946; 51: 885-8.
2. Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys. *Arch Path* 1964; 77: 459-512.
3. 이춘화, 최중환, 최용등. 양측성 다발성 신낭종을 동반한 Potter 증후군 1례. *소아과* 1987; 30: 1282-6.
4. Grantham JJ: Fluid secretion, cellular proliferation, and the pathogenesis of renal epithelial cysts. *J Am Soc Nephrol* 1993; 3: 1843-57.
5. Barisoni L, Trudel M, Chretien N, Ward L, Adelsberg J, D'Agati V. Analysis of the role of membrane polarity in polycystic kidney disease of transgenic SBM mice. *Am J Pathol* 1995; 147: 1728-35.
6. Zerres K, Mücher G, Bachner L, et al. Mapping of the gene for autosomal recessive polycystic kidney disease to chromosome 6p21-cen. *Nature Genet* 1994; 7: 429-32.
7. Passarge E, Sutherland JM. Potter's syndrome: Chromosome analysis of three cases with Potter's syndrome or related syndrome. *Am J Dis Child* 1965; 109: 80-4.
8. 김규래, 이한영, 박찬일등. Potter 증후군을 동반한 Trisomy 8 Mosaicism. *대한병리학회지* 1986; 20: 336-42.