

46XX에서 원발성 무월경과 성선 결여를 동반한 물리관 이상 1예

원광대학교 의과대학 산부인과학교실

이 봉 주

A Case of 46XX, Primary Amenorrhea, Absent Gonads and Lack of Mullerian Ducts

Bong Ju Lee

Department of Obstetrics and Gynecology, College of Medicine, Wonkwang University, Iksan, Korea

Objective: To study the etiology of primary amenorrhea in 19-aged woman.

Materials and Methods: Case report.

Results: I found that there were not gonads and organ of mullerian ducts origin on diagnostic laparoscopy. She was normal 46XX on chromosomal study and normal external genitalia except short vaginal canal.

Conclusion: It is very rare that absent gonads and lack of mullerian ducts with 46XX female and primary amenorrhea.

Key Words: Primary amenorrhea, Absent gonads, Lack of Mullerian ducts, 46XX

원발성 무월경은 2차 성장의 발현 없이 14세까지 초경이 없거나 또는 2차 성장의 발현은 있으나 16세까지 초경이 없는 경우를 말하는데, 그 원인은 유전적 요인, 생식기의 발육부전, 시상하부 혹은 뇌하수체 이상 그리고 호르몬의 기능 장애 등 다양한 원인으로 조기 진단에 어려움이 많다. 그러므로 주의 깊은 문진과 이차 성장의 유무, 초음파, 컴퓨터 단층촬영, 호르몬 검사 등을 이용한 원인을 찾는 데 노력하여야 한다.

저자는 46XX, 원발성 무월경과 성선 결여를 동반한 물리관 이상 1예를 경험하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자: 한○○, 19세

주 소: 이차 성장과 초경이 없음

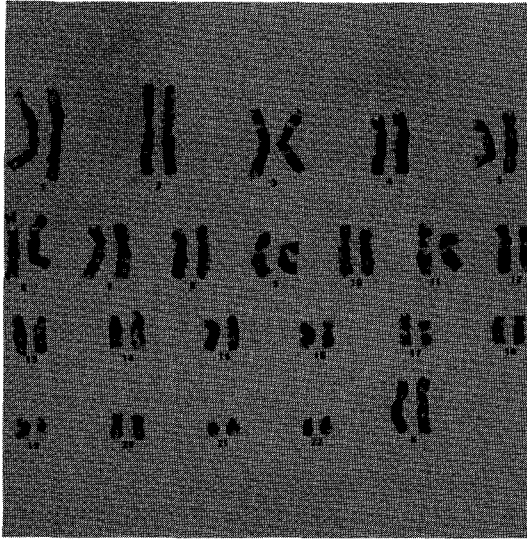
과거력: 특이 사항 없음

가족력: 특이 사항 없음

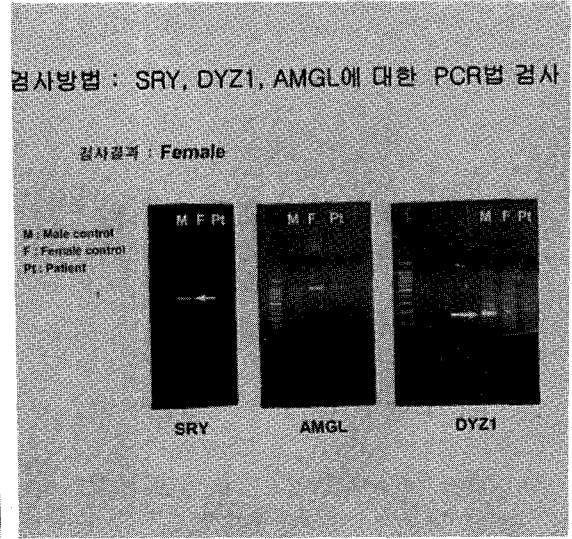
현병력: 환자는 특이한 증상 없이 지내다가 19세까지도 생리가 없어 산부인과적 검사를 하기 위해 본원을 방문함

진찰소견: 키 159 cm, 체중 50 kg 전신상태는 비교적 양호하였으며 내원시 혈압은 100/60 mmHg, 맥박은 90회/분, 체온은 36.7도였으며 의상경 (Webbed neck) 등은 없었고 외음부는 정상 크기의 음핵과 정상적인 모양의 대음순 및 소음순을 보였으며 질은 맹관 형태를 이루고 있었다. 유방은 발육되지 않았으며 음모와 액와모는 없었다.

검사소견: 혈액검사상 혈색소치는 11.5 g/dl, 혈액응고검사, 요검사, 전해질 검사에서 정상소견을 보였으며 간기능 검사는 정상을 보였으며 간염 검사에서 간염 보균자로 판정되었다. 호르몬 검사상 LH 26.2 mIU/ml, FSH 101 mIU/ml, E2<20.0 pg/ml를 보였다. 환자의 말초혈액을 이용하여 염색체 검사를 시행하였으며 46XX로 정상 핵형을 보였다 (Figure 1. A, B).



A



B

Figure 1. Normal karyotype of 46XX. (A), X chromosomal analysis (B).

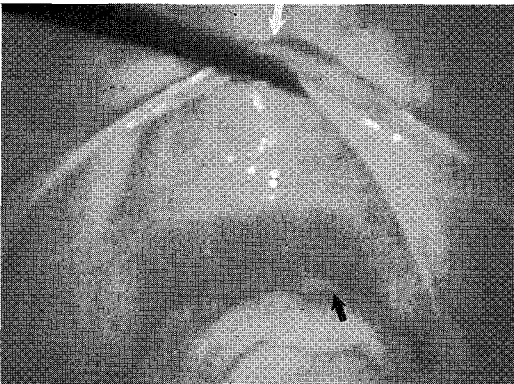


Figure 2. Diagnostic laparoscopy: Not visible uterus, fallopian tubes and both ovary. White arrow: bladder, black arrow: rectum.

복부골반 컴퓨터 단층촬영에서 자궁과 난소가 보이지 않았으며 비뇨기계에 이상은 발견할 수 없었다.

진단적 복강경: 전신 마취하에 진단적 복강경술을 시행하였으며 그 결과 난소와 자궁, 나팔관을 발견할 수 없었다 (Figure 2).

치 료: 환자는 이차 성징의 발달과 유지를 위하여 주기적으로 premarin 0.625 mg, medroxyprogesteron acetate (MPA) 10 mg 투여를 받고 있다.

고 찰

원발성 무월경은 속발성 무월경에 비해 세포 유전학 및 해부학적 이상의 빈도가 매우 높아 염색체 핵형 분석에 의한 연구가 진단에 매우 중요하다.

채 등²에 의하면 원발성 무월경의 호발 연령군이 20~24세로 외국에 비해 상당히 높은 연령층을 보이며³ 이는 일찍 병원에 방문하지 않고 결혼을 앞둔 시기에 방문하기 때문일 것이다.

원발성 무월경의 원인으로는 특발성 저성선 자극 호르몬 저성선증 (idiopathic hypogonadotropic hypogonadism)이 가장 많았으며 선천성 질결손증 (congenital absence of vagina), 순수성 성선 발육부전 (pure gonadal dysgenesis) 등의 순서이다.

선천성 질결손증은 태생기적 분화과정에 물러관이 요생식동 (urogenital sinus)까지 도달하지 못하여 양측 난관만 발생하고 자궁 및 질의 상부 1/3이 발생하지 않은 기형이지만 양측 난소가 존재하므로 2차 성징이 나타난다.⁶

46XX 순수성 성선 발육부전의 표현형은 대부분 여성이고 신장은 정상이고 난관, 자궁, 질 등은 정상 여성과 동일하다. 가족형으로 나타날 수 있으며 상

참 고 문 헌

염색체 열성으로 유전되는 것으로 추정되며 원인은 다양하며 초음파, 골반컴퓨터 단층촬영, MRI 또는 복강경으로 흔적 성선을 확인할 수 있다.

본 증례에서처럼 원발성 무월경을 가지면서 정상적인 핵형을 보이는 경우 최 등⁴은 58.9%, 박 등⁵은 53%로 보고하였으며 원발성 무월경 중 염색체 이상을 갖는 경우는 최 등⁴은 41.1%, 심 등⁷은 33.3%로 보고하고 있으며, 염색체 이상의 종류를 보면 전형적인 터너중후군이 44.0%로 가장 많았고 염색체의 구조적 이상이 28%, 모자이시즘이 28%를 보였으며⁴ 최근에는 검사 방법의 발전으로 더욱 증가하는 추세이다.⁸

생식기의 선천적 이상 질환은 태생기의 분화과정 중에 유전적 혹은 원인 불명으로 기형이 초래되는데 외음부 융합, 비천공 처녀막, 선천성 질결손, 질 횡경막, 이중질, 쌍각 자궁, 이중자궁 및 난소부전 등이 있으며 흔히 일측 신장결손, 골반내 신장, 요도폐쇄 등과 같은 비뇨기계기형을 동반한다.⁹

본 증례에서처럼 사춘기 이전에는 비교적 증상이 없으므로 진단이 어렵고 사춘기 이후에는 원발성 무월경, 혹은 하복통으로 내원하여 진단되는 경우가 대부분이다.

정상 46XX 염색체를 가진 여성에서 물리관의 발육부전과 동반된 성선 결여는 매우 드문 일이다.¹⁰ 46XX 성선 결여는 46XX를 보이면서 정상난소 또는 삭상성선 (streak gonad)을 가지고 콩팥, 심혈관계질환, 근골격에 이상, 질형성부전을 보이는 경우와는 구분되어야 된다.

저자는 46XX, 물리관 발육부전과 성선 결여를 동반한 원발성 무월경을 가진 1예를 경험하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

1. Scherzer WJ, McClamarock H. Novaks gynecology. 12th ed Baltimore: Williams & Wilkins 1996; P. 809-32.
2. 채희동, 강은희, 추형식, 김정훈, 강병문, 장윤석. 무월경 여성에서의 원인적 분류에 따른 임상적 고찰. 대한산부회지 1999; 42: 975-80.
3. Kallio H. Cytogenetics and clinical study on 100 cases of primary amenorrhea. Obstetrics & Gynecologica Scandinavia 1973; Suppl: 1-78.
4. 최옥환, 이규섭, 윤만수, 김원희. 원발성 무월경에 대한 임상적 및 세포유전학적 고찰. 대한산부회지 1998; 41: 2730-8.
5. 박윤석, 강길진. 원발성 무월경에 관한 세포유전학적 연구. 대한산부회지 1999; 42: 814-20.
6. Smith MR. Vaginal aplasia: Therapeutic options. Am J Obstet Gynecol 1983; 146: 184.
7. 심현남, 윤왕준, 오보훈. 무월경 환자의 세포유전학적 연구. 대한산부회지 1988; 31: 1226-33.
8. 문신용, 차상헌, 이진용, 장윤석. 원발성 무월경 환자의 세포 유전학적 연구. 대한불임회지 1985; 12: 59-64.
9. Fore SR, Hammond CB, Parker RT. Urologic and genital anomalies in patient with congenital absent of vagina. Obstet Gynecol 1975; 46: 410-6.
10. Levinson G, Zarate A, Guzman-Toledano R. An XX female with sexual infantilism, absent gonads, and lack of Mullerian ducts. Journal of Medical Genetics 1976; 13: 68-9.