

신생아기에 발견된 편측 다낭성 신이형성이 동반된 Klinefelter 증후군 1례

대구가톨릭대학교 의과대학 소아과학교실, 비뇨기과학교실*

하경아 · 정선미 · 최은진 · 김진경 · 노은석 · 박재신* · 김우택 · 권영대

A Case of Klinefelter Syndrome associated with Unilateral Multicystic Dysplastic Kidney in a Newborn Infant

Kyung A Ha, M.D., Sun Mi Chung, M.D., Eun Jin Choi, M.D.
Jin Kyung Kim, M.D., Un Seok Nho, M.D., Jae Shin Park, M.D.*
Woo Taek Kim, M.D. and Young Dae Kwon, M.D.

Department of Pediatrics, Department of Urology*, School of Medicine,
The Catholic University of Korea, Daegu, Korea

Klinefelter syndrome is the most common chromosomal abnormality, with a 47, XXY karyotype and typical clinical findings of infertility, hypogonadism, reduced body hair, gynecomastia, tall stature, and increased gonadotropins and decreased testosterone levels. In addition to this classic description, several other diseases have been described in Klinefelter syndrome such as unilateral renal aplasia, autoimmune disease, diabetes mellitus, sexual precocity, renal cell carcinoma, intravesical ureterocele, and osteoporosis. The incidence is 1 in 400-1,000 of the population and urological abnormalities are not common. However a case of Klinefelter syndrome associated with multicystic dysplastic kidney has not been reported up to date. Therefore, we describe a 1-day-year old baby boy who presented with Klinefelter syndrome with unilateral multicystic kidney dysplastic disease, plus with a brief review of the literature. (J Korean Pediatr Soc 2002;45: 1141-1145)

Key Words : Klinefelter, Muticystic dysplastic kidney, Newborn

서 론

Klinefelter 증후군은 핵형이 47, XXY로 X염색체가 하나 더 많은 성염색체 이상으로 남성성선 기능저하증 중 가장 흔한 원인이다. 빈도는 출생 남아 약 1,000명에 1명꼴로 비교적 흔하고 1% 정도에서 지능박약을 볼 수 있으며 산모의 나이가 많을수록 증가된다. 특징적인 소견으로는 무정자증에 의한 불임과 남

성성선 기능저하증이 있고, 일반적으로 키가 크고 여성형 유방을 가지며 2차 성징의 발현이 없고 고환이 적고 체모가 감소되어 있다.

다낭성 신이형성이란 매우 심한 형태의 피수질 신이형성으로 포도송이 모양을 보이고 신기능이 없으며 대부분 하부 요로의 폐색을 동반한다. 대개 한쪽에 생기고 유전이 되지 않는다는 점에서 다낭포성 신질환과 구별될 수 있다. 이 질환은 신생아에서 복부 종괴의 가장 흔한 원인이 되기도 하며 많은 경우에서 산전 초음파에서 발견되며 신장조직은 없고 15%에서 반대측의 요관역류, 5-10%에서 반대측의 수신증을 동반한다.

Klinefelter 증후군에서는 여러 가지 선천성 기형을

접수 : 2002년 4월 17일, 승인 : 2002년 6월 3일
책임저자 : 하경아, 대구가톨릭대학교병원 소아과
Tel : 053)650-4882 Fax : 053)622-4240
E-mail : yoma1021@hanmail.net

동반하지만 신장의 기형은 드문 편이며 현재까지 49, XXXXY 증후군에서 다낭성 신이 동반된 경우가 있었고¹⁾ 47, XXY 증후군에서는 편측성 신 형성부전이 동반된 경우가 보고 되었으나²⁾ 다낭성신 이형성의 보고는 없었다. 따라서 저자들은 신생아기에 발견된 편측 다낭성 신이형성이 동반된 Klinefelter 증후군 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 이○주, 남아, 생후 1일
주 소 : 산전초음파에서 우연히 발견된 신낭종
가족력 : 양친 모두와 양쪽가계 모두에서 외형상 특이함이나 다낭성 신질환이나 다른 신질환의 병력은 없었다.

임신 및 출생력 : 환아는 32세의 산모의 둘째 아이로 제태연령 36주 1일에 본원 산부인과에서 질식분만으로 출생하였다. 산모는 5년 전 디스크 수술받은 것이 외에는 특별한 질환을 앓은 적이 없었고 임신 중 약물을 복용한 적도 없었다. 산전 초음파 검사에서 좌측 신낭종이 의심되었다. 환아의 Apgar 점수는 1분에 7점, 5분에 9점이었다.

진찰 소견 : 출생체중은 2,690 g이었고 혈압은 정상

범위였으며 외견상 특이소견은 없었다. 흉곽은 대칭적이었고 심청진상 잡음은 청진되지 않았으며, 복부는 약간 확장되었으며 왼쪽으로 종물이 만져졌다. 음경은 정상 크기이었으며 고환은 양쪽 모두 음낭 내에서 촉지되었다. 울음소리와 Moro 반사도 정상이었다.

검사 소견 : 말초혈액 검사상 백혈구 14,900/mm³, 혈색소 17.1 g/dL, 적혈구 용적치 50.4%, 혈소판 235,000/mm³이었고 아세포는 관찰되지 않았다. 혈액 배양 검사도 음성이었고 혈청 전해질 검사는 Na 144 mEq/L, K 4.6 mEq/L, 칼슘 10.0 mg/dL이었다. 일반 화학검사상 혈당 76 IU/L, BUN 8.0 mg/dL, Cr 0.8 mg/dL, ALT 102 IU/L, AST 14 IU/L이었다. 입원 당시 실시한 말초혈액의 염색체 검사에서 47, XXY의 핵형으로 밝혀졌다(Fig. 1). 복부 초음파상 왼쪽의 신낭종이 발견되었고(Fig. 2) 당시 시행한 복부 컴퓨터 단층 촬영상 다낭성 신이형성이 의심되었으며(Fig. 3) 당시 시행한 동위 원소 검사상 왼쪽으로 동위원소 흡수가 전혀 되지 않았으며(Fig. 4) 배뇨성 방광요도 조영술상 왼쪽 요관 역류와 낭종성 확장이 발견되었다(Fig. 5).

임상 경과 : 환아는 항생제를 10일간 사용하였으며 경구영양이나 체중증가 잘되어 퇴원하였다.



Fig. 1. Chromosomal analysis reveals a karyotype of 49, XXY.

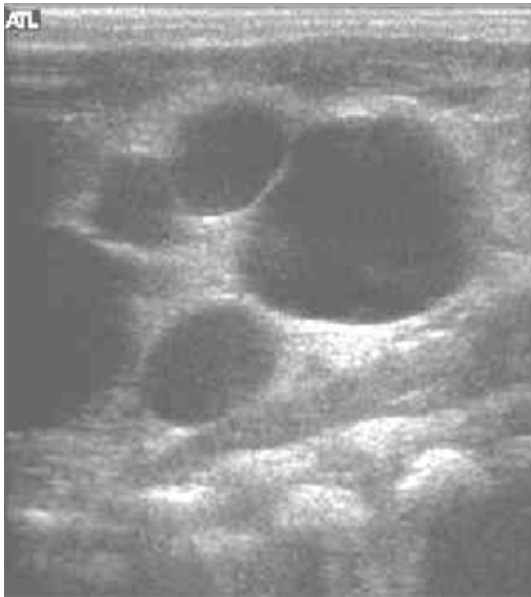


Fig. 2. Ultrasonography of left kidney reveals variable-sized multiple cysts replacing normal renal parenchyme.

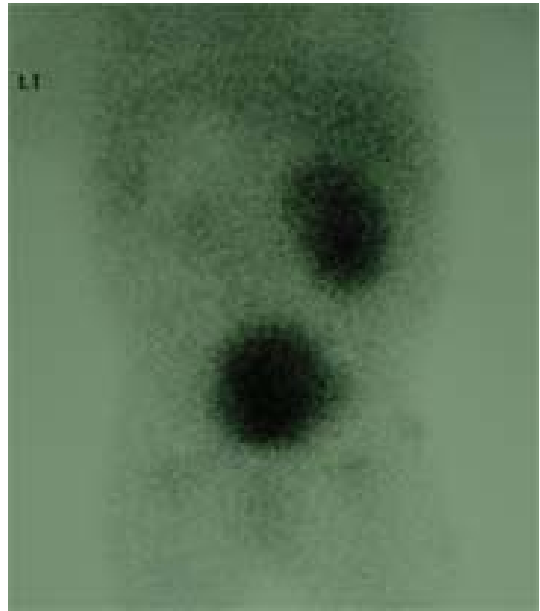


Fig. 4. ^{99m}Tc DMSA renal cortical scintigraphy reveals normal uptake of scan at right renal cortical tissues, but without evidence of radioactivity at left renal cortical tissues.

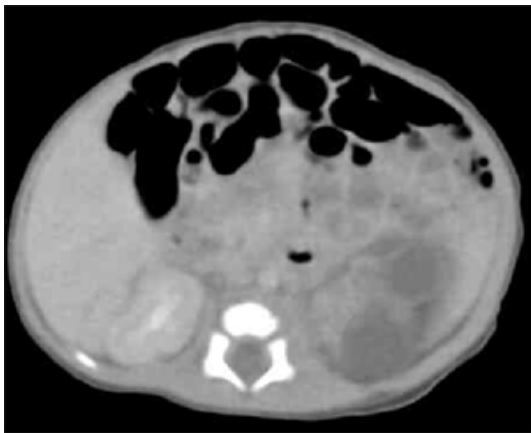


Fig. 3. Computerized tomography reveals multicystic dysplastic kidney.



Fig. 5. Voiding cystourethrography reveals vesicoureteral reflux with cystic dilatation of left distal ureter.

고 찰

Klinefelter 증후군은 가장 흔한 염색체 이상 중의 하나로 주로 47, XXY의 핵형으로 표현되며 임상적으로 불임, 왜소음경, 체모의 감소, 여성형 유방, 큰키, 증가된 생식선자극 호르몬과 감소된 남성호르몬을 특징으로 하며^{3,4)} 약18%에서 선천적 이상을 동반한다³⁾. 이런 전형적인 특징이외에도 Klinefelter 증후군은 유

방암이나 중격동 생식세포 종양, 백혈병, 자가면역질환, 경한 신경행동학적 결손, 당뇨^{3,4)}, 성조숙증⁵⁾, 골다공증⁶⁾, 간경화⁸⁾ 등과 관련성이 있다. 또한, 신장 질

환으로 편측의 신장 무형성증²⁾이나 신세포종양⁷⁾, 만성신부전 등이 보고되었다. 많은 환자에게 전형적인 증상이 사춘기가 될 때까지 나타나지 않기 때문에 치명적인 신장 세포암이나 만성신부전, 간경화가 초래된 뒤야 진단되어지는 경우도 있다^{7, 8)}. 이 환아도 외형상이나 진찰 소견상 특이한 소견이 관찰되지 않았으나 장기적인 경과 관찰이 필요하리라 생각된다.

편측 다낭성 신이형성은 최근 10년간 산전에서 발견되는 요로계 기형 중에서 두번째로 흔한 것⁹⁾으로 거의 대부분 1세 이하의 소아에 발견되며 성인에서는 매우 드물다. 신장은 10개 이상의 낭종이 섬유성 결합 조직으로 둘러싸여 있으며 포도송이의 외관을 나타내며 크고 때로는 수백 그래프에 달한다. 신경혈관은 거의 없으며 흔적만 남아있고 대부분은 성장과 더불어 다낭성은 위축되므로 치료가 필요하지 않다¹⁰⁾. 그러나 흔하지 않게 고혈압, 감염, 그리고 악성종양의 가능성이 있으므로^{11, 12)} 초음파로 장기적인 추적이 필요하다^{13, 14)}. 다낭성 신이형성에는 편측의 요관역류, 반대측의 역류, 거대요관, 수신증, 신저형성 등 비뇨기계 기형의 동반이 매우 높은 빈도로 보고되었다¹⁵⁻¹⁷⁾. 염색체이상 중에는 47, XYY가 보고되어졌다¹⁸⁾. 본 질환에서도 편측의 다낭성 신이형성과 동반하여 편측의 요관역류와 요관의 낭종성 확장이 발견되었다.

본 질환도 산전 관리로 검사된 초음파 상에서 발견되었으며 편측 다낭성 신이형성은신 무형성증과 관련이 있을 수 있다.

요 약

Klinefelter 증후군에서는 여러 가지 선천성 기형을 동반하지만 신장의 기형은 드문 편이며 현재까지 49, XXXXY 증후군에서 다낭성 신이 동반된 경우가 있었고, 47, XXY 증후군에서는 편측성 신 형성부전이 동반된 경우가 보고되었으나 다낭성신 이형성의 보고는 없었다. 따라서 저자들은 신생아기에 발견된 편측 다낭성 신이형성이 동반된 Klinefelter 증후군 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1) 박은영, 문수지. 신생아기에 발견된 다낭성 신이 동반된 49, XXXXY 증후군 1례. 소아과 2001;44:714-7.

2) Ozata M, Yesilova Z, Saglam M, Tunca Y. A case of Klinefelter's syndrome associated with unilateral renal aplasia. Med Sci Monit 2000;6:1000-2.

3) Smyth CM, Bremner WJ. Klinefelter syndrome. Arch Intern Med 1998;158:1309-14.

4) Geschwind DH, Boone KB, Miller BL, Swerdloff RS. Neurobehavioral phenotype of Klinefelter syndrome, Ment Retard Dev Disabil Res Rev 2000; 6:107-16.

5) Bertelloni S, Battini R, Baroncelli GI, Gueeni R, Viacava P, Spinelli C, Simi P. Central precocious puberty in 48,XXYY Klinefelter syndrome variant. J Pediatr Endocrinol Metab 1999;12:459-65.

6) Yamauchi M, Tadano M, Fukunga Y, Inoue D, Minamikawa J, Koshiyama H. Low bone mineral density in a case of mosaicism Klinefelter syndrome: rapid response to testosterone therapy. Endocr J 1998;45:601-4.

7) Yenamandra A, Zhou X, Trinchitella L, Suain M, Sastry S, Mehta L. Renal cell carcinoma with X:1 translocation in a child with Klinefelter syndrome. Am J Med Genet 1998;77:281-4.

8) Matsuoka K, Orikasa H, Eyden B, Yamazaki K. Postmortem diagnosis of "occult" Klinefelter syndrome in a patient with chronic renal disease and liver cirrhosis. Arch Pathol Lab Med 2002; 126:359-61.

9) James CA, Waston AR, Twining P, Rance CH. Antenatally detected urinary tract abnormality: changing incidence and management. Eur J Pediatr 1998;157:508-11.

10) 이종욱, 이성준, 이진무, 고성진, 채수용, 최 황 등. 대한비뇨기학회 제2판. 서울: 도서출판 고려의학 1996:350-1.

11) Webb NJ, Lewis MA, Bruce J, Gough DC, Landusans EJ, Thomson AP, et al. Unilateral multicystic dysplastic kidney: the case for nephrectomy. Arch Dis Child 1997;76:31-4.

12) Homsy YL, Anderson JH, Oudjhane K, Russo P. Wilms' tumor and multicystic kidney disease. J Urol 1997;158:2256-60.

13) Minevich E, Wacksman J, Phipps L, Lewis AG, Shelton CA. The importance of accurate diagnosis and early close follow up in patients with suspected multicystic dysplastic kidney. J Urol 1997;158:1301-4.

14) Sapin E, Moulinier F, Mikaelian JC, Bary F, Helardot PG. Dysplastic multicystic kidney: Should the classic treatment(nephrectomy) be changed after prenatal diagnosis? Pediatr Surg Int 1994;9:507-51.

15) Flack CE, Bellinger MF. The multicystic dys-

- plastic kidney and contralateral vesicoureteral reflux : protection of the solitary kidney. J Urol 1993;150:1873-4.
- 16) Greene LF, Feinzaig W, Dahlin DC. Multicystic dysplasia of the kidney : with special reference to the contralateral kidney. J Urol 1971;105:482-7.
- 17) Kleiner B, Filly RA, Mack L, Callen PW. Multicystic dysplastic kidney : observations of IGupa MM, Grover D : Klinefelter syndrome with bilateral cryptorchidism, obesity multiple capillary hemangiomas and telangiectasia. J Urol 1978;119:143-4.
- 18) Ranke A, schmitt M, Didile F, Droulle P. Antenatal diagnosis of multicystic renal dysplasia. Eur J Pediatr Surg 2001;11:246-54.
-