

Townes-Brocks 증후군 1례

을지병원 소아과

소홍섭 · 최현주 · 윤혜선 · 황진순 · 손근찬

A Case of Townes-Brocks Syndrome

Hong Seop So, M.D., Hyun Ju Choi, M.D., Hye Sun Yoon, M.D.,
Jin Soon Hwang, M.D. and Keun Chan Sohn, M.D.

Department of Pediatrics, Eulji Hospital, Seoul, Korea

Townes-Brocks syndrome is an uncommon autosomal dominant condition first described by Townes and Brocks in 1972. We experienced a newborn female who presented with clinical findings of Townes-Brocks syndrome in an otherwise unaffected family. The patient showed the full spectrum of anomalies including anterior placed anus, triphalangeal thumb, preaxial polydactyly, pre-auricular tags, microtia without opening, sensorineural hearing loss and unilateral renal agenesis. (*J Korean Pediatr Soc* 2003;46:382-384)

Key Words : Townes-Brocks syndrome

서 론

Townes-Brocks 증후군(TBS)은 항문 직장 기형, 손기형, 감각신경성 난청을 동반한 외부 이개 기형, 요로 기형을 특징으로 하는 질환으로, 1972년 Townes와 Brocks이 아버지와 그의 7명 아이들 중 5명에서 비슷한 양상의 질병이 있어서 처음 보고하였다¹⁾. 이 질환은 상염색체 우성 유전방식으로 유전되나 산발적 발생의 보고도 있다. 저자들은 아직 국내 보고가 없는 Townes-Brocks 증후군 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 이○○ 아기, 생후 1일, 여아

주 소 : 소이증, 양측 손의 다지증, 전방위치 항문

가족력 및 임신력 : 환자의 부는 37세, 모는 32세로 모두 건강하였고 부모 양가계에 특이 사항 없었으며 임신 중에 모친이 특별한 약물을 복용하였거나 질환을 앓은 병력은 없었다. 환아는 둘째아이로 첫째는 4살 남아로 건강하였다.

출생력 : 제태 기간 39주에 반복성 제왕 절개 분만으로 출생하였으며 출생시 1분 Apgar는 7점, 5분 Apgar는 9점이었다. 출

생체중 3,030 gm(25 백분위수), 신장은 52 cm(75 백분위수), 두위는 34.5 cm(50 백분위수)였다.

현병력 : 출생 후 신체검진상 다발성 기형이 발견되어 자세한 검사와 관찰을 위해서 중환자실에 입원하였다.

이학적 검사 : 환자의 전신 색조는 분홍빛으로 양호하였으며 울음소리도 크고 활동력도 양호하였다. 환자의 얼굴모습 중 귀는 비교적 낮게 위치하고 있었으며, 양측 이공이 없고 양측 이개도 작은 소이증이 관찰되었고 귀 앞바퀴에 1개의 큰 쥐젖과 누공을 동반하고 있었다(Fig. 1). 그 외 두부모양, 눈, 코, 입, 구개에서



Fig. 1. Right ear with microtia, absence of auditory canal opening, and periauricular skin tag.

접수 : 2002년 9월 16일, 승인 : 2002년 10월 31일

책임저자 : 윤혜선, 노원을지병원 소아과

Tel : 02)970-8023, 8225 Fax : 02)976-5441

E-mail : yhs3211@eulji.or.kr



Fig. 2. Anteriorly placed anus.



Fig. 3. Preaxial polydactyly, microtia, low set ear, and peri-auricular skin tag.

는 특이소견 없었다. 흉부 청진상 호흡음은 정상이었고 흉골함몰은 관찰되지 않았으나 좌측 흉골하연에서 수축기 잡음이 1도로 들렸고 복부 소견에서 특이 사항은 없었다. 외부 생식기 모양은 정상이었고, 항문으로 여겨지는 부위가 질과 가깝게 붙은 전방 위치 항문이었으며(Fig. 2), 양측 손에 무지에 붙은 다지증(육손)이 있었고 다리와 발에는 특이사항 없었다(Fig. 3).

검사 소견 : 일반혈액검사, 혈청 생화학 검사, 요검사는 정상 범위에 있었고, TORCH 선별검사는 음성이었으며 염색체 검사는 46, XX로 정상 여아였다. 흉부 방사선 검사상 심비대는 없었으며 폐음영은 정상이었고 척추, 장골에는 특이소견 보이지 않았으나 양측손에는 척골방향으로 편위되어 있고 3개의 지절골로 구성된 무지(Fig. 4)와 육손을 관찰할 수 있었다. 심에코 검사에서는 크기를 잴 수 없을 정도로 작은 근육원성 심실 중격 결손이 있었다. 척두골 CT에서 양측 외이도는 정상으로 관찰되나 양측 중이의 소골 형성 장애 소견이 있었으며, 청각유발전위 검사상 무반응으로 감각신경성 난청 소견을 보였다. 복부 초음파 검사상 우측 신 무형성증과 좌측 신의 상대적 비대소견을 관찰할 수 있었고, 그 외 복부 장기에 특이소견은 없었다. 항문과 질의 누공 조영 검사상 누공은 발견되지 않았으나 직장이하 전방으로 위치하고 좁아진 항문이 관찰되었다. 그 외 안저검사, 방광 요관 역류 검사, 신기능 검사, 대장 조영 검사, 두부 초음파 검



Fig. 4. X-ray film of preaxial polydactyly, triphalangeal thumb, and early presentation of ossification center.

사상 정상 소견을 보였다.

치료 및 경과 : 환아는 출생 이후 항문의 수술적 치료 필요하였으나 보호자 원치 않아 전방으로 위치한 항문을 헤가 확장기로 수차례 넓힌 후 태변 배설은 양호하여 10병일째부터 수유 진행하던 중 보호자 원하여 자의퇴원 하였다.

고 찰

TBS는 1972년에 처음으로 Townes와 Brocks이 아버지와 7명의 아이들 중 5명에서 항문 직장 기형, 손발 기형, 귀의 기형을 기술하면서 알려진 증후군으로 현재까지 50례 정도의 보고가 있다. 처음에 알려진 기형의 종류 외에도 요로계의 기형이 1978년에 Kurnit 등²⁾에 의해서 보고가 되었으며, 비록 인지결함이 전형적으로 동반되지는 않지만 Walpole과 Hockey³⁾가 29살의 여성에서 감각신경성 난청에 의한 이차적 행동장애와 경증의 인지 결함을 동반하는 TBS 1례를 보고하였다. 그러나 Cameron 등⁴⁾은 정신발육지연을 동반한 2례의 TBS를 보고하였으나 난청과는 무관하다고 하였고 이는 기본적으로 인지기능의 결함이 동반되기 때문이라고도 하였다.

원인은 상염색체 우성 유전된다고 알려져 있으나 이 유전 방식의 표현에는 가족내에서도 다양성과 불명확성이 있어서 모든 기형이 동시에 나타날 수도 있고 일부만 나타날 수도 있어 진단을 위해서는 면밀한 가족력의 청취가 필요하다⁵⁻⁷⁾. 상염색체 우성 유전 방식외에도 산발적인 발생에 대한 보고가 있으며, 본 증례에 있어서도 가족력은 증명되지 않았다.

임상양상으로는 항문 직장 기형, 손발 기형, 귀의 기형, 요로 계 기형 등이 있다. 이중 항문 직장 기형은 가장 특징적이고 높은 빈도로 발견되는 증상으로, 종류로는 주로 여아에서 보이는 전방으로 위치한 항문, 남아에서 보이는 여분의 피부로 둘러싸인 항문, 협착을 동반한 항문, 직장회음이나 직장질 누공을 동반한 쇄항, 음낭과 항문 사이에 두러진 음경술기 등이 있다. 손발 기형으로는 다지증(갈라진 무지), 다지증과 연관된 3개의 지절골로 구성된 무지, 발육부전의 무지, 넓게 벌어진 무지, 무지의 척골 축으로의 편위증이 있으며 드물게는 합지증, 수근골 기형, 발가락 기형에 대한 보고도 있다.

귀의 기형으로는 상부 이륜에 과주름형성(satyr ear)이 특징적이고, 그 외 이개 앞쪽의 쥐젖, 큰귀에 이개 누공을 동반한 경우, 외이도 무형성증을 동반한 소이증 등이 있으며 감각신경성 난청도 정도의 차이는 있으나 올 수 있다. 요로계 기형으로는 신장의 발육 형성 장애, 방광요관 역류, 일측성 신 무형성증, 양측성 신 이형성증 등이 알려져 있다.

그 외 심장기형, 정신발육지연, 소두증, 심이지장 폐쇄증, 낭종성 난소, 요도하열증 등이 드물게 동반될 수도 있다. 본 증례에 있어서는 전방으로 위치한 항문이 있었으나 검사상 기능상에는 문제가 없었으며, 양측 무지가 3개의 지절골로 구성되어있는 다지증, 감각 신경성 난청을 동반한 소이증, 일측성 신장 무형성증이 관찰되었다.

항문 직장 기형은 여러 가지 다양한 질병에 나타나는 증상이므로 다른 질환과 감별진단이 필요한데, 이중 특히 VATER 기형과 감별진단해야 하며 이때 귀와 손의 기형이 있는 경우는 TBS에 가깝고, 척추기형이나 위식도 기형이 있는 경우에는 VATER 기형에 가깝다^{8,9)}. 그 외 Holt-Oram 증후군¹⁰⁾, Waardenburg 증후군¹¹⁾, 부분적 22번 삼염색체 증후군과 감별이 필요하다. Johnson 등¹²⁾은 TBS로 여겨지는 환자들 중에서 소하악 증, 거구증, 얼굴의 비대칭성, 안구상 유피종 등이 동반되는 경우에는 goldenhar/oculoauriculovertebral spectrum(G/OAVS)과 감별해야 한다고 하였다. 이때 G/OAVS 경우에는 염색체 8번의 장암에 유전자좌가 있다고 하였고 TBS의 경우에는 염색체 16번의 장암에 유전자좌가 있다고 보고¹³⁻¹⁵⁾하여 향후 유전자 검사가 두 질환의 연관성을 밝히고 두 질환을 감별하는데 도움이 된다고 하였다.

요 약

저자들은 항문 직장 기형, 손기형, 감각신경성 난청을 동반한 소이증, 일측성 신 무형성증을 증상으로 나타내고, 가족력이 없는

TBS 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Townes PL, Brocks ER. Hereditary syndrome of imperforate anus with hand, foot, and ear anomalies. *J Pediatr* 1972;81:321-6.
- 2) Kurnit DM, Steele DM, Pinsky L, Dibbins A. Autosomal dominant transmission of a syndrome of anal, ear, renal and radial congenital malformation. *J Pediatr* 1978;93:270-3.
- 3) Walpole IR, Hockey A. Syndrome of imperforate anus, abnormalities of hands and feet, satyr ears, and sensorineural deafness. *J Pediatr* 1982;100:250-2.
- 4) Cameron TH, Lachiewicz AM, Aylsworth AS. Townes-Brocks syndrome in two mentally retarded youngsters. *Am J Med Genet* 1991;41:1-4.
- 5) O'Callaghan M, Young ID. The Townes-Brocks syndrome. *J Med Genet* 1990;27:457-61.
- 6) Monteiro de Pina-Neto J. Phenotypic variability in Townes-Brocks syndrome. *Am J Med Genet* 1984;18:147-52.
- 7) Reid IS, Turner G. Familial and abnormality. *J Pediatr* 1976;88:992-4.
- 8) Konig R, Schick U, Fuchs S. Townes-Brocks syndrome. *Eur J Pediatr* 1990;150:100-3.
- 9) Houry MJ, Cordero JF, Greenberg F, James LM, Erickson JD. A population study of the VACTERL association: evidence for its etiologic heterogeneity. *Pediatrics* 1983;71:815-20.
- 10) Silver W, Steiner M, Schwartz O, Zeichner MB. The Holt-Oram syndrome with previously undescribed associated anomalies. *Am J Dis Child* 1972;124:911-4.
- 11) Nutman J, Nissenkorn I, Varsano I, Mimouni M, Goodman RM. Anal atresia and the Klein-Waardenburg syndrome. *J Med Genet* 1981;18:239-41.
- 12) Johnson JP, Poskanzer LS, Sherman S. Three-generation family with resemblance to Townes-Brocks syndrome and Goldenhar/Oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1996;61:134-9.
- 13) Graham JM Jr, Hixon H, Bacino CA, Daack-Hirsch S, Stadler S, Murray JC. Autosomal dominant transmission of a Goldenhar-like syndrome: Description of a family and report of a sporadic case with a de novo 4p16:8q24.11 translocation. *Am J Hum Genet* 1994;55:A107.
- 14) Friedman PA, Rao KW, Aylsworth AS. Six patients with Townes-Brocks syndrome including five familial cases and an association with a pericentric inversion of chromosome 16. *Am J Hum Genet* 1987;41:A60.
- 15) Serville F, Lacombe D, Saura R, Billeaud C, Sergent MP. Townes-Brocks syndrome in an infant with translocation t(5;16). *Genet Couns* 1993;4:109-12.