

편측 신장 무형성 및 쇄항을 동반한 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser(MRKH) 증후군 1례

부산대학교 의과대학 소아과학교실, 침례병원 소아과학교실*

김태형 · 김진희* · 김수영

= Abstract =

A Case of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser(MRKH) Syndrome with Imperforate Anus and Unilateral Renal Agenesis

Tae Hyung Kim, M.D., Jin Hee Kim, M.D.* and Soo Yung Kim, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Pusan National University, Busan, Korea
Department of Pediatrics*, Wallace Memorial Baptist Hospital

The clinical features of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser(MRKH) syndrome include normal female secondary sex characteristics, normal genitalia, congenital absence of vagina, rudimentary or bipartite uterus, normal ovarian function and normal ovulation, 46, XX, karyotype, frequent association of renal, skeletal and other congenital anomalies.

We experienced a case of a premature infant with MRKH syndrome who had imperforate anus and unilateral renal agenesis. (*J Korean Soc Pediatr Nephrol* 2006;10:233-237)

Key Words : Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome, Imperforate anus, Renal agenesis

서 론

MRKH 증후군은 선천성 질결손을 동반한 원발성 무월경, 정상 외생식기, 정상 난관과 난소, 정상적 배란, 46 XX karyotype을 보이는 질환으로, 발생 빈도는 4,000-5,000 여아 출생수 중 1명 정도로 보고되고 있으며 일부에서 가족력을 가지는 것으로 알려져 있으나 확실하지는 않다 [1-3]. 많은 수에서 외형적으로 정상적인 여성으로 성장하므로 신생아기 및 소아에서 발견하기 힘들며 주로 사춘기 이후 무월경증 혹은 주기적

인 하복부 통증으로 발견되는 경우가 많다.

발생 원인은 태아의 발생과정 중 중배엽에서 기원하는 계통 중 주로 뮐러관(müllerian duct)의 발육부전에 기인하고 비뇨생식기계, 척추계에 이상을 수반할 수 있다. 특히 비뇨기계 이상은 무신증, 편측 혹은 양측의 이소성 신, 융합신, 집합계의 이상 등이 흔히 동반되는 것으로 보고되어지고 있다.

저자들은 쇄항을 주소로 내원한 34주 미숙아의 동반된 다른 기형 검사결과 MRKH 증후군으로 진단된 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

접수 : 2006년 6월 8일, 승인 : 2006년 7월 28일
책임저자 : 김수영, 602-739 부산시 서구 아미동 1가
10번지 부산대학교병원 소아과학교실
Tel : 051)240-7298 Fax : 051)248-6205
E-mail : suyung@pusan.ac.kr

증 례

환 아: 우○○, 1일, 여아

주 소: 쇄항 및 호흡 곤란

가족력: 특이 병력 없음.

과거력 및 현병력: 산모의 산전 진찰상에서 특이 소견 없었으며, 산모가 조기 진통으로 34주, 정상 질식 분만, 2,450 g으로 출생하였다. 호흡곤란 증상과 경한 가슴 함몰 그리고 말초의 청색증

증상 및 항문이 보이지 않아서 본원으로 전원되었다.

진찰 소견: 내원 당시 혈압 64/34 mmHg, 호흡수 44회/분, 심장 박동수 130회/분이었고 체중 2450 gm(75-90 백분위수), 신장 43 cm(25-50 백분위수), 두위 30 cm(25-50 백분위수)이었다. 말초 청색증과 함께 초기 경피 산소 포화도는 50%였으나 산소 1 L/분 공급한 5분 후에는 100%로 회복되었다. 급성 병색 소견을 보였으며 심장 및 폐칭진, 복부 촉진상에 특이 소견 없었다. 환아에게서 항문이 관찰 되지 않았고 그 외 다른 신체 부위에서 동반된 기형은 없었다.

검사 소견: 내원 당시 시행한 흉부 방사선 검사상에서 신생아 호흡 곤란 증후군 1단계 소견 보였으나 산소 1 L/분을 하루 동안 공급한 후에 호흡곤란 증상 및 흉부 방사선 검사상에서 호전을 보였다. 일반 말초 혈액 검사상에서 말초 혈액 검사상 백혈구 18,000/mm³(중성구 16.2%, 림프구 82.4%, 단핵구 1.2%, 호산구 0.2%), 혈색소 17.1 g/dL, 혈소판 222,000/mm³이었다. 혈청 생화학 검사에서 BUN/Cr 7.8/0.4 mg/dL, 소변 검사 및 배양 검사상에서 특이 소견 보이지 않았다. 입원 3일째 쇄항 위치를 확인을 위하여 골반 자기공명영상 검사 시행하여 정상 난소, 우측 신



Fig. 2. Longitudinal US shows a normal bladder and upper portion vagina, but non visualization of uterus.

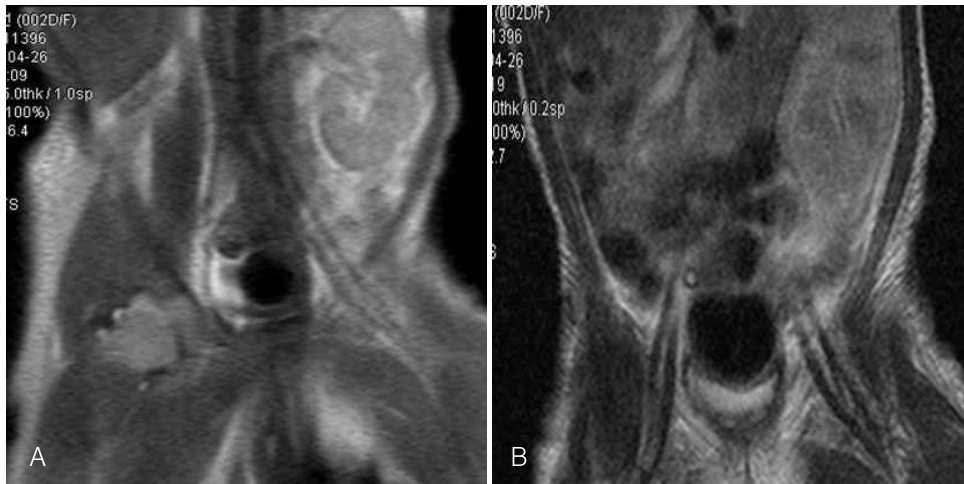


Fig. 1. A) MRI of pelvis shows right kidney agenesis and non visualization of uterus. B) MRI of pelvis shows right and left intact ovary and bladder.

장 무형성증과 자궁의 결손을 발견하였으며(Fig. 1A, B) 입원 5일째 시행한 신장 초음파에서 질의 상부 1/3만 있음을 확인하였다(Fig. 2).

치료 및 경과: 입원 6일째 쇠항에 대한 인공항문 성형술을 시행하였고, 입원 7일째 실시한 염색체 검사는 46 XX였으며 배설성 방광요로조영술(voiding cystiurethrogram)과 심장 초음파상에서 동반된 기형은 보이지 않았다. 수술 6일 후에 DMSA(Dimercaptosuccinic Acid) 스캔 검사 시행하여, 신주사 상에서 좌측 신장은 정상적으로 관찰 되었으나 우측 신장은 방사성 물질의 섭취가 전혀 없었다(Fig. 3). 신생아실에 입원하고 있는 동안 혈압 및 BUN/Cr의 큰 변화는 보이지 않았으며 소변 검사상에서도 특이 소견 없었다. 쇠항을 주소로 내원한 환아에게서 이상의 검사 결과로 우측 무신증 및 질 하부 2/3 및 자궁의 결손을 확인하여 MRKH 증후군으로 진단하였다. 입원 18일째 퇴원하였으며 이후 2개월 뒤에 인공항문 성형술 및 교정술 시행하였으며 이후 정기적인 소변검사 및 일반 화학 검사 시행하면서 외래에서 경과 관찰 중에 있다.

고 찰

1829년 Mayer는 심혈관계 혹은 비뇨기계 이상, 구개순을 가진 4명의 사산아에서 부분적 혹은 완전 중복 뿔리관에 의해 발생한 선천적 질 결손에 관해 기술하였고[4], 이후 Rokitansky는 선천적으로 질이 없는 환자에서 무신증이 자주 동반된다고 하였다[5]. 이러한 최초의 보고 이후로 뿔리관 구조물의 폐쇄와 요관 및 신장의 발육 이상과의 관계에 대하여 많은 보고가 있었다. 또한 1910년 Küster는 뿔리관 구조물의 이상발육은 비뇨기계 뿐 아니라 골격계의 발육 이상도 동반한다고 하였으며, 1961년 Hauser 등은 이러한 환자들 중에 정상 여성 핵형(46 XX), 정상 질의 형성 부전, 일반적으로 내강이 없는 자궁 중복 이상, 약화된 난관 구조를 보이고 빈번하게 골격계와 비뇨생식기계의 기형이 동반되는 일련의 증후군을 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser(MRKH) 증후군이란 정의하였다. 이 증후군의 임상적인 특징은 Table 1과 같다.

비뇨생식기계의 발달은 태생 4주에 중간 중배엽으로부터 시작하여 비뇨기계가 형성되는데 뿔리관의 두측 부분은 분화하여 나팔관을 형성하고 미측 부분은 요생식동과 연결되면서 질의 대부분과 자궁을 형성한다. 대부분의 MRKH 증후군의 경우 정상 난소, 나팔관과 함께 내경이 없는 자

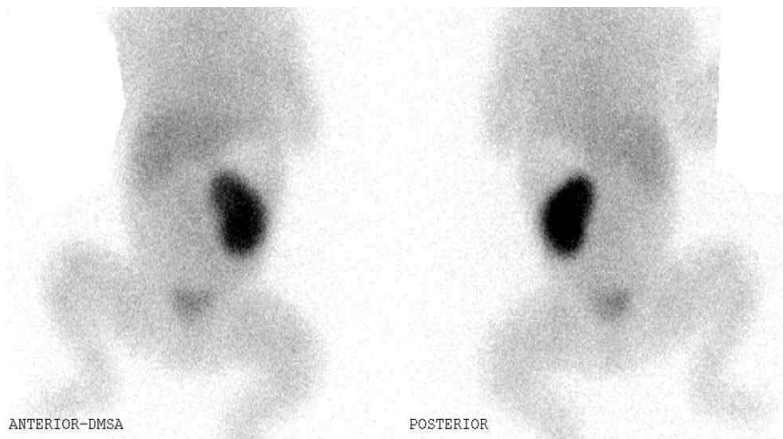


Fig. 3. DMSA scan shows nonvisualization of right kidney and no ectopic kidney.

Table 1. Principle Clinical Features of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome

1. Primary amenorrhea associated with congenital absence of the vagina.
2. 46, XX karyotype.
3. Uterus that varies from anatomically complete to rudimentary bicornuate cords to complete absence.
4. Normal ovarian function and normal ovulation.
5. Normal female breast development, body proportion, and body hair.
6. Frequent association of renal, skeletal, and other congenital anomalies.

궁, 질의 형성 부전을 보이는데 이는 뮐러관의 두측 부분은 정상적으로 분화되나 미측 부분이 불완전 또는 미분화되기 때문에 발생한다. 또한 이때 동반되는 골격계와 비뇨기계의 이상은 동일 체질 내의 증배염 체계의 이상으로 발생된다[3, 6].

Knab은 이를 유발하는 원인을 5가지로 요약 했는데 ① 여성의 embryogenic gonad에서 müllerian regression factor의 부적절한 생산 ② müllerian duct에 제한적으로 에스트로젠 수용체가 부분적으로 결여 ③ teratogenic agent에 의해 müllerian duct의 발달의 정지 ④ mesen chymal inductive defect ⑤ sporadic gene mutation 등으로 설명하였고 이중 ③, ⑤가 유력하다고 하였다.

MRKH 증후군은 외형적으로 정상적인 여성으로 성장함으로 청소년기 이후 무월경증을 주소로 내원하여 무질증 혹은 질 형성 부전으로 검사를 받게 되며 불임, 성교 불능 등을 주소로 내원하기도 한다[3]. 사춘기때에 주기적 하복부 통증으로 발견되는 경우가 많으며 신생아기에서도 질분비물의 저류로 인한 거대 복부 종물이 촉진됨으로써 발견되는 경우도 있다. 증상 및 진단을 보면 여성의 성기 기형의 임상 증상은 일생을 모르고 지내기도 하고 혹은 우연히 그로 인한 합병증으로 발견되는 수가 많다. 따라서 발견 시기, 현재 환자의 증상 및 자궁의 유무에 따라 적절한 치료 방법을 결정해야 하며 치료의 궁극적인 목적은 향후 정상적인 여성으로 살아갈 수 있도록 하는 것이며 필요시 정신적인 보조 치료가 필요하다.

비뇨기계 질환은 환자의 34-71%에서 발생하는데 이소성 신 및 무신증(43%), 집뇨계의 이상(13%), 마제철신(5%), 기능이상 및 위축신(5%), 회전이상(4%) 등이 발생한다[3, 7].

골격계의 동반 질환은 총 환자의 12-50%[3, 6, 8]에서 발생하며 이중 2/3는 척추 질환으로 주로 척추 측만증, 이분 척추, 척추 융합 등이 발생하며 나머지 1/3은 사지 늑골 이상을 보일 수 있다. 드물지만 기타 동반 질환으로 무지증, 함지증, 서혜부 탈장(7%), 선천성 심질환, 난청, 구개 파열, 장의 이상회전 등이 나타나기도 한다.

신생아기의 쇄항은 1,500-5,000 출산에 한명의 빈도로 나타나는 비교적 흔한 질환이며 다른 장기의 기형이 많이 동반되는 것으로 알려져 있다 [9, 10]. 이것은 항문직장부위의 발생이 이루어지는 태생기 4주 내지 12주 사이에 다른 장기의 발생도 함께 이루어지기 때문이며, 특히 항문 직장의 형성은 요생식동의 발생과 근접하여 이루어지기 때문에 비뇨생식기계의 기형이 자주 동반되어 나타난다. 일반적으로 50%정도에서 다른 장기의 기형이 동반되며, 나타나는 기형은 척추 기형, 비뇨생식기 기형, 선천성 심질환 및 식도 기형, VATER 증후군 등으로 다양하다. 이중 비뇨생식기 기형의 동반율은 25-50%로 상당히 높은 편이며 이중 일측 무형성신이 가장 많다고 보고되고 있다[11].

신생아에서 쇄항이 있을 때, 특히 고위 및 중간위형에서는 비뇨기 기형의 동반율이 높으므로 이에 대한 조기 발견 및 조기 치료를 위한 면밀한 검사가 이루어져야 한다. 이를 위해서는 비침습적인 복부 초음파촬영을 기본적으로 시행하고

그 결과에 따라 자기공명영상 및 신주사등의 추가적인 검사를 고려할 수 있다.

본 증례에서는 쇄항을 주소로 내원한 환아에게 시행한 검사에서 발견된 우측 무신증, 자궁과 질의 부분 결손 및 정상 난관으로 인해서 MRKH 증후군으로 진단할 수 있었다. 실제 쇄항을 주소로 내원한 환아, 특히 여아에게서 MRKH 증후군까지 생각하여 검사를 시행하는 경우는 드물며, 보고된 예는 거의 없다. 하지만 동반된 비뇨기계 질환의 조기 발견 및 치료가 환아의 이환율을 줄이고 생존율을 증진시킬수 있다는 점을 고려한다면 쇄항환아에게 있어 다양한 검사 방법을 통하여 비뇨생식기계의 기형유무 조기 발견은 매우 필요할 것으로 생각된다.

요 약

MRKH 증후군은 비뇨생식기계 및 골격계에 기형을 동반하지만 쇄항에 대한 동반 기형유무 검사상에서 MRKH 증후군으로 진단된 경우는 거의 보고되고 있지 않다. 이에 저자들은 쇄항을 주소로 내원한 34주 미숙아에서 MRKH 증후군으로 진단된 본 증례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Strubbe EH, Lemmens JA, Thijn CJ, Willemsen WN, van Toor BS. Spinal abnormalities and the atypical form of the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Skeletal Radiol* 1992;21:459-62.
- 2) Varner RE, Younger JB, Blackwell RE. Mullerian dysgenesis. *J Reprod Med* 1985;30:443-50.

- 3) Griffin JE, Edwards C, Madden JD, Harrod MJ, Wilson JD. Congenital absence of the vagina. The Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Ann Intern Med* 1976;85:224-36.
- 4) Mayer über Verdopplungen des uterus und ihre arten, nebst Bermerkungen über Hasenscharte und Wolfsrachen. *J. Chir Auger.* 1829;13:525-64.
- 5) Rokitansky K. Über die sogenannten verdopplungen des uterus. *Med Jahrb Ist Staat* 1838;26:39-77.
- 6) Chervenak F, Stangel J, Nemeč M, Amin H. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. Congenital absence of vagina. *N Y State J Med* 1982;82:23-6.
- 7) Wentz AC, Congenital anomalies and intersexuality. In: Jones HW III Wentz AC, Bunett LS, editors. *Novak's textbook of gynecology* 11th ed. Baltimore: Williams and Willkins 1988;145-5.
- 8) Turunen A, Unnerus CE. Spinal changes in patients with congenital aplasia of the vagina. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1967;46:99-106.
- 9) Partridge JP, Gough MH. Congenital abnormalities of the anus and rectum. *Br J Surg* 1961;49:37-50.
- 10) Kiesewetter WB, Turner CR, Sieber WK. Imperforate anus. Review of a sixteen year experience with 146 patients. *Am J Surg* 1964;107:412-21.
- 11) Belman AB, King LR. Urinary tract abnormalities associated with imperforate anus. *J Urol* 1972;108:823-4.