

A CASE OF HERLYN-WERNER-WUNDERLICH SYNDROME DIAGNOSED IN ASYMPTOMATIC NEWBORN

Minji Kang, MD, Sung Woo Kim, MD, Jee Yoon Park, MD, Hae Jeng Lim, MD, Chan-Wook Park, MD, PhD, Joong Shin Park, MD, PhD, Jong Kwan Jun, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea

Herlyn-Werner-Wunderlich (HWW) syndrome is characterized by the triad of uterine didelphys, obstructed hemivagina, ipsilateral renal agenesis. Symptoms generally occur just after menarche about 12 to 13 years old and it is usually diagnosed by pelvis magnetic resonance imaging. It can be treated by marsupialization of obstructed hemivagina or vaginal septum resection. It can be complicated by infertility, endometriosis, pelvic cavity adhesion, pyosalpinx, pyocolpos, and recurrent miscarriage. Together with a brief review of literature, we report a case of HWW syndrome diagnosed in asymptomatic newborn who was suspected to have a genitourinary anomaly on prenatal ultrasonography.

Keywords: Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome; Newborn; Asymptomatic

Herlyn-Werner-Wunderlich (HWW) syndrome은 중복자궁(uterine didelphys), 한쪽 질의 맹관(obstructed hemivagina), 동측 신장의 무 발생(ipsilateral renal agenesis)을 특징으로 한다. 대부분 초경이 시작된 직후인 12-13세 때 증상이 발현되어 진단되며[1,2], 주로 골반 자기공명영상(magnetic resonance imaging, MRI)을 통해 진단되나, 최근에는 3차원 초음파로도 비교적 정확하게 진단 가능하다[3]. 질맹관 조대술(marsupialization)이나 제거술(resection)로 쉽게 치료 가능하며, 치료하지 않고 방치할 경우에, 불임, 자궁내막증, 복강내유착, 난관농양, 자궁농양, 습관성 유산 등의 합병증이 발생할 수 있다[4,5]. 그러므로 적절한 시기에 진단 및 치료를 하는 것이 중요하다고 할 수 있으며, 특히 산전 또는 출생 직후에 신장 형성부전(agenesis)이나 신장이형성(dysplasia)이 있는 것이 밝혀질 경우, 생식기계 이상(genital anomaly)이 다수에서 동반되므로 이에 대한 추가적인 평가가 필요하다. 그동안 국내에서 보고된 증례들은 초경 이후 발견된 경우들 뿐이었다. 저자들은 국내 최초로 출생 직후, 특이 증상이 없이 진단된 HWW syndrome 1예를 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

환자: 신 00, 39세

주소: 임신 35주 2일, 고혈압

현병력: 상기 39세 여자 환자는 35⁺2주의 임신부로 타 병원에서 산전 진찰을 받던 중 초음파검사서 태아 우측 신장의 이형성과 이소성의

요관 연결(dysplastic right kidney with ectopic ureter insertion) 및 배설강 이상(cloacal anomaly) 의심 소견으로 본원 외래 진료 대기하던 중, 고혈압 발생하였고 내원 당일 수축기 혈압 180 mm Hg까지 상승하여 본원 응급실을 통해 입원하였다.

산과력: 1-0-1-1

월경력: 규칙적이며 마지막 생리일은 2011년 08월 22일이었다.

기왕력: 2000년도에 첫째 아기 둔위로 제왕절개 시행력 외에는 특이 소견은 없었다.

가족력: 산모의 어머니 및 시어머니가 고혈압으로 약물복용 중이었다.

이학적 소견: 신장은 161 cm, 체중은 72.9 kg이었으며, 혈압은 처음 응급실에서 225/128 mm Hg, 맥박은 81회/분, 체온은 36.5°C로 측정

Received: 2012.5.31. Revised: 2012.10.23. Accepted: 2012.10.27.

Corresponding author: Joong Shin Park, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University College of Medicine, 101 Daehak-ro, Jongno-gu, Seoul 110-744, Korea

Tel: +82-2-2072-3199 Fax: +82-2-762-3599

E-mail: jsparkmd@snu.ac.kr

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Copyright © 2012. Korean Society of Obstetrics and Gynecology

되어 labetalol 10 mg 투약하였으며, 분만장에서 1시간 동안 안정 후 측정된 혈압은 134/89 mm Hg, 맥박은 65회/분이었다.

검사 소견: 입원 당시 시행한 혈액검사에서 혈소판 감소, 간수치 상승, 적혈구용혈 소견 등은 없었고, 요검사에서 요단백 3+ 측정되었다. 비 자극검사(non-stress test)를 시행하였고 reactive하였다.



Fig. 1. Prenatal obstetric ultrasonographic view: suspicious for hydronephrosis grade III with right ectopic kidney with pelvocalyceal dilatation, dilated ureter, suspicious for ureterovesical junction obstruction or ureteropelvic junction obstruction.

산전초음파 소견: 태아의 둔위, 예상태아체중(estimated fetal weight) 2,689 g으로 주수에 합당한 소견을 보였고, 양수량 및 탯줄동맥 도플러 소견 모두 정상이었다. 태아의 좌측 신장은 정상 소견이었고, 우측은 정상 신장와(renal fossa) 위치가 아닌 골반내에 위치하는 이소신(ectopic kidney)이 의심되었다. 또한 늘어난 요관으로 인해 콩팥 실질까지 얇아져 있는 grade IV의 수신증(hydronephrosis)이 동반된 요관-방광 협착증(uretero-vesical junction obstruction)이 의심되는 소견이 있었다(Fig. 1).

검진 소견: 자궁경부에 특이소견은 없었고, 양막파수 소견도 없었다.

입원 경과: 입원 직후 24시간 소변수집을 시작하였으며, 24시간 소변단백은 722 mg/day였다. 혈압은 최고 혈압 142/89 mm Hg로 측정되었고, 그 외 대부분 130/80 mm Hg대 정도로 측정되었다. 전자간증(preeclampsia)의 심각성(severity) 평가 및 태어난영 상태를 평가하면서 지내던 중, hospital day 7일째(임신 36⁺주) 5A경 조기양막파수가 발생하였고, 자연진통(labor pain)이 동반되어 응급 제왕절개를 시행하였다. 여아 2.83 kg 분만하였으며, 1분 Apgar score 10점, 5분 Apgar score 10점이었으나 아기의 기형(anomaly) 평가 위해 신생아중환자실로 입실하였다. 산모는 분만 이후 특이소견 없이 예정대로 수술 6일째 퇴원하였다.

신생아 경과: 출생 후 2일째 시행한 뇌초음파 소견은 정상 소견이었고, 복부 초음파상에서 우측 신장이 신장오목(renal fossa)에서 보이지 않았고, 좌측 신장은 특별히 수신증 동반 없이(4.25 cm) 정상으로 보였다. 여러 작은 낭종들을 동반한 3.6 cm 크기의 낭종이 우측 골반내에 위치하였고, 감별진단으로 우신의 이형성증(dysplastic right kidney),

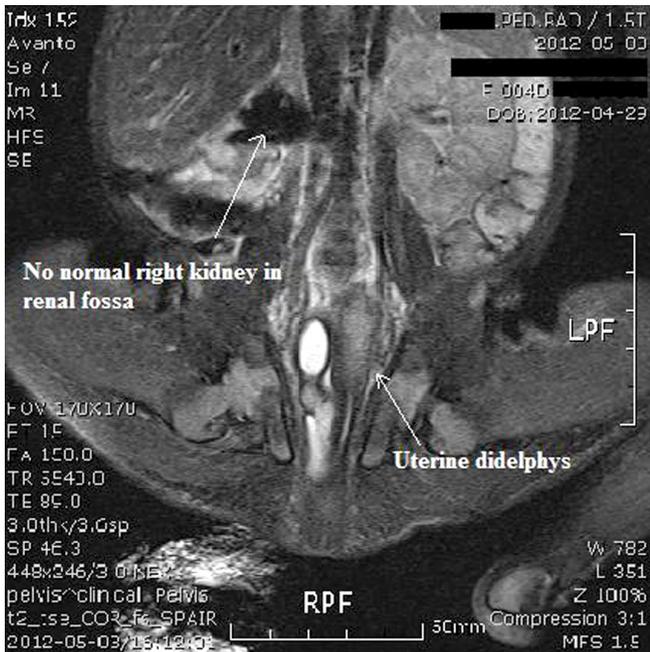


Fig. 2. Magnetic resonance imaging pelvis (non-contrast): there is no normal right kidney in renal fossa and uterine didelphys is detected.

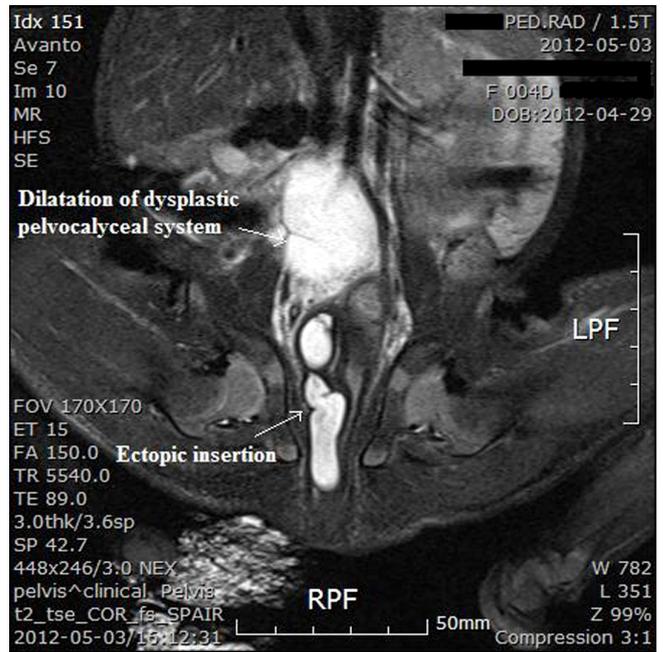


Fig. 3. Magnetic resonance imaging pelvis (non-contrast): there is an ectopic insertion of right ureter to urethra with marked dilatation of dysplastic pelvocalyceal system and ureter.

난소 낭종(ovarian cyst), 자궁수종(hydrometra) 등이 제시되었다. 우측의 자궁수종을 동반한 두 개의 질이 의심되어 HWW syndrome 의증으로 진단되었다. 이에 산부인과 자문의뢰 되었고, 시진상 대음순(labium majora) 및 소음순(labium minora)에 특별한 이상소견은 없었고, 질 입구(vaginal orifice) 및 처녀막에도 특이소견은 없었다. 또한 요도구(urethral orifice)도 정상이었으며, 별문제 없이 배설도 가능하였다. 하지만 작은 질 입구로 인해 한쪽의 질맹관 여부는 명확히 판별할 수 없었고, 구체적인 평가를 위해 생 후 5일째 골반 MRI를 시행하였다. 그 결과 중복자궁 및 우측 질의 맹관 소견이 있었고, 우측에 정상 신장이 존재하지 않는 전형적인 HWW syndrome에 합당한 소견을 보였고(Fig. 2), 우측 요관이 요도에 이소성으로 연결되어 있어 심하게 늘어나 있는 신우 소견이 있었다(Fig. 3).

퇴원 전 시행한 배설성 방광-요도조영술(voiding cystourethrography)에서 방광요관역류(vesicoureteral reflux)는 없었다. 신생아는 소아청소년과 신장분과 및 산부인과 외래에서 경과 관찰하기로 하고, 산모와 함께 별문제 없이 출생 6일째 퇴원하였다.

고 찰

HWW syndrome은 뿔러관 기형의 드문 변형 중의 하나로, 태생 9주경 müllerian duct의 가쪽(lateral), 수직 융합(vertical fusion)의 장애로 일어나며, 중복자궁, 한쪽 질의 맹관(obstructed hemivagina), 동측 신장의 무발생(ipsilateral renal agenesis)을 특징으로 한다. 이는 1922년에 Purslow [6]에 의해 최초로 기술되었고, 당시에는 한쪽 질의 맹관 및 중복자궁을 특징으로 하였다. 이후 1960년대까지 비노기계 기형의 동반 여부가 확인되지 않은 상태의 증례가 보고된 경우가 대부분이었고, 1971년에 Herlyn과 Werner [7]가 처음으로 한쪽 신장의 무발생 및 한쪽 질의 맹관을 특징으로 하는 질병군을 기술하였고 이를 Herlyn-Werner syndrome으로 명명하였다. 1976년에 Wunderlich [8]는 상기 두 임상 양상에 중복자궁과의 연관성에 대해 기술하였고 HWW syndrome으로 명명하였다.

HWW syndrome 환자들은 대부분 초경 이후에 증상을 보이며, 반복적인 복통, 생리통, 복강내 덩어리, 회음부에 만져지는 덩어리 등의 증상을 보이며, 회음부에 만져지는 덩어리는 비천공성 처녀막(imperforated hymen)과 동반된 자궁수종 때문에 생긴다[1,2]. 대부분 pelvis MRI를 통해 진단되며, 최근에는 3차원 초음파로도 민감도 및 정확도에서 별 차이 없이 비교적 정확하게 진단 가능하다고 보고되고 있다[3]. 치료하지 않으면 불임, 자궁내막증, 복강내 유착, 난관농종, 자궁농종, 습관성 유산 등의 합병증을 보일 수 있으며[4,5], 치료방법은 질 맹관의 조대술(marsupialization) 또는 제거(vaginal septum resection)로 간단하게 치료할 수 있다. 동측의 이형성 신장이 동반될 경우 신적출을 동시에 시행하기도 하며[9], 또한 난관농종이 동반된 경우 난관절제술을 시행하거나[10], 복강경 또는 개복술을 통해 한쪽 자궁절제술을 시행하기도 한다[11].

이 증례에서 태어는 산전에 시행한 초음파 상에서 정상 우측 신장이 위치해야 할 곳에 신장이 없으면서, 요관의 이소성 연결로 인해 발생한 수신증이 발견되었다. 이에 출생 직후 pelvis MRI를 시행하여 평가하였고, HWW syndrome으로 진단되었다.

현재까지 국내에는 약 10개의 HWW syndrome이 증례보고 형식으로 보고되고 있으며[12-14], 이는 대부분 초경이 시작하는 12-13세경 이후에 진단되었고[12], 본 증례와 같이 출생 직후 진단되거나, 영·유아기에 진단된 예는 하나도 없었다. 외국에서 발간된 증례보고에서도 출생 직후 발견된 HWW syndrome은 최근 2011년 대만(Taiwan)에서 1예 보고되었으며, 산전에 우측 신장 형성 부전이 진단된 여아에서 출생 직후, 질 입구에 튀어 나온 붉고, 점액성의 덩어리가 발견되어 초음파 및 MRI 검사로 평가한 결과 HWW syndrome으로 진단된 예였다[9]. 그러므로 여아에서 산전 또는 출생 직후에 신장 형성부전이나 신장 이형성이 있는 것이 밝혀질 경우, 중복자궁 등의 여러 생식기계 이상이 동반될 수 있으므로, 적절한 평가 및 향후 치료 계획을 세우는 것이 중요하다. 또한 평가에 있어서, 증례는 비교적 드물지만, HWW syndrome이 배제 진단 중 하나로 생각되어야 하겠다.

이에 저자들은 국내 최초로 출생 직후, 특이 증상이 없었으나 진단된 HWW syndrome 1예를 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

References

1. Takagi H, Matsunami K, Imai A. Uterovaginal duplication with blind hemivagina and ipsilateral renal agenesis: review of unusual presentation. *J Obstet Gynaecol* 2010;30:350-3.
2. Asha B, Manila K. An unusual presentation of uterus didelphys with obstructed hemivagina with ipsilateral renal agenesis. *Fertil Steril* 2008;90:849. e9-10.
3. Choi EJ, Choi YS, Kim HM, Hahn WS, Park EJ, Park WI. Three-dimensional ultrasonographic diagnosis of uterus didelphys, obstructive hemivagina and ipsilateral renal agenesis: Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome. *Korean J Obstet Gynecol* 2009;52:1180-4.
4. Olive DL, Henderson DY. Endometriosis and müllerian anomalies. *Obstet Gynecol* 1987;69:412-5.
5. Haddad B, Barranger E, Paniel BJ. Blind hemivagina: long-term follow-up and reproductive performance in 42 cases. *Hum Reprod* 1999;14:1962-4.
6. Purslow CE. A case of unilateral hematocolpos, hematometra and hematosalpinx. *J Obstet Gynaecol Br Emp* 1922;29:643.
7. Herlyn U, Werner H. Simultaneous occurrence of an open Gartner-duct cyst, a homolateral aplasia of the kidney and a double uterus as a typical syndrome of abnormalities. *Geburt-*

- shilfe Frauenheilkd 1971;31:340-7.
8. Wunderlich M. Unusual form of genital malformation with aplasia of the right kidney. Zentralbl Gynakol 1976;98:559-62.
 9. Wu TH, Wu TT, Ng YY, Ng SC, Su PH, Chen JY, et al. Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome consisting of uterine didelphys, obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis in a newborn. Pediatr Neonatol 2012;53:68-71.
 10. Gholoum S, Puligandla PS, Hui T, Su W, Quiros E, Laberge JM. Management and outcome of patients with combined vaginal septum, bifid uterus, and ipsilateral renal agenesis (Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome). J Pediatr Surg 2006;41:987-92.
 11. Kim SY, Kim JY, Lee JH, Kim YH, Ku SY, Kim SH, et al. Pelvic hysterectomy for treatment of uterus didelphys with ipsilateral cervical atresia and ipsilateral renal agenesis: A case report. Korean J Obstet Gynecol 2011;54:825-9.
 12. Park JS, Ahn ST, Kim MR, Hwang KJ. Diagnosis and treatment of uterine didelphys with obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis. Korean J Obstet Gynecol 2009;52.
 13. Kim HG, Kwon JY, Kim YK, Lee YJ, Cha DS. A case of uterus didelphys with unilateral obstructed hemivagina and renal agenesis on the same side. Korean J Obstet Gynecol 1995;38:1102-5.
 14. Park MC, Kim YW, Lee CM, Rhee S, Lee JS, Choi YD. 2 cases of uterus didelphys with unilateral obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis. Korean J Obstet Gynecol 1999;42:1346-50.

출생 직후 진단된 Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome 1예

서울대학교 의과대학 산부인과학교실

강민지, 김성우, 박지윤, 임혜정, 박찬욱, 박중신, 전종관

Herlyn-Werner-Wunderlich (HWW) syndrome은 중복자궁, 한쪽 질의 맹관, 동측 신장의 무발생을 특징으로 한다. 대부분 초경이 시작된 직후인 12-13세 때 증상이 발현되어 진단되며, 주로 골반 자기공명영상을 통해 진단된다. 질맹관조대술이나 제거술로 쉽게 치료 가능하며, 치료하지 않을 경우 불임, 자궁내막증, 복강내유착, 난관농양, 자궁농양, 습관성 유산 등의 여러 합병증이 발생한다. 저자들은 산전초음파에서 비뇨기계 이상이 의심되었던 태아에서, 출생 직후 특이 증상이 없었으나 진단된 HWW syndrome 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심단어: Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome, 신생아, 무증상