

# DIAGNOSIS AND CURRENT TREATMENT OF MÜLLERIAN DUCT ANOMALY

Hye Jun Lee, MD<sup>1</sup>, Seung-Yup Ku, MD, PhD<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University College of Medicine; <sup>2</sup>Institute of Reproductive Medicine and Population, Seoul National University, Seoul, Korea

This is a comprehensive overview that comprises embryology, diagnosis, classification and treatment of Müllerian duct anomaly. Despite its ill effect on obstetric outcomes, a large number of patients remain undetected. Recently the roles of magnetic resonance imaging and 3D ultrasound in diagnosis are highlighted in addition to conventional ultrasound and hysterosalpingography, etc. Corrective surgery, especially for septate uterus, is proven to have dramatic effects on obstetric prognosis, therefore accurate diagnosis and proper management cannot be overemphasized in Müllerian duct anomaly.

**Keywords:** Müllerian duct anomaly, Diagnosis, Treatment

뮐러관 기형은 여성 생식기 발생 과정 중에 뮐러관과 비뇨생식관(urogenital sinus)의 발달 및 융합 과정에서 이상이 생겨 자궁과 질에 선천성 기형이 생기는 질환이다. 뮐러관 기형은 특별한 문제가 없으면 발견되지 않는 경우도 많아 유병률과 합병증에 관해 일치된 결과가 나와 있지 않으나 대개 200–1,600명당 1명 정도 발생하는 질환으로 알려져 있다. 뮐러관 기형은 불임, 반복 유산, 이상 태위, 조산 등과 함께 기타 산과적인 합병증과의 관련성이 높은 것으로 알려져 있으나[1–3] 불임과의 관련성은 논란의 여지가 있다. 불임 환자의 3.4%에서만 발견되어 일반인에 비해 크게 다르지 않은 유병률을 보이고 있고, 일차성 불임의 원인이 단순히 뮐러관 기형에서만 기인하는 경우는 드물다고 보고되고 있다[1,4]. 그러나 임신 초기에 반복적으로 유산을 한 여성에서는 5–10% 까지 증가하고 임신 1삼분기 후반과 2삼분기에 유산과 조산의 기왕력이 있는 여성에서는 25%까지 발생률이 증가하는 것으로 나타나 산과적 합병증과의 관련성은 깊은 것으로 생각된다[5–9].

뮐러관은 중간콩팥관(mesonephric duct)의 발달을 동반하므로 요로기계통 기형과 동시에 나타나는 경우가 많다. Li 등[10]은 뮐러관 환자의 약 30%에서 요로기계통 기형을 동반한다고 보고하였는데, 특히 중복자궁에서 제일 흔하게 나타난다고 하였다. 신장무발생(renal agenesis), 콩팥단곳증(ectopic kidney), 말굽콩팥(horseshoe kidney), 콩팥형성이상(renal dysplasia), 복제집합계(duplicated collecting system) 등이 관찰되는 형태이다.

이처럼 뮐러관 기형은 산과적 합병증과 요로기계통 동반 기형 등을 일으킬 수 있다는 점에서 임상적 진단이 가지는 의의가 크다. 본 종설에서는 이러한 뮐러관 기형의 진단과 각 분류에 맞는 치료에 관해 논하고자 한다.

## 발 생

여성의 생식기관 중 난관, 자궁체부, 자궁경부와 질의 상부 2/3는 두 개의 뮐러관에서 발생하는 반면에, 난소와 질의 하부 1/3은 각각 난황주머니(yolk sac)와 굴질망울(sinovaginal bulb)에서 유래한 배아세포(germ cell)에서 기원한다. 뮐러관의 정상 발달은 태생기 6–16주에 기관발생(organogenesis), 융합(fusion)과 중격흡수(septal resorption)의 세 단계로 이루어진다[11]. 첫 번째 기관발생 단계는 양측 뮐러관의 형성 단계로 이 과정에서 문제가 생기면 자궁무발생(uterine agenesis)이나 형성저하증(hypoplasia) 또는 단각자궁(unicornuate uterus)이 된다. 두 번째는 두 관이 융합하여 자궁을 형성하는 단계로, 비정상적인 융합 시 쌍각(bicornuate) 혹은 중복자궁(didelphys uterus)이 된다. 세 번째 단계

Received: 2010.10. 8. Revised: 2010.12.22. Accepted: 2011. 1.19.

Corresponding author: Seung-Yup Ku, MD, PhD

Department of Obstetrics and Gynecology, Seoul National University College of Medicine, 28 Yeongeong-dong, Jongno-gu, Seoul 110-744, Korea

Tel: +82-2-2072-1971 Fax: +82-2-762-3599

E-mail: jyhsyk@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 © 2011. Korean Society of Obstetrics and Gynecology

는 융합된 중격이 흡수되는 단계로, 문제 발생 시 단일강이 형성되지 않는 중격(septate) 또는 궁상자궁(arcuate uterus)이 된다.

## 진 단

최근 뿔러관 기형의 진단에 주된 역할을 하는 것은 다양한 영상 검사이다. 우선 일차적으로는 외래에서 초음파, 골반진찰을 통하여 일차적 진단을 할 수 있고, 이후 자궁난관조영술, 자기공명영상, 진단적 복강경 등을 통해 확진을 내릴 수 있다. 지난 20년간 뿔러관 기형으로 진단받은 환자를 조사한 국내보고에 따르면 골반경 또는 개복수술 시 우연히 발견되었거나 진단적 복강경 등으로 확인된 경우가 47.3%로 가장 흔하였고, 나머지는 골반진찰(16.1%), 골반초음파(12.9%), 자궁난관조영술(7.5%), 그리고 컴퓨터단층촬영(computed tomography, CT), 자기공명영상(magnetic resonance imaging, MRI)을 시행하여 진단되었다(Table 1) [12]. 이는 뿔러관 기형 환자가 다른 합병증을 가지고 있지 않을 때에는 우연히 발견되지 않으면 진단이 어려움을 잘 보여주고 있다. 과거 자궁 기형의 임상적인 진단에는 자궁난관조영술과 골반 내진이 강조되었으나 최근에는 초음파나 컴퓨터단층촬영, 자기공명영상 등이 중심을 이루고 있다.

### 1. 임상 증상

대부분의 뿔러관 기형 환자는 별다른 증상을 나타내지 않지만 폐쇄성 기형이나 생리혈 역류, 자궁내막증이 동반되어 있을 경우에는 주기적 혹은 비주기적 동통과 생리통을 보일 수 있다[13]. 한 국내보고에 의하면 뿔러관 기형 환자들은 부인과검진이나 산전진찰 중 우연히 발견되는 경우가 42.5%로 가장 흔하였고, 그 외 무월경으로 내원한 경우가 12.4%, 하복부 통증 혹은 생리통, 비정상 생리, 불임 등의 순서로 나타났다[12].

### 2. 자궁난관조영술

자궁난관조영술(hysterosalpingography)은 자궁 내부 관찰과 난관 개

통성 여부를 판단할 수 있는 유용한 검사로 요로기계, 장관계와 복합성 교통이 있을 때 특히 도움이 된다. 그러나 자궁 외부 형태를 관찰하는 데는 한계가 있다는 단점이 있어 자궁난관조영술 결과와 수술로 확인한 진단의 일치율은 20%에 불과하다는 보고가 있다[14].

### 3. 초음파

초음파는 손쉽고 빠르게 시행할 수 있다는 장점이 있으나, 비만한 환자이거나 장내 가스가 차있을 때 영상이 제대로 보이지 않을 수 있고 자궁의 외부 형태 관찰이 어려울 수 있다. 3차원(3 dimensional, 3D) 초음파는 충분한 경험이 있는 시술자에 의해 행해질 경우 2차원(2 dimensional, 2D) 초음파보다 정확하고 자기공명영상과 거의 동등한 효과가 있는 것으로 알려져 있다. 즉, 3D 초음파로 진단한 경우 복강경 또는 자궁난관조영술 결과와 91%의 진단 일치율을 보여[15] 향후 그 역할이 기대되고 있다.

### 4. 자기공명영상

현재 뿔러관 기형을 평가하는 제일 정확한 방법이다. 비용이 비싸지만 방사선 노출의 위험이 없고 자궁의 내, 외부 형태를 명확하게 관찰할 수 있다는 장점이 있다. 특히 복합적 기형에서 자궁경관 존재 여부를 진단하거나 비교통성 폐쇄 흔적 자궁(non-communicating obstructed rudimentary uterine horn)이 있을 때 기능성 자궁내막 여부 등을 관찰하는 데 유용하다[16]. 자궁기형의 종류 감별에 자기공명영상을 시행하였을 때 복강경 결과와 96% 일치하는 것으로 보고된 바 있다[17].

### 5. 기타 검사

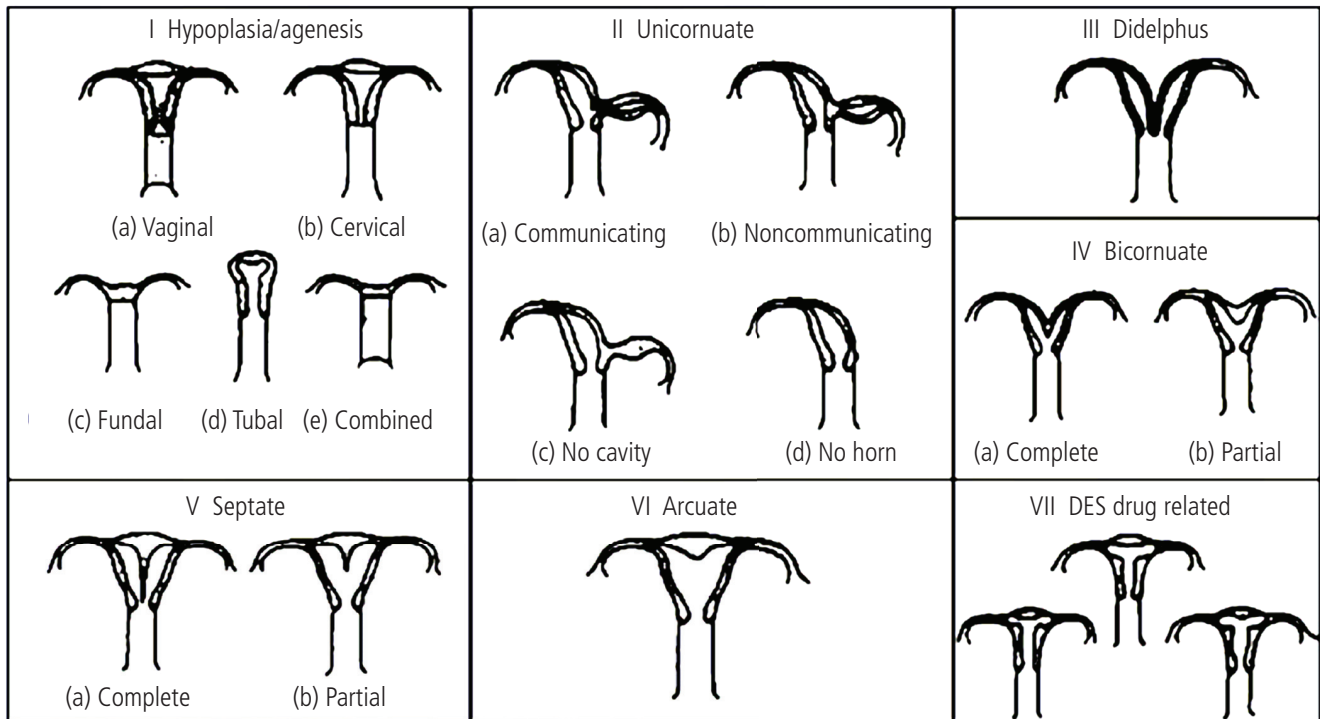
복잡한 뿔러관 기형이 의심될 때에는 방광경, 질경, 복강경, 자궁경 등을 통합적으로 이용하면 진단에 도움을 줄 수 있다.

## 분 류

현재까지 여성 내부생식기의 기형의 분류에 관해서는 1988년 미국생식의학회(American Fertility Society, AFS) [18]의 분류가 가장 널리 사용되고 있다(Fig. 1). 그러나 질(vagina)의 기형이 포함되어 있지 않고 이중 자궁경부 중격자궁(bicervical septate uterus with or without vaginal septum), 폐쇄성 질중격이 있는 쌍자궁(didelphys with obstructing vaginal septum), 자궁 경부 혹은 질 무형성인 두뿔자궁(bicornuate with cervical/vaginal aplasia) 등 정확히 분류 기준에 부합하지 않는 경우가 많다는 단점이 있다[11,19,20]. 또한 궁상 자궁이 독립적인 분류가 아닌 중격 자궁에 포함되어야 한다는 주장도 있다[7]. 이밖에 비노생식기계의 발생학적 근원에 따라 분류하는 clinical and embryological classification과 생식기의 해부학적 구조를 근거로 분류한 vagina-cervix-uterus-adnexa-associated malformations (VCUAM) system 등이 대두되었으나 실제로 널리 쓰이지는 않고

**Table 1.** Diagnostic methods for the Müllerian anomalies (Reprinted from Jeon, et al. Korean J Obstet Gynecol 2010;53:626-32 [12].)

Diagnostic methods	No.	%
Laparoscopy or laparotomy	88	47.3
Ultrasonography	24	12.9
Pelvic examination	30	16.1
Hysteroscopy	17	9.2
Hysterosalpingography	14	7.5
Computed tomography	8	4.3
Magnetic resonance imaging	5	2.7
Total	186	100.0



**Fig. 1.** American Society for Reproductive Medicine classification system for Müllerian fusion/absorption abnormalities (From Fertil Steril 1988;49:944-55, with permission from Elsevier) [18]. DES, diethylstilbestrol.

있다. 각 조사마다 다른 결과를 보이지만 제일 흔하게 발견되는 뿔러관 기형은 중격(septate) 자궁(22~55%), 두뿔(bicornuate) 자궁(25~37%), 궁상(arcuate) 자궁(15~20%)이다[5~7,13,21,22].

### 1. 분류 I - 뿔러관 무형성증 또는 발육부전(agenesis/hypoplasia)

태생기 5주경에 뿔러관이 정상적으로 형성되지 않으면 자궁체부, 경부 및 질의 상부 2/3에서 무형성증 또는 발육부전이 나타나게 된다. 자궁은 보이지 않거나 흔적만 남아 있는 경우가 대부분으로 대리모를 이용한 체외수정 성공률은 45% 정도로 보고되고 있다[23].

#### 1) Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) 증후군

분류 I 중 제일 흔한 형태로 자궁체부, 경부 및 질의 상부 2/3가 없으며 질은 매우 얇은 맹관으로만 형성된다. 원발성 무월경의 두 번째로 흔한 원인 중 하나로 4,000~10,000여명 당 1명의 빈도로 발생한다[24].

#### 2) 임상증상

정상 여성 핵형인 46, XX 염색체를 지니고 있고 난소 기능이 정상이기 때문에 정상적인 이차 성징과 외부 생식기 발달을 보인다. 주로 사춘기 이후 원발성 무월경으로 병원을 방문하게 되는 경우가 대부분이다. 약 1% 미만에서 흔적 자궁이 기능성 자궁내막을 가지고 있어 혈액의 저류로 인한 주기적 복통을 호소하기도 하므로 이 경우 흔적 자궁의 제거가 필요하다. 1/3~1/2 이상의 환자에서 신장무발생, 회전이상(malrotation), 콩팥판공증 등의 요로기계 기형을 동반하므로 요로조영술

을 시행하는 것이 좋다. 골격계의 기형 특히 척추 기형도 30% 정도에서 동반하는 것으로 알려져 있다[25,26].

### 3) 진단

우선 초음파 및 자기공명영상 등으로 자궁경부 및 질의 상부 2/3가 없으며 질이 맹관으로 이루어져 있음을 확인한다. 초경 이전에는 처녀막 막힘증(imperforate hymen)과 감별이 힘든데 처녀막 막힘증의 경우 자궁이 존재한다. 또한 안드로겐 불감성 증후군(androgen insensitivity)과의 감별진단 역시 중요한데, 안드로겐 불감성 증후군에서는 치골상부나 액와 부위의 음모형성이 부진하고, 핵형분석에서 46, XY라는 점에서 감별이 가능하다.

### 4) 치료

(1) Frank 확장법(dilatation) [8]: 질맹관에 확장기(dilator)를 대고 매일 2번씩 30분간 지긋이 눌러주는 방법이다. 거울을 이용하여 정상 질의 각도와 비슷하게 약간 아래를 향하도록 해주면 된다. 2~3주 간격으로 확장기 크기를 바꿔주면서 14×3 cm 정도를 어려움 없이 삽입 가능하게 되거나 성교에 무리가 없을 때 치료를 끝마칠 수 있다. 대개 약 2개월에서 2년 정도 걸린다[27]. 최근 연구 결과에 따르면 약 85~90%에서 성공적인 기능을 할 수 있는 질이 형성된 것으로 알려져 있다[28,29].

(2) Abbé-McIndoe 질성형술: 부분충 피부이식편을 복부 혹은 둔부에서 잘라낸 후 질 모양으로 성형한다. 질 입구 부위에 황절개를 가한

후 방광과 직장 사이의 정중술기(median raphe)를 절개하고 피부이식편으로 덮인 틀(mold)을 질 공간에 삽입한다. 수술 이후 수개월간 틀의 사용과 교환이 필요하다. 이 방법은 80% 이상의 성공률을 보이지만[30] 피부 이식편을 잘라낸 자리에 흉터가 남고 이식부전, 상처 감염, 혈종, 셋길(fistula) 등의 합병증이 생길 수 있다.

(3) 장을 이용한 질성형술(bowel vaginoplasty): 10 cm 정도의 장으로 질을 만들어 주는 방법으로 대개 회음에서 제일 가까운 구불창자(sigmoid colon)를 이용하게 된다[31,32]. 구불창자는 점액질을 분비해 자연 윤활제의 역할까지 한다는 장점이 있으나 지나치게 분비물이 많거나 악취를 동반하기도 하는 문제점이 있다. 이 수술은 숙련된 외과외과가 아니면 개복 수술을 해야 하고, 장 문합부에 문제가 생기거나 이식편 돌출 또는 실패(graft prolapsed or failure)가 생길 수 있다는 단점이 있다. 술 후 성감에 대해서는 소규모 연구밖에 이루어지지 않았는데, 약 75-78%가 만족한다고 대답하였다[33,34].

(4) 기타 치료법: 질 입구에 위치시킨 올리브 모양의 보조물에 복강경을 이용하여 실을 연결해 점점 조여가는 복강경적 벤키에티 수술(modified laparoscopic Vecchietti procedure)도 시도할 수 있다[35,36]. 복강경적 데비도브 수술(laparoscopic Davydov technique)은 환자의 골반 복벽을 이용하여 질을 만들어주는 방법으로 정상 여성과 비슷한 성감을 갖게 되었다고 보고되고 있다[37,38]. 최근에는 인조 피부를 이용하거나[39], 다른 대체물을 이식편으로 사용하는 방법이 연구 중이다.

## 2. 분류 II - 단각 자궁

단각 자궁(unicornuate)은 뿔관 중 하나가 완전히 또는 불완전히 발달을 멈추었을 때 발생하는 기형이다. 한 쪽은 정상 자궁체부, 경부와 난관을 가지나 다른 쪽은 무형성이나 흔적 자궁을 보이게 된다[40]. Grimbizis 등[7]이 보고한 바에 따르면 약 37.1%의 유산율과 16.4%의 조산율, 그리고 55.1%의 생존아 출산율을 보여 산과적 예후가 좋지 않다. 불임률은 23.7%로 보고된 바 있다[5]. 대개 수술적 교정은 산과적 예후를 향상시키지 않는 것으로 보고되어 시행하지 않는다는 주장도 있는 반면[19], 임신 시 흔적 자궁이 파열되는 경우가 50%까지 보고되므로 제거해주어야 한다는 주장도 있다[41]. 요로기계 기형이 다른 자궁기형에 비해 증가하는데, 약 40%에서 흔적자궁 쪽에 요로기계 기형을 동반하게 된다[42].

## 3. 분류 III - 쌍자궁(didelphys uterus)

쌍자궁은 양측 뿔관이 완전히 융합되지 않았을 때 발생하는 기형으로 자궁체부, 경부, 질이 두 개씩이다. 대개 무증상이나 질혈증이나 폐쇄성 반질증(obstructive hemivagina)으로 인한 불편감을 호소하는 환자도 있다. Grimbizis 등[7]은 32.9%의 유산율, 28.9%의 조산율, 56.6%의 생존아 출산율을 보고하였다. 산과적 합병증이 있을 경우 Strassman 자궁성형술을 시행해 볼 수 있으나 효과는 증명되어 있지 않다[13,43]. 많은 경우에서 성교가 양측 질을 통해 가능하며 가끔 질이 수직격막에 의해 좁아져 성교통, 질혈증이 생기거나 탐폰 사용에 어려움이 있으면 제거

해 주어야 한다.

### 1) Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) 증후군

쌍자궁에서 질 격막이 있는 환자의 약 6%에서 폐쇄성 반질증을 동반하게 된다[44]. 이 중 폐쇄성 반질증과 일측 콩팥 무형성증이 동반되는 경우 OHVIRA 증후군이라고 한다. 정상 사춘기 발달을 보이던 초경 이후의 환자가 일측성으로 주기적인 동통을 호소하는 것이 일반적이다. 신체 검진에서 질의 외벽에서 덩어리가 만져지며 초음파, 자기공명영상 등으로 진단할 수 있다. 치료가 이루어지지 않고 폐쇄성 질이 지속되게 되면, 이차적으로 자궁 내막증, 골반 유착, 골반염 등을 유발할 수 있다. 질의 수직격막을 제거해주어 하나의 질강으로 만들어 주는 것이 기본적인 치료법인데[45], 최근에는 resectoscope를 이용해 harmonic scalpel이나 vaginoscopy를 통한 수술법도 소개되었고[46,47], 질 격막이 두껍고 위치가 깊숙해 제대로 제거되지 못한 질 격막이 다시 막히는 것을 방지하기 위하여 tracheobronchial stent를 삽입하여 주는 방법도 보고된 바 있다[48].

## 4. 분류 IV - 두뿔 자궁

두뿔 자궁(bicornuate uterus)은 양측 뿔관이 부분적으로 융합이 덜 되었을 때 나타나는 기형으로 자궁 중앙에 근근이 존재해 외경부 또는 내경부까지 이어져 있는 경우도 있다. 자궁저부 틈새(fundal cleft)는 1 cm 이상 파여있는 것으로 중격 자궁과 감별할 수 있다[11]. 두뿔 자궁의 산과적 예후는 유산율 28-36%, 조산율 21-23%, 생존아 출산율 55.2-60% 등으로 정상 여성에 비해 유의하게 나쁜 것으로 보고되고 있다[6,7,49,50]. 과거에는 두 개로 나뉜 자궁강을 합쳐주는 Strassman 자궁성형술(metropasty)을 일괄적으로 시행해 주었으나, 그 효과에 대해서 논란의 여지가 있다. 한쪽 자궁각에서 다른 쪽까지 종결개를 넣고, 자궁 앞 벽끼리, 또 뒤 벽끼리 봉합해 하나의 자궁강이 되도록 해주는 수술법으로, 다른 원인이 없는 습관성 유산이 있는 경우 고려할 수 있겠다[51-53].

## 5. 분류 V - 중격 자궁

중격 자궁(septate uterus)은 양측 뿔관 사이의 최종 섬유성 중격이 흡수되지 않고 남아있는 경우 나타난다. 이 경우 자궁은 완전히 혹은 불완전히 두 개의 자궁강으로 나뉘게 된다. 산과적 예후와 치료법이 두뿔 자궁과 다르기 때문에 감별진단이 중요한데, 자궁의 외부 형태로 감별할 수 있다. 중격 자궁에서 자궁저부 틈새는 1 cm 미만으로 정상이고 자궁각간의 거리는 보통 4 cm 미만이다. 중격은 근육층 또는 섬유층으로 이루어져 있으며 두 층이 다 존재하기도 한다. 섬유층의 경우 자궁경하 중격제거술을 시행해 주면 되나 근육층인 경우 개복술이 필요하다[11].

중격 자궁은 산과적 예후가 가장 좋지 않은 기형으로 임신 중반기의 유산, 조산, 자궁 내 태아발달 지연, 둔위, 불임 등과 관련성이 높다[54]. 태아 생존율 6-28%, 유산율은 60-79%까지 보고되었으나[1-3,21], 두



**Table 2.** Comparison of reproductive outcome before and after hysteroscopic metroplasty for the septate uterus in selected series (From Fedele, et al. Clin Obstet Gynecol 2006;49:767-88, with permission from Lippincott Williams & Wilkins, Inc) [56]

Author	No. of Patients	Before metroplasty			After metroplasty		
		Miscarriages (%)	Preterm deliveries (%)	Term deliveries (%)	Miscarriages (%)	Preterm deliveries (%)	Term deliveries (%)
March and Israel [58]	57	212 (88%)	21 (9%)	7 (3%)	8 (14%)	4 (7%)	44 (79%)
Perino, et al. [59]	27	24 (89%)	3 (11%)	0	1 (7%)	0	14 (93%)
Daly, et al. [60]	55	130 (87%)	13 (9%)	7 (5%)	15 (20%)	5 (7%)	55 (73%)
Fedele, et al. [61]	71	>139	NR	NR	10 (16%)	10 (16%)	45 (69.2%)
Cararach, et al. [62]	62	160 (91%)	11 (6%)	5 (3%)	12 (29%)	0	29 (48%)
Pabuccu, et al. [63]	49	96 (89%)	11 (10%)	1 (1%)	2 (4.5%)	2 (4.5%)	40 (91%)
Valle [64]	115	258 (86.3%)	28 (9.4%)	13 (4.3%)	12 (12%)	7 (7%)	84 (81%)
Grimbizis, et al. [65]	57	69 (90.1%)	2 (2.6%)	5 (6.6%)	11 (25.6%)	2 (4.6%)	30 (69.8%)

NR, not rated.

별 자궁과 예후가 거의 비슷한 것으로 보고되기도 하였다[7].

중격 자궁은 수술적 치료로 가장 획기적인 효과를 볼 수 있는 기형이다. 자궁경하 중격 제거술을 시행해주면 유산율은 44.3%에서 16.4%, 조산율은 22.4%에서 6.8%로 낮아지고, 만삭 분만율은 3.3%에서 76.2%로, 생존아 출산율은 6.1%에서 83.2%로 높아진다는 보고가 있다[7]. 또한 체외수정술 시행 전에 중격 제거술을 시행해주면 결과가 유의하게 좋아졌다는 연구도 있다[55]. 중격 자궁에서 습관적 유산 또는 조산력이 있을 경우 중격 제거술을 시행해 주면 예후를 향상시키는 데 큰 도움이 될 것으로 생각된다. 우연히 발견된 중격 자궁이나 불임 환자에서의 수술적 치료의 효과는 비록 논란의 여지가 있지만 이득이 있을 것으로 기대된다(Table 2) [56].

## 6. 분류 VI - 공상 자궁

공상 자궁(arcuate uterus)은 자궁 저부의 내막이 살짝 들어가 있는 형태로 자궁질 중격(uterovaginal septum)이 거의 완전히 흡수되었을 때 나타난다. 중격 자궁과 감별진단의 기준이 확실히 정립되어 있지 않으며 이 기형이 정상 변종인지 기형인지도 논란의 여지가 있다. 산과적 예후는 비교적 정상이고 다른 기형에 비해 좋다고 알려져 있으나[57] 정상에 비해서는 떨어진다는 보고도 있다[7].

## 7. 분류 VII - diethylstilbestrol (DES) 노출

DES는 1945년부터 1970년 사이에 유산방지제로 쓰였던 비스테로이드성 에스트로겐으로 이 약을 쓰고 태어난 여아의 15%에서 자궁기형과 질 투명세포암이 증가하는 것이 발견되었다. 자궁은 발육 부전 및 T자 모양의 형태로 나타나게 되고 자궁 외 임신, 유산, 조산의 증가가 나타난다.

## 결론

뮐러관 기형은 무증상일 경우가 많아 발견되지 않고 지내는 경우가

많다. 그러나 산과적 예후와 임신에 미치는 영향, 그리고 동반 기형을 고려할 때 빠른 진단으로 필요 시 적절한 치료를 해주는 것이 바람직하다. 청소년기 여아나 가임기 여성에서 골반통, 생리통, 비정상 질 출혈, 반복유산, 임신 제2 삼분기 유산, 조산 등이 발생하면 뮐러관 기형에 대해 의심을 해야 하며 필요 시 초음파, 자궁난관조영술, 자기공명영상 등을 통해 정확한 진단을 내려야 한다. 뮐러관 기형이 의심될 때에는 요로 기계 동반기형을 반드시 확인하는 것 또한 중요하다. 뮐러관 기형 여성이라도 정상 생식능력을 가지는 경우가 많으나 만약 산과적 문제가 있는 경우에는 수술적 치료가 도움이 될 수 있다. 특히 중격자궁에서 자궁경하 중격제거술을 시행해 주면 산과적 예후가 향상됨이 증명되어 있으므로, 향후 치료방침을 정할 때 반드시 고려하는 것이 추천된다.

## References

- Golan A, Langer R, Bukovsky I, Caspi E. Congenital anomalies of the müllerian system. Fertil Steril 1989;51:747-55.
- Green LK, Harris RE. Uterine anomalies. Frequency of diagnosis and associated obstetric complications. Obstet Gynecol 1976;47:427-9.
- Heinonen PK, Saarikoski S, Pystynen P. Reproductive performance of women with uterine anomalies. An evaluation of 182 cases. Acta Obstet Gynecol Scand 1982;61:157-62.
- Heinonen PK, Pystynen PP. Primary infertility and uterine anomalies. Fertil Steril 1983;40:311-6.
- Raga F, Bauset C, Remohi J, Bonilla-Musoles F, Simon C, Pellicer A. Reproductive impact of congenital Müllerian anomalies. Hum Reprod 1997;12:2277-81.
- Acien P. Reproductive performance of women with uterine malformations. Hum Reprod 1993;8:122-6.

7. Grimbizis GF, Camus M, Tarlatzis BC, Bontis JN, Devroey P. Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Hum Reprod Update* 2001;7:161-74.
8. Simon C, Martinez L, Pardo F, Tortajada M, Pellicer A. Müllerian defects in women with normal reproductive outcome. *Fertil Steril* 1991;56:1192-3.
9. Rackow BW, Arici A. Reproductive performance of women with müllerian anomalies. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2007;19:229-37.
10. Li S, Qayyum A, Coakley FV, Hricak H. Association of renal agenesis and müllerian duct anomalies. *J Comput Assist Tomogr* 2000;24:829-34.
11. Chandler TM, Machan LS, Cooperberg PL, Harris AC, Chang SD. Müllerian duct anomalies: from diagnosis to intervention. *Br J Radiol* 2009;82:1034-42.
12. Jeon GH, Park YR, Shin YJ, Kim SH, Chae HD, Kim CH, et al. Clinical characteristics of women with Müllerian anomaly: twenty years of experience at Asan Medical Center. *Korean J Obstet Gynecol* 2010;53:626-32.
13. Lin PC, Bhatnagar KP, Nettleton GS, Nakajima ST. Female genital anomalies affecting reproduction. *Fertil Steril* 2002;78:899-915.
14. Pellerito JS, McCarthy SM, Doyle MB, Glickman MG, DeCherney AH. Diagnosis of uterine anomalies: relative accuracy of MR imaging, endovaginal sonography, and hysterosalpingography. *Radiology* 1992;183:795-800.
15. Raga F, Bonilla-Musoles F, Blanes J, Osborne NG. Congenital Müllerian anomalies: diagnostic accuracy of three-dimensional ultrasound. *Fertil Steril* 1996;65:523-8.
16. Markham SM, Parmley TH, Murphy AA, Huggins GR, Rock JA. Cervical agenesis combined with vaginal agenesis diagnosed by magnetic resonance imaging. *Fertil Steril* 1987;48:143-5.
17. Doyle MB. Magnetic resonance imaging in müllerian fusion defects. *J Reprod Med* 1992;37:33-8.
18. The American Fertility Society classifications of adnexal adhesions, distal tubal occlusion, tubal occlusion secondary to tubal ligation, tubal pregnancies, müllerian anomalies and intrauterine adhesions. *Fertil Steril* 1988;49:944-55.
19. Acien P, Acien M, Sanchez-Ferrer M. Complex malformations of the female genital tract. New types and revision of classification. *Hum Reprod* 2004;19:2377-84.
20. Grimbizis GF, Campo R. Congenital malformations of the female genital tract: the need for a new classification system. *Fertil Steril* 2010;94:401-7.
21. Homer HA, Li TC, Cooke ID. The septate uterus: a review of management and reproductive outcome. *Fertil Steril* 2000;73:1-14.
22. Fedele L, Bianchi S. Hysteroscopic metroplasty for septate uterus. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1995;22:473-89.
23. Wood EG, Batzer FR, Corson SL. Ovarian response to gonadotrophins, optimal method for oocyte retrieval and pregnancy outcome in patients with vaginal agenesis. *Hum Reprod* 1999;14:1178-81.
24. Rock JA, Azziz R. Genital anomalies in childhood. *Clin Obstet Gynecol* 1987;30:682-96.
25. Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS, et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod* 2006;21:792-7.
26. Pittock ST, Babovic-Vuksanovic D, Lteif A. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser anomaly and its associated malformations. *Am J Med Genet A* 2005;135:314-6.
27. Laufer MR. Congenital absence of the vagina: in search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created? *Curr Opin Obstet Gynecol* 2002;14:441-4.
28. Edmonds DK. Vaginal and uterine anomalies in the paediatric and adolescent patient. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2001;13:463-7.
29. Roberts CP, Haber MJ, Rock JA. Vaginal creation for müllerian agenesis. *Am J Obstet Gynecol* 2001;185:1349-52.
30. Klingele CJ, Gebhart JB, Croak AJ, DiMarco CS, Lesnick TG, Lee RA. McIndoe procedure for vaginal agenesis: long-term outcome and effect on quality of life. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:1569-72.
31. Karateke A, Gurbuz A, Haliloglu B, Kabaca C, Koksall N. Intestinal vaginoplasty: is it optimal treatment of vaginal agenesis? A pilot study. Surgical method of sigmoid colon vaginoplasty in vaginal agenesis. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct* 2006;17:40-5.
32. O'Connor JL, DeMarco RT, Pope JC 4th, Adams MC, Brock JW 3rd. Bowel vaginoplasty in children: a retrospective review. *J Pediatr Surg* 2004;39:1205-8.
33. Communal PH, Chevret-Measson M, Golfier F, Raudrant D. Sexuality after sigmoid colpopoiesis in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *Fertil Steril* 2003;80:600-6.
34. Hensle TW, Shabsigh A, Shabsigh R, Reiley EA, Meyer-Bahlburg HF. Sexual function following bowel vaginoplasty. *J Urol* 2006;175:2283-6.
35. Ismail IS, Cutner AS, Creighton SM. Laparoscopic vaginoplasty: alternative techniques in vaginal reconstruction. *BJOG* 2006;113:340-3.

36. Veronikis DK, McClure GB, Nichols DH. The Vecchietti operation for constructing a neovagina: indications, instrumentation, and techniques. *Obstet Gynecol* 1997;90:301-4.
37. Giannesi A, Marchiole P, Benchaib M, Chevret-Measson M, Mathevet P, Dargent D. Sexuality after laparoscopic Davydov in patients affected by congenital complete vaginal agenesis associated with uterine agenesis or hypoplasia. *Hum Reprod* 2005;20:2954-7.
38. Langebrenne A, Istre O, Busund B, Sponland G, Gjonnaess H. Laparoscopic assisted colpoiesis according to Davydov. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1998;77:1027-8.
39. Noguchi S, Nakatsuka M, Sugiyama Y, Chekir C, Kamada Y, Hiramatsu Y. Use of artificial dermis and recombinant basic fibroblast growth factor for creating a neovagina in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Hum Reprod* 2004;19:1629-32.
40. Nahum GG. Uterine anomalies. How common are they, and what is their distribution among subtypes? *J Reprod Med* 1998;43:877-87.
41. Jayasinghe Y, Rane A, Stalewski H, Grover S. The presentation and early diagnosis of the rudimentary uterine horn. *Obstet Gynecol* 2005;105:1456-67.
42. Fedele L, Bianchi S, Agnoli B, Tozzi L, Vignali M. Urinary tract anomalies associated with unicornuate uterus. *J Urol* 1996;155:847-8.
43. Devi Wold AS, Pham N, Arici A. Anatomic factors in recurrent pregnancy loss. *Semin Reprod Med* 2006;24:25-32.
44. Heinonen PK. Complete septate uterus with longitudinal vaginal septum. *Fertil Steril* 2006;85:700-5.
45. Breech LL, Laufer MR. Müllerian anomalies. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2009;36:47-68.
46. Miller RJ, Breech LL. Surgical correction of vaginal anomalies. *Clin Obstet Gynecol* 2008;51:223-36.
47. Roth M, Mingin G, Dharamsi N, Psooy K, Koyle M. Endoscopic ablation of longitudinal vaginal septa in prepubertal girls: a minimally invasive alternative to open resection. *J Pediatr Urol* 2010;6:464-8.
48. Cooper AR, Merritt DF. Novel use of a tracheobronchial stent in a patient with uterine didelphys and obstructed hemivagina. *Fertil Steril* 2010;93:900-3.
49. Patton PE. Anatomic uterine defects. *Clin Obstet Gynecol* 1994;37:705-21.
50. Propst AM, Hill JA 3rd. Anatomic factors associated with recurrent pregnancy loss. *Semin Reprod Med* 2000;18:341-50.
51. Rock JA, Jones HW Jr. The clinical management of the double uterus. *Fertil Steril* 1977;28:798-806.
52. Mercer CA, Long WN, Thompson JD. Uterine unification: indications and technique. *Clin Obstet Gynecol* 1981;24:1199-216.
53. Capraro VJ, Chuang JT, Randall CL. Improved fetal salvage after metroplasty. *Obstet Gynecol* 1968;31:97-103.
54. Musich JR, Behrman SJ. Obstetric outcome before and after metroplasty in women with uterine anomalies. *Obstet Gynecol* 1978;52:63-6.
55. Lavergne N, Aristizabal J, Zarka V, Erny R, Hedon B. Uterine anomalies and in vitro fertilization: what are the results? *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1996;68:29-34.
56. Fedele L, Bianchi S, Frontino G. Septums and synechiae: approaches to surgical correction. *Clin Obstet Gynecol* 2006;49:767-88.
57. Tulandi T, Arronet GH, McInnes RA. Arcuate and bicornuate uterine anomalies and infertility. *Fertil Steril* 1980;34:362-4.
58. March CM, Israel R. Hysteroscopic management of recurrent abortion caused by septate uterus. *Am J Obstet Gynecol* 1987;156:834-42.
59. Perino A, Mencaglia L, Hamou J, Cittadini E. Hysteroscopy for metroplasty of uterine septa: report of 24 cases. *Fertil Steril* 1987;48:321-3.
60. Daly DC, Maier D, Soto-Albors C. Hysteroscopic metroplasty: six years' experience. *Obstet Gynecol* 1989;73:201-5.
61. Fedele L, Arcaini L, Parazzini F, Vercellini P, Di Nola G. Reproductive prognosis after hysteroscopic metroplasty in 102 women: life-table analysis. *Fertil Steril* 1993;59:768-72.
62. Cararach M, Penella J, Ubeda A, Labastida R. Hysteroscopic incision of the septate uterus: scissors versus resectoscope. *Hum Reprod* 1994;9:87-9.
63. Pabuccu R, Atay V, Orhon E, Urman B, Ergun A. Hysteroscopic treatment of intrauterine adhesions is safe and effective in the restoration of normal menstruation and fertility. *Fertil Steril* 1997;68:1141-3.
64. Valle RF. Hysteroscopic treatment of partial and complete uterine septum. *Int J Fertil Menopausal Stud* 1996;41:310-5.
65. Grimbizis G, Camus M, Clasen K, Tournaye H, De Munck L, Devroey P. Hysteroscopic septum resection in patients with recurrent abortions or infertility. *Hum Reprod* 1998;13:1188-93.

## 뮐러관 기형의 진단과 치료

<sup>1</sup>서울대학교 의과대학 산부인과학교실, <sup>2</sup>서울대학교 인구의학연구소

이혜준<sup>1</sup>, 구승엽<sup>1,2</sup>

뮐러관 기형은 산과적 합병증 및 요로기계통 동반 기형을 일으킬 수 있으나, 많은 수의 환자들이 진단되지 않은 채 지내는 경우가 많다. 진단이 정확히 이루어지고 이에 맞는 수술적 치료를 할 경우, 특히 중격기형에서 산과적 예후를 향상시킬 수 있어 뮐러관 기형에서 정확한 진단과 치료는 필수적이다. 최근에는 초음파와 자궁난관조영술 이외에도 자기공명영상과 3D 초음파가 진단에 획기적인 역할을 하고 있다. 본 종설은 이러한 뮐러관 기형의 발생, 진단, 분류와 치료에 대해 포괄적으로 논하고자 한다.

**중심단어:** 뮐러관 기형, 진단, 치료