

선천성 양측성 요부탈장을 동반한 요부늑골척추 증후군

연세대학교 원주의과대학기독병원 소아청소년과
최재원·조현준·나영현·김미현·임백근

Lumbocostovertebral Syndrome with Congenital Bilateral Lumbar Hernia

Jae Won Choi, M.D., Hyun Jun Cho, M.D., Young Hyun Na, M.D.,
Mi Hyun Kim, M.D., and Baek Keun Lim, M.D.

Department of Pediatrics, Yonsei University, Wonju College of Medicine, Wonju, Korea

Lumbocostovertebral syndrome is a rare type of congenital lumbar hernia. Its features include lumbar hernia associated with genitourinary, vertebral, and rib anomalies. About 30 cases have been reported in the English literature, but in Korea, there has not been a case reported. We experienced a neonate with multiple costovertebral anomalies and bilateral lumbar hernia with liver and small intestine herniation diagnosed by physical examination and computed tomography. We report a case of a congenital lumbocostovertebral syndrome in neonate with literature review.

Key Words : Congenital lumbar hernia, Lumbocostovertebral syndrome

요부늑골척추 증후군은 선천 요부탈장과 동반하여 흉곽, 비뇨생식계, 척추의 기형을 동반하는 증후군으로 전 세계적으로 30례 가량 보고된 매우 드문 질환이다.

요부탈장은 후복벽 요측부, 복횡근막의 결손을 통해 발생하는 탈장으로 발생시기에 따라 선천적, 후천적으로 나눌 수 있으며, 발생 위치에 따라 크게 상부에 발생하는 Grynfeltt-lesshaft 탈장과 하부에 발생하는 Petit 탈장, 광범위 탈장으로 나뉘게 된다. 저자들은 신생아에서 선천성 양측성 요부탈장과 반척추증, 늑골의 기형을 동반한 요부늑골척추 증후군 1례를 경험하여 문헌고찰과 함께 보고한다.

다 등 이상 소견은 보이지 않았다. 특히 가족력은 없었고, 분만 당시 APGAR점수는 1분에 9점, 5분에 10점 이었으며, 두위 33 cm, 흉위 31 cm, 신장 46 cm으로 정상 범위였다. 출생 당시 진찰상 우측 요부 늑골 하연에 5×5 cm 크기의 고정되어 있는 부드럽고 잘 움직이는 종괴가 관찰되었다. 또한 평상시에는 보이지 않으나 환아가 울 때에만 좌측 늑골 하연으로 돌출되는 3×2 cm 크기의 종괴가 관찰되었다(Fig. 1). 환아는 출생 후 호흡곤란은 없었으며 심잡음은

증 례

환아는 G6P4L4D0A2의 39세 산모에서 임신 36⁺3주에 본원에서 제왕절개로 분만한 여아로, 산전 검사상 양수 과



Fig. 1. Burging mass at the both flank area.

접수 : 2013년 8월 28일, 수정 : 2013년 9월 26일
승인 : 2013년 9월 30일
주관책임자 : 최재원, 220-701, 강원도 원주시 일산로 20
연세대학교 원주의과대학기독병원 소아청소년과
Tel : 033)741-1288, Fax : 033)732-6229
E-mail : hinear@naver.com

Copyright© By The Korean Society of Perinatology

청진되지 않았다. 단일 제대동맥이 관찰되었고 그 외 항문 기형이나 꼬리 오목 등 특이 이상은 발견되지 않았다.

출생 직후 시행한 흉부 x-선 상 우측늑골 아래쪽으로



Fig. 2. Chest X-ray show lumbar hernia and T9-T12 hemivertebrae, laterization and caudalization of both lower rib.

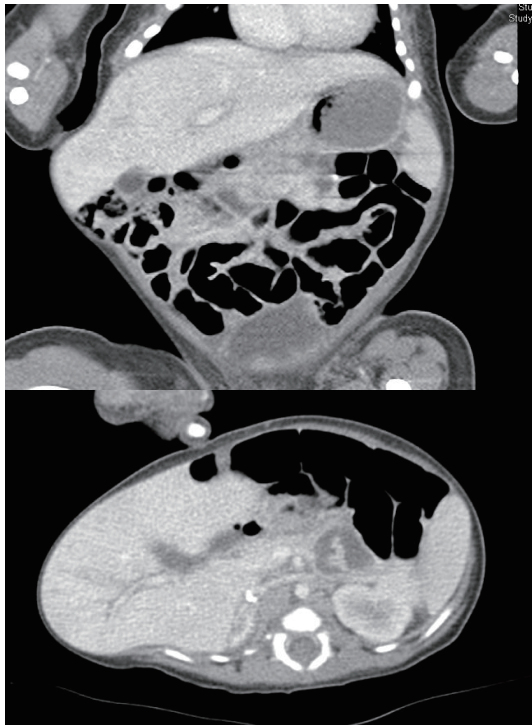


Fig. 3. Abdomen CT showing bilateral oblique muscle defect with herniation of liver and bowel.

간 및 소장의 탈장(Fig. 2)이 관찰되었으며, 좌측에는 탈장 등 이상 소견은 보이지 않았다. 또한 9-12번 흉추에서 융합되지 않은 척추(Fig. 2)가 관찰되었다. 복부 컴퓨터 단층 촬영에서 양측 복벽빗근의 결손이 관찰되었으며 우측 빗근 결손 부위에 발생한 간과 소장의 탈장(Fig. 3)이 관찰되었으나 좌측으로는 뚜렷한 탈장은 관찰되지 않았으며 요막관이(Fig. 4) 관찰되었다. 그 외 신장기형 등은 보이지 않았다. 흉부 컴퓨터 단층 촬영에서 우측 3, 4번 갈비뼈의 융합 및 양측 하부 늑골의 외측, 미측 편향이 관찰되었으며 9-12번 흉추에서 반척추뼈(Fig. 5)가 관찰되었다. 신생아 대사이상 검사 상 특이 이상 보이지 않았으며, 유전자 검사에서 46,XX의 정상 핵형이 보고되었다.

환아는 출생 이후 복부 종괴의 크기는 변화가 없었으며 감돈 등의 특이 합병증 보이지 않아 1년 정도 경과 관찰 후 수술 시행 예정으로 퇴원하였다.



Fig. 4. Abdomen CT showing urachus.

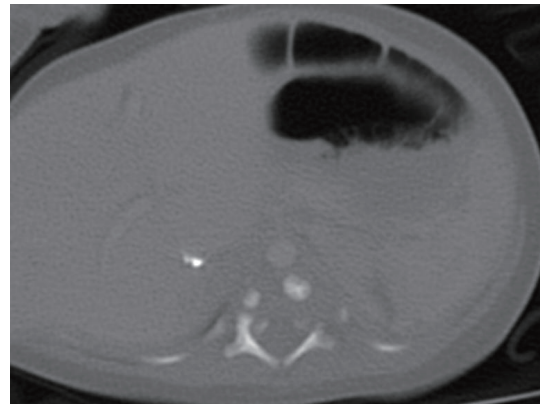


Fig. 5. Chest CT showing hemivertebrae on T9-T12.

고 찰

요부능골척추 증후군은 1972년 Touloukian이 선천 요부탈장과 흉곽, 비뇨생식계, 척추의 기형을 동반한 경우를 요부능골척추 증후군으로 처음 기술한 이래¹ 현재까지 약 30례가 보고되고 있고 국내에는 아직 보고된 바가 없다. 요부능골척추 증후군은 선천 요부탈장과 동반되는 기형 중 가장 흔하게 보고되는 질환이다.²

요부 탈장은 1731년 de Garangoet의 부검을 통해 처음 보고되었으며,³ 1783년 Petit가 하요부탈장을 보고한 후 1866년 Grynfeldt와 Lesshaft가 상요부탈장을 보고하여 해부학적 기술이 더욱 명확해졌다.

요부탈장은 발생 시기에 따라 선천성, 후천성으로 구분할 수 있으며, 이 중 선천 요부탈장은 단독으로 발생하는 경우도 있지만 심방 중격 결손, 곤봉발, 혹은 신장 무형성, 미하강 고환 등의 비뇨생식계 기형, 직장항문 기형, 복벽탈출증, 횡격막 탈장, 신경관 결손, 1형 신경 섬유종증 등과 동반되기도 한다.⁴⁻⁷

요부탈장은 남성에서 더 흔하게 발견되며,² 후천 요부탈장의 경우는 외상과 관련된 경우가 많으며 주로 좌측에 발생하게 되며 양측성인 경우는 매우 드물다. 선천 요부탈장은 후천 요부탈장보다는 양측성의 빈도가 높으나 대부분의 경우에서 단측성으로 발생한다.⁸ 본 증례에서는 이학적 검사상 양측성 요부탈장이 관찰되었으며, 영상의학 검사상 우측 복벽 밑근의 결손과 동반하여 간과 소장의 상요부탈장이 관찰되었다. 좌측의 탈장은 관찰되지 않았으며 이는 울거나 힘을 줄 때에만 탈장이 관찰되어 검사 시행 시 나타나게 않았다.

요부탈장에서 탈장낭의 내용물은 장 및 그물막, 복막앞 지방, 장간막, 맹장 및 막창자, 그 외 위나 난소, 비장등의 탈장들이 있을 수 있으나,⁴ 본 증례와 같이 간의 탈장이 동반되는 경우는 매우 드물다.

요부능골척추 증후군에서 늑골기형의 경우 늑골의 저형성에서부터 무형성, 혹은 양측성 늑골 결손까지 다양한 양상이 보고되었으며, 척추 기형의 경우 반척추증이 가장 흔하게 보고되었다.⁴ 본 증례에서는 우측 3, 4번 갈비뼈의 유

합 및 양측 하부 갈비뼈들의 외측, 미측 편향이 및 T9-12의 반척추증이 보고되었으며 이는 이전에 보고된 요부능골척추 증후군에서 특징적으로 보고된 소견과 일치하였다.

선천 요부탈장의 원인은 아직 명확하지 않으나 재태연령 3-5주 사이에 일시적인 저산소로 인한 체세포 변이에 의해 요부 근육분절의 발생장애로 인한 복벽의 형성저하로 인하여 발생될 것이라고 추측된다.^{1,9} 이 시기에 발생하는 중배엽 기원의 체세포 분절은 늑골과 척추체, 몸통의 골격근 형성을 담당하게 되며,⁵ 이와 연관되어 요부능골척추 증후군이 발생할 수 있을 것으로 생각된다.

요부탈장의 진단은 증상과 이학적 검사로 발견할 수 있지만, 지방종, 섬유종, 육종 등의 연부조직 종양이나 혈종, 농양, 신종양 등과의 감별이 필요하므로 복부 초음파나 전산화 단층촬영 등이 필요하다.^{10,11}

요부 탈장의 치료는 감돈 등을 예방하기 위해 생후 1년 내에 수술적 치료를 하는 것이 권장된다. 수술은 크기가 작은 경우에는 단순 봉합을 시행할 수 있으나 크기가 큰 경우에는 인공 그물막이나 경질막을 사용하면 재발 가능성이 낮다.¹² 본 증례처럼 간의 탈장이 동반된 경우 1례에서는 간의 초점성 결절성 과증식이 동반되었으며 간의 부분 절제와 탈장의 단순봉합을 시행하였다.¹³

본 증례에서는 이학적 검사상 양측성 요부탈장이 관찰되었으며, 영상의학 검사상 우측 복벽밑근의 결손과 동반하여 간과 소장의 상요부탈장이 관찰되었다. 좌측의 탈장은 신생아가 올 때만 탈장이 관찰되어 단순 흉부 방사선 사진이나 컴퓨터 단층 사진에서 탈장을 촬영하지 못하였다.

요부능골척추 증후군은 아직 국내에 보고된 바가 없고 전 세계적으로 30예 정도만이 보고된 매우 드문 질환이다. 이 중 양측성인 경우는 전체의 10-20%에 불과하며, 간의 탈장이 동반된 경우는 더욱 드물다. 환아는 아직 수술적 치료 없이 경과 관찰중인 상태로 추후 수술적 탈장 교정 및 이후 추적관찰을 통해 추가적인 증상 발현 여부의 관찰이 필요할 것이다.

References

- 1) Touloukian RJ. The lumbocostovertebral syndrome: a single somatic defect. *Surgery* 1972;71:178.
- 2) Carbonell AM, Kercher KW, Sigmon L, Matthews BD, Sing RF, Kneisl JS, et al. A novel technique of lumbar hernia repair using bone anchor fixation. *Hernia* 2005;9:22-6.
- 3) deGarangeot RJ. Colon, trainte operation *Chir* 1731;1:369-70.
- 4) Krishnamurthy S, Kapoor S. An incomplete form of lumbo-costovertebral syndrome in association with atrial septal defect, arthrogryposis and clubfeet. *Indian J Pediatr* 2009;76:411-3.
- 5) Kumar GS, Kulkarni V, Haran RP. Lumbo-costo-vertebral syndrome with posterior spinal dysraphism. *Neurol India* 2005;53:351-3.
- 6) Harris K, Dorn C, Bloom B. Lumbocostovertebral syndrome with associated VACTERL anomalad: a neonatal case report. *J Perinatol* 2009;29:826-7.
- 7) Lafer DJ. Neuroblastoma and lumbar hernia: a causal relationship? *J Pediatr Surg* 1994;29:926-9.
- 8) Wakhlu A, Wakhlu AK. Congenital lumbar hernia. *Pediatr Surg Int* 2000;16:146-8.
- 9) Lee CM Jr, Mattheis H. Congenital lumbar hernia. *Arch Dis Child* 1957;32:42-7.
- 10) Skrekas G, Stafyla VK, Papalois VE. A Grynfeldt hernia: report of a case. *Hernia* 2005;9:188-91.
- 11) Armstrong O, Hamel A, Grignon B, NDoye JM, Hamel O, Robert R, et al. Lumbar hernia: anatomical basis and clinical aspects. *Surg Radiol Anat* 2008;30:533-7.
- 12) Cavallaro G, Sadighi A, Miceli M, Burza A, Carbone G, Cavallaro A. Primary lumbar hernia repair: the open approach. *Eur Surg Res* 2007;39:88-92.
- 13) al-Salem AH, Abu-Srair H, Qaissaruddin S. Focal nodular hyperplasia of the liver with the lumbo-costo-vertebral syndrome. *J Pediatr Surg* 1996;31:1282-4.

= 국 문 초 록 =

요부늑골척추 증후군은 선천 요부탈장과 동반하여 흉곽, 비뇨생식계, 척추의 기형을 동반하는 증후군으로 전세계적으로 30례 가량 보고되었으며, 국내에는 아직 보고된 바가 없다. 본 사례에서는 특이 과거력 및 가족력 없는 산모에서 출생한 신생아에서 출생 직후 양쪽 복부에 종괴가 관찰되어 이학적 검사 및 컴퓨터 단층 촬영을 통해 요부탈장과 척추 및 늑골 기형을 확인하였다. 이에 저자들은 신생아에서 선천성 양측성 요부탈장을 동반한 요부늑골척추 증후군 1례를 보고하는 바이다.

중심 단어 : 요부늑골척추 증후군, 선천 요부탈장