

후장중복증을 동반한 변형 총배설강외반증

경희대학교 의과대학 소아외과

이태석 · 오수명

= Abstract =

A Cloacal Exstrophy Variant Associated with Hindgut Duplication

Tae Seok Lee, M.D., Soo Myung Oh, M.D.

*Devision of Pediatric Surgery, College of Medicine, Kyung Hee University,
Seoul, Korea*

Diphallus is a rare congenital anomaly and is frequently associated with duplication of the urinary tract and rectosigmoid, and commonly associated with vertebral anomalies. Remzi reported less than 100 cases of duplication of all or a portion of the penis, but about 10 cases of complete diphallus with exstrophy of cloaca was reported, and a case of complete diphallus associated with hingut duplication was reported, and complete diphallus with displacement of bladder associated hindgut duplication and imperforate anus was not reported in Korea. We experienced a case of the complete diphallus associated with displacement of bladder, hindgut duplication, and imperforate anus as a variant of cloacal exstrophy. A review of published cases suggests that this may be the first example of a complete diphallus with displacement of bladder coexisting with the hindgut duplication and imperforate anus.

Index Words: Complete diphallus, Displacement of bladder, Hindgut duplication, Imperforate anus, Cloacal exstrophy

서 론

이음경체증은 극히 드문 선천성 기형으로 최근까지 세계적으로 100여에 정도가 보고되었으며¹, 아직까지 국내에서는 보고된 예가 없다. 더우기 총배설강 외반증이 동반된 완전 이음경체증은 10여에 정도만 보고되었으며², 후장 중복증(hindgut duplication)이 동반된 완전 이음경체증은 한례만이 보고되었고³, 저자들의 예처럼 방광전위, 후장 중복증

및 쇠항까지 동반된 총배설강외반증의 변형 예는 아직까지 보고된 바 없다.

이 기형의 원인은 아직까지 확실히 밝혀진 바는 없으며, 치료는 기형의 정도나 동반기형에 따라 달라진다. 선천성 이음경체증은 크게 2가지로 분류하는데 음경 자체는 잘 발달되나 부속구조의 결손 또는 불완전 융합에 의해 발생하는 일차성 이음경체증과 음경 자체가 이분되어 위치하는 이차성 이음경체증이 있다. 동반되는 기형으로는 방광 외반증, 쇠항, 골반골 기형, 비뇨생식기계 기형 등이 보고되

고 있다⁴⁻⁷. 후장 중복증도 극히 드문 선천성 질환으로 직장 뒷쪽의 낭성종물의 형태로 발견되며, 대개 비뇨생식기계나 척추 기형을 동반하며 방광 외반증이 드물게 합병되는 것으로 보고되고 있는데 저자들의 예처럼 완전 이음경체증과 방광전위 및 후장 중복증이 함께 동반된 경우는 지극히 드문 경우이다.

본 경희의대 소아외과에서는 방광전위, 후장 중복증 및 쇄항이 동반된 완전 이음경체증 1예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증 례

출생력 및 가족력 : 환아는 건강한 부모의 두번째 남아로 개인의원에서 둔위상태로 인해 임신 39주째 제왕절개술을 통해 출생하였으며 출생시 체중은 3.1 Kg이었다. 출생당시 첫 울음은 양호하였으며 호흡 및 맥박은 정상범위였으나 선천성 기형의 교정을 위해 본원으로 전원되었다. 환아의 형은 만기 정상 분만으로 출생하여 건강하게 자라고 있으며, 환아의 분만전 부모의 특별한 질환이나 유전질환의 과거력은 없었으며, 임신중 산모의 감염이나 약물복용의 과거력도 없었다.

이학적 소견 : 출생당시 복부팽만은 심하지 않으나 체대 하부에 약 8×5 cm 정도의 복벽 결손부위가 있었고 방광이 전위되어 있으며, 그 하부에 장관으로 추정되는 종괴가 회음부까지 돌출되어 있었고 정상적인 항문은 발견할 수 없었다. 양측 서혜부에 외견상 정상적인 모양의 음경체가 우측은 3cm, 좌측은 3.5cm 정도의 크기로 관찰되었으며 음낭은 좌우로 완전히 분리되어 있고 각각의 음낭안에 한개씩의 고환이 축지되었다(Fig. 1).

검사 소견 : 수술전 실시한 말초혈액검사와 생화학적 검사는 특별한 이상은 없었으며 매독반응이나 염색체검사도 모두 정상이었다.

흉부 X-선 소견은 정상이었으며, 복부단순촬영상 전 장관이 공기로 가득차 있고 팽만되어 있었으며 치결결합부가 분리되어 있었다. 복부 초음파검사상 양측 콩팥은 정상이었으며 방광은 하부 복강 중앙에 하나로 관찰되었고 간비장종대는 없었다. 정맥신우조영상 양측 콩팥이 정상적으로 조영되었고 양측 세뇨관도 정상이었으며 방광까지 잘 조영되었으나,

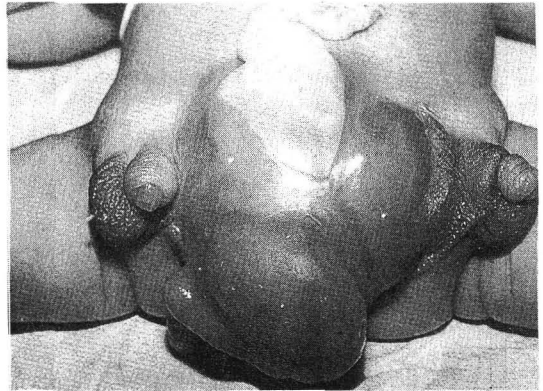


Fig. 1. Exrternal appearance of the patient shows double penis and completely divided scrotum. Urinary bladder is displaced and duplicated hindgut is prolapsed.

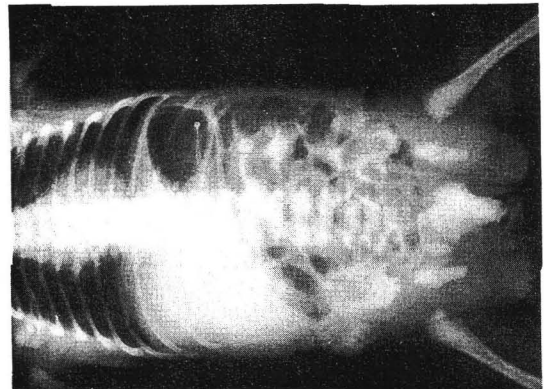


Fig. 2. In intravenous pyelography, both kidneys and ureters are visualized normally and single bladder is opacified in lower abdomen. But the contours of bladder is not normal.

방광의 모양은 약간 원추형으로 조영되었다(Fig. 2). 좌측 음경체의 요도를 통해 조영제를 역행 주입시 좌측 요도는 방광의 좌상방 천정쪽으로 개구하고 있었으며 우측 음경체에서는 요도를 발견할 수 없었다.

수술소견 및 경과 : 복벽결손 부위의 연을 따라 개복하여 우선 중복된 장을 절제한 후 횡행결장루 조성술을 시행하고 전위된 방광을 정복하고 복벽결손부를 일차봉합하였으며, 중복된 이음경체는 추후 교정할 계획으로 수술을 마쳤다(Fig. 3,4). 수술 소견상 전 장관은 공기와 태변으로 가득차 팽만되어 있었으며 특히 S형 결장의 팽만이 심하였다. 위, 간, 비장등은 외견상 정상이었으며 소장도 특이한

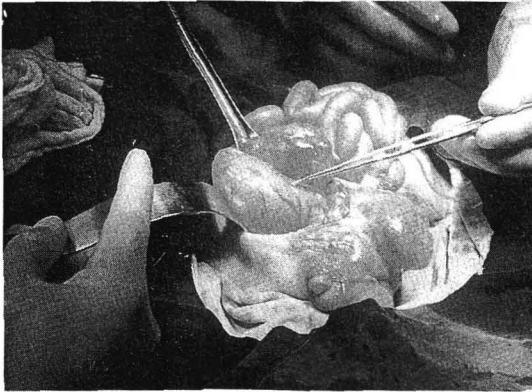


Fig. 3. On operation, entire bowels are distended with gas & meconium, especially sigmoid colon is markedly distended.

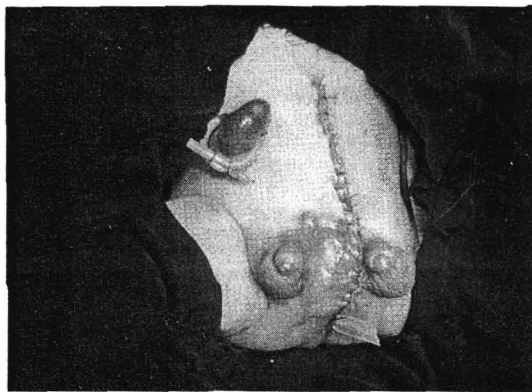


Fig. 4. Postoperative findings ; Transverse loop colostomy is performed and exstrophied bladder is reduced. Abdominal wall defect is closed primarily and double penis is not excised.

이상소견은 없었다.

수술중 실혈량은 40ml정도 되었으며 수술후 실시한 검사상 특별한 이상없이 소변량도 정상적으로 배출되면서 비교적 안정된 상태로 회복되어 수술후 3일째 장운동이 돌아오는 등 양호한 경과를 취하였으나, 수술후 4일째 보호자의 요구로 자의퇴원하였으며 퇴원후 5일째 사망한 것으로 확인되었다.

고 찰

선천성 이음경체증은 1609년 Wecker⁸가 첫 증례를 보고한 이래 1960년 Lewis⁹가 17예를 보고하였고 Remzi¹는 1973년까지 100예 이하로 보고되

었음을 발표한 이후 산발적으로 한두예가 더 보고되었다^{3,5}. 총배설강 외반증이 동반된 이음경체증은 1923년 이래 10여예 정도만이 보고되었으며², 후장 중복증이 동반된 경우는 1예가 보고되었고³, 저자들의 예와 같이 총배설강 외반증과 후장중복증 및 쇠창이 합병된 경우는 아직 보고된 예는 없다. 발생률은 보고자에 따라 19,000,000 : 1 또는 5,500,000 : 1로 보고되고 있으며 남아에서 호발한다고 한다^{5,9-12}.

이 기형의 발생원인은 아직까지 정확히 밝혀지지 않았으며, 환자의 형제에 대한 발생위험도도 현재까지 알려진 바 없으나 낮은 것으로 보고되고 있다. 이러한 기형은 대부분 산전 태아초음파검사로 진단 가능하나, 유전자 지도 및 유전자 염색에서 특이 소견을 발견할 수 없으며 알려진 바도 없다⁶.

선천성 이음경체증은 1928년 Schnider¹³가 3가지의 형태로 분류하였는데, 즉 1) 음경만의 이음경체(diphallia of the glans alone) 2) 중복 이음경체(bifid diphallia) 3) 완전 이음경체 또는 중복음경(complete diphallia or double penis)으로 분류하였다. 이후 Vilanova와 Raventos¹⁴가 네번째 형으로 가중복 이음경체(pseudodiphallia)를 추가하였는데 이는 정상 또는 정상에 가까운 음경에 위축된 음경이 흔적기관으로 존재하는 것이다.

발생학적으로 일차성 이음경체와 이차성 이음경체로 나뉘는데, 일차성은 음경 자체는 잘 발달되나 부속구조의 결손 또는 불완전 융합에 의해 발생하는 것이고, 이차성은 음경 자체가 이분되어 상방 및 하방으로 나뉘어 위치하는 것이다¹⁰. 즉, 태생기 첫 4주동안 양측의 모음경체(penile primordia)로부터 생식결절(genital tubercle)의 형성과 융합과정에 장애가 있어 발생하는 것이 일차성 이음경체증이며, 정상적인 음경 유속기관(penile anlagen)의 융합과 생식결절의 형성은 정상이나 생식결절의 연속적 분열에 의해 발생하는 것이 이차성 이음경체증이다⁶.

음경의 생성과정을 좀더 자세하게 발생학적으로 살펴보면 태생기 4주경에 원시배설강(primitive endodermal cloaca)이 전방 비뇨생식부와 후방 직장부로 수직관 위에 뇨직장중막에 의해 나뉘게 되는데, 중막은 양외측과 상부로부터 나타나 내측 미측으로 자라 직장으로부터 비뇨생식루를 분리시킨

다¹¹. Stephens¹⁵에 따르면 노직장중막은 단지 관미선(pubococcygeal line)을 따라 배아의 측부로부터 중배엽의 측부성장을 하면서 중심선 쪽으로 자라 직장과 방광을 완전하게 이분하게 된다고 하며, 이 단계에서 배설강에 4개의 열공이 나타난다. 즉, 각 측부로부터 2개의 노관부위와 상부 후장부위 하부 후방문장에 중앙선을 따라 나타나고 배설강막은 제대 하방으로부터 배아의 미부 첨단 방향으로 확장된다. 이때 배설강막의 하부에 위치한 생식 결절이 음낭과 요도 및 음경으로 발달하게 되며 이 과정에서 결손 또는 장애가 있을 경우 여러 기형이 나타나게 된다^{6,7}. 따라서 이때 형성된 구조물은 원시 배설강으로부터 파생된 여러가지 유사 구조물을 포함할 수 있는데 음경 배부의 가음경체, 가음경체 양의 측의 음낭 조직, 음경 배부의 열공 등이 그것이다.

대개 일차성 이음경체가 이차성보다 두배가량 더 많은 것으로 보고되고 있으며⁶, 일차성 이음경체증에 동반되는 기형으로는 방광 외반증, 제대탈출, 관골 이분증, 추골 무형성증, 반추골증, 쇠향, 음낭 결손증 또는 음낭 이분증, 척추 이분증 및 뇌수막류 등이 있으며, 이차성 이음경체증에 동반되는 기형으로는 정상 단일기관의 추가 중복에 의한 방광, 대장 및 소장, 콩팥의 기형 등이 있다^{3,10}. 이 외에도 기능적 장애 및 발달과정의 결손으로 인해 요로하열, 요로상열, 항문직장기형, 직장방광루, 정류고환, 방광이나 요도 및 콩팥의 중복 또는 결손, 마제신, 쇠향, 맹음낭 등이 동반될 수도 있다. 또한 이러한 기형아의 경우 신장기능이상이나 요로의 연결이상으로 인해 신부전증이 발생할 수 있으며 비뇨생식기계의 감염이 자주 일어나고, 부적절하고 비정상적인 탄력조직에 의해 생식기계의 이상이나 기능장애 등도 올 수 있다^{5,7}.

선천성 이음경체증의 치료는 각각의 임상증상에 따라 결정되며 예후도 동반 기형의 종류와 그 정도에 따라 달라진다. 따라서 수술전 정확한 검사로 동반기형의 유무와 정도를 정확히 아는 것이 중요하다. 비뇨기계의 외과적 재건술은 출생후 즉각적인 교정을 하는 것이 좋으며, 이후 대부분의 흔적 음경의 절제 및 남은 음경의 성형재건술이 필요하고 완전 중복 이음경체의 경우 다른 동반기형의 재건술 후 전신상태 회복을 위한 술후관리를 위해 적극적인 치료가 필요하다^{2,6,16}.

이 기형의 예방을 위해 유전적 상담이 추천되거나 이역시 특별한 의미는 없는 것으로 보고되며, 예후는 기형의 형태와 정도 및 동반기형에 따라 다르나 신장기능이 정상이고 남은 음경체가 만족할만한 크기이면서 적절히 발달된 탄력섬유를 가지고 있을 경우 적절한 기형의 교정으로 좋은 예후를 기대할 수 있다^{2,6,14}.

결 론

완전 이음경체증은 아주 드문 선천성 기형의 하나로 비뇨생식기계나 골격계의 기형이 흔히 동반되어 수술전후 적극적인 검사와 집중관리가 요구되는 질환이다. 저자들은 방광전위, 후장 중복증 및 쇠향이 합병된 선천성 완전 이음경체증(일차성)을 동반한 변형총배설강외반증¹⁷ 1예를 경험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Remzi D : Diphallia. Urol 1 : 462-3, 1973
2. Enrique C, Hrair-George JM, Marcus CB, Richard GA : Heterotropic hindgut duplication : A cloacal remnant associated with exstrophy of the bladder. J Ped Surg 27 : 1605-7, 1992
3. Azmy AF : Complete duplication of the hindgut and lower urinary tract with diphallus. J Ped Surg 25 : 647-9, 1990
4. Agarwi S, Sogani SK : Diphallus J Ped Surg 19(1) : 213-4, 1984
5. Ariel K, Ronald G, Hugo D, Alfredo K : Diphallus with third urethra. Urol 35(3) : 257-60, 1990
6. Mary Louise Buyse : Birth defect encyclopedia. NY, 1990, p540
7. Viswanatha RT, Chandrasekhaaram V : Diphallus with duplication of cloacal derivatives; Report of rare case. J Urol 124 (4) : 555-7, 1980
8. Wecker SS : Pene Gemino Viscus Quidam, Obs Med Admirab Moust Lib Y De Partibus

- genitalibus, Francoforti, p1609, cited from Ariel K, Ronald G, Hugo D, Alfredo K : Diphallus with third urethra. Urol 35(3) : 257-60, 1990
9. Lewis EL, Adair EL : Ectopic scrotum and diphallia ; report of case. J Urol 84: 115-6, 1960
10. Aurelio CU, John KL : Pediatric Surgery (ed 5), Year Book Medical Publishers, Chicago, 1990, p1338-44
11. Joseph GH, Roy W, Antonio JB, James NB : Embryologic considerations of diphallus and associated anomalies. J Urol 117 : 728-32, 1977
12. Lisa L, Hanak J, Cerny M : Agenesis of penis. J Ped Surg 8 : 327-9, 1973
13. Schneider P : Handbuch der urologie. Vol 3, Spinger-Verlag, Berlin, 1928, p160, cited from Aurelio CU, John KL : Pediatric Surgery(ed 5), YB Med Publ, Chicago, 1990, Pp1338-44
14. Vilanova X, Raventos A : Pseudodiphallia, a rare anomaly. J Urol 71 : 38-40, 1954
15. Stephens FD : Congenital malformations of the rectum, anus and genitourinary tracts. Edinburgh, E & S Livingstone, p1963
16. Gammie WP, Davis JH : Diphallus in adult. Br J Urol 62: 185-6, 1988
17. Johnston JH, Koff SA : Covered cloacal exstrophy : Another variation on the theme. J Urol 118 : 666-668, 1977