

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 증후군의 자기공명영상소견:2예 보고¹

김 태 훈

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 증후군은 밀러 관(Müllerian duct)의 형성 부전증 혹은 이형증에 의해 선천적 질 결여 및 자궁의 기형을 보이는 질환이다. MRKH 증후군 2예의 자기공명영상에서 1예는 질 상부의 결여 및 내부에 액체 저류를 보이는 약 4×4×3cm 크기의 자궁 및 정상크기의 난소를 볼 수 있었고 다른 1예는 질의 완전 결여 및 작은 크기의 변형된 자궁과 정상 크기의 난소를 볼 수 있었다. MRKH 증후군의 자기공명 영상소견은 비침습적으로 자궁 및 부속 기관의 이상 유무를 평가하여 수술 방법을 결정하는데 유용하다.

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) 증후군은 밀러 관(Müllerian duct)의 형성 부전증 혹은 이형증에 의해 선천적 질 결여, 자궁의 기형 및 비뇨 골격 계통의 기형을 동반할 수 있는 질환이다(1). 요생식동에서 유래된 질 하부의 발달은 정상일 수 있으며 보통의 병변은 자궁과 질의 중간부와 상부의 무형성, 드물게는 난관의 무형성을 포함하며 난소는 해부학적 혹은 기능적으로 정상이다(1).

적절한 수술 방법의 결정을 위하여 동반된 내성기의 결여 및 변형의 유무를 밝히는 것이 필요하다. 컴퓨터단층촬영(CT)은 질과 그 주위 구조물을 구별할 수 있는 조직간 대조도가 떨어지고 질내 이상 소견을 찾기 힘들며 횡단영상만을 얻을 수 있는 단점이 있고(2) 초음파 검사(US)는 시술자의 숙련도에 의존성이 많고 적은 주사시야 때문에 밀러 관 기형의 종합적이고 상세한 정보를 얻을 수 없는 단점이 있다(3). 복강경 검사는 침습적인 검사 방법이다. 이에 비하여 자기공명영상(MRI)은 다평면 영상을 얻을 수 있고, 조직간 대조도가 높으며, 질 및 골반강내의 이상 소견을 자세히 알 수 있는 비침습적인 검사 방법이다(2-4). 저자들은 임상적으로 MRKH 증후군으로 진단 받고 MRI를 시행하여 동반된 내성기의 결여 및 변형을 진단할 수 있었던 2예를 보고한다.

증례 1

21세 여자 환자가 원발성 무월경증을 주소로 내원하였다. 초진 소견상 환자의 외모는 정상 여성으로 신장 160cm, 체중 61kg이었다. 골반 진찰 소견상 외음부는 성숙한 정상 모습으로 질구가 잘 보존된 상태였으며 질은 약 4-5cm 길이의 맹관이었고 항문을 통한 내진상 골반강 우측으로 달걀 크기의 자궁이

촉진되었다. 임상적으로 MRKH 증후군으로 진단하였고 유전학적 검사상 핵형은 46, XX로 정상이었으나 다른 특이 소견은 없었다. 초음파 및 CT 검사는 하지 않았다. MRI spin-echo (SE)방법 T2 강조 횡단영상 (repetition time[TR]/echo time [TE], 2000/80) 및 Gd-DTPA (Gadoliniumdiethylenetriamine pentaacetic acid, 0.1mmol/kg, Magnevist, Schering AG, Germany)로 조영 증강후 촬영한 T1 강조 시상영상 (TR/TE, 500/16) (1.5T, General Electric Signa, Milwaukee, USA)상 질 상부의 결여 및 액체 저류를 보이는 약 4×4×3cm 크기의 자궁 및 정상 난소를 보였다(Fig. 1). 복강경 검사는 하지 않았다. 경정맥 요조영술(IVP) 및 단순 골격 촬영상 비뇨기계와 골격계 기형은 없었다. 치료는 하부 질과 자궁을 연결 하는 수술을 하였고, MRI상 자궁 내 액체 저류는 지방 피사액으로 판명되었으며 자궁은 폐쇄 자궁구를 가진 기능 부전의 조막자궁이었다.

증례 2

21세 여자 환자가 원발성 무월경증 및 성교 불능을 주소로 내원하였다. 초진 소견상 환자의 외모는 정상 여성으로 전신 상태는 양호하였으며 신장 159cm, 체중 60kg이었다. 골반 진찰 소견상 외음부는 대체로 정상 모양이었으나 질구는 요도구와 인접한 채 약간의 함몰 흔적만 보였고 질구 주위의 전정부는 정상 여성에 비해 길이가 짧았다. 항문을 통한 내진상 자궁은 만져지지 않았다. 핵형은 46, XX였다. 임상 소견상 MRKH 증후군으로 추정되었다. 초음파 검사는 시행하지 않았으며 MRI SE 양자농도 강조 횡단영상(TR/TE, 2000/30) 및 T2 강조 시상영상(TR/TE, 2000/80)상 질의 완전 결여와 작은 크기의 흔적 자궁 및 정상 난소를 관찰하였다(Fig. 2). IVP 및 단순 골격 촬영상 비뇨기계 및 골격계 기형은 없었다. 수술은 McIndoe법에

¹단국대학교 의과대학 진단방사선과학교실
이 논문은 1997년 5월 19일 접수하여 1997년 6월 30일에 채택되었음.

의한 서혜부 피부 이식에 의한 질 재건술을 시행하였다.

고 찰

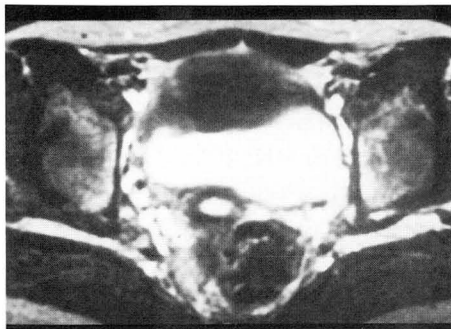
Mayer는 1829년 처음으로 사산아에서 질 결여를 보고하였고 Rokitansky는 1838년, Küster는 1910년에 질이 없고 흔적 자궁(rudimentary uterus) 및 이분 자궁(bipartite uterus) 그리고 정상 난소를 보이는 질환을 보고하였으며 그 후 Hauser는 이 질환을 체계적으로 정리 보고하였다(1).

MRKH 증후군을 좀 더 이해하기 위해 내성기 발육(development of internal genitalia) 과정을 살펴보면 태생기에 모든 배아는 발생 초기에 윌프 관(Wolffian duct)과 밀러 관이 같이 발육하게 되어 미분화기에는 양쪽 생식관을 모두 지니게 된다. 밀러 관의 형성은 중신 융성(mesonephric ridge) 외측에 있는 체강 중배엽(coelomic mesoderm)에서 유래 하며 배아 길이 15mm(6-7주) 때 처음 나타난다. 1쌍의 밀러 관의 꼬리부는 양측에 있는 윌프 관의 앞쪽으로 넘어 정중선에서 서로 융합하여 자궁질 원기(uterovaginal premordium)를 형성하며 이것의 꼬리부는 요생식동(urogenital sinus)의 후벽에 연결된다. 이 단계까지 밀러 관의 발육 양상은 남성 및 여성 배아 모두에서 서로 유사하다. 배아 길이 32mm(10주) 때 남성 호르몬의 영향이 없으면 윌프 관은 퇴화 되어 조각나게 되고 반면에 밀러 관은 계속 성장 발육하여 머리부의 융합 되지 않은 부분은 나팔관이 되고 꼬리부의 융합된 부분은 자궁이 된다. MRKH 증후군시 무형성을 주로 보이는 질 상부는 요생식동에 인접해 있는 융합된 밀러 관의 최단 꼬리부로서 최종 발육 과정은 확실치 않

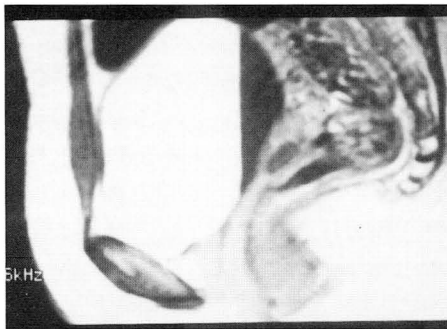
으나 요생식동에서 유래된 내배엽 요소(endodermal element)와 밀러 관에서 유래한 중배엽 요소(mesodermal element)가 형성 하는 것으로 추측하고 있다(5). MRKH 증후군의 발생 원인은 단일 인자보다 여러 인자에 의한 것으로 이해되고 있으며 이 중 태아 난소의 MRF(Müllerian regressive factor)의 부적절한 생성, 하부 밀러 관의 에스트로젠 수용체 결핍, 기형 발생 인자에 의한 밀러 관 발달 정지 등이 있다(1).

1977년 Schmid-Tannwald 등은 10명의 MRKH 증후군 환자중 질 및 자궁의 결여를 보이는 전형적인 형태의 MRKH 증후군(3명)과 비뇨기계 및 난소의 병변을 동반하는 비전형적인 형태의 MRKH 증후군(7명)을 보고하였고(6), 1993년 Strübbe등은 91명의 MRKH 증후군 환자중 Schmid-Tannwald가 분류한 전형적인 형태를 type A(44%), 비전형적인 형태를 type B(56%)로 분류하여 비뇨기계 및 난소의 병변을 동반하는 type B MRKH 증후군의 정확한 진단을 강조하였다(7). 저자들이 보고하는 2명의 환자는 이들의 분류에 의하면 MRI 및 수술 소견상 전형적인 type A에 속하는 MRKH 증후군으로 분류할 수 있다.

선천적 질 결여의 빈도는 정확하게 밝혀지지 않았지만 4000 혹은 5000명의 출산아중 1명 꼴로 알려져 있다(1). 임상 증상은 기능을 하는 자궁 내막의 존재 유무에 따라, 내막이 없으면 원발성무월경증을, 있으면 급성 자궁혈종(acute hematometra)에 의한 하복부 종괴 촉진 및 동통을 유발한다. MRKH 증후군의 진단은 골반 진찰상 질 결여 혹은 형성 부전이 있고, 일차성 무월경 혹은 급성 자궁혈종의 증상이 있으며, 정상 배란의 증거 및 46, XX의 정상 핵형을 보이는 경우이다(1).

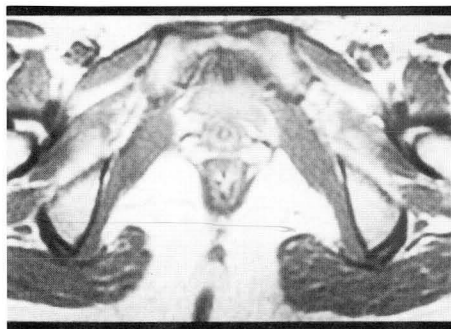


A



B

Fig. 1. T2-weighted axial (A) and Gd-DTPA enhanced T1-weighted sagittal (B) images reveal the fluid-filled uterus, measuring about 4×4×3cm, and the absence of the upper portion of vagina.



A



B

Fig. 2. Proton density axial (A) and T2-weighted sagittal (B) images demonstrate the complete agenesis of vagina between the urethra (or urinary bladder) and the rectum and the rudimentary uterus (arrow, B).

적절한 수술 방법의 결정은 동반된 내성기의 결여 및 변형 특히 자궁경부와 기능을 하는 자궁 내막의 존재유무를 밝히는 것이 중요한데 정상 자궁과 경부의 존재시 질 재건에의해 정상 임신이 가능하기 때문이다. CT는 질과 그 주위 구조물을 구별할 수 있는 조직간 대조도가 떨어지고 질내 이상 소견을 찾기 힘들며 횡단영상만을 얻을 수 있는 단점이 있고(2) US는 시술자의 숙련도에 의존성이 많고 적은 주사시야 때문에 밀려 관 기형의 종합적이고 상세한 정보를 얻을 수 없는 단점이 있다(3). 복강경 검사는 침습적인 검사 방법이다. 이에 비하여 MRI SE 횡단 영상은 전방의 요도와 후방의 직장 사이에 정상에서 횡방향으로 위치하는 질의 유무 및 형태를 잘 볼 수 있고 시상영상은 한 영상에서 종축으로 질, 자궁경부 및 자궁체를 일목요연하게 정확히 관찰할 수 있다. 급성 자궁혈종시 혈종의 존재를 알 수 있어 자궁의 형태학적 정보뿐만 아니라 기능 유무를 판단할 수 있다(2-4). 저자들이 보고하는 2명의 환자도 수술 전 MRI를 통하여 질의 존재 유무 및 형태, 자궁혈종의 유무 및 자궁의 모양 그리고 난소의 형태를 관찰할 수 있었다.

MRKH 증후군시 MRI는 비침습적으로 자궁 및 부속 기관의 이상 유무를 평가하여 수술 방법을 결정하는데 유용한 검사 방법이다.

참 고 문 헌

1. Griffin JE, Edwards C, Madden JD, Harrod MJ, Wilson JD. Congenital absence of the vagina. *Ann Intern Med* 1976;85: 224-236
2. Fisher MR, Hricak H, Reinhold C, Proctor E, Williams R. Female urethral carcinoma: MRI staging. *AJR* 1985;144:603-604
3. Carrington BM, Hricak H, Nuruddin RN, Secaf E, Laros RK Jr, Hill EC. Müllerian duct anomalies: MR imaging evaluation. *Radiology* 1990;176:715-720
4. Hricak H, Alpers C, Crooks LE, Sheldon PE. Magnetic resonance imaging of the female pelvis: initial experience. *AJR* 1983; 141:1119-1128
5. Berek JS, Adashi EY, Hillard PA. *Novak's Gynecology*. 12th ed. Baltimore: Willimam & Wilkins, 1996:92-95
6. Schmid-Tannwald I, Hauser G. Deutung der "atypischen" Formen de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndromes. *Geburtshilfe Frauenheilkunde* 1977;37:386-392
7. Strübbe EH, Willemsen WNP, Lemmens JAM, Thijn CJP, Rolland R. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *AJR* 1993;160:331-334

J Korean Radiol Soc 1997;37:505-507

MR Findings of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Two Cases Report¹

Tae Hoon Kim, M.D.

¹Department of Diagnostic Radiology, Dan Kook University Hospital

Magnetic resonance imaging (MRI) was used to study Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome in two 21-year-old women. In one case MRI revealed that fluid filled an area of the uterus measuring about 4×4cm, but that the ovaies were normal; in the other case, a rudimentary uterus and normal ovaries were seen. MRI is useful both in the planning of surgical management and in evaluating the details of pelvic anatomy and uterine morphologic characteristics.

Index Words: Uterus, abnormalities
Pelvis, MRI
Vagina, abnormalities

Address reprint requests to: Tae Hoon Kim, M.D., Department of Diagnostic Radiology, Dan Kook University Hospital,
16-5 Anseodong Chonan Choongnam, 330-715, Korea.
Tel. 82-417-550-6921 Fax. 82-417-552-9674

제 5 차 국제 PACS 학술대회(IMAC '97)

The 5th International Conference on Image Management and Communication

일 시: 1997년 10월 9일-11일

장 소: 삼성의료원

〈주요 연제〉

*Evolution of PACS
*Managerial
*PACS Development
*Data Base/Archive
*Telemedicine

*Filmless Hospital
*Workstations
*System Integration
*Teleradiology

〈주요 초청연사〉

*Fred Goeringer(USA)
*Steve C. Horii(USA)
*Kiyonari Inamura(Japan)
*Jong Hyo Kim(Korea)
*Betty Levine(USA)
*Kazuo Miyasaka(Japan)
*Fred Prior(USA)
*Merl de Silva(Australia)
*Nichola Strickland(UK)

*Bokyoung K. Han(Korea)
*H. K. Huang(USA)
*Yongmin Kim(Korea)
*Heinz Lemke(Germany)
*Tomoho Maeda(Japan)
*Greg Mogel(USA)
*Eliot Siegel(USA)
*Koun Sik Song(Korea)
*Michael Sullivan(USA)

〈등록안내〉

	6월 30일 이전	7월1일 이후
회 원	200,000원	250,000원
방사선사, 전공의, 학생 (파티참석 불가)	100,000원	100,000원
1일 등록(파티 참석 불가)	60,000원	60,000원

〈자유연제 제출안내〉

1997년 6월 30일까지 - 자세한 내용은 대회안내 책자를 참조하십시오.

〈등록 및 자유연제 문의처〉

삼성의료원 영상의학과 임 재 훈
전화 : 02) 3410-2501, 2518
FAX : 02) 3410-2559, 0014