

미단부 퇴행 증후군 : 1예 보고¹

이은주 · 김지혜 · 김형식 · 박소영² · 한혜영³ · 이광훈³

미단부 퇴행 증후군은 태생기시 미부 중배엽(caudal mesoderm)의 발달장애로 인해 일어나는 드문 질환이다. 저자들은 인어체 기형(sirenomelia), 하부 척추와 골반, 비뇨 생식 기관, 항문 직장관 및 폐의 기형 등의 다양한 기형을 동반한 미단부 퇴행 증후군 1예를 경험하였기에 단순 X선 소견과 자기공명영상(MRI) 소견을 보고하고자 한다.

미단부 퇴행 증후군은 하부요추, 천추 및 미추의 기형, 비뇨 기관의 이상, 외부생식기관의 기형, 항문폐쇄증, 인어체기형을 특징으로 하는 드문 질환으로서 1542년 Rocheus, 1553년 Palfyn에 의해 처음으로 기술되었고 Duhamel에 의해 연관된 척추, 항문 및 비뇨기관의 기형이 처음으로 보고되었다(1). 저자들이 조사한 바에 따르면 미단부 퇴행 증후군의 MRI 소견은 아직까지 국내에서 보고된 바가 없다.

저자들은 미단부 퇴행 증후군의 전신 단순 X선 소견과 자기공명영상(MRI)소견을 병리 소견과 비교하여 보고 하고자 한다.

증례 보고

32세 여성이 임신 37주 5일에 제왕절개술로 쌍생아를 분만하였다. 첫번째 신생아는 체중 3.3kg의 정상 남아이었으나, 두번째 신생아는 체중 1.76kg에 Apgar score가 1분, 5분에 각각 5, 6점이었다. 산모는 2번의 인공유산술을 하였고 분만한 적은 없었으며, 특이 질환이나 일정약물을 복용한 과거력이나 가족력에 특이사항은 없었다.

산전 초음파 검사상 이상소견은 발견되지 않았으며, 임신 후반기에 시행한 산모의 당부하 검사소견도 정상이었다. 제왕절개시 용모막(chorion), 양막(amnion), 태반(placenta)은 각각 2개씩이었다.

환아의 이학적 소견상 하지가 골반에서 발가락 바로 전의 중족부(metatarsal area)까지 융합되어 있었으며 발가락의 수와 형태는 정상이었다. 항문과 외부 생식기가 관찰되지 않았으며, 양 발목은 배굴(dorsiflexion)되어 있었다. 환아는 출생 1시간 45분후 사망하였으며, 전신 단순 X선 촬영 후 냉동시킨 상태에서 MRI를 시행하였다.

전신 단순 X선 촬영상 흉곽이 저형성된 모양을 보였으며 심장은 우측 흉곽 내에 위치하고 있었다. 7번 흉추체가 반척추(hemivertebra)였고 양측 늑골이 13쌍이었다. 양측 폐에는 불균등한 환기로 인한 불규칙적인 모양의 증가된 음영이 다수 관찰되었으며, 기종격동이 보였다. 상지에는 이상소견이 없었다(Fig. 1A). 하지에서는 천골(sacrum)이 융합되어 왼쪽으로 편향된 만곡을 보였고 그 하부로 이형성(dysplasia)된 좌골(ischium)로 생각되는 역삼각형 모양의 또 다른 골격 구조가 관찰되었으며, 미추(coccyx)도 이형성을 보였다. 3번과 4번 요추체는 융합되어 있었으며 하지의 연부조직 음영이 발목 부위까지 융합되어 보였고, 양측 대퇴골은 정상적으로 관찰되었으나 양측 비골이 경골의 내측에 위치하고 있었다. 양측 발목관절은 심하게 배굴 되어있었다(Fig. 1B).

환아를 냉동시킨 상태에서 복부와 골반강 및 요천추부 척추를 포함한 MRI를 시행하였다. 1.5. Tesla Vision(Simens, Erlangen, Germany) 자기공명영상 장치를 사용하여 스핀 에코(spin-echo) 방법으로 T1 강조 영상(TR/TE, 500/14-15) 횡단, 관상 및 시상 영상을 얻었다. MRI 상 복강 내에 신장, 방광, 직장, S상 결장 및 내부 생식기관이 관찰되지 않았으며, 골반강이 매우 좁아져 있었고 천추와 미추는 이형성의 소견을 보였다. 미추의 하부에는 이형성된 좌골로 생각되어지는 역삼각형 모양의 골격 구조가 있었다. 척수 원추부(conus medullaris)는 정상적인 모양을 보였으며, 위치도 2번 요추의 상단부로 정상이었다(Fig. 2A, B). T1강조 영상에서 우하복부에 4×3cm, 좌하복부에 1.5×1.2cm 크기의 타원형 모양을 갖는 저신호 강도가 관찰되었는데, 이는 환아가 냉동상태이므로 각각 팽대된 상행결장과 하행결장의 일부 안에 있는 얼음 결정으로 생각된다.

부검 소견상 이상 소견을 종합하여 Table 1에 요약하였다. 하지의 연부조직은 발뒤꿈치까지 융합되어 있었고 양쪽 발에는 종내반 변형(calcaneovarus deformity)이 있었으며 상반신과 상지에는 이상소견이 없었다. 양측 폐는 각각의 무게가 우측이

¹ 중앙길병원 진단방사선과

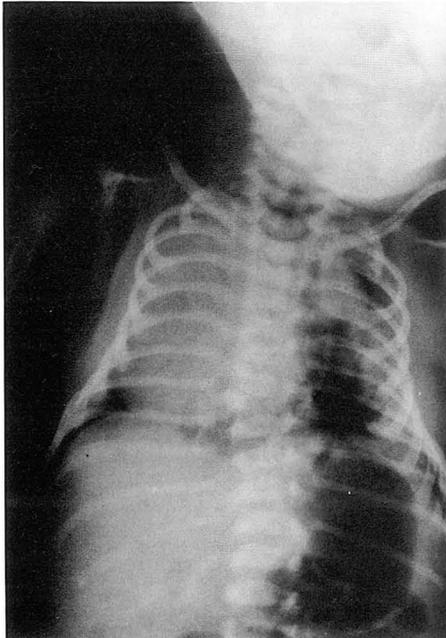
² 중앙길병원 해부병리과

³ 중앙길병원 소아과

이 논문은 1997년 12월 19일 접수하여 1998년 4월 22일에 채택되었음.

7.75gram(정상치 : 19.7 ± 5.7 gram), 좌측이 6.7gram(정상치 : 16.5 ± 3.2gram)으로 발육부전의 소견을 보였고 폐포내에 울혈과 출혈이 동반되어 있었으나, 폐포의 발달은 정상적이었다. 좌측 폐는 불완전한 2개의 엽으로 구성되어 있었다. 심장은 흉곽내 중앙부에 위치하고 있었으나 정상적인 구조와 분지를 보였다. 소화기관과 비뇨 생식기관, 혈관계의 기형이 현저하였다. 상행결장은 직경 3cm으로 늘어나 있었으며 좌측에 위치한 말단부 대장은 3cm 직경으로 늘어난 맹관으로 끝나고 있었고 항문이 없었다. 맹장, 상행결장, 횡행결장의 근위 2/3부위는 불완

전하게 고정되어 소장 앞쪽으로 위치하고 있었으며, 충수는 우하복부에 존재하였다. 양측 신장과 요관, 방광, 외부 생식기는 형성되지 않았고 부신은 양측에서 신장으로 인한 윤곽의 함몰 없이 원반 모양으로 관찰되었다. 골반강내에 정체된 양측 고환이 있었으며 골반강은 횡경이 2cm 미만으로 심하게 좁아져 있었다. 복부 대동맥은 양측 신동맥이 관찰되지 않았고 하부 복강과 골반강내에서 4개의 분지로 나누어졌으며, 이 중 직경 3mm로 가장 굵은 분지는 재대동맥으로서 단지 1개만 우측에서 관찰되었다. 나머지 3개의 분지는 좁아진 골반강의 중앙부와



A

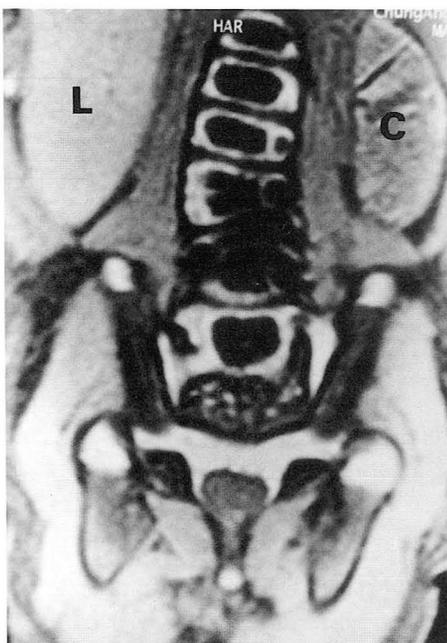


B

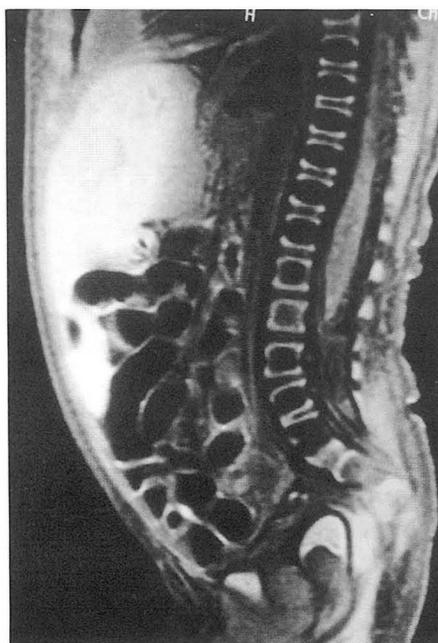
Fig. 1. An infantogramy obtained immediately after delivery.

A. The thoracic cage is hypoplastic and the heart is shifted to the right side. The lungs are poorly aerated with a small amount of pneumomediastinum. Hemivertebra of T7 vertebral body and supernumerary ribs are also noted.

B. Photograph shows fused soft tissue of the lower extremities, dysplasia of lower lumbar vertebrae, sacrum, and coccyx. Dysplastic ischial bone is noted as a triangular-shaped bony structure pointing downward in pelvis(arrow). Both fibulae are located medial to the tibiae and both ankle joints show severe dorsiflexion.



A



B

Fig. 2. A. T1 weighted(TR/TE 500/14) coronal image shows contracted pelvis, dysplastic lower lumbar vertebral bodies, sacrum, and coccyx. Dysplastic ischial bone is noted below the sacrococcygeal bone as a triangular-shaped bony structure pointing downward.

There are liver (L) in right upper quadrant and dilated descending colon (C) in left upper quadrant. Both kidneys are not seen.

B. T1 weighted sagittal image reveals absence of bladder and anorectal canal.

Normal-looking conus medullaris is located at the level of upper margin of L2 vertebral body.

Sacrum, coccyx, and ischial bones are dysplastic.

Table 1. Summary of the Associated Anomalies in the Case of Caudal Regression Syndrome

Involved Organs	Anomalies
Pelvis/Sacrum/Coccyx	Dysplasia of sacrum, coccyx, and pelvic bone Contracted pelvic cavity
Lower limb	Fusion of the soft tissue Bilateral medial fibula Calcaneovarus deformity of both ankle joints
Urinary tract	Agenesis of both kidneys, ureters, and bladder
Genitalia	No external genitalia Two testes in the pelvic floor
Gastrointestinal tract	Imperforate anus Absent rectum and sigmoid colon Blind-ended descending colon Incomplete fixation of the cecum, ascending, and proximal 2/3 of the transverse colon
Lung	Hypoplastic lung with incomplete 2 lobes in the left lung
Vertebra	T7 hemivertebra Dysplasia of L3 and L4 vertebral bodies
Vessels	Abnormal branching of abdominal aorta with single umbilical artery and absence of renal arteries
Others	Supernumerary ribs(13 ribs) Mesocardia

좌측에 위치하였으나 직경이 1mm 이하로 매우 가늘었고 점점 실처럼 좁아져서 그 이하부위는 분지하는 양상을 정확히 알 수 없었다.

고 찰

미단부 퇴행 증후군은 출생아 100,000명당 1.5-4.2명의 발생율을 보이는 매우 드문 선천성 질환으로서 유전적 인자, 산모의 당뇨병, 약물 과용과 연관성이 있다고 한다(1). 이 증후군을 일으키는 원인으로는, 대동맥에서 기시하여 제대동맥으로 연결되는 비정상적으로 존재하는 원시 난황동맥(primitive vitelline artery)을 통해 하부 신체로 가는 혈류가 빠져나가 하부 신체의 형성장애가 일어난다는 주장과 이 외에 물리적 압박, 체절(somite) 결손등의 인자가 태생 28-32일에 태아의 미부 중배엽에 작용하기 때문이라고 알려져 있으나 이러한 요인만으로는 미단부 퇴행 증후군에서 보이는 미부 중배엽과 무관한 다른 동반된 기형의 원인을 설명할 수 없다(2). 이 증후군은 하부 요추, 천추 및 미추의 부재 또는 이형성, 신장의 형성부전(aplasia) 또는 이형성, 신경원성 방광(neurogenic bladder)같은 비뇨기관의 이상, 외부 생식기관의 기형, 항문 직장관의 기형, 인어체 기형외에도 단일 제대 동맥, 심장의 기형, 횡격막 탈장, 기관식도루공, Arnold-Chiari 기형, 수두증, 다지증, 늑골융합등을 동반한다고 한다(2). Stocker 등(3)의 보고에서 흔한 동반 기형은 단일 제대 동맥, 신장의 기형, 골반과 천골의 기형, 소화기관의 기형, 비뇨생식기관의 기형이었으며, 모든 예에서

환아는 사산되었거나 출생 직후 사망하였다(4).

방사선학적 소견으로는 하지의 유합 또는 형성부전, 편협한 골반강, 항문 폐쇄, 신장의 부재 또는 이형성, 외부 생식기관의 기형 등을 볼 수 있다(5, 6). 척추에서는 부분적 또는 전체적인 천추의 발육부전에서 전체 요천추부의 부재까지 다양한 정도의 이형성이 나타나며, 미추부의 2-3개의 척추는 대개 유합되어 있다. 척수는 9번 흉추 이하부위에서 보이지 않는 경우가 많으며 척수 원추부는 정상적인 원뿔 모양 대신 팽대되어 있거나 췌기 형태로 보인다. 척수 원추부의 위치 또한 비정상적인 경우가 많고 척수 견인(tethered cord)이 보이기도 한다. 본 증례에서는 단순 X선 촬영상 3, 4번 요추체의 유합이 있었고 천추와 미추는 이형성을 보였으며, 이형성된 좌골로 생각되는 역삼각형 모양의 골격 구조가 미추의 하부에 있었다. 7번 흉추는 반척추를 보였고 하지의 연부 조직이 중족부 까지 유합되어 있었다. MRI상 척수 원추부의 모양과 위치는 정상이었으며 골반강이 매우 좁아져 있었다. 또한 복강내에는 신장, 방광, 직장, S상 결장 및 내부 생식기관이 없었으며 상행결장과 하행결장의 일부가 팽대되어 타원형의 모양을 보였다.

미단부 퇴행 증후군 환아의 생존율은 동반기형의 정도에 달려있으며 소화기관, 척추, 비뇨 생식 기관의 기형이 동반된 경우에는 예후가 좋지 않다. 따라서 산전과 산후에 초음파, MRI 등의 방사선학적 소견을 분석하여 동반된 여러가지 기형에 대한 정확한 진단을 하는 것과 더불어 환아의 가족을 대상으로 한 유전학적 상담이 질환의 조기 발견 및 예방에 도움이 된다.

참 고 문 헌

1. Murphy J, Fraser G, Blair G. Sirenomelia: Case of the surviving mermaid. *J Pediatr Surg* 1992; 27: 1265-1268
2. Clarke L, Stringer D, Fraser G, Yong S. Brief clinical report; Long term survival of an infant with sirenomelia. *Am J Med Genet* 1993; 45: 292-296
3. Stocker J, Heifetz S. Sirenomelia; A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol* 1987; 10: 7-50
4. Stevenson R, Jones K, Phelan M, Jones M, Barr M, Cericuzio C, Harley R, Benirschke K. The pathogenetic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986; 78: 451-457
5. Niveststein R, Valk J, Smith L, Vermeij-Keers C. MR of the caudal regression syndrome; embryologic implications. *AJNR* 1994; 15: 1021-1029
6. Pappas C, Seaver L, Carrion C, ReKate H. Anatomical evaluation of the caudal regression syndrome (lumbosacral agenesis) with magnetic resonance imaging. *Neurosurgery* 1989; 25: 462-465

J Korean Radiol Soc 1998; 39: 181-184

Caudal Regression Syndrome : A Case Report¹

Eun Joo Lee, M.D., Ji Hye Kim, M.D., Hyung Sik Kim, M.D.
So Young Park, M.D.², Hye Young Han, M.D.³, Kwang Hun Lee, M.D.³

¹Department of Diagnostic Radiology, Chung-Ang Gil Hospital

²Department of Pathology, Chung-Ang Gil Hospital

³Department of Pediatrics, Chung-Ang Gil Hospital

Caudal regression syndrome is a rare congenital anomaly, which results from a developmental failure of the caudal mesoderm during the fetal period.

We present a case of caudal regression syndrome composed of a spectrum of anomalies including sirenomelia, dysplasia of the lower lumbar vertebrae, sacrum, coccyx and pelvic bones, genitourinary and anorectal anomalies, and dysplasia of the lung, as seen during infantography and MR imaging.

Index words: Spinal cord, abnormalities
Spine, abnormalities
Spine, developmental defects

Address reprint requests to: Eun Joo Lee, M.D., Department of Diagnostic Radiology, Chung-Ang Gil Hospital,
1198, Kuwol-Dong, Namdong-Gu, Incheon, 405-220 Korea.
Tel. 82-32-460-3060 Fax. 82-32-467-9302