

## Currarino Triad

서울대학교 의과대학 소아과학교실, <sup>1</sup>진단방사선과학교실

최광해\* · 정주영 · 배선환 · 고재성  
김우선<sup>1</sup> · 김인원<sup>1</sup> · 서정기

### Currarino Triad

**Kwang Hae Choi, M.D., Ju Young Chung, M.D., Sun Hwan Bae, M.D.  
Jae Sung Ko, M.D., Woo Sun Kim, M.D.<sup>1</sup>, In-One Kim, M.D.<sup>1</sup>  
and Jeong Kee Seo, M.D.**

Department of Pediatrics and <sup>1</sup>Radiology, Seoul National University,  
College of Medicine, Seoul Korea

Currarino triad is a hereditary condition diagnosed when three abnormalities are noted: (1) an anorectal malformation; (2) an anterior sacral defect and (3) a presacral mass.

We experienced 3 cases of Currarino triad with severe constipation. All cases had presacral mass and sacral bony defect. One case had rectovaginal fistula, other one case had holoprosencephaly. Presacral masses were lipomeningomyelocele and epidermoid or dermoid cyst.

We report three cases of Currarino triad with brief review of the related literature. (**J Korean Pediatr Gastroenterol Nutr 1999; 2: 104~108**)

**Key Words:** Currarino triad, Constipation

### 서 론

변비는 대부분의 경우에서 기질적인 원인이 없으나 일부에서는 선천성 거대결장증이나 항문협착, 장 이상 회전, 천골의 기형중, Chagas 병, 척수

종양, 뇌성마비, scleroderma 등 해부학적 및 조직학적 이상이 있거나, 갑상선 기능저하증, 고칼슘혈증, 당뇨, 저칼륨혈증 등 대사 및 내분비 장애 등이 원인이 되기도 한다. 드물게는 항문 직장 기형(anorectal malformation), 천골 전방의 종양(presacral tumor), 천골의 결손(sacral bony defect)이 같이 동반되면서 다른 증상보다는 심한 변비가 주 증상인 경우도 있다. 이들 기형은 Currarino 등에 의해 1981년 처음 보고된 Currarino triad<sup>1)</sup>이다. 심한 변비를 주소로 내원한 Currarino triad 3례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

접수 : 1998년 8월 11일, 승인 : 1998년 9월 8일  
책임저자 : 서정기, 110-744, 서울시 종로구 연건동 28  
서울대학교 의과대학 소아과학교실  
Tel: 02) 760-3468, Fax: 02) 743-3455

\*현재 영남대학교 의과대학 소아과학교실에 재직중임.



**Fig. 1.** Plain radiography shows right sided defect (arrow) of the sacrum which is called as scimitar sacrum.



**Fig. 2.** Lateral view of colon study shows dilated rectum. Anus is not opacified due to stenosis. Presacral space is wide suspecting presacral mass.

증 례

증 례 1.

환 아: 노○○, 9세, 남아  
주 소: 변비와 배변실금

현병력 및 이학적 소견: 만삭아로 정상 분만하였으며 태변이 생후 3일째 배출되었고 식욕 감퇴, 복부 팽만, 구토 등의 증상으로 선천성 거대 결장 의심 하에 Hega dilatation을 권유받았으나 치료를 받지 않고 지내다가 생후 11개월에 다른 병원에서 선천성 거대 결장이라는 진단 하에 수술(anorectal myectomy-Lynn's procedure)을 받았다. 그러나 수술 시 시행한 조직검사상 신경절 세포(ganlion cell)가 있었고 수술 후에도 계속 변비가 지속되어 약국에서 관장약을 사서 가끔씩 관장을 하면서 지내 오다가 변비와 배변실금(fecal incontinence)이 계속되어 전원되었다. 이학적 검사상 왼쪽 하복부에 통증이 없고 잘 움직이는 종괴가 만져졌고 다른 신경

학적 이상 소견은 없었다.

방사선 소견: 바륨 관장 검사(colon study) 결과 천골 결손이 보이고(Fig. 1) 직장이 늘어난 상태며 직장이 전방으로 밀려나 있어 천골 전방의 종괴(presacral mass)가 의심되었다(Fig. 2). 복부 MRI상 천골의 원위부 결손(distal sacral bony defect)과 결손 부위를 통해 척수(spinal canal)가 이탈되어 복측의 수막류(anterior meningocele)가 관찰되었고 이탈된 수막류에 의해 직장과 천골의 거리가 증가되어 항문협착이 현저하였다(Fig. 3).

치료 및 조직학적 소견: 천골 전방의 종괴를 제거하는 수술을 시행하였으며 천골 전방의 종괴는 조직검사상 지방수막척수류와 표피낭종(lipomeningomyelocele with epidermoid cyst)이었다.

증 례 2.

환 아: 성○○, 4 개월, 여아  
주 소: 복부팽만과 직장질루

현병력 및 이학적 소견: 만삭아로 정상 분만으로

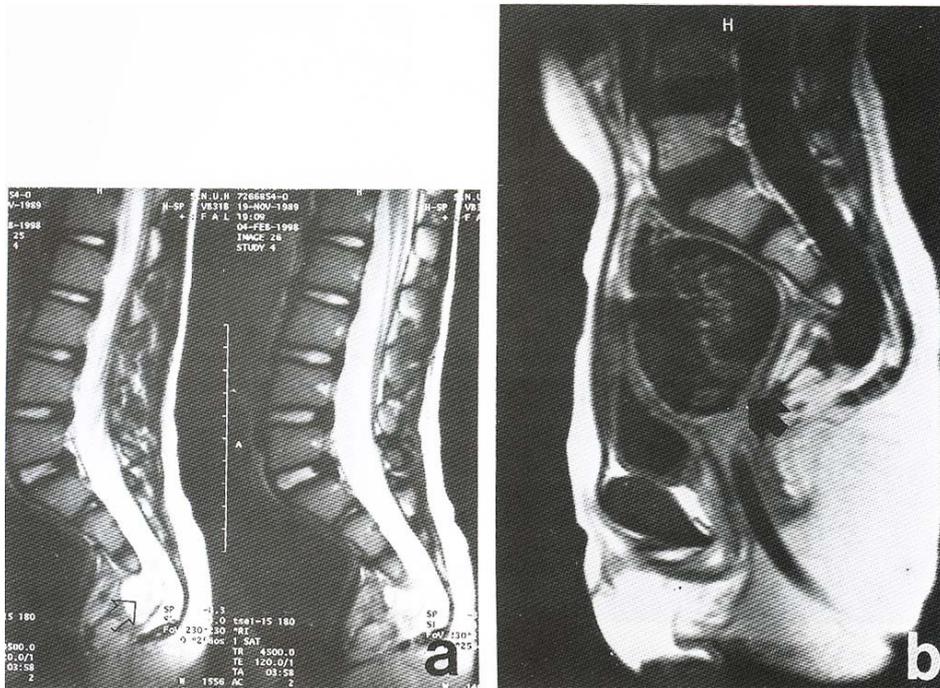


Fig. 3. (a) Sagittal T<sub>2</sub>-weighted image shows presacral extension of the dural sac containing nerve roots, so called anterior meningocele. (b) Sagittal T<sub>1</sub>-weighted sagittal image shows dilated rectum (arrow) filled with fecal material and rectal tube within the narrow anus (arrow head).

태어났으며 출생 후부터 변을 힘들게 보고 간혹 복부 팽만이 있었으나 저절로 호전되었으며 생후 1개월째 대변이 질(vagina)로 나오는 것을 발견하고 외부 병원에 입원하였다. 입원후 직장 체온계가 항문에서 1 cm 정도만 들어가는 상태여서 직장질루와 쇠항(rectovaginal fistula and imperforate anus)이 의심되어 전원되었다. 본원에 입원후 복부 팽만이 좋아지고 누출관(fistula)으로부터 변이 잘 배출되는 상태여서 3개월후 수술(Pena's operation)을 하기로 하고 퇴원하였다. 생후 3개월째에 수술을 하기 위해 다시 입원하였다.

방사선 소견: 바륨 관장 검사(colon study)에서 항문 직장 접면부(rectoanal junction)의 협착부위와 질 사이에 누출관이 관찰되었다.

치료 및 조직학적 소견: 수술(Pena's operation and colostomy)시 천골 전방의 종괴와 미골의 기형(coccyx anomaly)이 발견되어 천골 전방의 종괴를 제거

하였다. 천골 전방의 종괴는 조직검사상 선천성 유피낭종과 지방수막척수류(congenital dermoid cyst and lipomeningomyelocele)였다.

### 증 례 3.

환 아: 고○○, 15개월, 남아

주 소: 농뇨와 변비

현병력 및 이학적 소견: 생후 3개월경부터 소변에 고름이 나와 요로 감염, 요로 역류(grade V)로 진단 및 치료를 받아 왔었고 생후 4개월경부터 변비가 심해져서 대변을 손으로 파내면서 지냈다. 생후 6개월경 저긴장증(hypotonia)으로 Brain MRI를 촬영하였으며 Brain MRI상 소두증과 완전전뇌증(microcephaly with holoprosencephaly)으로 진단 받았다. 그후 지속되는 변비로 15개월경 검사를 받았다.

방사선 소견: 바륨 관장 검사에서 천골의 결손이

발견되었고 직장과 천골 사이에 희미한 음영이 보여 천골 전방의 종괴가 의심되었다. 복부 MRI검사 결과 오른쪽 천골의 결손(Rt. side sacral bony defect)과 천골 결손 부위에 수막류가 있으며 그 앞쪽으로 항문협착이 발견되었다.

치료 및 조직학적 소견: 수막류 제거 수술을 하였으며 천골 전방의 종괴는 조직검사상 유피낭종이었다.

고 찰

Currarino triad<sup>1)</sup>는 1981년 Currarino 등에 의해 처음 보고되었으며 선천성 항문 직장 협착(congenital anorectal stenosis), 천골 결손(sacral defect), 천골 전방의 종괴(presacral mass)가 동반된 경우로서 천골 전방의 종괴는 기형종(teratoma), 천골 전방의 수막류(anterior sacral meningocele), 장 낭종(enteric cyst) 등이었으며 이 triad는 유전적인 소인이 있는 것으로 보고하였다. Currarino는 이들의 발생 기전을 발생학적으로 설명하였는데 태생 초기에 장래에 장이 되는 내배엽(endoderm)과 척수(spinal column)가 되는 외배엽(ectoderm) 사이에 있는 중배엽(mesodermal tissue)이 가운데 위치한 척삭(notochord)을 외측으로부터 둘러싸 추골(vertebral column)을 형성하여 외배엽과 내배엽을 분리시키는데 척삭이 나타나기 전에 내배엽과 외배엽의 비정상적인 유착이 계속되어 척삭이 밀려나 외측에 위치하거나 분리되어 추골(vertebra)의 전방 부위가 형성되지 않거나 또는 척삭이 처음부터 분리되어 외배엽과 내배엽의 유착을 야기시켜 추골의 형성이 완전하지 못하고 이들 사이에 누출관을 형성하여 복측으로는 장조직, 등측으로는 신경조직으로 구성되지만 이들 누출관의 부분적인 흡수로 수막류나 장낭종(enteric cyst)으로 나타나며 그리고 후장(hind gut)과 신경관(neural tube) 사이에 초기에 비정상적인 유착 때문에 항문 직장 기형이 발생하는 것으로 설명하였다. 그러나 근래의 발생학에서는 천골의 아래쪽과 직장이 미측세포 종괴(caudal cell mass)의 산물이므로 Currarino의 위와 같은 설명은 부적절

한 것으로 간주되고 있다<sup>2)</sup>.

Currarino's triad는 성염색체 우성(X-linked dominant pattern)으로 유전된다는 보고도 있으나<sup>3)</sup> 최근에는 상염색체 우성(Autosomal dominant pattern)으로 유전되는 것으로 보고되었다<sup>4-6)</sup>. 유전자는 비뇨기계 이상(수신증, 요관수류), 완전전뇌증(holoprosencephaly)의 유전자를 함유하고 있는 7번 염색체의 장완(chromosome 7q)의 끝부분(terminal segment)에 위치한다<sup>5)</sup>. 완전전뇌증과 천골 결손이 동반된 경우<sup>7)</sup>가 보고되었으며 본 레에서도 완전전뇌증과 천골의 결손, 요로 역류가 동반된 1례가 있었다.

천골 전방의 종괴는 본 레에서는 지방막척수류가 2례, 유피낭종이 2례, 표피낭종이 1례였다. 천골의 발육부전이 있는 환아에서 처음에는 종괴가 나타나지 않고 있다가 나중에 서서히 나타나는 경우도 있으므로 천골의 발육부전이 있으나 천골 전방의 종괴를 찾지 못하였을 경우 조심스런 추적 관찰이 필요하며 기형종의 경우 악성 종양으로 변할 수도 있으므로 외과적 적출술이 필수적이다.

Currarino triad의 경우 점진적인 신경 손상이나 혹은 심한 뇌막염을 일으킬 수 있으므로 조기 발견과 치료가 필요하므로 심한 변비가 있는 환아에서는 항문 수지 검사를 시행하여 직장 협착이 있는지 확인하는 것이 필수적이며 요천골을 촬영하여 천골의 결손이 있는지 없는지를 확인하고 만약 천골의 결손이 있는 경우 MRI 혹은 CT를 촬영하여 천골 전방의 종괴나 척수의 기형을 확인해야 한다고 한다<sup>8)</sup>. 그리고 Currarino triad는 비교적 드문 유전 질환이지만 가족중 Currarino triad 환아가 있을 때에는 다른 가족들도 검사를 하여야 되는데 먼저 과거력이나 신경학적 검사상 이상이 없더라도 요천골을 촬영하고 이상 소견이 없으면 더 이상의 검사가 필요 없으나 천골의 결손이 발견되면 MRI 나 CT를 시행하여야 한다<sup>2)</sup>.

결 론

저자들은 심한 변비를 주소로 내원한 3례의 Cur-

rarino triad를 경험하였기에 심한 변비가 있을 때 요천골사진을 찍어 천골의 결손 여부를 확인하는 것이 필요할 것으로 생각되어 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### 참 고 문 헌

- 1) Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral and presacral anomalies. *AJR* 1981; 137: 395-8.
- 2) Gaskill ST, Marlin AE. The Currarino triad: its importance in pediatric neurosurgery. *Pediatric neurosurgery* 1996; 25: 143-6.
- 3) Cohn J, Bay-Neilson E. Hereditary defect of sacrum and anterior sacral meningocele. *Acta Pediatr Scand* 1969; 58: 268-74.
- 4) Yates VD, Wilroy RS, Whittington GL, Simmons JCH. Anterior sacral defects: an autosomal dominantly inherited condition. *J Pediatr* 1983; 102: 239-42.
- 5) Masuno M, Imaizumi K, Aida N, Tanak Y, Sekido K, Ohhama Y, Nischi T, Kurok Y. Currarino triad with a terminal  $7q^{35} \rightarrow q^{ter}$ . *J Med Gener* 1996; 33: 877-8.
- 6) O'Riordain-DS, O'Connell-PR, Kirwan-WO. Hereditary sacral agenesis with presacral mass and anorectal stenosis: the Currarino triad. *Br J Surg* 1991; 78: 536-8.
- 7) Morichon-Delvallez N, Delezoide AL, Vekemans M. Holoprosencephaly and sacral agenesis in a fetus with terminal deletion  $7q^{36} \rightarrow 7q^{ter}$ . *J Med Genet* 1993; 30: 521-4.
- 8) Heij HA, et al. Triad of anorectal stenosis, sacral anomaly and presacral mass: a remediable cause of severe constipation. *Br J Surg* 1990; 77: 102-4.