

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군의 양쪽 잔유자궁각에서 발생한 자궁근종 1예

인제대학교 의과대학 부산백병원 산부인과학교실
이경복 · 김영남 · 정대훈 · 성문수 · 김기태

A Case of Uterine Leiomyomas in both Rudimentary Uterine Horns in a Woman with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome

Bok Lee, M.D., Young Nam Kim, M.D., Dae Hoon Jeong, M.D.,

Moon Soo Sung, M.D., Ki Tae Kim, M.D.

Department of Obstetrics and Gynecology, Busan Paik Hospital, College of Medicine,
InJe University, Busan, Korea

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome occurs in only approximately 1 in 4000-5000 female births. Leiomyoma is a rather common occurrence in the normal uterus, but extremely rare in mullerian remnants. Leiomyoma should be considered low on the list of differential diagnosis of pelvic mass in women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome.

We have experienced a case of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome associated with leiomyomas arising from both rudimentary uterine horns and report it with a brief review of literatures.

Key Words: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome, Leiomyoma

서 론

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) 증후군은 발생학적으로 중간콩팥결관(paramesonephric duct, mullerian duct)과 비뇨생식굴(urogenital sinus)의 융합 및 발육 정지에 의해 생기는데, 임상적으로 원발성 무월경증, 질의 부분적 또는 완전 결손, 비정상 자궁, 46 XX의 핵형, 외관상 정상여성의 이차성징, 정상 난관과 난소, 정상적 배란, 비뇨기계와 골격계 기형 동반 등을 특징으로 한다.^{1,2}

일반적으로 여성에 있어서 자궁근종의 발생은 비교적 흔하지만 MRKH 증후군의 잔유자궁각에서 발생하는 자궁근종의 보고는 매우 드물어 국내에서는 2예만 보고 되었다.^{3,4}

저자들은 최근 MRKH 증후군의 양쪽 잔유자궁각에

서 발생한 자궁근종 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 김○숙, 47세

주 소 : 1년여 전부터 축지된 하복부 종괴

산과력 : 0-0-0-0

월경력 : 원발성 무월경

가족력 : 어머니가 고혈압으로 치료받은 것 외에 특이 사항 없음.

과거력 : 특이 사항 없음.

현병력 : 환자는 원발성 무월경이었으나 현재까지 별다른 검사 및 치료없이 지내다 내원 1년여 전부터 하복부 종괴가 축적되어 2002년 4월 본원에 방문하여

시행한 검사상 자궁기형 및 골반 종괴가 의심되어 수술을 위해 입원하였다.

이학적 소견 : 전신상태는 양호한 상태였고 체중 55 kg, 신장 163 cm, 혈압, 맥박, 체온은 정상이었다. 유방, 액와모, 음모 발달은 잘 되어 있었고 음핵, 요도구는 정상이었으며 질구는 있었으나 질은 손가락 2마디 정도 깊이의 맹관을 이루고 있었다. 직장질 검사상 운동성이 있는 태아머리 크기의 종괴와 여자주먹 크기의 종괴가 각각 촉지되었다.

검사 소견 : 일반 혈액검사, 혈액응고검사, 요검사, 혈청검사, 일반 생화학검사, 흉부 X-선검사 및 심전도검사는 모두 정상이었다. 골반 초음파검사상 오른쪽에 13.6×7.3 cm 크기의 고형성 종양이 있었고, 왼쪽에는 7.0×4.6 cm 크기의 고형성 종양이 있었으나 자궁은 관찰되지 않았다. 염색체 검사에서 46,XX의 정상 염색체 소견을 보였고, 정맥 신우조영술, 척추골 방사선 사진 및 청력검사에서 정상 소견을 보였다.

수술 소견 : MRKH 증후군 및 골반 종괴 진단하에 수술을 시행하였다. 자궁은 양쪽에 잔유자궁각(rudimentary uterine horn)을 형성하고 있었으며 오른쪽 잔유자궁각에 태아머리 크기의 종괴가 보였으며 왼쪽 잔유자궁각에는 여자주먹 크기의 종괴가 보였다(Fig. 1). 양측 난관 및 난소는 정상소견으로 보였고, 양측 요관은 종괴제거전에 쉽게 확인되어 양측 종괴제거술 및 양측 난관난소제거술, 충수절제술을 시행하였다.



Fig. 1. Leiomyomas in both rudimentary uterine horns at the time of laparotomy.

병리 소견 : 육안적 소견상 적출된 오른쪽 종괴는 크기가 1.5×13.9×12.5 cm, 무게는 1210 gm 이었고(Fig. 2), 적출된 왼쪽 종괴는 크기가 7.0×5.0×4.3 cm 이었다(Fig. 3). 현미경 소견상 양측 종괴 모두에서 가로지르는 평활근 다발과 주위의 위축된 정상 자궁 근층이 관찰되었다(Fig. 4).

수술 후 경과 : 수술 후 경과는 양호하였으며 질 성형술을 권하였으나 환자가 더 이상의 치료를 거부하여 별다른 합병증 없이 수술 후 5일째 퇴원하였다.

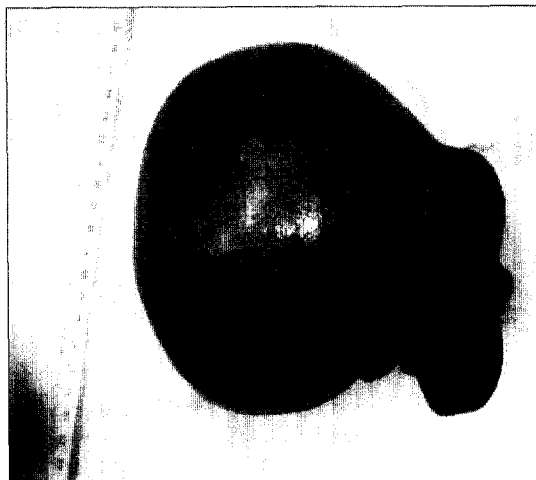


Fig. 2. Gross appearance of right resected specimen (1.5×13.0×12.5 cm, 1210 gm in weight).

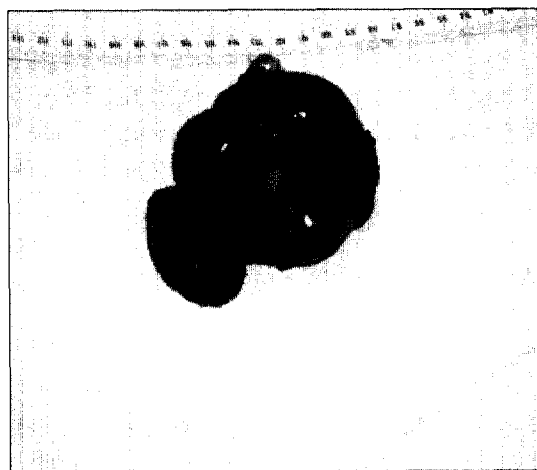


Fig. 3. Gross appearance of left resected specimen (7.0×5.0×4.3 cm in dimension).

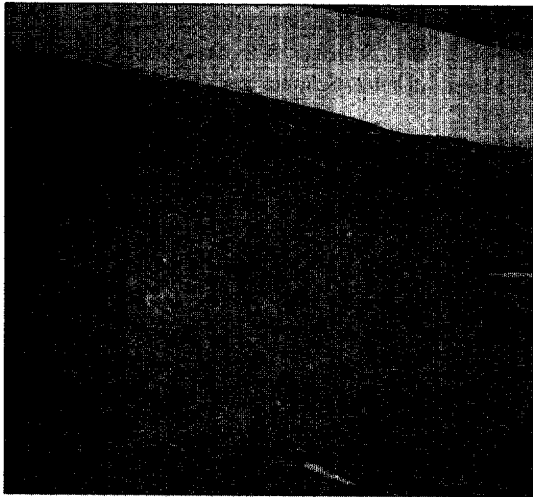


Fig. 4. Low power view of leiomyoma (H & E stain, $\times 40$). Note intersecting smooth muscle bundles and surrounding atrophic normal myometrium.

고 찰

1572년 Readlus columbus가 처음으로 선천성 질결손증을 보고한 이후, 1829년 Mayer는 다수의 출생기형을 가진 사산아에서 질 결손을 기술하였고, 1838년 Rokitansky와 1910년 Kuster는 질 결손, 잔유자궁, 신장과 골격기형, 정상 난소를 동반하는 증례를 보고하였다. 1961년 Hauser는 이들의 연구를 종합하면서 비뇨기계와 골격계의 다양한 기형이 동반되는 것을 밝혀 MRKH 증후군으로 알려지게 되었다.^{5,9} MRKH 증후군은 여아 출생수 4000-5000명 당 1명으로 드물게 발생하며, 원발성 무월경의 22-29%를 차지한다.¹⁰⁻¹⁴

태아 발생기에 중간공팔결관이 하강, 성장하면서 자궁, 경관, 난관, 상부 질이 발생되며, 비뇨생식굴에 의해 질 하부가 발생되는데 태아 발생 37일에 중간공팔결관이 나타나며 태아 발생 5개월에 질이 완성된다. 이 시기에 어떤 원인으로 인하여 중간공팔결관 하강의 정체, 혹은 비뇨생식굴과의 융합부전이 일어나 질 결손이 나타나게 되는데, 원인 인자로 유전, 기형 발생물질, 다인자 요인설 등이 거론되고 있다.¹

MRKH 증후군의 특징적인 소견은 선천성 무질증, 원발성 무월경, 정상 여성의 이차 성징, 정상 난관과 난소, 정상적인 난소기능, 46,XX의 핵형, 불완전한 자궁형태 등이다.¹ 흔히 비뇨기계와 골격계의 기형을 동

반하는데, 비뇨기계의 경우 주로 신장과 요관의 기형을 동반하여 정맥 신우조영술상 34%에서 나타나며, 신형성부전과 신전위가 빈번하므로 어떠한 골반수술을 하든지 특별한 주의를 요한다.^{9,13,14} 골격계 기형의 빈도는 약 12%에서 나타나며, 이 중 2/3가 척추의 기형이고 사지와 늑골의 기형이 나머지 대부분을 차지한다.^{9,13,14} 대개는 특별한 증상은 없으나, 때때로 주기적인 하복부 동통을 호소하기도 하는데 이는 정상적으로 기능을 하는 잔유자궁이 있을 때 주로 나타난다.¹⁵ 본 증례의 경우는 선천성 무질증, 원발성 무월경, 정상 여성의 제2차 성징, 정상 난관과 난소, 정상적인 난소기능, 46,XX의 핵형, 잔유자궁각에서 발생한 자궁근종 등으로 MRKH 증후군으로 진단내릴 수 있었으나 동반된 기형은 없었다.

대개 사춘기 이후에 초경이 없거나 성감별을 위하여, 또는 본인이 기형이라 알고 산부인과를 방문하여 진단되는 경우가 많다. 진단에 필요한 기본요소는 특징적인 임상소견이며, 그 외 세포 유전학적 검사, 기초 체온검사, 주기적 황체호르몬 측정, 개복수술, 복강경 검사, 비뇨기계 동반 기형을 알기 위한 정맥신우조영술, 초음파 촬영, 자기공명영상 등이 진단에 도움이 된다.¹ 원발성 무월경을 주증상으로 하는 터너 증후군과 안드로겐 무감응 증후군(androgen insensitivity syndrome)과의 감별이 필요한데, 터너 증후군에서는 난포자극 호르몬(FSH)의 상승과 45,XO의 핵형이 특징적이며, 안드로겐 무감응 증후군에서는 46,XY의 핵형과 난소, 자궁 대신 고환이 존재하며, 음모와 액와모의 발달이 없거나 미미한 것이 차이점이다. 또한, 질 결손과 구분해야 할 것으로 처녀막막힘증(imperforated hymen), 가로질증격(transverse vaginal septum) 등이 있다.¹

근종은 평활근에서 기원하는 양성 종양으로 평활근 어디에서나 발생할 수 있는데, 정상 자궁에서의 근종은 다소 흔히 발생하지만 MRKH 증후군에서의 근종은 극히 드물게 발생한다. 따라서, MRKH 증후군 환자에서 골반종괴가 발생했을 경우 생식샘모세포종(gonadoblastoma)같은 난소종양, 자궁내막종(endometrioma), 자궁혈종(hematometra) 등을 먼저 고려하고, 자궁근종은 마지막으로 고려되어야 한다.^{15,16}

참고문헌

1. Speroff L, Glass RH, Kase NG, editors. Clinical gynecologic endocrinology and infertility. 6th ed. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins; 1999.
2. Powell B, Cunnane MF, Dunn LK, Corson SL. Leiomyoma uteri in a rudimentary uterine horn in a woman with the Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. A case report. J Reprod Med 1988; 33: 493-4.
3. 이혜승, 양영호, 박병윤. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군의 흔적 자궁으로부터 발생한 자궁 근종 1예. 대한산부회지 1990; 33: 1629-34.
4. 문영환, 김상연, 박용희, 신영관, 김종우. 대장의 이상 회전을 수반한 Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군과 자궁 섬유근종을 합병한 1예. 대한산부회지 1983; 26: 525-30.
5. Shute WB. Congenital absence of the vagina. Obstet Gynecol 1958; 12: 310.
6. Mayer. Über verdoppelungen des uterus und ihre arten, nebst bemerkungen über hasenscharte und wolfsrachen. J Chir Auger 1829; 13: 525-64.
7. Rokitansky K. Über die sogenannten verdoppelungen des uterus. Med Jahrb Ost Staat 1838; 26: 39-77.
8. Kuster H. Uterus bipartitus solidus rudimentarius cum vagina solida. Z Gob Gyn 1910; 67: 692-718.
9. Hauser GA, Schreiner WE. Das Mayer-Rokitansky-Kuster syndrome. Schweiz Med Wochenschr 1961; 91: 381-4.
10. Engstad JE. Artificial vagina. Lancet 1917; 37: 329-31.
11. Evans TN. The artificial vagina. Am J Obstet & Gynecol 1967; 99: 944.
12. Owens N. Simplified method for formation of an artificial vagina by split skin graft; Report of a case. Surgery 1942; 12: 139-50.
13. Fore SR, Hammond CB, Parker RT, Anderson E. Urologic and genital anomalies in patients with congenital absence of the vagina. Obstet Gynecol 1975; 46: 410-6.
14. Grover S, Solanki BR, Banerjee M. A clinicopathologic study of Mullerian duct aplasia with specific reference to cytogenetic studies. Am J Obstet Gynecol 1970; 107: 133-8.
15. Baker J, Buttini M. Fibroid arising in a mullerian duct remnant and presenting as a pelvic mass in a patient with vaginal agenesis: an unusual finding. Aust N Z J Obstet Gynaecol 1995; 35: 340-1.
16. Metzger DA, Massad LS, Piscitelli JT. Leiomyoma in a mullerian remnant. A case report. J Reprod Med 1998; 33: 246-8.

국문초록

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군은 여아 출생수 4000-5000명 당 1명으로 드물게 발생한다. 일반적으로 여성에 있어서 자궁근종의 발생은 비교적 흔하지만 MRKH 증후군의 잔유자궁각에서 발생한 자궁근종의 보고 예는 매우 드물며, 골반종괴 감별 진단시 자궁근종은 마지막으로 고려되어야 한다.

저자들은 최근 Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군의 양쪽 잔유자궁각에서 발생한 자궁근종 1예를 경험하였기에 간단한 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심단어 : Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 증후군, 자궁근종