

## Imperforate Cloacal Membrane의 2 부검증례\*

### Imperforate Cloacal Membrane (Two Autopsy Cases Report)

서울대학교 의과대학 병리학교실

서 정 욱·유 재 형·지 제 근

#### 서 론

직장, 항문 및 방광, 요도는 태생 5주에 cloaca라는 이름으로 하나의 공간을 형성하다가 urorectal septum에 의해 urogenital sinus와 rectum으로 나뉘지고 urogenital sinus는 다시 비뇨계와 생식계로 나뉘지게 된다. 이러한 복잡한 태생학적 기원을 갖는 이 부위는 어느 부분보다도 기형이 많이 발생하게 된다. 이들 기형에 대하여 Ladd와 Gross (1934), Wilkinson(1972) 등이 분류법을 제안하였고, Debuys (1931)은 그가 보고한 예에서 persistent cloaca라고 기술하였다.

저자들은 지금까지 보고된 분류에 잘 부합되지 않고 아마도 기왕 기술된 것보다 더욱 초기에 발생하였으리라고 추정되는 2 부검예를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

#### 증 례 보 고

##### 증례 1 (A81-53)

만삭의 긴장한 산모로부터 태어난 아기로 시립병원에서 breech로 분만되었다. 생후 수시간 만에 사망하였으며 가족력상 특이한 사항이 없었고 임신중 약물복용이나 감염의 기록은 없었다.

부검시 체중은 2.35kg, 신장(Crown-Heel)이 41cm으로 정상보다 작았으며 복부팽만(복위 31.5cm)이 있었고 얼굴, 팔다리, 회음부 및 항문의 기형을 관찰할 수 있었다.

얼굴에서 귀가 크고 낮게 위치하고 있었다. 양쪽 손도 정상보다 컸으며 오른쪽 발가락이 4개 있고 왼쪽 첫째와 둘째 발가락이 붙어 있었다.

외부생식기에 해당하는 것으로 길이 2cm 정도의 음경같은 돌출물이 있었는데 얇은 표피로 덮여 있었고 해면조직 및 요도의 내강이 발견되지 않았다. 둔부에

는 중앙의 주름이 없이 하나의 융기로만 되어 있었고 항문도 없었다. 회음부의 raphe에 해당하는 구조도 찾을 수 없었다.

내장 부검조건상 배, 심장, 간 및 상부 위장관은 정상이었으나 복강에는 커다란 2개의 낭성 구조물이 있었다. 각각의 낭은 직경이 10cm정도였고 내강이 서로 통하였다. 좌측 낭에는 대장이 직접 연결되어 있었고 우측낭에는 수신증을 보이는 좌측 신장이 짧은 요관을 통해 연결되어 있었고 우측낭의 우측벽에 붙어 2×1cm정도의 난원형의 구조가 있었는데 이것은 후에 우측신장으로 밝혀졌다. 양측 부신은 모두 제 위치에 있었고 우측 고환은 우측낭에 붙어있었으며 좌측 고환은 좌측 시혜부에 위치하였다. 복강내의 낭을 절개하였을 때 두개의 낭에는 태변이 조금씩인 점액성의 내용물로 차 있었고 2×3cm정도의 구멍을 통하여 서로 연결되어 있었다. 내면은 trabeculation을 보였고, 2개의 낭은 그 모양이 달랐는데, 좌측 낭에는 대장이 직접 연결되는 직경 3mm정도의 구멍이 있었고 우측 낭에는 좌측 요관이 연결되는 구멍과 우측요관이 연결되는 부위가 있었다. 우측요관은 내강이 없었고 신장도 이형성(dysplasia)를 보였다. 어느 곳에도 요도나 항문에 해당하는 구조는 없었다.

현미경적으로 두 낭의 벽은 평활근 섬유로 구성되어 있었고 내면을 피복하고 있는 상피는 심한 확장상사후용해(autolysis)로 인하여 방광 혹은 직장에 해당하는 구조를 확인할 수 없었다.

##### 증례 2(RCM #247)

1979년 4월에 부검한 미숙아로 개인병원에서 양수와 다중 때문에 제왕절개를 하여 태어났다. 수술시 자궁에 전개를 하였을 때 태아의 복부팽만이 심하여 태아 복벽에 손상을 입힌 정도였고 태아의 복강에서 다량의 액체가 나왔다한다.

부검시 체중은 1.24kg였고 심한 복부 팽대와 더불어 척추의 이상(scolio-lordosis)이 있었으며 외부 생식기 요도 및 항문을 인지할 수 없었다. 복벽은 얇아지고 주글주글하였는데 복부 팽대는 복강안의 커다란 낭

\* 본 논문의 요지는 1981년 11월 27일 대한병리학회 원례집담회에서 발표되었음.

성 구조를 때문이었다. 그 낭은 미지기전 직경이 15~20cm 정도로 추측되었다. 흉강은 복부팽만으로 인한 압박소견외에는 정상이었고 간 및 상부 소화기도 정상이었다. 복강내의 커다란 낭에다 대장과 양쪽 요관이 직접연결되어 있었는데 양쪽 신장은 수신증을 보였고 요관도 확장되어 있었다. 어느곳에도 외부와 연결되는 개구부를 찾을 수 없었다.

## 고 찰

증례 1은 요도와 항문이 동시에 형성되지 않았고 비뇨계와 소화계가 서로 통하는 낭을 형성하였으므로 이와 동반된 기형으로 외부생식기, 판다리아 및 귀의 기형이 있었고 2차적 변화로 생각되는 좌측 수신증과 우측신장의 이형성이 있었다. 대장에 연결된 좌측낭의 내면에서, 사후용해로 인하여 직장임을 증명할 수 없었음은 유감이었으나 이것이 또 하나의 방광이라면 중복방광에 직장이 연결된 것으로 해석할 수 있지만 육안적으로 두 낭의 내면이 다르고 요관이 한쪽 낭으로만 연결된 점을 볼 때 좌측 낭은 hindgut, 혹은 직장의 확장으로 해석함이 타당하다고 생각되었다.

증례 2는 요도와 항문이 동시에 형성되지 않았고 비뇨계와 소화관이 공통의 커다란 낭을 형성하고 있었으며 이와 동반된 기형으로 외부생식기, 척추의 기형이 있었고 2차적 변화로 생각되는 양측성 수신증이 있었다.

이상의 소견에서 두 예 모두 요도와 항문이 없었고 비뇨 소화계의 유합을 나타냈는데 이러한 일련의 기형들을 질병 발생과정에서 3가지로 나눠서 생각할 수 있겠다. 즉 항문의 비형성(쇄홍), 요도 비형성 그리고 방광과 직장의 유합이 그것이다.

쇄홍은 약 5,000명의 신생아에 1명 꼴로 나오는 드물지 않은 기형이다(Warkany, 1971). 이는 출생 즉시 간단한 이학적 검사로 발견이 쉬운 기형이고 따라서 치료가 용이한 기형에 속한다. Bodenhamer (1860)와 Keith (1908)는 쇄홍의 해부학적 분류를 시도하였으나 현재까지 가장 많이 쓰이는 것을 Ladd와 Gross(1934)의 분류이다. 그들은 폐쇄부위의 해부학적 위치에 따라 type I~IV로 분류하였는데 비교적 단순하고 쉬우며 임상적 적용도 용이하여 많이 쓰였다. Wilkinson (1972)은 쇄홍이 항문의 기형이라기 보다는 항문, 직장 및 anal canal의 기형이기 때문에 imperforate anus라는 말이 옳지 않음을 지적하면서 Ladd와 Gross의 분류를 변형한 새로운 분류법을 제시하고 fistula의 유무 및 종류를 분류에 포함시켰다.

요도 폐색은 대개 후천적 병변이고 선천성 미형성은 매우 드물며(Harrison, 1979) 대개 prune-belly 증후군과 동반되었다고 알려져 있다(Kelalis and King, 1976). 또 요도의 폐색이 선천적으로 있으면 대부분 사망하고 산아시 태어난 경우는 50%가 문헌에서 정리된 이후(Dourmashkin, 1943) 문헌을 참조하기 어려운 실정이다.

비뇨계와 소화관이 통하는 경우는 태생기에 cloaca라는 이름으로 통해있기 때문에 흔히 관찰된다. 그래서 이것이 동반된 또 다른 기형이라기 보다는 기형의 소견으로 해석하고 있다. 항문-직장기형의 70%가 다른 곳과 fistula를 동반하고 남자에서는 fistula의 1/3이 방광-직장 fistula라고 보고되고 있다(Warkany, 1971). 이러한 빈도와 태생학적 기원으로 보아 항문직장기형의 fistula는 2차적이라기 보다는 cloacal duct가 남은 것으로 해석되고 있다.

Pattern and Barry(1952), Rickham(1960)은 epispadia, exstrophy of bladder 및 cloacal exstrophy의 발생기전을 설명하면서 태생 5주에 urorectal septum의 하방연장이 양측 genital tubercles의 중앙이동 및 융합과 동시에 일어나는데 후자에 동반되는 중배엽성 조직의 이동이 하부복벽과 방광벽의 형성에 중요한 역할을 하고 이러한 중배엽성 지지조직의 형성부전이 urorectal septum의 발달에 장애를 초래하고 cloaca시기에 비뚜르게 한다고 하였다.

DeBuys(1931)등이 기술한 persistent cloaca는 여아에 생기는 기형으로 방광, 상부요도, 상부 질 및 직장이 하나의 관을 형성하여 회음부에 개구하여 하등동물의 그것과 비슷한 모양을 하는 매우 드문 기형으로 그 발생기전은 urorectal septum의 형성부전으로 해석되고 있다.

저자들이 보고하는 2예의 기형은 Ladd와 Gross, 그리고 Wilkinson의 어느 분류에도 부합되지 않고 요도의 미형성과 항문의 미형성이 별도로 생겼다가 보다는 같은 기원으로 해석한다면 이 기형이, urorectal septum이 형성되지 않았고 cloacal membrane이 나뉘지 않은 채 파열되지 않아 cloaca가 낭성확장을 보인 것으로 해석해야 할 것 같다. 그러므로 본 예들은 태생 5주 즉 비뇨계와 hindgut가 공통의 cloaca를 형성하면서 외부로의 구멍이 없는 상태에서 정지된 것으로 보이며 cloacal exstrophy나 prune-belly증후군과 비슷한 기전일 것으로 추측되지만 하부 복벽의 결손이 없다는 점이 중요한 차이점으로 생각된다. 그렇다면 이들 기형의 근본적인 이상은 cloacal membrane의 파열부전으로 보이며 persistent 혹은 imperforate cloacal membrane으로

로 부르는데 타당하다고 생각하였다.

### 결 론

저자들은 항문과 요도가 동시에 형성되지 않고 대장과 방광이 유합되어 남성확장을 보인 2부검예를 보고하였다. 이 기형은 요도 및 항문의 비형성과 방광-대장의 유합이 별도로 생긴 것이라기 보다는 내생 5주의 cloacal membrane이 파열되지 않고 cloaca가 남성확장을 보인 것으로 해석하여 이들을 imperforate cloacal membrane이라 부르는데 좋겠다고 생각하였다.

(증례 1은 서울 강남시립병원 산부인과에서 의뢰되었고 증례 2는 한국남 산부인과에서 의뢰되었음. 보내 주신 선생님께 감사할 포함니다.)

### —ABSTRACT—

#### Imperforate Cloacal Membrane (Two Autopsy cases report)

Jeong Wook Seo, Jae Hyung  
Yoo and Je Geun Chi

Department of Pathology, College of Medicine  
Seoul National University.

Congenital malformations of ano-rectum are relatively common and have many variation in the level of obstruction and presence or type of fistula. Ladd and Gross (1934), Wilkinson (1972) classified these anomalies and their classifications are widely used clinically and pathologically.

Cheng et al. (1974) reported 5 cases of persistent cloaca with review of 50 cases reported previously. All of these cases have single perineal opening and the rectums are connected either to bladder or to vagina. Because of the fact that 362 out of 507 cases with imperforate anus have rectovaginal, rectovesical or rectourethral fistula (Gross, 1934), it is often difficult to distinguish the persistent cloaca from imperforate anus with fistula formation. And most of the fistula found in patients with imperforate anus are likely to be the unobliterated cloacal canal.

We report two cases of imperforate anus of another variety that could best be understood along with imperforate cloacal membrane. These patients were

deficient of both anus and urethral opening, and the bladder and rectum had free communication.

Case 1 was a full-term male infant who died soon after birth. He had rudimentary phallus without opening. Midline fold of buttock was absent. No perineal opening was found. Both feet had four digits each. Abdominal cavity contained two cystic masses and two kidneys. Two ureters of the kidneys drained into one of the cysts, and the other cyst was connected to the rectum. Between these two cysts there was free communication with a large opening. Neither urethral opening nor anal opening were found in and outside the cysts.

Case 2 was a baby who was delivered by C-section at 6 months of gestational age. External genitalia and anal canal could not be seen externally. The abdomen was markedly distended and was near-totally replaced by huge cyst containing yellowish fluid. Both ureters and rectum were connected to this huge abdominal cyst.

### REFERENCES

- Bodenhamer, W.H.: *Congenital malformations of the rectum and anus*. N.Y. Wood, 1860 (Cited by Ladd & Gross)
- Cheng, G.K. et al.: *Anomalies of the persistent cloaca in female infants*. *Am. J. Radiology*, 120(2):413-423, 1974.
- DeBuys, L.R. and Cummins, H.: *Persistent cloaca and other anomalies in the female infant*. *Am. J. Dis. Child.*, 41:871, 1931. (Cited by Harrison)
- Dourmashkin, R.L.: *Complete urethral occlusion in living newborn; Report of five cases*. *J. Urology*, 50:747, 1943.
- Harrison, J.H., et al.: *Campbell's Urology*. Philadelphia, Saunders, 1979.
- Keith, Sir A.: *Malformation of the hind end of the body*. *Brit. M.J.*, 2:1736-1740, 1908 (Cited by Ladd & Gross).
- Kelalis, P.P., King, L.R. and Belman, A.B.: *Clinical Pediatric Urology*. Philadelphia, Saunders, 1976.
- Ladd, W.E. and Gross, R.E.: *Congenital malformations of anus and rectum, report of 162 cases*. *Am. J. Surgery*, 23:167-183, 1934.

Pattern, B.M. and Barry, A.: *The genesis of exstrophy of the bladder and epispadias. Am. J. Anat.*, 90:35-57, 1952.

Rickham, P.P.: *Vesico-intestinal fissure. Arch. Dis. Child.*, 85:97-102, 1960.

신성식, 저재근, 김우기, 이인실 : 중복방광의 1 부검

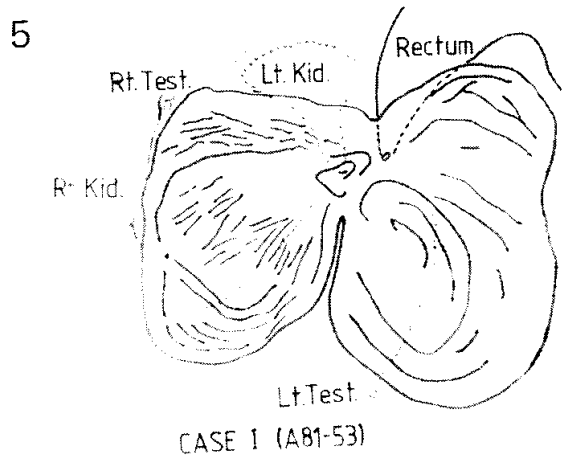
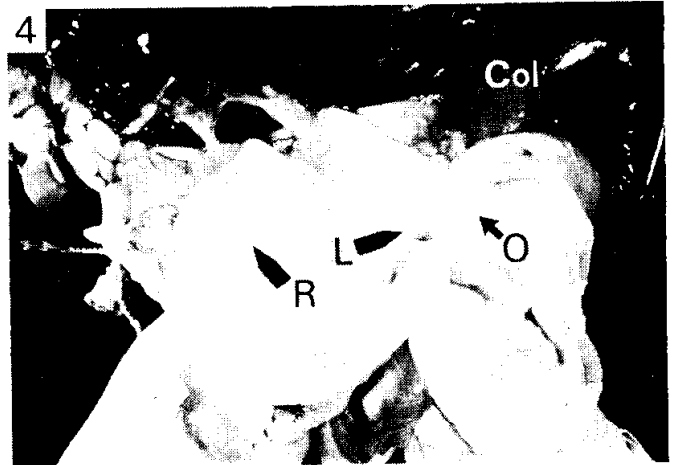
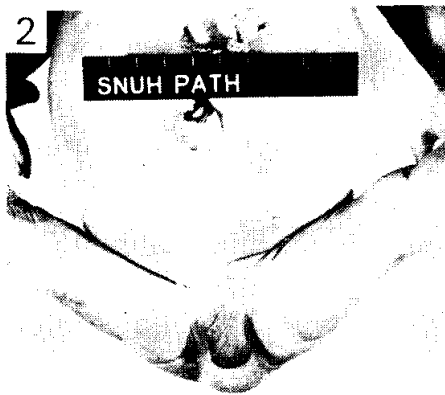
증례. 서울의대학술지, 22:433-436, 1981.

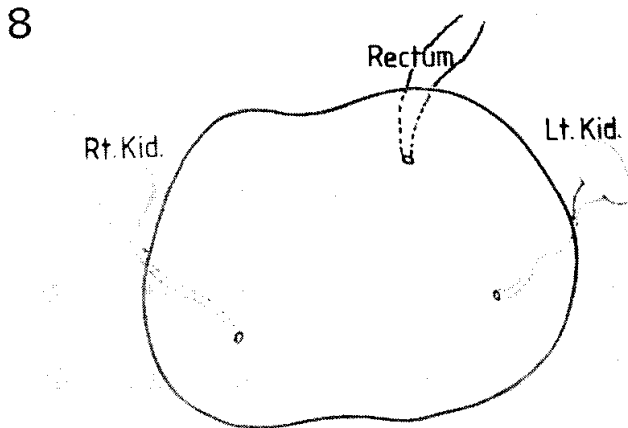
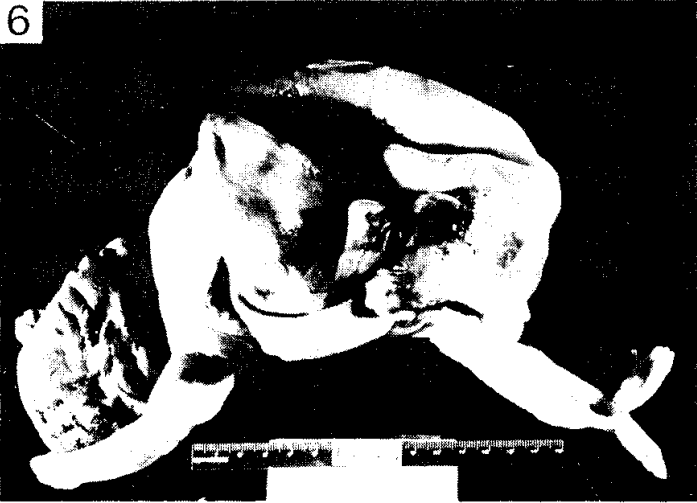
Warkany, Josef: *Congenital malformation. Chicago, Year Book Medical Publisher, 1981.*

Wilkinson, A.W.: *Congenital anomalies of the anus and rectum. Archives of Diseases in Childhood*, 47:960-969, 1972.

### LEGENDS FOR FIGURES

- Fig. 1.** Large low-set ears and large hands of case 1.
- Fig. 2.** External view of distended low abdomen and perineum, showing rudimentary phallus and absence of urethral and anal openings. Midline fold of buttock is also absent. (Case 1)
- Fig. 3.** Two cystic structures in abdominal cavity. (Case 1)
- Fig. 4.** Opening the cysts, right cyst is connected to the right (arrow R) and left (arrow L) ureters. Left cyst is connected to colon (Col.) by small opening (O). (Case 1)
- Fig. 5.** Schematic drawing of pelvic organs in case 1.
- Fig. 6.** Lateral aspect of body (Case 2): Abdominal distension and scoliolordosis.
- Fig. 7.** Huge abdominal cyst is connected to both ureter and colon. (Case 2)
- Fig. 8.** Schematic drawing of pelvic organs in Case 2.





CASE II (RCM 247)