

## 人魚體(Sirenomelia)기형(부검 증례 보고)

### Sirenomelia(An autopsy case report)

서울대학교 의과대학 병리학교실

김우호·지제근

#### 서론

人魚體(Sirenomelia)는 비교적 희유한 신생아 기형이며, 특징적인 외관상 소견과 함께 동반되는 비뇨·생식기계의 기형으로 인하여 일찍 사망하게 된다. 본 기형은 1927년 Kampmeier(1927)가 160여례의 문헌고찰을 한 이외에도 산발적인 많은 보고를 외국 문헌에서 찾을 수 있으나, 국내 문헌에는 보고된 바 없다. 또 이 기형은 쌍태에서 100배 가량 빈도가 높아 문헌상 쌍태에도 24례를 찾을 수 있었으며 이들 중 대부분은 일란성 쌍생아를 추측케 하였고 몇례는 일란성 쌍생아임이 입증되어 있다. 본례는 쌍태중의 한 쪽으로 태반은 일란성 쌍생아를 나타내었으나 다른 한 쪽은 정상아이였다. 본례는 외관상 전형적인 *symmelia dipus*를 보였고 Potter증후군에 수반되는 기형들이 발견되었으며 신경계의 기형도 동반되었다.

#### 증례보고

산모는 25세의 경산부로 첫째딸을 2년전 임신 34주만에 미숙아로 출산하였으나 별 이상이 없이 자라고 있었으며, 이번에는 쌍태를 39주만에 분만하였는데, 첫째는 3.1kg의 남아로서 육안적 기형이 없었고 그 후 6개월간 추적결과 이상이 발견되지 않았다. 둘째는 2.7kg으로서 둔위분만(breech delivery)을 하였고 태아의 심음은 계속 정상이었으나 분만후 호흡을 시작하지 못하였고, *sirenomelia*와 그의 여러 기형이 동반되었다. 산모의 가족력 및 병력에서 특이한 사항은 없었고, 임신 5개월에 약명미상의 한약을 먹은 이외에 약물에 노출된 과거력은 없었다.

환자는 좌고(crown-rump length)가 31cm이었고 고관절은 90°이상 신전되지 않았으며 양하지는 외전(external rotation)되어 대퇴부부터 발꿈치까지 붙어 있었고 발은 발바닥이 정면을 향하게 붙어 있었다. 양하

지의 뼈는 정상적으로 발달되어 있었으나 양측의 근골(calcaneal bone)이 관절을 이루면서 서로 붙어 있었고, 외측의 뼈들이 내측으로 이동하여 붙어 있었다. 얼굴에 비해 머리가 크고 유난히 둥글며 코는 낮고 턱이 작았다. 귀는 크고 낮게 위치하며(low set) 귓바귀가 비정상이었다. 몸집에 비해 큰 손을 갖고 있었으나 골격의 이상은 발견되지 않았다. 음경에 해당하는 구조는 흔적적으로 남아 정중선에 위치하였으나 요도의 개구는 없었으며 항문도 열려있지 않았고 요추에는 수막척수류(meningomyelocele)가 크게 돌출되어 있었다.

내장소견상 신장, 노관, 방광, 뇨도 및 전립선이 발견되지 않았고, 고위(high type)의 쇄홍으로 cloaca에 유래하는 구조가 모두 없었다. 골반강내에서 양측 고환이 모두 발견되었으며, 맹장(cecum)은 후복벽에 고정되지 않았다. 폐는 매우 작아 양쪽을 합해 11gm에 지나지 않았으며 위(胃)는 열공탈장(hiatal hernia)을 보였다.

뇌는 심한 수두증이어서 피질이 얇아지면서 뇌실이 모두 커져있었고, 소뇌는 편두부분이 경추내로 탈출되어 있으면서 뇌간, 특히 뇌교 및 연수의 하방편위를 보이는 소위 Arnold-Chiari 제 2형 기형을 보였다. 두개골은 두개열공(craniolacunia)을 나타내었다.

#### 고안

*Sirenomelia*의 정확한 빈도는 알려진 바 없으나 양측성 무신증(bilateral renal agenesis)의 16%를 겸하고(Potter, 1965) 전체적으로는 6만명 신생아중 한명 꼴의 발생빈도라고 추측되고 있다(Crawford et al., 1966). 본 기형의 남녀비는 Potter증후군이 그러한 것과 같이 남자에 호발하며 초산부와 당뇨병이 있는 산모에 호발한다는 보고도 있다(Passarge et al., 1966).

하지의 유착경도에 따라 *symmelia apus*, *symmelia monopus*, *symmelia dipus*로 나누나 그들 모두 외부생식기와 항문이 없고 신장은 없거나 있더라도 이형성

(dysplastic)이며 하나의 제대동맥을 가지는 공동절이 있으며 그외에도 Potter형 안면 기형과 폐의 발육부전도 흔히 동반하고 태반의 결절성 양막종(amnion nodosum) 역시 흔히 동반되는 것으로 보고되어 있다(Bain et al., 1960).

Sirenomelia가 쌍태에서 빈발함은 몇몇 저자들에 의해 지적된 바 Kampmeier(1927)는 Ballatyne(1898)의 110례에 문헌상 50례를 보태어 보고하면서 그 중 5례(3.2%)가 쌍태라고 하였으며, 그 후 Davies등(1971)은 117개 문헌에 나타난 169례중 18례의 쌍태례를 찾아 모두 23례를 분석하였다. 그 이후 Gruenwald등(1960)의 례와 본례를 합치면 25례가 되나 쌍생아의 양측을 모두 침범한 례는 단 3례에 지나지 않는다. 그중 양쪽의 성별이 다른 례는 단 한례도 없었고, 태반의 형태에 대해 기술된 례중 이란성의 증거가 되는 례는 역시 없었다. 또한 그중 몇 례(Kohler, 1973)는 혈청학적 및 지문검사로 일란성 쌍생아임이 입증되어 있다. Stevenson(1965)등이 발표한 421, 781례의 연속적(consecutive) 신생아중 5, 022례가 쌍태이었고(1.2%), sirenomelia는 9례 중 5례가 쌍태이었다(55.6%). 본례는 쌍태중의 하나이며 양쪽 모두 남아였고 태반은 하나의 용모막(chorion)과 두개의 양막(amnion)을 가지므로 일란성일 것으로 추측되나 이의 확인을 위한 검사는 시행되지 않았다.

이와같이 쌍태에서의 sirenomelia의 빈도가 단태에서 보다 100배 정도 높으며 일란성쌍태와 관련이 있는 이유는 sirenomelia의 병인이 확실치 않은 것처럼 잘 알려져 있지 않으나 primitive streak의 발육장애가 관계가 있다는 주장이 있다(Wolff, 1936). 즉 닭이나 양서류에서 primitive streak시기에 기형원(teratogen)을 가하면 symmelia뿐 아니라 일란성 쌍태 혹은 유합쌍태(conjoined twin)가 흔히 생김이 알려져 있다. Primitive streak의 시기는 20일부터 35일까지로서 상하(cranio-caudal)의 방향으로 체절(somite)을 만들어 나가는 데 그 중 요추또는 천추의 결손이 sirenomelia를 일으키며 이 때 정중선에 위치한 cloaca와 urogenital sinus 등이 모두 생기지 못하고 따라서 양측 하지는 정중선으로 이동하여 결합하는데 정상적인 회전이 되지 않아 90°의 외전을 보이게 된다. 이러한 설명으로 골반강내의 기형은 이해할 수 있으며, 그들의 정도는 primitive streak의 손상된 정도에 의해 결정되나 cloaca가 없으므로 방광, 직장뿐 아니라 뇨도, 질등이 모두 없게되고 외부 생식기도 생기지 못하며, 노관이 없으므로 후신(metanephros)의 유도가 일어나지 않아 신장도 생기지 못한다. Symmelia의 경한 례에서는 신장이 있

나 낭성(cystic)형태를 취하고 부신과 생식선(gonad)은 상부(cranial)쪽에서 유래하므로 항상 존재하며, Müller계통은 체강상피(ceolomic lining)에서 유래하므로 자궁 역시 존재한다.

신생아에서 몇가지 기형이 흔히 함께 동반하는 경우를 세가지로 나누는데(Källén et al., 1974) 첫째는 두가지 이상의 기형원이 작용하는 경우이며 이러한 것은 매우 드물것으로 생각된다(Källén et al., 1969). 둘째는 하나의 기형이 다른 기형을 유도하는 경우로 예를 들면 무뇌증때 부신의 발육부전이 동반되는 예이고, 세째는 하나의 기형원이 여러가지 기형을 유발하는 경우(rubella 혹은 thalidomide등)이다. 양측무신증때 폐의 발육부전이나 Potter의 안면기형이 생김은 둘째 경우에 해당하며, 양수의 부족에 의해 폐가 발육하는데 필요한 자극을 충분히 받지 못할 뿐 아니라 안면에 압박이 가해진 때문이라고 하였으며(Potter, 1965) 이는 무신증 뿐 아니라 신장의 저형성(hypoplasia)이나 낭성이형성(dysplasia)때도 폐의 저형성과 Potter의 안면기형이 동반하므로서(Bain et al., 1960) 더욱 밀어지게 되었으나 이에 대한 반론도 있다. 즉 양측무신증에서 폐의 저형성을 동반치 않는 경우가 있으며, 양측무신증에서 폐의 저형성이나 Potter의 안면기형이 동반되는 경우는 그렇지 않은 경우에 비해 항문이나 외부생식기 기형이 드물게 관찰된다는 점이다(Källén et al., 1974). 이에 대해 Fitch등(1972)은 중배엽의 손상이 다발성으로 일어난 결과라고 하였으며 Smith(1970)는 중배엽의 손상이 상하로 진행한다고 하였다. 무신증을 일으킨 중배엽의 손상은 상위(cranial) 또는 하위(caudal)방향으로 진행할 수 있으며 상위로 진행할 때는 안면과 폐의 기형이 생기고, 하위로 진행할 때에는 항문이나 외부생식기 또는 하지의 기형이 생기지만, 진행이 없는 경우는 신장만 없는 기형으로 나타난다고 하였으며 그 이후 일란성 쌍태중 한쪽은 sirenomelia이면서 다른 한쪽은 편측 무신증이의 정상인 예가 보고됨으로서 그의 가설은 뒷바침하게 되었다.

그러나 이들과는 별도로 뇌의 수두증과 Arnold-Chiari 기형은 수막척수류에 의해 유도된 기형으로 해석되나 몸집에 비해 손이 큰 것은 다른 중태에서도 기술되어 있을 뿐, 납득할 만한 설명이 없으며 위장의 열공탈장은 다른 례등에서는 기술되어 있지 아니한 기형이었다.

결론

Sirenomelia는 양 하지가 붙은 기형을 일컫지만 항상 비뇨·생식기계의 기형을 동반하고, 그 외의 기형도

흔히 동반한다. 본래는 만삭분만할 상태중 하나로 태반은 하나의 용모락과 두개의 양막을 가지고 있었으나 다른 한쪽은 정상아이였다. 부검소견상 symmelia dipus 이외에 신장, 방광, 직장, 노관, 노도 및 전립선이 모두 생기지 않았고 요추에 수막척수류가 있었으며 심한 수두증과 Arnold-Chiari기형이 있었다.

저자들은 본 태를 보고함과 더불어 인어체 기형이 생때에 호발하는 점에 관해 문헌고찰을 하였으며, 여러가지 기형이 동시에 나타나는 기전에 대해 고안하였다.

—ABSTRACT—

**Sirenomelia (An autopsy case report)**

**Woo Ho Kim and Je G. Chi**

*Department of Pathology, College of Medicine  
Seoul National University*

Sirenomelia is referred to a monster of fused lower extremities, and is always associated with urogenital system anomalies and often other malformations as well.

This paper reports a case of sirenomelia occurring in one of monozygotic twins. The other member of the twin was normal.

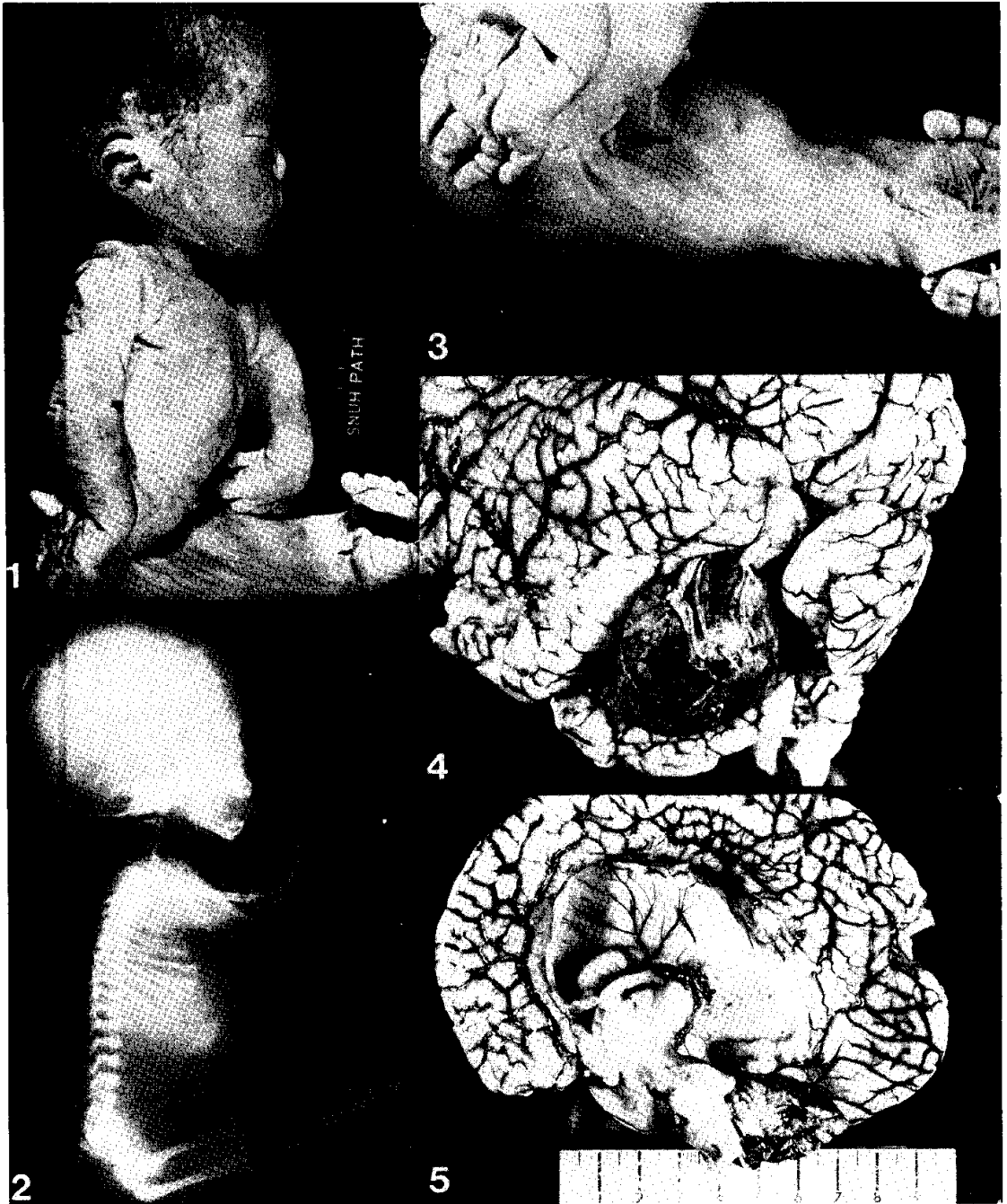
The affected male infant died immediately after birth and showed symmelia dipus. This fusion of lower extremities was associated with lumbar meningocele. There were atresia ani as well as agenesis of kidneys, urinary bladder, rectum, urethra and prostate. The brain showed Arnold-Chiari malformation (type II) and internal hydrocephalus.

A review of literature on sirenomelia occurring in twins was made, and the pathogenesis of associated cloacal anomalies in sirenomelia was discussed.

**REFERENCES**

Bain, A.D., Beath, M.M. and Flint, W.F.: *Sirenomelia and monomelia with renal agenesis and amnion nodosum. Arch. Dis. Childhood*, 35:250-253, 1960.  
Bain, A.D. and Scott, J.S.: *Renal agenesis and severe*

*urinary tract dysplasia. Brit. Med. J.*, 1:841-846, 1960.  
Crawford, M., Ismail, S.R. and Wigglesworth, J.S.: *A monopodal sireniform monster with dermatoglyphic and cytogenetic studies. J. Med. Genet.*, 3:212-215, 1966.  
Davies, M., Chazen, E. and Nance, W.E.: *Symmelia in one of monozygotic twins. Teratol.*, 4:367-378, 1971.  
Fitch, N. and Lanchance, R.G.: *The pathogenesis of Potter's syndrome of renal agenesis. Can. Med. J.*, 107:653-656, 1972.  
Gruenwald, P., and Mayberger, H.W.: *Difference in abnormal development of monozygotic twins. Arch. Path.*, 70:685-695, 1960.  
Kampmeier, O.F.: *Sireniform monsters, with consideration of causation and predominance of male sex among them. Anat. Rec.*, 34:365-389, 1927.  
Källén, B. and Winberg, J.: *Multiple malformations studied with a national register of malformation. Pediat.*, 44:410-417, 1969.  
Källén, B. and Winberg, J.: *Caudal mesoderm pattern of anomalies: from renal agenesis to sirenomelia. Teratol.*, 9:99-112, 1974.  
Kohler, H.G.: *An unusual case of sirenomelia. Teratol.*, 6:295-302, 1973.  
Passarge, E. and Lenz, W.: *Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers: observations of further cases. Pediat.*, 37:672-679, 1966.  
Potter, E.L.: *Bilateral absence of ureter and kidneys. Obstetr. Gynecol.*, 25:3-12, 1965.  
Smith, D.W.: *Recognizable patterns of human malformation: Genetic, embryologic and clinical aspect. Saunders, Philadelphia*, 1970.  
Stevenson, A.C., Hohnsom H.A., Stewart, M.I.P. and Golding, D.R.: *Congenital malformations, a report of a study of series of consecutive birth in 24 centres. Bull. World Hlth. Org.*, 34:Supp. 1-127, 1965.  
Wolff, E.: *Les bases de la tératogénèse expérimentale des vertébrés amniotes, d'après les résultats de méthodes directes. Arch. Anat.*, 22:1-375, 1936. (Cited at Källén et al, 1974).



### LEGENDS FOR FIGURES

- Fig. 1.** Lateral view of the patient showing sirenomelia, dysmorphic face and abnormally large head and hands.
- Fig. 2.** X-ray film of the body showing normally developed lower extremity bones. Note also craniolacunia.
- Fig. 3.** Close up view of the fused lower extremities. A rudimentary phallus (arrow) is seen. There was no urethral opening.
- Fig. 4.** Ventral view of the hydrocephalic brain, showing Arnold-Chiari malformation. The pons and medulla are displaced downward together with tonsillar part of the cerebellum.
- Fig. 5.** Inner view of mid-sagittal section of the brain. The third and lateral ventricles are dilated. A part of the cerebellar tonsil is hemorrhagic and displaced downward below the level of foramen magnum.