

## Potter 증후군

(1부검 증례보고)

서울대학교 의과대학 병리학교실

지 제 근 · 박 태 등

서 론

부검소견 (RCM # 239)

1946년 Potter는 양측성신장무형성증이 폐형성부전증 및 특징적인 얼굴모습과 합병된 선천성기형 20예를 모아 이를 Potter 증후군으로 명명하였다. 이때 나타나는 얼굴모습은 그 특징들이 다음과 같았다. 첫째 두 눈사이의 간격이 매우 넓으며, 둘째 내안각(Inner canthus)으로부터 시작한 뚜렷한 주름이 눈 아래에서 아랫방향으로 외측으로 진행해 나간다. 셋째 턱이 지나치게 후전해 있으며 넷째 코가 비정 상적으로 납작해져 있으며 다섯째 귀가 중정도 확대되어 있고 연골화가 감소되어 있으며 여섯째 전체적으로 일견해서 조숙한 느낌을 준다.

저자들은 급번 한 개인산부인과 병원에서 의뢰된 산아에서 위에 언급한 특징들을 갖춘 Potter증후군 1예를 관찰하고 생전에는 확진이 어려워서 그 보고에가 많지 않은 이 증례를 보고하는 바이다.

### 증례보고

산모는 28세로서 35주 이상의 무월경을 주소로 병원에 찾아왔으며 진통중에 있었다. 산과적 병력은 특기할 만한 사항이 없으며 출산력은 분만경험이 없고 한 차례 유산한 경험이 있으며 최종월경일은 1978년 7월 10일이고 출산예정일은 1979년 4월 17일이었다고 임신기간 중에는 약물복용이나 기타 감염은 없었다. 산모는 출산예정일 30일전인 지난 3월 17일 개인병원에 진통이 시작되어서 입원했는데 입원당시에 이제까지 있었던 태아심음이 들리지 않아서 자궁내태아사망으로 진단받았다. 당일 오후 5시경 외형적으로 침연(maceration)이 심한 남아를 분만하였으며 태출이 태아의 목주위를 2회전하여 단단히 감고 있었다. 정확한 양수의 양은 알 수가 없었다.

체장은 42cm(C-H) 및 27cm(C-R)이었고 체중은 2.2kg이었고 얼굴모양이 이상하고 관절에 이상 굴곡이 있으며 오른손이 육손이었던 것 외에는 특기소견 없었다. 얼굴모습은 내안각으로부터의 주름이 그렇게 뚜렷하지는 않으나 귀가 매우 컸으며 또한 정상보다 낮은 위치에 있었고 연골화가 감소되어 있었으며 (사진1 참조) 턱이 상당히 후전한 상태에서 아랫입술과 턱사이 가 움푹 패어 있었고 코도 역시 납작했으며 다소 조숙한 모습이었다(사진2 참조). 흉위는 28cm이었으며 늑골이나 심장의 이상은 없었으나 흉강내에는 대단히 작은 폐가 들어 있었는데 좌측이 5.9gm 우측이 6.5gm이었다. 이들은 육안적으로 창백해 보였고 동시에 폐엽의 경계가 불분명했고(사진3 참조) 현미경적 소견으로는 폐포의 발달이 미숙한 상태이며 모세혈관의 분포가 다소 적은 편이며 폐포들이 밀집되어 있었으나 전체적으로 정상발육이며 다만 양적으로 감소된 소견이었다(사진4 참조). 복강장기중 소화기관에서는 이상이 발견되지 않았으며 양쪽 후복막강에서 신장을 좌우 모두 찾아볼 수 있었고 대신 판모양을 한 다소 큰 부신이 신장의 자리를 대신 차지하고 있었으며 그 무게는 좌측이 2.2gm 우측이 4.1gm이었다(사진5 참조). 신장무형성증과 더불어 양측노로가 발견되지 않았으며 방광은 상당히 위축되어서 일종의 관(tube) 모양을 하고 있었으며 왼쪽고환이 복강내에서 정류고환으로서 발견되었고 오른쪽 고환은 오른쪽 음낭내에서 혈중속에서 발견되었다. 부신과 방광 고환들의 현미경적 소견은 정상이었다. 대동맥에서 신장으로 나가는 신장동맥 개구부가 발견되지 않았다. 한편 양쪽손발에 굴곡이 심하였다. 중추신경 및 골격계는 정상이었다.

이상의 부검소견을 종합하면 양측성신장무형성증, 폐발육부전증 및 소위 신성얼굴(facies renalis)을 나타내어 Potter 증후군이라 생각되었다.

본 논문의 비용의 일부는 서울대학교 의과대학 교수 연구비로 충당하였음.

## 고 찰

1883년 Coen이 1663년이래 있었던 양측성신장무형성증의 보고예를 수집정리하는 첫시도를 실시하여 32예의 증례보고를 한 이래 1946년 Potter가 20예의 증례보고를 하기까지 140여건의 보고예가 있었다. Potter는 20예의 보고에서 이제까지 몰랐었던 두가지 중요한 선천성기형이 대부분의 양측성신장무형성증에 수반된다는 중요한 사실을 발견하고 이를 Potter증후군으로 명명하였던 것이다.

그런데 이 두가지 중요한 선천성기형이 앞서 설명한 폐형성부전증과 특징적인 얼굴모습이었던 것이다.

양측성신장무형성증은 1883년 Coen이 32예 1931년 Rosenbaum이 91예 1934년 Madisson이 105예 1937년 Amolsch가 119예 1940년 Hinman(1940)이 135예를 자기 문헌조사를 통하여 발표하였으며(Levin 1952) 1964년 Potter가 20예를 추가 발표한 것을 모두 합하면 그간 문헌상 적어도 160여건의 보고예가 있었다고 할 수 있겠다.

Potter 증후군은 대체적으로 산모의 나이, 임신의 합병증과는 무관한 것으로 보고되었으며(Potter, 1946; Levin 1952) 대부분의 보고예가 거의 대등한 발생빈도를 보이고 있다. 이들 보고빈도를 참조해 보면 저자에 따라 차이가 있다. 일반적으로 1000분만수에 대해서 0.75, 총사산수와 신생아 사망수에 대해서 1.6% (Welch, 1958), 1,000 출산수에 대해서 0.3, 1,000 사망자와 사산수에 대해 7(Potter, 1946), 9440 출산수에 대해 2(Bound et al, 1956), 3,000 내지 4,000 출산수에 대해 1(Warkany, 1971) 등이다.

대부분의 치명적인 선천성 신생아기형이 여자에게 많은 것에 비해 이 Potter 증후군은 특히 남자에게 많은 것이 특징이다. 남녀의 비율에 대해서는 많은 보고가 있으나 대체로 2~3:1의 비율을 보이고 있는데 각각을 보면 3.07:1(Levin, 1952), 2.7:1(Amolsch, 1937), 2.44:1(Davidson & Ross, 1954), 및 7:3(Potter, 1946); 등이다.

Potter 증후군의 원인으로 여러가지가 언급되어 왔으며 대표적인 경우만 보게 되면 난자의 잘못된 착상에 의한다는 주장과(Mall, 1917), 산모의 감염(Swan, 1944), 비타민 결핍증(Wilson and Warkany 1948, 1949), 대사성이상(Duraiswami, 1950)이라고 하는 주장들이 있다.

기형의 형성과정(Ashley and Mostofi 1960)에 대해서

는 세가지 가설이 있는데 Radasch(1908)는 양측성신장무형성증이 ureteric bud가 잘못되어서 나타난다고 했으며 Allen(1951)은 ureteric bud가 작용할 matanephric blastema가 없기 때문이며 Campbell(1954)은 Renal blastema의 혈관공급이 실패하고 이에 따른 국소성 태아빈혈증에 의한 이차성변화라고 하였다.

동반되는 병리학적 소견은 이미 설명한 바 있는 특징적인 얼굴모습은 대체로 신장의 기능이 없는 질환에서 비슷하게 나타난다고 하며 (Potter, 1946), 태반에서 나타나는 특징으로서 양막결절(amnion nodosum)이 흔히 보이는데 (Landing, 1960)이는 아마도 양수과소증에 의해서 태아의 신체의 돌출부위가 양막과 마찰되어서 태아의 표피세포가 떨어져 나가서 양막의 노출된 부위에 엉겨서 결절을 형성하는 것으로 생각된다(Bain & Scott, 1960). 동시에 태반자체의 무게도 작은 것이 보통이며 결절의 크기는 1~3mm 정도이며 가끔 탯줄의 동맥이 하나만 보이는 경우도 나타난다.

그런데 흥미있는 사실은 Potter증후군에서 나타나는 신장외의 특징들을 일으키는 원인이 양수과소증이라는 주장이 최근에 발표된 바 있다(Thomas, 1974, Potter, 1974) 방광은 대개 근육층이 매우 얇아져 있는데 이는 아마도 태아의 뇨의 형성이 없어서 이 결과로 방광에 대한 뇨의 지속적 자극이 없기 때문에 근육층이 위축된 것으로 생각된다. 폐에서는 대개 육안적으로 크기가 적으며 무게가 정상에 반 정도에 불과하며 특히 임신기간에 비해 무게가 적게 나간다. 현미경소견상의 특징으로서는 기관지가 뚜렷하며 동시에 부적당한 기질의 발달에 의해서 정상보다 상대적으로 더욱 많아 보인다. 폐포는 대개 혼적상으로 보이며 호흡계 기관지는 입방상피로 덮여있다. 모세혈관의 내부공급이 상당히 억제되어서 전체적으로는 임신기간이 얼마 되지 않은 태아의 폐와 닮았다. 태아의 무게는 정상아의 무게보다 양측성신장무형성증 환자는 임신기간에 비해 적으며 이는 특히 34주이후에 태어나는 경우에 뚜렷한 태아도 양수과소증에 의한 34주 이후의 자궁내에서의 태아의 체중증가가 이루어지지 않은 때문인 것으로 생각된다. 동반되는 선천성 기형으로는 양측요로 무발육증, 무공형문 및 장의 부적회전 및 맥켄씨 게실등의 소화기관의 기형, 사지의 근봉형성(clubbing), 고전된 수축성 관절, 수뇌증, 판막결손증을 포함한 기타 심기형, 정류고환, 구개파열 및 허부척추의 결손 등이다.

사망원인을 원래 양측성신장무형성증이 살아날 수 없는 질환이지만 대부분이 사산이거나 또는 태어나서도 심한 호흡장애로 수시간 또는 하루이내에 사망하게 되며 현

제 까지 보고된 바로는 39일까지 살았다는 기록이 있다(Welch, 1958).

또한 사산과 살아서 태어나는 경우와의 비율이 보고되어 있는데 대체로 사산이 40% 정도이며(Potter, 1946) 30%로 추정할 사람도 있다(Warkany, 1971). 따라서 60% 정도는 산채로 태어나는데 95% 이상이 하루를 채 넘기지 못하여 (Davidson & Ross, 1954) 가장 흔한 사인으로서 손꼽히는 것으로는 첫째가 폐형성부전증에 의한 질식사이며(Potter, 1946) 그의 선천성기형에 의한 사망이 눈에 띄는데 수뇌증, 다발성 골격이상, 무공함문을 포함한 장기이상, 수막헤르니아 등이며 뇌출혈도 보고된 바가 있다.

Potter 증후군은 대개 부검으로서 확인이 되며 최근 임신중에 진단하는 방법들이 고안되고 있는데 흉부 엑스선 소견에서 기종격이나 폐기흉이 있든지 흉곽부피가 감소되어 있든지 폐의 팽창이 좋지 않으면 일단 신장의 무기능과 산모의 양수과소증을 의심해야하며 (Leonide, 1975), 초음파조영술과 산모의 정맥성신우조영술, 양수분석등으로 진단하는 방법도 고안되고 있으며(Kaffe, 1977) 가족성으로 발생하는 경우에 이 임신중 진단이 더욱 의미가 있다. 이 가족적 발생에 대해서는 논란이 많으나 대체로 열색체 연구 결과는 정상이며(Passarge, 1965; Gellis, 1969), 우성인자의 표현이라고 하기도 하며(Fitch, 1977), 열성인자의 표현이라는 주장도 있다(Rosenfeld, 1959). 배설성 방광요도조영술이 출산후 진단에 도움이 되기도 한다(Wolf, 1977).

### 결 론

저자들은 사산아 부검 1예에서 Potter 증후군을 경험하였고 그 병리학적 소견을 포함하여 간단한 문헌적 고찰을 시행하여 보고하는 바이다.

환자는 28세 산모에게서 분만된 사산남아로서 양측성신우형성증, 폐형성부전증, 선성열골증 소위 Potter 증후군의 특징적인 소견들을 보였다.

### -ABSTRACT-

#### Potter's Syndrome (An Autopsy Case Report in a Deadborn Fetus)

Je G. Chi, M.D., Tae Dong Park, M.D.  
*Department of Pathology, College of Medicine  
Seoul National University*

In 1946 Potter described a series of 20 cases in infants in whom bilateral absence of the kidneys was associated with hypoplasia of the lungs and a characteristic face. This combination has been known as Potter's syndrome after the first describer, E.L. Potter. The main facial features she described were an increased space between the eyes, a prominent fold which arises at the inner canthus and sweeps downward and laterally below the eyes, unusual flattening of the nose, excessive recession of the chin, moderate enlargement and decreased chondrification of the ears, and a suggestion of premature senility.

The mother of this patient, 28 year old, para 0-0-1-0, was admitted to a local clinic with the chief complaint of amenorrhea for 35 weeks in labor and diagnosed as fetal death in utero. There was no known exposure to infection or drug during this pregnancy. She delivered a male baby rather macerated, with cord coiling around the neck twice. Autopsy findings were; crown-rump, 27cm: crown-heel, 42cm; body weight, 2.2kg. The abnormal facial features were low-set and floppy ears, receding chin with dimpling between lower lip and chin, flattened nose, less prominent fold and the appearance of premature senility. The lungs showed hypoplasia with pale color and incomplete lobation, weighing 5.9gm and 6.5gm in the left and the right side, respectively. Microscopically, the alveoli were crowded and revealed tubular structure without specific abnormality except for a general reduction of the parenchymal bulk. There was a bilateral absence of kidneys, and retroperitoneal space was replaced by slightly enlarged and disc-shaped adrenal glands. Both ureters were absent together with both renal arteries. The urinary bladder was elongated superoinferiorly to show a tubular

structure, and its wall was attenuated in thickness. The left testis was located in the abdomen but the right testis was located in scrotum, embedded in hematoma. There was an extradigit of the right hand.

참 고 문 헌

- Amolsch, AL.: *Bilateral Metanephric Agenesis. J. Uros*, 38:360, 1937.
- Ashley, DJB ad Mostofi F.K.: *Renal Agenesis and Dysgenesis J. Urol*, 83: 211, 1960.
- Bain, A.D., and Scott, J.S.: *Renal Agenesis and Severe Urinary Tract Dysplasia. Brit Med. J.*, 1:841, 1960.
- Bound, J.P., Butler, N.R., Spector, W.G.: *Classification and Causes of Perinatal Mortality. Brit. Med. J.*, 2:1161 & 1260.
- Campbell, M.E.: *Embryology and Anomalies of the Urogenital Tract. Urology. Philadelphia and London. W.B. Saunders Co., Vol. 1, 1954.*
- Coen: *Annali Uriversali di MePicina et Chirurgia*, 267:1, 1884.
- Davidson, W.M. and Ross GIM.: *Bilateral Absence of the Kidney and Related Congenital Anomalies. J. Path. Bact.*, 68:456, 1954.
- Duraiswami, P.K.: *Insulin-Induced Skeletal Abnormalities in Developing Chickens. Birt. Med. J.* 2:384, 1950.
- Eitch, N.: *Heterogeneity of Bilateral Renal Agenesis. Can. Med. Assoc. J.* 116:381, 1977.
- Gellis, S.S. and Feingold, M.: *Picture of the Month. Potter's Syndrome. Amer. J. Dis. Child*, 118:585, 1967.
- Hinman, F.: *Surg Gynec & Obstet.* 71:101, 1940.
- Viaffe, S., Godmilow, L. Walker, et al: *Prenatal Diagnosis of Bilateral Renal Agenesis. Obstet & Gynec* 46:478, 1977.
- Landing, B.H.: *Amnion Nodosum: A lesion of the Placenta Apparantly Associated with Deficient Secretion of Fetal Urine. Amer. J. Obstet Gynec.*, 60: 1336. 1950.
- Leonides, J.C., Rhodes, P.G., Beatty, E.C., Hall, R.T., Fellow, R.A.: *Value of Chest[radiography in the Diagnosis of Potter's Syndrome at Birth. Am. J. Roentgenol Rad Therapy & Nuclear Med.*, 123:716, 1975.
- Levin, H.: *Bilateral Renal Agenesis. J. Urol.*, 67:86, 1952.
- Madisson; *Zentralbl. F. Allgemeine Path. U. Path. Anat.*, 60:1, 1934.
- Mall, F.P.: *On the Frequency of Localized Anomalies in Human Embryos and Infants at Birth. Amer. J. Anat.*, 22:46, 1917.
- Passage, E., and Sutherland, J.M.: *Potter's Syndrome. Amer. J. Dis. Child.*, 106:80, 1965.
- Potter, E.L.: *Bilateral Renal Agenesis. J. Pediat.*, 26: 68, 1946.
- Potter, E.L.: *Bilateral Renal Agenesis. J. Pediat.*, 26: 68, 1945.
- Potter, E.L.: *Facial Characteristics of Infants with Bilateral Renal Agenesis. Amer. J. Obstet Gynec.*, 51:885, 1946.
- Potter, E.L.: *Pathology of the Fetus and the Infant. Second Edition. Year Book Publishers Inc. Chicago, 1951.*
- Potter, E.L.: *Oligohydramnios: Further Comment. J. Pediatr.*, 84:631, 1974.
- Radasch, H.E., *Congenital Unilateral Absence of the Urogenital System and Its Relation the Development of the Wolffian and Mullerian Ducts. Am. J. M. Sc.*, 136:111, 1908.
- Rosenfeld, L.: *Renal Agenesis. JAMA*, 170:1247, 1956.
- Swan, C.: *A Study of Three Infants Dying from Congenital Defects Following Maternal Rebellia in the Carly Stages of Pregnancy. J. Path. & Bact.*, 56:286, 1944.
- Thomas, L.T., Smith, D.W.: *Oligohydramnios, Cause of Non-renal Features of Potter's Sundrome, Including Pulmonary Hypoplasia. J. Pediatr*, 84:811, 1974.
- Warkany, J.: *Congenital Malformation Notes and Comments. Year Book Medical Publishers, Inc., Chicago, 1004, 1037, 1103, 1917.*
- Welch, R.G.: *The Potter's Syndrome of Renal Agenesis. Brit. Med. J.* 1:1102, 1958.
- Wilson, J.G., and Warkany, J.: *Malformations in the Genito-urinary Tract Induced by Maternal Vitamine A Deficiency in the Rat. Am. J.*, 83:357, 1948.
- Wilson, J.G., and Warkany, J.: *Aortic-arch and Cardiac Anomalies in the Off-spring of Vitamin A Deficient Rats. Am. J. Anat.*, 85:113, 1946.
- Wolf, E.L., et al: *Diagnosis of Oligohydramnios-related Pulmonary Hypoplasia (Potter's syndrome) Value of Portable Voiding Cystourethrography in Newborn with Respiratory Distress. Radiology*, 125:766, 1977.

### Legends for Figures

- Fig. 1. Potter's syndrome. A large, low-set, abnormally lobed and partly folded left ear is seen.
- Fig. 2. Macerated fetus showing depressed nasal bridge and flattened nose.
- Fig. 3. Anterior view of the lungs. These lungs weighed 12.4gm together. Note also incomplete lobation as well as smallness in the overall dimensions.
- Fig. 4. Photomicrograph of the hypoplastic lung showing closely packed immature alveoli. H&E×100.
- Fig. 5. Disc-shaped adrenals (D) are seen, replacing kidneys in retroperitoneal space. Also note the absence of ostia for renal arteries in the aorta (A).



