

이중 여성 외부 생식기(1부검 증례)

Double Female External Genitalia(An autopsy case)

서울대학교 의과대학 병리학교실 및 외과학(소아외과) 교실

서 은 희 · 지 제 근 · 김 우 기

서 론

사람의 외음부의 발생은 胎生 3주 원시線條(primitive streak) 근처의 간엽성 세포가 총배출강막(cloacal membrane) 주위로 모여 총배출강 주름(fold)을 형성 하면서 시작된다. 내생 7주에는 총배출강막이 요직장 중격(urorectal septum)에 의해 요생식막(urogenital membrane)과 항문막(anal membrane)으로 분리되고 이 둘 사이가 회음부가 된다. 태생 8주에는 외배엽성 함몰(ectodermal depression)이 생겨 항문 함몰(anal pit)을 이루고, 9주 때에는 항문막이 터져 직장과 외부가 통하게 된다. 한편 질의 하 2/3는 요생식강의 후벽에서 유도된 洞膈球(sinovaginal bulb)가 분열하여 태생 5개월 때에 완전히 관화(canalize)되어 이루어진다(Moore, 1981). 이 洞膈球의 유도는, 태생 9주 양쪽 中腎旁管(paramesonephric duct)이 합쳐져 자궁을 만들고 그 尾측 끝이 요생식강에 이르면 이의 후벽에서 solid plate가 생김으로써 이루어 진다(Langman, 1981). 이와 같이 외음부, 항문, 직장 그리고 방광 및 질이 서로 유기적인 관계를 가지고 발생하기 때문에 매우 복잡하고 다양한 기형이 나타날 수 있다(Cheng et al., 1979).

저자들은 최근 부검으로 확인된 여아에서의 외음부 및 하 2/3 질의 증복과 쇠항, 그리고 기타 복합적인 기형을 경험하였다. 남아에서는 이중음경(Double penis)이 아주 드문 기형으로서 1895年 Ballantyne 등에 의해 기술 되었고 쇠항과 비뇨기계의 이상도 보고된 바 있다(Cochrane and Saunders, 1942). 그러나 여아의 증례는 분현에 기술된 바 없고 그 발생 기전도 알려지지 않아 저자들은 본 증례를 보고하며 아울러 가능성 있는 기전을 제시하는 바이다.

† 접수일자 : 1983. 11. 13.

* 본 논문의 요지는 1983년 10월 추계 대한 병리학회에서 전시 발표 되었음.

증례 보고

환아는 만삭에 정상 분만된 여아로서 생후 7日만에 패혈증의 증세로 사망하였다. 출생시 체중은 3.1kg이었고 태변은 우측 질을 통해 배출되었다. 환아의 부모는 44세와 40세로서 임신 중 약물을 복용하거나 특별한 질환에 이환된 일이 없었으며 8세된 형제는 정상이었다.

부검시(A83-49) 복강내에는 30cc 가량의 농성 복수가 차 있었고 횡경막하 농양도 수반되었다. 외견상 소음순과 대음순이 따로 있는 독립된 2개의 질 전경(vestibule)을 보였으며 2개의 항문 함몰은 모두 막혀 있었다(Plate 1). 이들을 상부로 추적한 결과 하형(low type)의 쇠항에 수반하여 우측의 외음부에는 요도와 질 입구가 모두 있어 정상적으로 방광과 자궁에 각각 연결되었고, 질은 입구의 바로 위에서 직장과 연결되는 내

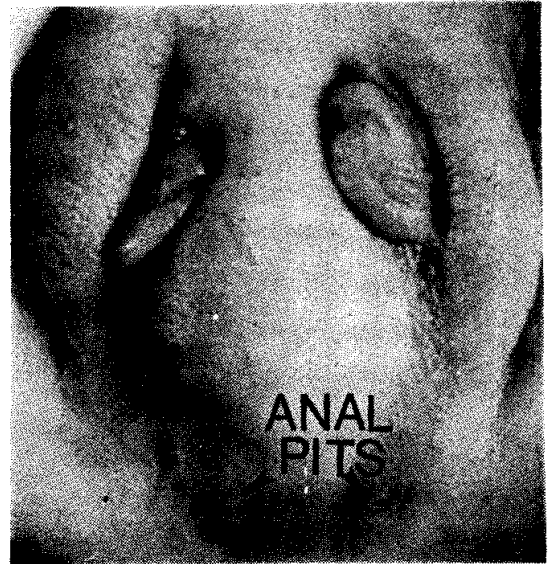


Plate 1. Close-up view of external genitalia and anal pits.

고찰

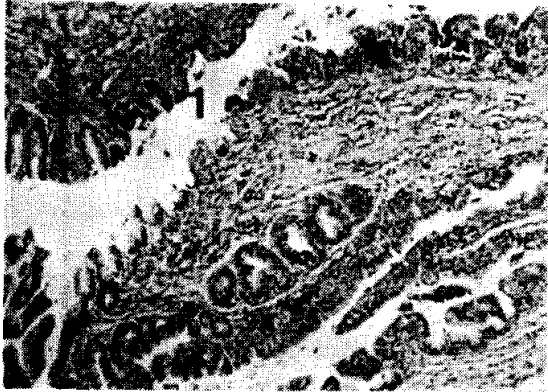


Plate 2. Microscopic finding of rectovaginal fistula. Number 1 corresponds to the same number in Fig. 1. H&E×40

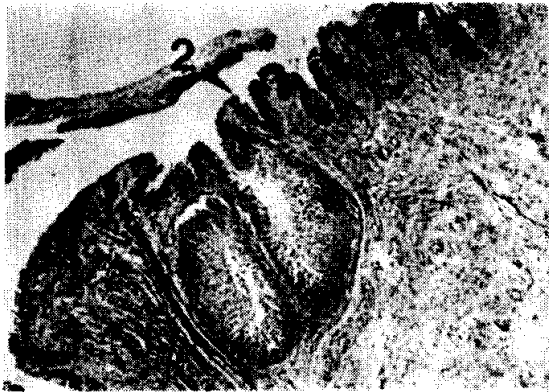


Plate 2. Microscopic finding of vesicovaginal fistula. Number 2 corresponds to the same number in Fig. 1. H&E×40

강 직경 0.5cm, 길이 0.8cm의 직장질루를 보였다. 한편 좌측의 질경(vestibule)은 질입구만을 가졌으며 이는 하부 2/3에서 맹관으로 끝나고 대신 방광과 반대쪽 질로 연결되었다. 현미경적으로 직장질루 및 방광질루에서 내장 점막과 방광의 이행성피로 부터 각각 질의 중층 편평상피로 이행하는 부위가 확인되었다(Plate 2 & 3). 상부 1/3의 질과 자궁 및 난소, 나팔관은 모두 정상이었다. 환아는 첫 태변 배출후 계속 배변이 안 되었으며 수술 선처치로서 관장을 실시했으나 관(catheter)을 직장질루를 통해 직장으로 삽입하는데 어려움이 있었고 자주 좌측 질입구 쪽으로 빠져 나왔다 한다. 부검시 복수 및 횡격막하 농과 혈액을 배양한 결과 모든 항생제에 저항하는 *Acinebacter calcoacetus* var *antitratus*가 자랐고 이에 의해 사망하였으리라 추측하였다. 환아는 제 2공형의 심방중격결손증과 동맥관 개존증 및 Meckel씨 계실도 수반하고 있었다.

남아에서의 이중 음경은 2개의 생식결절(genital tubercle)이 형성됨으로써 기인하고 흔히 비뇨기계의 이상과 쇠퇴를 동반한다고 알려져 있다. 그러나 여아에서는 비슷한 기형에 대한 기술은 물론 발생기전도 밝혀지 있지 않아 저자들은 정상 발생과의 비교를 통해 가능한 기전을 유추해 보았다.

발생시 총배출장 주름이 요생식 주름과 항문 주름으로 나뉘는 과정이 어떤 이유로 좌우 양쪽에서 일어나던 결과적으로 2개의 질진정과 항문주름이 생기게 된다(Fig. 2). 이에 앞서 발생 5주 요직장 중격이 북측으로 치우쳐 총배출장막을 요생식막과 항문막으로 완전히 나누지 못하고 대신 직장이 요생식강으로 연결되는 것이 태생 7주에 일어나고, 후에 직장질루로 되는 과정은 잘 알려져 있다(Fig. 3;X). 하 2/3의 질은 요생식강의 후벽에 생긴 洞隙球에서 기인하므로 요생식막이 양분될 상태이면 두 군데에서 동질구가 유도되어

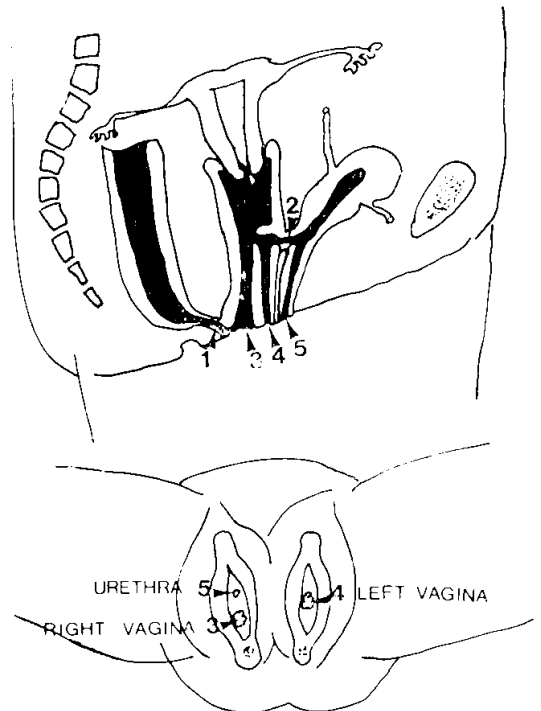


Fig. 1. Schematic drawing of external and internal reproductive organs in this case

- 1: rectovaginal fistula
- 2: vesicovaginal fistula
- 3: right vaginal introitus
- 4: left vaginal introitus
- 5: urethral orifice

단계적인 발생을 거쳐 2개의 하 2/3의 질이 형성된다 (Fig. 3;Y). 이 중 우측은 제대로 中脲旁管 기원의 상 1/3의 질 및 자궁으로 연결이 되고 좌측은 반대쪽 질에 연결되는 동시에 관화(canalization) 과정의 이상으로 방광질루를 남기게 된다(Fig. 3;Z). 이 일련의 발생과정중 가장 중심적인 역할은 요직장 증격의 복측편이로 생각된다. 왜냐하면 이 단계가 가장 초기인 태생 5주째에 이루어질 뿐 아니라 이에 의해 배향, 적장 전루가 생기니, 한편 총배출강막의 분할을 혼란시켜 2개의 요생식 주름 및 항문 주름을 만들므로써 후에 2

개의 질전경, 이를 둘러싸는 소음순과 대음순 그리고 이중의 항문 함몰이 형성되는 과정을 모두 설명할 수 있기 때문이다. 한편 직장이 제대로 항문막쪽으로 내려오지 않아서 항문막의 분할에 혼란이 생겨 총배출강막의 분할이 좌우 양쪽에서 일어나는 데 1차적으로 작용했으리라고도 생각할 수 있는데, 이는 시기적으로 후자의 과정이 발생 6주면 끝나기 때문에 7주 이후에 이루어지는 전자의 과정을 설명하기는 어렵다고 생각된다. 이상의 추측에 의해 이 여아에서 보이는 복합적인 기형이 비뇨생식계와 후장(hindgut) 발생의 밀접한 관계로 생기는 일련의 과정으로서 이루어진 것이라 설명하는 것이 타당하며, 남아의 이중 음경에 수반된 배향 및 비뇨기계 기형을 가진 경우에 대응된다고 볼 수 있다(서등, 1982). 그러나 앞으로 요생식 주름과 항문 주름이 좌우 양쪽에서 중부 형성되는 과정 및 동질구가 두 군데에서 유도되는 기전 등에 대해서 실험과 더 많은 증례의 뒷받침이 이루어져야 한다고 생각된다.

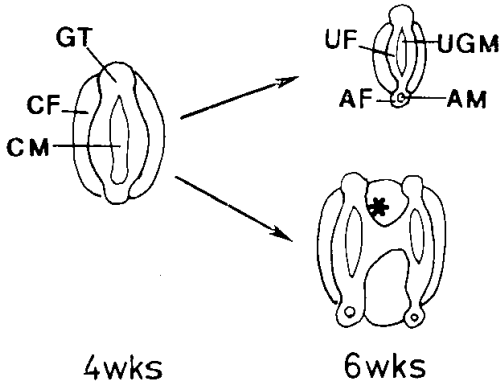


Fig. 2. External genitalia
Duplication of urethral & anal folds
genital tubercle (GT), cloacal fold (CF), cloacal membrane (CM), urethral fold (UF), urogenital membrane (UGM), anal fold (AF), anal membrane (AM)

결 론

신생여아에서 관찰된 희유한 기형인 중복 외음부의 1부검예를 기술하였다.

여자에 있어서 외음부의 중복현상은 질이나 자궁의 중복이 비교적 흔한데 비하여 대단히 드물어 쉽게 그 보고예를 찾을 수 없었다. 본 환아는 40세 산모에서 만삭으로 태어나서 생후 7일만에 패혈증으로 사망하였다.

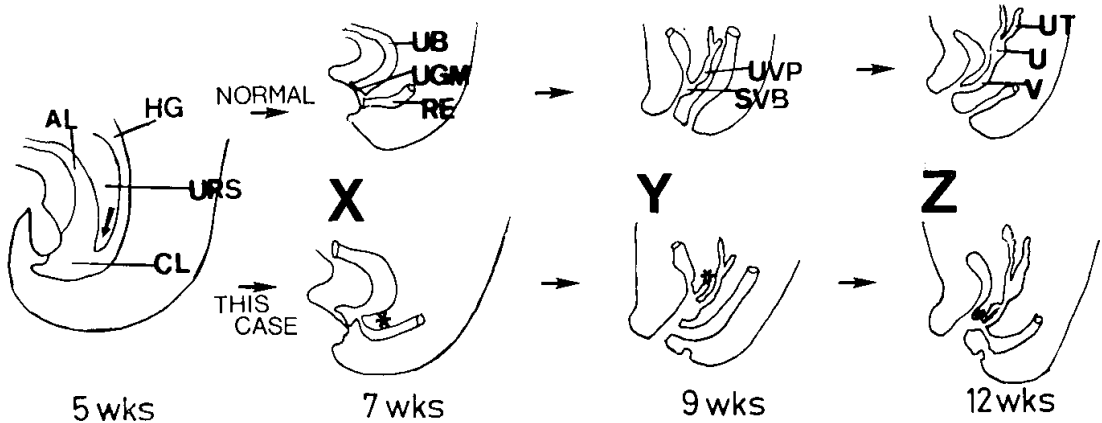


Fig. 3. Urogenital and anorectal system
Aberrent embryogenesis is schematically drawn as 3 steps (*)
X : ventral deviation of urorectal septum
Y : double anlage of sinovaginal bulb
Z : vesicovaginal & intervaginal fistula
allantoids (AL), hindgut (HG), urorectal septum (URS), cloaca (CL), urinary bladder (UB), urogenital membrane (UGM), rectum (RE), uterovaginal primordium (UVP), sinovaginal bulb (SVB), uterine tube (UT), uterus (U), vagina (V)

외부 생식기는 분명히 구별되는 소음순과 대음순을 가진 전장이 2개 있었으며 이들은 각각 질강과 연결되면서 방광 및 직장과의 누공을 가지고 있었다.

본 논문에서 이들 기형의 발생기전에 대한 논의를 하였고 앞으로 실험 및 더 많은 증례의 축적의 필요성을 강조하였다.

—ABSTRACT—

Double Female External Genitalia

(An autopsy case)

Eun Hee Suh, Je G. Chi and

Woo Ki Kim

Departments of Pathology and Surgery, College of Medicine, Seoul National University

Double external genitalia is a rare anomaly in both sexes. In boys it has been reported by many authors since it was first reported by Ballantyne in 1895, as the rarest malformation of the penis, and some cases were associated with imperforate anus (Cochrane et al., in 1942). But in girls, there is no case of double external genitalia in English literatures available.

We report an autopsy case of a girl who had double external genitalia and lower two thirds of vagina associated with low type of imperforate anus and several fistula tracts. This girl was a full term infant of a 40 year old mother and died on the 7th day of life due to sepsis. She had double anal pits without perforation and double vestibules surrounded by indepen-

dent double labia minora and labia majora. In the right vestibule there were both urethral orifice and vaginal introitus which extended to urinary bladder and uterus in normal fashion. Just above the introitus, the right vagina revealed rectovaginal fistula from which meconium was passed.

The left vestibule had only vaginal introitus which ended blindly at the lower two thirds of full length, and instead, is connected with the vagina of opposite side and urinary bladder. In other words intervaginal and vaginovesical fistula were present. Beside these complex anomalies, there were Meckel's diverticulum at 10cm proximal to ileocecal junction, patent ductus arteriosus and atrial septal defect of ostium II type.

REFERENCES

- Cheng, G.K., Fisher, J.H., O'Hare, K.H., Retik, A.B. and Darling, D.B.: *Anomaly of the persistent cloaca in female infants. Am. J. Radiology*, 120: 413-423, 1979.
- Cochrane, W.M. and Saunders, R.L. de C.H.: *Rare anomaly of the penis associated with imperforate anus. J. Urology*, 47:810-817, 1942.
- Langmann, J.: *Medical embryology, Baltimore. The Williams and Wilkins*, 1981.
- Moore, K.L.: *The developing human. Philadelphia, Saunders*, 1981.
- 시정옥, 유재형, 지제근: *Imperforate cloacal membrane* 의 2부집 증례. *서울의대 학술지*, 23:137-142, 1982.