: 30 2 2003
Kor. J. Fertil. Steril., Vol. 30, No. 2, 2003, 6

자궁내막증이 동반된 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 증후군의 수술적 치료경험 1례

울산대학교 의과대학 서울아산병원 산부인과학교실

박정열 · 김정훈 · 강천식 · 이지영 · 박소연 · 김성훈 · 채희동 · 강병문

A Case of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome Accompanying Endometriosis

Jeong Yeol Park, Chung Hoon Kim, Cheon Sik Kang, Ji Young Lee, So Youn Park, Sung Hoon Kim, Hee Dong Chae, Byung-Moon Kang

Department of Obstetrics and Gynecology, College of Medicine, University of Ulsan, Asan Medical Center, Seoul, Korea

The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome refers to a condition which presents as normal female secondary sex characteristics, normal external genitalia, congenital absence of the internal vagina, usually a rudimentary uterus in the form of bilateral noncanaliculated muscular buds, and normal tubes and ovaries with normal cytogenetic and endocrine evaluation, frequent association of renal, skeletal and other congenital anomalies. However, rarely, whole uterus or a segment of uterus may be present, but lacking a conduit to the introitus. If a partial endometial cavity is present in a segment of uterus, cyclic abdominal pain may be a complaint and furthermore endometiosis can be developed. Recently, we experienced a case of MRKH syndrome with the segments of uterus accompanying endometriosis in young woman. We present this case with a brief review of literatures.

Key Words: MRKH Syndrome, Endometriosis

Mayer-Rokitansky-Kürster-Hauser (MRKH) 증후군은 원발성 무월경의 주요 원인들 중 하나로 그 발생 빈도는 4,000~5,000 여아 출생당 1명 정도인 것으로 알려져 있다. 발생학적으로 뮐러 (Müller)관 이하 부위의 발달 이상에 의해 발생된 증후군으로서 이 경우 46,XX의 염색체, 정상적인 여성형의 이차성징, 정상형태의 외생식기와 난소 등의 소견을 보이며 배란도 정상적이다. 그렇지만 선천성 질결손이 동반되어 무월경을 초래하며 자궁은 대부분 존재하지 않지만 드물게 정상적일 수도 있고 양측성 소결절 또는 섬유근육 색상물의 형태로 나타날 수도 있다. 이같이 질결손이 있는 MRKH 증후군 환자가 드물지만 자궁의 전부 또는 일부를 갖고 있는 경우, 이 자궁의 자궁내막이 정상적으로 발달하여 주기적인 변화를 한다면, 이 환자는 주기적인 복통을 호소할 수 있을 뿐 아니라 1927년 Sampson에 의해 대두된 자궁내막증의 착상설 (implantation theory)[1]에 의해 월경혈이 역류하여 자궁내막증을 초래할 수 있을 것으로 추론할 수 있다.

MRKH 증후군은 1593년 Realdus Columbus가 선천성 질결손을 최초로 기술하면서 부터 알려지기 시작했으며,[2] 1948년 이후 외국문헌에 약 500예 이상

주관책임자: 김정훈, 우) 138-736 서울특별시 송파구 풍납동 388-1, 울산대학교 의과대학 서울아산병원 산부인과
Tel: (02) 3010-3639, Fax: (02) 476-7331, e-mail: chnkim@amc.seoul.kr

보고된 바 있다. 국내의 경우는 이 질환에 대한 보고가 그리 많지는 않으나, 1979년 김 등, 허 등의 증례보고를 효시로 하여 체계적인 문헌보고가 이루어졌고, 현재까지 약 30예 정도가 보고되고 있는 실정이다. 더우기 자궁의 일부를 가진 MRKH 증후군에 대해서 보고된 경우가 매우 적으며, 특히 그와 함께 자궁내막증과 주기적 복통이 동반되었던 사례는 국내는 물론 국외에서도 찾아보기 힘든 실정이다.

저자들은 최근 본원에서 MRKH 증후군과 동반된 자궁내막증 1예를 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증 례

환 자: 안 O 나, 17세, 고등학생

산과력: 0-0-0-0

월경력: 없슴

가족력: 1남 2녀 중 장녀로 부계 및 모계에서 특기할 유전적 질환이나 선천적 이상은 없었고 나머지 한 자매는 정상이었다.

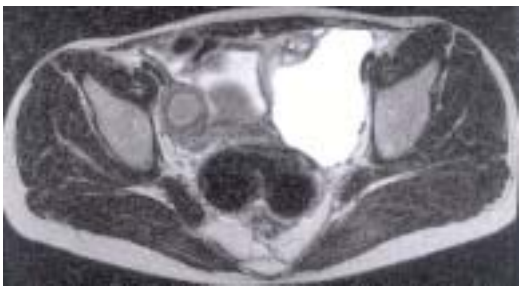
과거력: 1986년 선천성 거대결장으로 두하멜씨 수술 (Duhamel's operation)을 시행받았다.

현병력: 2001년 12월 28일 원발성 무월경으로 연세대학교 원주의대 산부인과에 방문하여 외음부의 폐쇄소견이 발견되었고, 더 정확한 진단 및 치료를 위하여 2002년 1월 3일 본원으로 전원되었다.

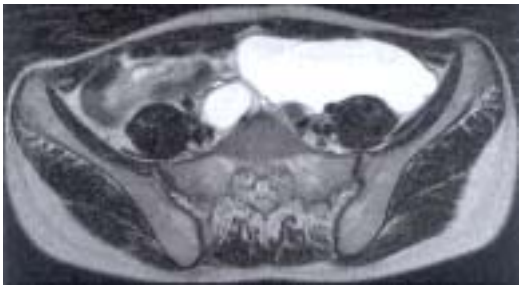
초진소견: 정상 여성 체형을 가지고 있었으며, 발육 및 영양상태는 극히 양호했다. 신장 167 cm, 체중 43 kg이었으며, 생체활력징후는 정상이었다. 안·두부, 경부, 흉부 그리고 복부에는 이상소견이 없었다. 유방 발달도 양호했고, 액와모도 정상이었다.

골반진찰소견: 외음부 발육은 정상적으로 보였고, 음모도 정상적이었다. 대·소음순, 음핵, 뇨도구 모두 정상이었다. 질구는 정상적으로 형성되어 있고, 처녀막도 정상적이었으나, 질강은 7~8 cm 정도의 좁은 맹관이었고 자궁경부는 확인되지 않았다. 항문을 통한 내진상 자궁은 만져지지 않았고, 골반강 우측으로 6 cm 크기의 낭종이 만져졌다.

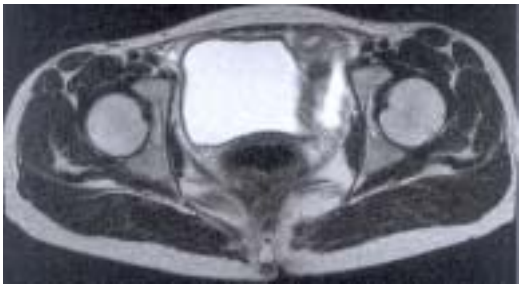
검사소견: 검사는 Speroff 등 (1994)이 기술한 무월경증의 검사순서에 준하였다. 호르몬 검사를 살펴보면 PRL 5.4 ng/ml, TSH 5.6 μIU/ml, LH 5.0 mIU/ml, FSH 5.04 mIU/ml, E2 64 pg/ml, T <0.1 ng/ml로서 정상이었다. 프로제스테론 소퇴성 출혈 검사는 음성이었으며 핵형은 46,XX로 정상이었다. 또한 복부 초음파 검사와 골반 자기공명촬영술에서 우측 골반강에 내부에 혈액으로 생각되는 액체상을 갖는 자궁내강이 보였으며, 자궁내막이 기능할 것으로 추정되었다 (Figure 1a). 이 상방으로 내부에 혈액으로 생각되는 액체상을 갖는 다방성 관상구조물 (multilo-



A



B



C

Figure 1a. A segment of right uterine body with functioning endometrium and hematometra. Normal left ovary and cystic mass are seen.
1b. Right ovarian cyst.
1c. A segment of left uterine body with functioning endometrium.

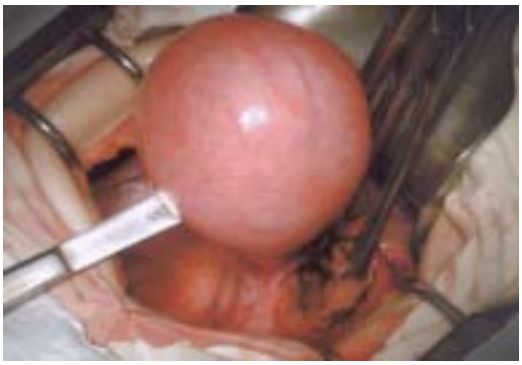


Figure 2. A segment of right uterine body forming hematometra.

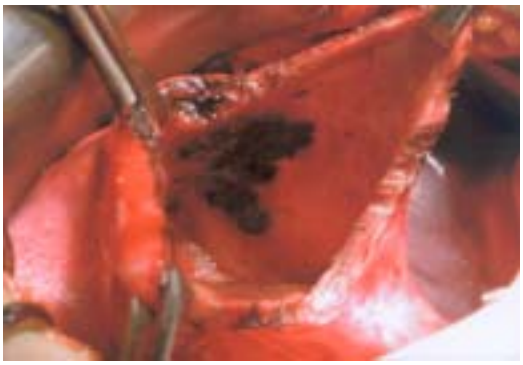


Figure 3. Right ovarian endometrial cyst containg chocolate-colored fliud.

culated tubular structure)이 보였고, 난관으로 추정되었다. 그 상방으로 난소 낭종이 보였다 (Figure 1b). 좌측 골반강내에는 또 하나의 작은 자궁내강으로 보이는 구조물이 있었으며 (Figure 1c) 그 상방으로 정상의 좌측 난소가 보였다 (Figure 1a). 그 주위로 12 cm 크기의 낭종이 보였다 (Figure 1a, 1c). 양측 신장은 정상소견 보였고, 흉복부 X선 촬영상 흉추와 요추의 측만증 외에는 특이소견 없었다.

경 과: 양측 자궁내강의 일부만 연결없이 따로 남아 있으며, 자궁경부와 상부 질이 없는 뮐러관 부분무형성증 (segmental agenesis of Mullerian duct)으로 진단을 내렸고, 우측의 기능성 난소 낭종과 좌측의 부난소 낭종 (paraovarian cyst)이 동반된 것으로 보고, 외래 추적 진료를 하였다. 그러던 중 주기적인 하복부 동통과 오심, 구토 등의 증상이 보여, 자궁유혈증 및 자궁내막증 의심하에 수술적 치료를 위하여, 2003년 1월 21일 외래를 통하여 본원 산부인과에 입원하였다.

수술소견: 2003년 1월 23일 전신마취하에 개복술을 시행하였다. 자궁경부 및 상부 질은 없었으며, 우측 골반강내에 7.6×7×6 cm 크기의 자궁체부만이 독립적으로 관찰되었고, 내부는 검붉은 색깔의 혈성물질로 차 있었다 (Figure 2). 우측 난관 또한 내부에 혈성 물질로 가득차 확장된 소견을 보였다. 그 상부로 정상적인 우측 난소가 보였고, 6×6×5 cm 크기의 육안적으로 검붉은 색깔을 띤 낭종이 형성되어 있었다. 그 내부에는 초콜렛 색깔의 액상 물질로 가득차 있었고, 주위조직과 유착되어 있었다 (Figure 3). 그 외 난소내에는 1 cm 미만의 쵸콜렛 색깔의 내용물을 가진 작은 낭종이 여러개 있었다. 그리고, 자궁내막증을 시사하는 검푸른 반점 (Blue-black spot)들이 주위 복막에 흩어져 있었고, 주위와 유착을 보였다. 이전 골반 자기공명촬영술에서 보였던 좌측의 자궁과 난소는 이전의 수술병력으로 인하여 생긴 심각한 유착 때문에 찾아볼 수 없었다. 또한 좌측의 12 cm 크기의 paraovarian cyst로 보였던 부분은 역시 검은 갈색을 띤 낭종의 모양으로 주위조직과 유착을 보이며 복막뒤쪽으로 깊숙히 위치하고 있었다. 내용물을 흡인한 결과 쵸코렛 색깔의 내용물이 나왔다. 우측 자궁체부 및 난관절제술, 난소 난종절제술을 시행하고, 골반강내에 흩어져 있던 자궁내막조직들을 전기소작술로 제거하였으며, 유착 박리술을 시행하였다.

병리학적 소견: 우측 자궁은 위축되어 있지만 잘 형성된 자궁내막과 자궁근육을 보이며 자궁혈종을 형성한 것으로 나왔고, 난관 역시 난관 혈종을 형성하고 있었다. 난소 낭종은 성숙 난포를 포함하는 난소 기질을 포함하였으며, 조직절편상에서는 자궁내막조직이 보이지는 않았으나, 상피조직내로 출혈성 부위를 포함하여 자궁내막종이 의심스러운 소견으로 나왔다. 양측의 낭종에서 흡입한 초콜렛 색깔의 내용물에는 혈철소 함유 탐식세포 (hemosiderin-laden macrophage)가 포함되어 있었다.

수술 후 경과: 이 후 환자는 외래에서 정기적인 관찰을 시행중이며, GnRH agonist로 치료를 시행하고 있다.

고 찰

MRKH 증후군은 1593년 Realdus Columbus[1]가 선천성 질결손을 최초로 기술하면서 부터 알려지기 시작했으며, 이 후 Mayer[3]는 출생기형을 가진 사산아에서 선천성 무질을 보고하였다. 그 후 Rokitansky[4]와 Küster[5]는 무질, 흔적만의 분렬자궁, 정상 난소, 신과 골격의 기형으로 구성된 증후군을 보고하였고, Hauser[6]는 그 증후군의 빈도 및 상관기형을 기술하였다. 따라서 오늘날의 MRKH 증후군으로 인지되게 되었으며, 1948년 이후에 외국문헌에 약 500례 이상 보고된 바 있다. 이 증후군에 대한 국내보고는 희귀하여 문헌을 살펴보면 고환여성화 증후군과 구별없이 무질증으로 간혹 보고되다가 1979년 김 등, 허 등의 증례보고를 효시로 하여 체계적인 문헌보고가 이루어졌다. 그 후 80년대 박 등 (1983), 이 등 (1984), 이 등 (1994)의 보고를 포함하여 현재까지 약 30예 정도가 보고되고 있다.

이 증후군의 발생 빈도는 완전히 밝혀지지는 않았지만 보고자에 따라서 여성 출생아 4,000~5,000명 중 1명[7,8]에서부터 여성 입원환자 2,000명 중 1명[9]에 이르기까지 다양하게 보고되고 있다. 그러나 원발성 무월경 환자에서는 이러한 기형이 자주 발견된다.[10]

발생학적으로 질은 뮐러관 (Mullerian duct)와 요생식동 (urogenital sinus)에서 발생된다. 뮐러관은 월피안 관 (Wolffian duct)이 요생식동에서 개방되는 높이에서 요생식동과 한 관으로 융합하여 이곳에서 계속 세포가 변성, 탈락을 일으켜 질강을 이루기 시작한다. 질결손은 뮐러관 계통의 하부발생 중 어느 특정시기에 발육이 정지함으로써 발생된다고 생각되며 대개 자궁기형을 동반한다. 그러나 난소와 난관은 그 기원이 다르기 때문에 자궁이나 질의 결손시도 대개 정상이다. 외성기는 처녀막 바로 안쪽에 얕은 질전정 (vaginal vestibule)이 1~2 cm 늘어나 있게 되는데 이는 요생식동에서 형성된 것이다. 비뇨기계의 여러 가지 기형이 자주 동반하게 된다는 것도 잘 알려져 있으며, 여러 보고자들의 증례를 종합해 보면, 환자의 약 1/3에서 경정맥성 신우 촬영법상 신장의 기형을 동반하는 것으로 보고되었고, 골격기형도 자주 동반되는데, 환자의 12%에서 나타나는 것으로 보고되었다.[4,5] 그외 수지의 기형, 서혜탈장, 대퇴탈장, 농, 선천성 심질환, 구개파열, 장의 이상회전[6]이 나타나기도 한다. 이 증후군을 두 군으로 나누어, 대칭적인 자궁형태를 가지며 여기에 연결된 정상 난관을 가지고, 이외의 기형이 거의 없는 전형적인 MRKH 증후군과 비대칭적인 자궁을 가지며 난관의 기형 및 신장과 골격계의 기형이 잦은 비전형적인 MRKH 증후군으로 분류하기도 한다.[11] Karyotype은 정상 여성의 46,XX이며 Barr body는 양성이며 이와 연관되는 염색체 이상으로서 XX/XO mosaicism, 47,XXX/46,XX mosaicism 등이 보고되었다.[12] 대개 특발성으로 발생한다고 생각되며 가족력이 있는 증례의 빈도를 Bryan 등[8]은 1:100, Turunen 등[13]은 200예 이상의 증례에서 1례로 보고하였다.

이 환자들은 대개 사춘기 이후에 초경이 없어서 산부인과를 방문하지만 무월경 이외의 특별한 증상이 없는 경우가 많다. 그러나 난소 발육이 정상이면서 양측 난관과 자궁체부를 구성하는 뮐러관 상부의 발육이 정상인 경우에는 사춘기 이후 작은 자궁내강에 월경혈이 고이게 되어 주기적인 복통을 초래할 수 있으며, 난관으로 월경혈이 역류하며 난관 혈종을 만들거나 자궁내막증을 초래할 수 있다. 본 증례의 환자는 주기적인 하복통이 있었고 수술소견상

Table 1. Principal clinical features of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome

1. Primary amenorrhea associated with congenital absence of the vagina.
2. 46,XX karyotype.
3. Uterus that varies from anatomically complete to rudimentary bicornuate cords to complete absence.
4. Normal ovarian function and normal ovulation.
5. Normal female breast development, body proportions, and body hair.
6. Frequent association of renal, skeletal, and other congenital anomalies.

자궁혈종, 난관 혈종 및 출혈성 난포 등이 관찰된 점으로 미루어 월경혈이 역류하여 좌측 난소와 복막에 자궁내막증을 유발시켰다고 추론할 수 있었다. 임상적인 특징은 Table 1과 같다. 진단을 위해서는 임상적인 특징, 세포 유전학적 검사, 기초체온 검사, 호르몬 검사, 개복수술 복강경 검사, 골반 공기주입 촬영법, 초음파 검사 등이 이용되고, 비뇨기계와 골격기형을 확인하기 위한 경정맥성 신우 촬영법, 방광경 검사와 골격 X-선 검사도 필요하게 된다. 본 증후군은 남성위반음양증 생식선이형성증 (gonadal dysgenesis), 고환여성화 증후군 (testicular feminization)과도 감별진단을 요하게 되는데, 이의 감별에는 염색체 검사가 결정적으로 도움이 된다.

MRKH 증후군의 치료방법은 호르몬에 반응하는 자궁내막의 존재 여부에 따라 달라질 수 있다. 즉, 자궁내막이 없을 시는 환자의 나이, 정신적 상태, 결혼 예정 날짜 등을 고려하여 수술계획을 세운다. 그러나 정상적인 자궁내막이 있어 자궁혈종 및 이에 따른 주기적인 하복통이 심하게 나타나면 즉시 수술적 치료가 필요하다. 이때 자궁경부의 결손이 동반될 경우 자궁의 보존 여부에 대해서는 다소 논란이 있다. Farber와 Marchant[14]는 정상적인 질과 자궁내강이 존재하면서 선천성으로 자궁경부가 없는 경우에 질과 자궁경부 사이에 누공을 형성하여 임신이 되도록 시도하였으나 아직 임신 성공에 대한 보고가 없다. 반면에 Feary와 Weed[15]는 자궁경부가 없었던 4예에서 수술로 자궁하부를 교정해도 임신되지 않았으므로 자궁경부의 결손이 동반된 경우의 치료원칙은 일차적으로 자궁절제술 및 난소보전이라고 주장하였으며, Niver 등[16]은 선천성으로 자궁경부와 질이 없는 3예를 보고하면서 이런 경우 임신을 가능하게 하는 어떤 술식도 없으며 오히려 그 수술로 인해 합병증의 빈도만 증가한다고 하였다. 따라서 본 증례의 경우와 같이 자궁경부가 없고 골반내 유착이 심하면서 주기적인 하복통의 증상이 있을 뿐만 아니라 임신의 가능성이 거의 없는 상태라면 자궁절제술을 고려해야 할 것이다. 질결손에 대한 치료시기에 대해서는 아직 논란이 많으나, 일반적으로 신생질의 폐쇄를 막기 위하여 수술 후 협조를 할 수 있는 지적 능력에 따라 결정해야 하고, Bryan 등[8]은 결혼하기 직전이 가장 적합하다고 보고했다. 치료법은 질의 길이가 3~4 cm 이상인 경우 비수술적 방법에 의해서도 질의 길이를 용이하게 확장할 수 있으나 질의 길이가 3 cm 미만일 경우에는 대개 수술적 방법에 의한 질재건술이 고려되어야 하며, Frank, Warton, McIndoe, Williams 등의 방법이 있고,[17] 새로 만들어진 질을 유지하기 위해서 계속적인 성교가 권장되거나 Deen,[18] Golditch[19] 등에 의해서 고안된 질 확장 기구가 사용되기도 한다.

결론적으로 저자들은 자궁의 일부를 가진 MRKH 증후군과 동반되었던 자궁내막증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Sampson JA. Peritoneal endometriosis due to the menstrual dissemination of endometrial tissue into the peritoneal cavity. Am J Obstet Gynecol 1927; 14: 422-69.
2. Shute WB. Congenital absence of the vagina. Obstet Gynecol 1958; 12: 310.
3. Mayer. Uber verdoppleungen des uterus und ihre arten nebst bomerkungen uber hausenscharte und wolfsrachen. J Chir Auger 1829; 13: 525-64.
4. Rokitansky. Uber die sogenannten verdoppleungen des uterus, Med Jb Ost Staat 1838; 26: 39-77.
5. Küster H. Uterus bipartitus solidus rudimentarius cum vagina dolida. Z Gob Gyn 1910; 67: 692-728.
6. Hauser GA, Schreiner WE. Das Mayer-Rokitansky-Küster syndrome. Schweiz Med Wochenschr 1961; 91: 381-4.
7. Engstad JE. Artificial vagina. J. Lancet 1917; 37: 329-31.
8. Bryan AL, Nigro JA, Counseller VS. One hundred cases of congenital absence of the vagina. Surg Gynecol Obstet 1949; 88: 79-86.
9. Owens N. Simplified method for formation of an artificial vagina by split skin graft. Report of a case. Surgery 1942; 12: 139-50.
10. Grover S, Solanki BR, Banerjee M. A clinicopathologic study on Mullerian duct aplasia specific reference to cytogenetic studies. Am J Obstet Gynecol

1970; 107: 133-8.
11. Schmid-Tannwald I, Hauser GA. Deutung der, atypischen, formen des Mayer-Rokitansky-Küster syndroms. Gerburtsh u Frauenheilk 1977; 37: 386-92.
12. Azoury RS, Jones HW JR. Cytogenetic findings in patients with congenital absence of the vagina. Am J Obstet Gynecol 1966; 94: 178-80.
13. Turnuen A, Unnerus CE. Spinal changes in patients with congenital aplasia of the vagina. Acta Obstet Gynecol Scand 1967; 46(1): 99-106.
14. Shokeir MH. Aplasia of the mullerian system. Birth Defect Orig Artic Ser 1978; 14 (6C): 147-65.
15. Geary WL, Weed JC. Congenital atresia of the uterine cervix. Obstet Gynecol 1973 Aug; 42(2): 213-7.
16. Niver DH, Barrette G, Jewelewicz R. Congenital atresia of the uterine cervix and vagina: Three cases. Fertil Steril 1980 Jan; 33(1): 25-9.
17. Williams EA. Congenital absence of vagina. J Obstet Gynaecol Br Commonw 1972 Dec; 79(12): 1147-8.
18. Deen DC. Vaginal reconstruction with silicone foam molds. Am J Obstet Gynecol 1969 Apr 1; 103(7): 930-4.
19. Golditch IM. A modified mold in vaginal aplasia. Am J Obstet Gynecol 1968 Aug 15; 101(8): 1135-6.