

비뇨기과적 관점에서 분석한 배설강존속증을 가진 환아들의 임상적 특징

Clinical Characteristics of Children with Persistent Cloaca: A Urological Perspective

Woo Jin Bang, Hye Young Lee, Sang Won Han

From the Department of Urology, Urological Science Institute, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Purpose: Persistent cloaca is a rare multiple anomalous condition which involves the gastrointestinal, neurological and urogenital systems. We evaluated the clinical characteristics and urogenital anomalies of patients with persistent cloaca, and we investigated the factors that must be considered from a urological perspective.

Materials and Methods: We retrospectively reviewed the medical records of 11 patients who were diagnosed with persistent cloaca at our institution during the last 7 years.

Results: Nine of the 11 patients who were followed up at the urology clinic were subjected to this study. Nonspecific abnormalities, such as antenatal hydronephrosis, were noted in 5 of 9 patients. The chief complaints upon visits to the urologic clinic were recurrent urinary tract infections in 3, preoperative evaluation before neurosurgery in 3, urinary incontinence in 1, urinary retention in 1 and an elevated creatinine level in 1. The urological anomalies included 2 cases of renal agenesis and 1 horseshoe kidney. Vesicoureteral reflux was noted in 6 patients, and 4 of these patients underwent antireflux surgery. Videourodynamic study was performed in 8 patients and all of them were diagnosed with neurogenic bladder. Currently, 5 children are on intermittent catheterization, 2 have undergone vesicostomy and 2 void spontaneously.

Conclusions: Most patients with persistent cloaca had urological anomalies of the upper urinary tract and neurogenic bladder. Therefore, a multidisciplinary approach for diagnosis and treatment from various departments, including the urology, pediatric surgery, neurosurgery departments is mandatory. (Korean J Urol 2008;49:77-81)

Key Words: Cloaca, Urogenital abnormalities

대한비뇨기과학회지
제 49 권 제 1 호 2008

연세대학교 의과대학
비뇨기과학교실, 비뇨의과학연구소

방우진 · 이해영 · 한상원

접수일자 : 2007년 9월 18일
채택일자 : 2007년 10월 29일

교신저자 : 한상원
세브란스병원 비뇨기과
서울시 서대문구 신촌동 134
☎ 120-752
TEL : 02-2228-2310
FAX : 02-312-2538
E-mail : swhan@yuhs.ac

서 론

배설강존속증 (persistent cloaca)은 요직장중격 (urogenital septum)의 비정상적인 발달로 인하여 비뇨기관, 생식기관 및 소화기관이 단일 총관을 통해 회음부 말단, 주로 음핵 뒤쪽으로 개구되는 기형이다.^{1,2} 발생빈도는 50,000명에서 125,000명 출생당 1명으로 매우 드물며, 다태임신과 여아에서 발생률이 높은 것으로 알려져 있다.^{3,4} 쇄항 등의 다른 항문직장기형의 경우 비뇨기계 질환의 이환율이 높아 비뇨

기과의 조기접근이 필요하다는 많은 연구 결과가 있지만 배설강존속증의 경우 비뇨생식기계 질환의 이환율에 대한 보고는 거의 없는 실정이다.⁵ 이에 저자들은 최근 7년간 경험한 환아 11명에서의 다양한 기형의 정도와 임상양상 및 비뇨생식기 기형을 알아봄으로써 비뇨기과적 측면에서 고려해야 할 사항을 고찰하였다.

대상 및 방법

2000년부터 2006년까지 7년간 본원에서 배설강존속증으

로 진단된 11명의 환아를 대상으로 임상병력지, 검사실, 방사선 및 수술 소견을 근거로 조사 분석하였다. 환아들의 산전 진찰 소견 및 동반기형의 여부에 대해서 조사하였다. 비뇨생식기계 질환 여부를 확인하기 위해 기본적으로 복부초음파검사를 시행하였으며 신체검사나 요검사에서 이상 소견이 있거나 배뇨장애를 가지고 있을 경우에는 선택적으로 배뇨중방광요도조영술, 비디오요역동학검사, 신주사 등의 추가 검사가 시행되었다.

결 과

총 11명의 환아는 모두 여아였으며 이 중 1명은 출생직후 수질증의 감염으로 인한 패혈증으로 생후 2일에 사망하였으며 1명은 소아외과 수술 이후 비뇨기과는 내원하지 않은 상태에서 추적 중단되었다.

1. 산전 진단

추적 가능하였던 9명의 환아 중 5명이 산전 초음파에서 이상 소견을 보였다. 4명에서 양측 수신증이 있었고, 1명은 마제신 소견을 보였다. 양측수신증을 보인 4명의 환아 중 1명이 임신 34주에 시행한 산전 초음파에서 방광 확대 및 양수 양의 감소를 보여 응급으로 제왕절개를 시행하였다. 마제신 소견을 보인 환아는 출생 후에 시행한 복부초음파 검사에서 일측신무형성증으로 진단되었다. 산전 초음파에서 정상소견을 보인 2명의 환아에서 출생 후 각각 마제신 및 일측신무형성증으로 진단되었다. 산전에 배설강존속증을 진단한 경우는 없었다 (Table 1).

2. 비뇨생식기계 질환

환아들은 생후 3일에서 12세에 비뇨기과에 처음 협진 의뢰되거나 외래 내원하였다. 내원 사유는 재발되는 요로 감

염을 주소로 내원한 경우가 3명, 신경외과에서 척추 기형에 대한 수술 전 검사를 위해 내원한 경우가 3명, 소아외과에서 수술을 시행한 이후에 지속되는 요실금을 주소로 내원한 경우가 1명, 소아외과 수술 시행 후 방광내 요저류 소견을 보였으나 카테터가 들어가지 않아 협진의뢰된 경우가 1명, 소아외과 입원 당시 크레아티닌 수치 상승을 보여 협진의뢰된 경우가 1명이었다.

복부초음파 검사 결과 조사된 상부요로계 기형으로는 2명에서 일측신무형성증, 1명에서 마제신 소견을 보였다. 복부 초음파에서 양측 수신증을 보인 2명은 외부 병원에서 대장루 시행 후 방광 내 요저류 소견을 보였으나 카테터가 들어가지 않아 본원으로 전원되어 협진의뢰되었던 환아와 외부병원에서 대장루 시행 후 방광 내에 카테터가 들어가지 않아 크레아티닌 수치 상승을 보여 양측 경피신루설치술 후 본원으로 전원된 환아로 2명 모두 방광피부루조성술을 시행하였다.

배뇨중방광요도조영술 및 비디오요역동학검사에서는 6명의 환아에서 방광요관역류 소견이 관찰되었다. 이 중 1명은 요실금을 주소로 내원한 환아로 방광요관역류에 대해 방광요도내시경하 요관구밀 Macroplastique 주입술을 시행하였으나 역류가 지속되어 요실금 치료를 위한 방광목거상술시행 시 방광요관신문합술을 같이 시행하였고, 2명은 일측신무형성증이 동반된 환아로 방광요관신문합술을 시행하였고, 1명은 양측성 방광요관역류로 생후 3개월에 방광피부루, 생후 6개월에 후부시상항문직장요도질성형술 (posterior sagittal anorectal urethro-vaginoplasty), 생후 20개월에 방광피부루복원술 및 양측 방광요관신문합술을 시행하였다. 나머지 2명의 환아는 일측신장에 경도의 방광요관역류로 예방적항생제를 복용하며 경과관찰 중이다.

추적관찰 중 2명의 환아 (Case No 2, 3)에서 생후 8개월과 3세에 요로감염으로 내원하여 방광결석 및 질내결석 진단

Table 1. The patients' profile and associated anomalies

Case No.	Sex	Antenatal sono	Spinal anomaly	OBGY anomaly	Other anomaly
1	F	-	-	Double vagina & uterus	-
2	F	-	-	Double vagina & uterus	Polydactly on Rt hand
3	F	Hydronephrosis, bil	LMMC	-	-
4	F	Hydronephrosis, bil	LMMC	-	-
5	F	-	LMMC	-	-
6	F	Horseshoe kidney	LMMC	-	Polydactly on Lt hand
7	F	-	LMMC	-	-
8	F	Hydronephrosis, bil	-	Double vagina & uterus	-
9	F	Hydronephrosis, bil, bladder distension	-	Double vagina & uterus	-

LMMC: lipomeningomyelocele, OBGY: obsetric and gyenecologic, bil: bilateral, Rt: right, Lt: left

Table 2. Urological problems and managements

Case No.	First visit	Follow up (mos)	Chief complain on first visit	Upper urinary tract anomaly	VUR	Urological operation	UDS finding	Voiding pattern
1	4 months	88	Urinary incontinence	-	VUR, Lt, GIII	Sling Op and UNO, Lt.	Acontractile detrusor	CIC
2	8 months	48	Recurrent UTI	Horseshoe kidney	VUR, Lt, GI	Vesicolitholapaxy	-	Self voiding
3	19 months	36	NS preop. evaluation	-	VUR, Rt, GI	Vesicolitholapaxy	Acontractile detrusor	CIC
4	3 months	27	NS preop. evaluation	-	VUR, bil, GIV/IV	Vesicostomy Vesicostomy repair & UNO, bil	Acontractile detrusor	CIC
5	12 years	24	Recurrent UTI Urinary incontinence	Renal agenesis, Lt.	VUR, Rt, GIII	Bladder augmentation & UNO, Rt	Acontractile detrusor	CIC
6	7 months	17	Recurrent UTI	Renal agenesis, Lt.	VUR, Rt, GIII	UNO, Rt.	Acontractile detrusor	CIC
7	5 months	9	NS preop evaluation	-	-	-	Detrusor sphincter dyssynergia	Self voiding
8	3 days	8	Urinary retention	-	-	Vesicostomy	Detrusor overactivity	Vesicostomy
9	8 days	8	Cr elevation	-	-	Vesicostomy	Acontractile detrusor	Vesicostomy

UTI: urinary tract infection, VUR: vesicoureteral reflux, UNO: ureteroneocystostomy, UDS: urodynamic study, CIC: clean intermittent catheterization, bil: bilateral, Rt: right, Lt: left

하에 방광내시경하결석제거술을 시행하였다 (Table 2).

3. 비디오 요역동학 검사 소견 및 배뇨 행태

추적 중단된 한명의 환아를 제외한 8명에서 비디오요역동학검사를 시행하였으며 6명은 저긴장성무반사방광, 1명은 과반사방광, 1명은 배뇨근괄약근부조화가 있었다. 저긴장성무반사방광 소견을 보이는 6명 중 5명은 현재 간헐자가뇨 시행 중이다. 저긴장성무반사방광 소견을 보이는 1명과 과반사방광 소견을 보이는 1명의 환아는 소아외과에서 대장루 시행 상태로 각각 생후 3개월과 4개월에 방광피부루조성술 시행하였으며 추후 후부시상항문직장요도질성형술 시행후에 방광기능에 대한 재평가후 방광피부루복원 계획이다. 배뇨근괄약근부조화 소견을 보이는 1명의 환아는 현재 자가배뇨 중이다 (Table 2).

4. 동반 기형

배설강존속증 환아는 대개 출생 직후 대장루를 시행하며 이후 6개월에서 1세경에 후부시상항문직장요도질성형술을 시행하였다. 5명의 환아가 지방척수수막탈출증으로 진단되어 교정술을 생후 3개월에서 12세에 시행하였다. 4명에서

중복자궁 및 중복질 진단하에 교정수술을 시행하였다. 그 외에 2명의 여아에서 다지증 소견을 보여 생후 10개월과 13개월에 각각 교정수술을 시행하였다 (Table 1).

고 찰

총배설강은 비뇨기계, 생식기계 및 소화기계가 외부로 통하기 전에 공통의 공간을 형성한 것으로서, 일부 하등 동물에서는 영구적인 기관으로 존재하지만 사람에게서는 태생기에 일시적으로 존재하며 드물게 잔존된 경우 선천적 기형으로 분류된다. 인간에서는 태생기 5주경 비뇨기관, 생식기관 및 소화기관이 총배설강 안으로 유입되며 이 시기에 총배설강은 막으로 둘러싸여 있게 되는데, 태생기 6주경 요직장중격이 하강하여 총배설강막에 융합됨으로써 총배설강은 앞쪽의 요생식동 (urogenital sinus)과 뒤쪽의 후장 (hindgut)으로 나뉘며, 하부의 요직장중격은 비뇨생식관과 항문직장관을 나누는 회음체를 형성하게 된다. 이러한 요직장중격의 하강 또는 총배설강막에의 융합과정에 결함이 있는 경우 배설강존속증이 발생하게 된다.^{6,7}

현재까지 산전진단은 초음파검사에 의존하고 있으나 총

배설강의 기형이 매우 다양한 임상소견을 보이는 것만큼 역시 매우 다양한 양상을 보일 수 있다. 태아 복강 내 낭종, 종괴 내 석회화, 복수, 양측 수신증, 양수 과소증, 자궁 내 발육지연 등이 배설강존속증을 시사하는 것으로 알려져 있으나 이들 소견은 난소낭종, 장폐쇄로 인한 장팽창, 장중첩증, 폐쇄성 요로증 등 낭성종괴를 보이는 다른 기형에서도 나타날 수 있는 소견이어서 진단이 쉽지만은 않다.⁸ 그러나, Zaccara 등⁸과 Ohno 등⁹은 재태주수에 따른 초음파 소견의 변화, 즉 초기에는 소변이 양측 난관을 통해 복강 내로 유출됨에 따라 복수가 관찰되며, 후에는 소변 및 태변의 자극에 따라 난관이 폐쇄됨으로써 낭성 종괴(수질증 또는 수자궁증)의 형성과 방광, 요관의 압박으로 인한 양수과소증 및 수신증이 관찰되는 소견에 기초한 정기적인 초음파 검사가 진단에 도움이 될 수 있다고 보고한 바 있으며, 다른 기형이 동반된 경우 진단이 보다 쉽게 될 수 있다고 하였다. 감별 진단으로 수신증을 일으킬 수 있는 모든 종괴를 고려하여야 하는데 이중 흔한 것으로 난소 낭종, 장의 중복증, 남아에서의 쇠항 등이 있다.¹⁰ 특히 종괴 내에 소변과 태변의 혼합으로 형성된 석회화 소견은 여아에서는 배설강존속증, 남아에서는 쇠항과 연관될 수 있다는 보고도 있다.¹¹

본 연구에서는 9명의 배설강존속증 환자 중 5명만이 산전 초음파에서 수신증, 마제신, 방광 확장의 비특이적인 소견을 보였지만 배설강존속증을 정확하게 진단하지는 못하였다. 이러한 비특이적인 소견을 보이는 경우에는 정기적인 초음파 추적 관찰이 필수적임을 알 수 있었다.

1950년대 중반까지는 이러한 배설강존속증을 가진 환자의 경우 외과적 교정이 불가능하여 모두 사망하였으나, 신생아 관리, 마취 및 수술 기술의 진보에 따라 조기발견 시 치료가 가능한 것으로 보고되고 있으며, 모든 환자에서 출생직후에 대장 폐색을 해소하기 위해 대장루를 반드시 시행해야 한다.¹² 이후 생후 6개월에서 1년경에 소아외과에서 Pena 술식을 이용한 후부시상항문직장요도질성형술을 시행하는 것으로 알려져 있고 저자들의 경우 소아외과에서 4개월에서 6세경에 수술을 시행하였다.

배설강존속증 환자의 치료의 일차적 목표는 신장기능의 유지, 요자제 및 정상배뇨기능의 획득, 기능적 미용적인 외성기 재건에 있다. 본 연구에서 배설강존속증 환자는 생후 3일에서 12년에 비뇨기과에 처음 내원하였으며 내원 사유로는 재발성 요로감염, 신경외과 수술 전 방광기능 평가, 요실금 등으로 대부분 타 과에서 치료 도중에 발생한 문제로 비뇨기과에 내원하게 되었고, 생후 비뇨기과에 즉시 협진이 의뢰된 경우는 없었다. 재발성 요로감염으로 내원한 3명의 환자 중 2명은 일측신무형성증 소견을 보이며 반대쪽 신장의 방광요관역류가 동반된 환자로 방광요관신문합술

을 시행하였다. 신경외과 수술 전 방광기능평가를 위해 협진된 환자 중 1명에서 양측성 방광요관역류 소견 및 신주사 검사상 신반흔 소견이 보여 방광요관신문합술을 시행하였다. 요실금을 주소로 내원한 2명의 환자는 각각 5세에 방광 목거상술, 12세에 방광확대술을 시행하였다. 추적관찰 중 2명의 환자에서 방광결석 및 질내결석이 진단되었다. 이 중 1명의 환자는 소아외과 수술 후 재발성 요로감염으로 내원한 환자로 내원 당시 방광 내 요저류 소견을 보였으며 다른 1명의 환자는 간헐자가도뇨를 권유 받았으나 잘 시행하지 않던 환자이다. 두 환자 모두 배뇨행태에 대한 치료가 제대로 이루어지지 않던 환자로 이로 인한 방광 및 질내의 요저류가 결석 발생의 중요한 원인으로 생각할 수 있었다. 이에 배설강존속증 환자의 치료목적인 정상적인 신장기능의 유지 및 요자제 및 정상배뇨기능의 획득을 위해서는 출생 직후부터의 비뇨기과적인 진단 및 치료가 필요함을 알 수 있었다.

O'Flynn 등¹³은 배설강존속증의 경우에 가장 흔히 동반되는 기형이 상부 요로 기형으로 약 33%에서 신이형성증, 신무형성증, 요도 무형성증 등과 소화기계(13%), 심혈관계(13%), 중추 신경계(10%), 호흡기계(5%)의 동반기형이 있다고 하였고, Brock과 Pena¹⁴는 약 20%에서 일측신 무형성증과 방광요관역류가 동반될 수 있다고 보고하였다. 본 연구에서는 9명 중 2명에서 일측신 무형성증(22%), 1명에서 마제신(11%)의 상부 요로 기형을 보였고, 6명에서 방광요관역류(55%), 2명에서 수신증(22%)이 동반되어 다른 연구와 유사한 결과를 보였다.

본 연구에서는 9명의 환자 중 5명의 환자가 이분척추증을 동반하고 있어 다른 연구 결과보다 비율이 상대적으로 매우 높은 편이라고 생각한다. 이는 5명의 환자 중 4명이 외부병원에서 소아외과 수술 후에 본원의 이분척추클리닉으로 전원된 환아이기 때문으로 생각한다. 이에 따라 비디오요역동학검사를 시행한 8명의 결과를 보면 모두 신경인성방광으로 진단되어 역시 다른 연구 결과보다 높다고 여겨진다. 하지만 본 연구에서는 대상 환자가 8명으로 매우 제한적이며 8명 중 5명에서 이분척추증이 동반되었으며 환자들의 나이가 4명을 제외하고는 3세 미만으로 현재 정확한 요자제 능력 및 배뇨 기능의 평가에는 아직은 이른 상태이다. 그러므로 배설강존속증과 신경인성방광의 연관성에 대한 정확한 평가는 아직 힘들다고 여겨지며 추후 더 많은 환자와 장기간의 추적관찰에 대한 연구가 필요하다고 생각한다.

결 론

배설강존속증은 산전에 비특이적인 소견을 보이며 확진

에는 어려움이 있었다. 대부분의 환아가 상부 요로 기형이 동반된 비뇨기계 질환 및 신경인성방광이 있어 비뇨기과 수술을 필요로 하였으며 배뇨행태에 대한 접근 및 치료가 필요하였다. 배설강존속증의 치료 목표인 신장기능의 유지, 요자제 및 정상배뇨기능의 획득, 기능적 미용적인 외성기 재건을 위해서는 출생 직후부터 비뇨기과, 외과, 신경외과 등 여러 과의 조기 진단 및 치료가 필요하다.

REFERENCES

1. Moore K, Persaud T. The developing human: clinically oriented embryology. 7th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2003; 256-328
2. Cilento BG Jr, Benacerraf BR, Mandell J. Prenatal diagnosis of cloacal malformation. *Urology* 1994;43:386-8
3. Zderic SA, Canning DA, Carr MC, Kodman-Jones C, Synder HM. The CHOP experience with cloacal exstrophy and gender reassignment. *Adv Exp Med Biol* 2002;511:135-47
4. Bianchi DW, Crombleholme TM, D'Alton ME. *Fetology*. 1st ed. New York: McGraw-Hill; 2000;460-6
5. Kim DY, Kim KS, Park WH, Choi SO. Urologic anomalies associated with imperforated anus. *Korean J Urol* 1995;36:65-9
6. Mildenerger H, Kluth D, Dziuba M. Embryology of bladder exstrophy. *J Pediatr Surg* 1988;23:166-70
7. Vermeij-Keers C, Hartwig NG, Van der Werff JF. Embryonic development of the ventral body wall and its congenital malformations. *Semin Pediatr Surg* 1996;5:82-9
8. Zaccara A, Gatti C, Silveri M, Rivosecchi M, Bilancioni E, Spina V, et al. Persistent cloaca: Are we ready for a correct prenatal diagnosis? *Urology* 1999;54:367
9. Ohno Y, Koyana N, Tsuda M, Arii Y. Antenatal ultrasonographic appearance of a cloacal anomaly. *Obstet Gynecol* 2000;95:1013-5
10. Lande IM, Hamilton EF. The antenatal sonographic visualization of cloacal dysgenesis. *J Ultrasound Med* 1986;5:275-8
11. Mandell J, Lillehei CW, Greene M, Benacerraf BR. The prenatal diagnosis of imperforate anus with rectourinary fistula: dilated fetal colon with endolithiasis. *J Pediatr Surg* 1992;27:82-4
12. Hendren WH. Urological aspects of cloacal malformations. *J Urol* 1988;140:1207-13
13. O'Flynn KJ, Gough DC, Gupta S, Lewis MA, Postlethwaite RJ. Prediction of recovery in antenatally diagnosed hydronephrosis. *Br J Urol* 1993;71:478-80
14. Brock WA, Pena A. Cloacal abnormalities and imperforate anus. In: Kelais PP, King LR, Belman AB, editors. *Clinical pediatric urology*. 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders; 1992; 920-42