

항문직장기형

서울대학교 의과대학 소아외과학교실

박 귀 원

항문직장 기형을 갖고 태어나는 신생아들을 치료하는 소아외과 의사들은 막중한 책임을 가진다. 왜냐하면 수술이 성공이나 실패냐는 단순히 생존만으로 결정되는 것이 아니고 장기적인 기능의 결과에 따르기 때문이다.

항문직장기형을 교정한 후에 실금이 있게 되면 환자 본인은 물론 부모들도 심리적 또는 사회적 부담이 크다. 따라서 앞으로 평균 수명이 남녀 모두 적어도 80세 정도라면 소아외과 의사들은 수술 후 80년 동안 사용할 항문을 만들어주고 변비, 변실금 등의 배변장애나 요실금 등의 관리를 해주어야 한다. 여기에서는 항문직장기형의 역사, 빈도, 동반 기형에 대해 문헌고찰과 함께 기술하고자 한다.

1. 역사

고대 아씨리아 King Assurbanipal(669~626 BC)의 출토된 점토판에 쇄항에 대한 기록이 있고 우리나라는 고종황제와 명성황후

의 왕자가 쇄항으로 사망했다는 기록이 첫 공식기록으로 보인다.

소위 저위기형은 손가락이나 기구를 사용하여 항문막을 열어줌으로써 성공적으로 치료되었다. 그러나 고위 기형은 마취제, 항생제, 수액제 및 진단 방법의 도움없이 트로카를 회음부에 맹목적으로 삽입함으로써 대부분 사망하였다.

1710년 Littre가 고위기형에 대해 제안한 장루술은 1783년 Dubois가 최초로 성공시켜서 많은 사람들이 따랐으나 대부분 사망함으로써 인정을 받지 못하였다. 1826년 Diefenbach는 항문 전위 술을 처음 기술하였고 1835년 Amussat이 직장을 박리하여 피부연에 봉합함으로써 최초로 외과적 항문 성형술을 성공적으로 시행하였다. Chassaignac(1856)은 회음부 박리를 유도하기위해 장루를 통하여 탐색자를 사용하였고 John Cooper Forster(1860)는 최초의 영어 소아외과 교과서인 *The Surgical Disease of Children* 을 저술하면서 저위기형은 회음부절개를, 고위기형은 장루를 추천하였다.

Rudolph Matas(1896)는 천골-회음부 접근법을 추천하였고 항문직장 기형에 대한 문헌을 고찰하였다.

접수일 : 05 / 11 / 16
교신저자 : 박귀원, 110-769 서울특별시 종로구 연건동 28번지 서울대학교병원 소아외과
Tel : 02)2072-3635, Fax : 02)747-2471
E-mail: pedsurg@snu.ac.kr

1930년 Wangenstein과 Rice가 항문직장기형에 대한 영상진단법으로 invertogram을 제시하였다. 1934년 Ladd와 Gross는 항문직장기형 162예를 발표한 논문에서 분류와 합리적인 치료 계획을 제시하였다. 그 당시만 해도 전체 항문직장기형의 사망률은 26%였다.

1948년 Rhoads, Pipes 와 Randall이 고위기형을 가진 남아에서 복부와 동시에 회음부 접근법을 주장하였고, 이 수술법이 표준술식으로 통용되었다.

1953년 Stephens 는 puborectalis 근육의 보존을 강조하는 수술법을 기술하였고 1967년 Rhebein은 점막을 제거한 직장 맹관을 통하여 새로운 직장을 만드는 수술법을 기술하였다. 1967년 Kiesewetter는 Stephens의 방법과 Rhebein의 방법을 합한 수술방법을 제시하였다. 1969년 Soave가 Rhebein의 방법을 변형시켰고 1970년 International classification 이 발표되었다. 1982년 Alberto Peña는 1980년 9월부터 시행한 posterior sagittal anorectoplasty(PSARP)의 수술방법과 결과를 발표하였다.

1984년 Wingspread classification of Anorectal Malformations이 발표되어 사용되어 왔고 1995년 Peña는 therapy oriented classification을 제안하였다.

2. 빈도

일반적으로 출생 4,000~5,000명 당 한 명으로 알려져 있고 첫 번째 애기가 항문직장기형일 때 두 번째 애기가 항문직장기형일 가능성은 약 1%이다. 여자보다 남자가 약간 많아서 55~65% 정도이다. 남자의 ⅔는

고위기형을 갖고 여자의 ⅔는 저위기형을 갖는다.

남자에서 가장 흔한 기형은 직장-요도 누공이 있는 쇄항이고 여자에서 가장 흔한 기형은 직장-질전정부 누공이다.

누공이 없는 쇄항은 남녀모두에서 약 5% 정도이고 Down 증후군과 높은 연관이 있다. 잔류 총배설강은 여자에서 질전정부 누공과 회음부 누공 다음으로 세번째로 흔한 기형으로 약 10%정도이다.

남자에서 직장-방광 경부 누공이 있는 기형은 약 10% 정도이고 후방 시상 접근법에 복부 접근이 필요한 유일한 기형이다.

3. 동반기형

쇄항의 기전상 다른 중배엽의 기형이 동반되며 이는 비뇨기계, 골격계, 근육계, 위장관계의 기형으로 나타난다.

1) 비뇨기계

약 20~54%에서 비뇨기계 기형을 초래하고 그들은 다음과 같다.

- 신장-결손, 형성이상 또는 말굽 콩팥
- 방광-요관 역류
- 수신증
- 요도 하열
- 두 갈래 음낭

일반적으로 직장항문기형이 높을수록 비뇨기계 기형이 잘 동반된다. 예를 들면 잔류 총배설강이나 직장 방광경부 누공이 있을 때는 90%에서, 직장 요도누공이나 직장 질전정부 누공은 약 30%에서, 회음부 누공은 약 10%에서 비뇨기계 기형이 동반된다.

2) 골격계

일반적으로 직장 항문기형이 높을수록 골격계 기형이 동반될 가능성이 높고 그들은 다음과 같다.

- 부분 또는 완전 요-천추 무형성
- 반 척추골 증
- 흉추골의 무형성
- 척추 측만증
- 반 천추골 또는 신월도형 천추골
- 비대칭 천추
- 미골 무형성

직장 항문기형의 약 45%에서 천추골 이상이 동반된다. 천추골 기형과 기능적인 예후와는 연관이 되는데 5개의 천추골 중 하나가 없는 것은 별 문제가 되지 않는다. 두 개 이상의 무형성은 예후가 좋지 않다. 신월도형 천추골이 있을 때는 직장항문 기형 외에 천추골전방증괴가 동반되는 Currarino 삼증후군이 있을 가능성이 높다.

3) 신경계

약 38%에서 다음과 같은 척추신경계 이상이 동반된다.

- tethered cord
- dural sac stenosis
- 척추강 협착
- 선천 척수척추 갈림증
- 척수 수막류, 수막 탈출증
- 척추내 기형종
- 신경성 방광증

tethered cord 는 conus 가 L₃ 보다 낮게 있는 것을 말하며 MR 스캔으로 정확한 진

단을 내릴 수 있으나 생후 3개월 미만일 때는 초음파 검사로 선별할 수 있다.

4) 위장관계통과 심혈관계

위장관 계통 기형이 4번째로 많고 그 다음이 심혈관계 기형이다. 다음의 동반기형은 단독으로 또는 VACTERL 연관 기형으로 나타날 수 있다.

- 식도폐쇄
- 십이지장 폐쇄
- 심실 또는 심방 중격 결손
- Fallot 4 증후군
- Hirschsprung 병

이들 기형은 직장 항문 기형의 전반적인 예후에는 영향을 미치지 못한다.

다발성 동반기형으로 거론되는 것은 다음과 같다.

① VACTERL association :

vertebral, anal, cardiac, tracheoesophagal, renal, and radial limb defects

② Townes-Brocks syndrome (1972) :

Autosomal dominant 로 deafness, triphalangeal thumbs, flat feet, overfolded helices

③ Currarino triad (1981) or ASP association :

anal anomalies, sacral defect, presacral mass (teratoma, cyst, meningomyelocele, lipoma, lipomenigocele, etc)

④ FG syndrome (Thompson et al 1985) :

macrocephaly, broad forehead, frontal hair swept, hypotonia, mental retardation

⑤ The cat-eye syndrome (Haab 1878) :

Ocular coloboma; ear, cardiac, and renal

anomalies; variable mental retardation

⑥ Kanfman-Mc Kusick syndrome (1972) : congenital heart defects, polydactyly, hydrometrocolpos.

⑦ Lowe syndrome (1973) : sensorineural deafness, nephritis

참 고 문 헌

1. Raffensperger JG: *Anorectal Anomalies*, In Raffensperger JG(ed): *Swenson's Pediatric Surgery*(ed5), chap 72. East Norwalk, Connecticut, Appleton & Lange, 1990, Pp 587-623
2. Templeton JM, O'Neill JA Jr: *Anorectal Malformations*, in Welch KJ, Randolph JG, Ravitch MM, O'Neill JA Jr, Rowe MI(eds): *Pediatric Surgery*(ed 4), chap 108. Chicago, Year Book Medical Publishers, Inc., 1986, Pp1022-1037
3. Freeman NV: *Anorectal malformations*, in Freeman NV, Burge DM, Griffiths DM, Malone PSJ(eds): *Surgery of the Newborn*, chap 15. NewYork, Churchill Livingstone, 1994, Pp171-199
4. Paidas CN, Levitt MA, Pena A: *Rectum and Anus*, in Oldham KT, Colombani PM, Foglia RP, Skinner MA(eds): *Principles and Practice of Pediatric Surgery*, chap 89. Philadelphia, PA, Lippincott Williams & Wilkins, 2005, Pp1395-1436
5. Kiely EM, Pena A: *Anorectal Malformations*, in O'Neill JA Jr, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG(eds) : *Pediatric Surgery*(ed 5), chap 95. St. Louis, Missouri, 1998, Pp1425-1448
6. Pena A, Levitt MA: *Imperforate Anus and Cloacal Malformations*, in Ashcraft KW, Holcomb GW III, Murphy JP(eds): *Pediatric Surgery*(ed 4), chap 35. Philadelphia, PA, Elsevier Saunders, 2005, Pp 496-526

Introduction of Anorectal Malformations

Kwi-Won Park, M.D.

*Department of Surgery, Seoul National University College of Medicine
Seoul, Korea*

History, incidence and associated anomalies of the anorectal malformations were reviewed.

(J Kor Assoc Pediatr Surg 12(1):86~90), 2006.

Index Words : *Anorectal malformations, History, Incidence, Associated anomalies*

Correspondence : *Kwi-Won Park, M.D., Department of Surgery, Seoul National University Children's Hospital, 28 Yongon-dong, Chongno-gu, Seoul 110-769, Korea*

Tel : 02)2072-3635, Fax : 02)747-2471

E-mail: ped surg@snu.ac.kr