

## Thanatophoric Dwarfism I 예\*

제명 대학교 의과대학 산부인과학교실

이태성·김택훈

### =Abstract=

### A Case of Thanatophoric Dwarfism

Tae Sung Lee, Taek Hoon Kim

Department of Obstetrics and Gynecology, Keimyung University  
School of Medicine, Taegu, Korea

Thanatophoric dwarfism is the term applied to a distinctive, lethal form of bone dysplasia described by Maroteaux, Lamy and Rebert in 1967.

Until recently Thanatophoric dwarfism, a short-limb dwarf condition, has been interpreted as a severe, immature form of achondroplastic dwarfism.

This paper presents the clinical, radiologic, and autopsy findings of a case of thanatophoric dwarfism detected postnatally by radiologic examination.

### 서 론

Thanatophoric dwarfism은 출생후 곧 사망하게 되는 치명적인 선천성 기형의 일종으로서, 1967년 Maroteaux<sup>1)</sup>등에 의하여 처음 보고 되었다. 발생빈도는 극히 드물어서 통계적 숫자를 찾기 힘들며 보고된 증례도 많지 않다.

저자들은 계명의대 산부인파학 교실에서 경험한 Thanatophoric dwarfism 1예를 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증례

환자: 손OO, 23세

임신력: 20세에 결혼하여, 1980년 9월 5일 임신 8주에 인공유산을 시행하였고, 1981년 3월 20일 계류유산으로 본원 산부인과에서 양막하 PGF<sub>2α</sub> 주입으로 임신을 종결지었으며, 이때 만출률은 여아로

서 200gm 이었다. 1982년 4월 3일 3,750gm의 남아를 탄생 분만하였으나, 신생아는 우측 둔부에 혈관종이 있었으며, 생후 2개월에 사망하였다. 이때 사망원인은 규명되지 않았다.

가족력: 가까운 가족중에 선천성 이상을 포함한 특기 사항 없음.

기왕력: 본원 산부인과에서 1980년 9월 5일 황체낭종으로 좌측 난소 절제술을 받았으며, 그외 특기 할 사항은 없었음.

월경력: 초경은 16세에 있었고, 주기는 28일로 규칙적이며, 지속기간은 3~4일, 최종 월경일은 1982년 7월 8일 이었다.

현병력: 임신중 약물복용, 방사선 조사 및 특기 할 질병을 앓은 일은 없었으며, 임신 36주까지 본원 산부인과에서 정기적인 산전 진찰을 받았고, 임신 중 태아의 자궁내에서 운동은 정상산모와 특별한 차이는 없었다.

1983년 4월 6일 양수과니증과 선천성 기형의 의진하에 단순복부촬영을 한 결과, 태아 위치는 횡위

\*본 논문은 1983년도 계명대학교 동산의료원 임상연구 보조비로 이루어졌다.

였고, 태아의 골반과 사지가 분명히 나타나지 않았으며 양수파다증을 동반하고 있었다.

임신 39주에 연골형성 부전증, 횡위 및 양수파다증의 임상적 진단하여 1983년 4월 7일 본원 산부인과에 입원 하였다.

입원 당시 산모의 체중은 80kg이고 자궁저의 높이는 41cm, 자궁경관은 3cm 개대 되어 있었고, 태아심음은 1분에 142회, 체온 37.°C, 혈압 110/70mm Hg, 백박은 1분에 70번이었으며, 부종이나 정맥류는 하지나 외성기에서 관찰할 수 없었다. 혈색소는 10.0gm%, Hct 35.1% 이었고, 혈액형은 B형이고, Rh 양성 이었다. 뇨 소변은 정상이었고, 배독 반응검사는 음성 이었다. 부모의 염색체 검사는 46 XY, 46XX로 다른 이상을 찾아 볼 수 없었다.

분만경과 : 양수파다증과 동시에 태아위치는 횡위여서 전신마취 하에 제왕절개술로 3,600gm의 여아를 분만 하였고, 양수는 2,500cc정도였으며, 출혈양은 약 800cc 정도 되었다.

신생아 소견 : 분만직후 Apgar 점수는 1점이었고, 기관내 삽관을 포함하여 신생아 소생술을 시행하였으나 출생후 10분만에 사망하였다.

부검소견으로 신장이 42cm, 두위 38cm, 흥위 31cm, 복위 33cm였고, 혀는 돌출되어 있었고 천문은 8.5×5.5cm 이었다.

체는 발육부전을 보였고, 무게는 18.0gm, 간

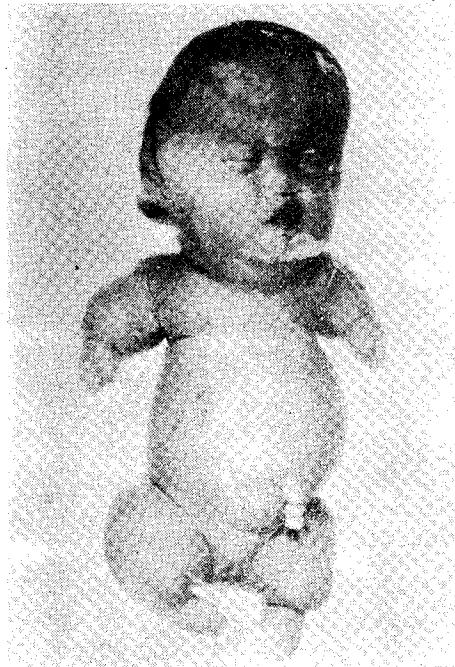


Fig. 1



Fig. 2

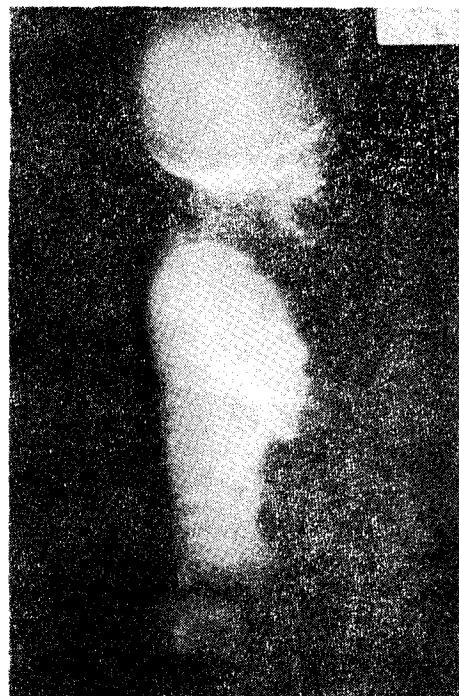


Fig. 3

166.0gm, 비장 19.5gm 이었고 뇨관은 좌측이 hydroureter를 보이며 길이는 10.0cm 이었다. 뇌는 494.0gm 이었다. 양측 손바닥에는 Simian crease가 있었고 제대는 2개의 동맥과 1개의 정맥으로 이루어져서 정상 소견을 보였다. 사지는 매우 짧고 손가락도 매우 짧았으며, 머티는 신체에 비해 커지고, 양측 눈사이는 넓었으며, 비근이 함몰되어 saddle nose 형태였다. 흉곽은 아주 좁고 하지는 외전되어 있었다. (Fig. 1)

X-선 소견: 사후 태아 천신 X-선 활영상 사지의 관상골은 극히 짧은 가운데 만곡되어 있었고, 골 중간부는 넓어져 있었다. 척추는 전후 투시를 통해 볼때 전반적으로 빨록이 불량하였으며 척체 길이는 정상이었으나 vertebral body는 평편해져 있고 간격은 넓었다.

흉곽은 좁고 늑골은 짧았으며 장골은 작고 사각이 쪘되었고, 안면골은 두개골에 비하여 짧으며, 비근은 함몰되어 있었다. Clover leaf skull deformity는 볼 수 없었고 손과 발의 형태는 잘 나타나지 않았다. (Fig. 2, 3)

분만후 경과: 합병증 없이 분만 7일 후 회원하였다.

## 고 찰

Thanatophoric dwarfism은 그리스어로 사망을 나타내는 "Thanatos"와 출생을 의미하는 "phoros"라는 말에서 기원한다. 1967년 이전에는 Thanatophoric dwarfism은 임상적으로 열골 무형성증으로 분류되어 왔으며 특히 부모가 정상적인 성장을 한 heterozygous type과는 더욱 구별이 힘들었다. Maroteaux<sup>1)</sup> 등은 1898년부터 1967년까지 21예를 고찰한 결과 사산하거나 출생후 곧 사망한 심한 micromeric dwarfism을 동반하는 신생아를 열골 무형성증과는 별도로 분류하여 처음 보고하였다.

Thanatophoric dwarfism의 원인은 아직 잘 알려져 있지 않으며, 한가족 내에서 한 사람 이상의 본 증례가 태어난 경우는 아직 없었고, 부모간의 혈연관계가 원인이 되지 않는 것으로 보아 상염색체성 우성유전 양식에 어긋나며 또 몇 예에서 본증의 기형아를 낳기 전의 정상 임신 사이에 자연유산의 경험이 있었던 것도 상염색체 우성유전과는 일치하지 않는다. 따라서 Thanatophoric dwarfism은 chromosomal translocation에 의한 것이 아닌가

생각 된다.<sup>2)</sup>

태아의 성별분포를 보면 Kaufman<sup>3)</sup>에 의하면 성별이 알려진 26예 중 남아에서 2배 정도 발생빈도가 높다고 했으며 Maroteaux<sup>1)</sup> 등에 의하면 성별이 알려진 18예 중 13예가 남아였고 5예가 여아였다. 본 예는 여아를 분만 하였다.

임상적으로 자연유산 파거력이 있는 경우가 많으며 본예에서도 계류유산의 파거력이 있다. 임신중 자궁내에서 진단이 가능하며,<sup>2)~7)</sup> 본예에서 산전 진단은 열골 무형성증이었고 본예에서와 같이 양수과다증을 동반하는 경우가 많다.<sup>2), 6)</sup> 임신중 태아의 움직임이 아주 약하다고 보고<sup>2), 3), 6)</sup>하고 있으나 본예에서는 병理性 태아의 자궁내 움직임은 정상임신과 차이가 없었다.

신생아의 사망원인은 흉곽이 짚하게 좁아져 있어 폐의 팽창이 되지 않는 데 있다고 하며, 출생후 가장 오래 산 경우는 25일까지 생존한 예가 있다.<sup>2), 4)</sup>

출생시 체부는 정상적인데 비하여 극히 짧은 사지가 불균형을 이루는 것이 특징으로 나타나며, 두 부는 비교적 크고 흉곽은 쳐운 경우가 많고, 두개골 철문은 정상보다 크며, 전두부가 돌출되어 있다. 신생아는 대개 운동성이 약하여 반사작용이 없다.<sup>2), 4), 7)</sup> 본예에서도 이상과 동일 소견을 보였다.

X-선 소견은 사지골이 짧은 가운데 만곡을 이루고, 두개골 저부는 짚아져 있으며, 비골이 함몰되고 전두부가 돌출되어 있다. 두개골은 clover leaf skull deformity(Kleeblattschadel)가 때때로 보인다고 하나<sup>8)~11)</sup> 본예에는 clover leaf skull deformity는 없었다. 흉곽은 짚아져 있고 늑골은 짧으며 오른쪽의 일부에서 척추각 사이의 거리가 짚어져 있다. 이상의 소견은 열골 무형성증에서도 나타나며, Thanatophoric dwarfism의 특징은 전반적으로 척추가 평편해져서 길이가 짚어져 있는데 비하여 척추각 사이의 거리가 현저히 넓어져 정상적인 trunk의 길이를 나타내는데 있다. 짧은 관상골은 만곡을 이루고, metaphysis는 불규칙한 형태를 이루어 cupped 되어 있다. 상기 소견은 대개 열골 무형성증과 감별진단의 중요소견이지만 열골 무형성증 일부에서도 때로는 평편한 척추와 짚은 흉곽을 보이는 수가 있다. 그러나 변화의 정도가 Thanatophoric dwarfism에 비해 심하지 않고 짚은 흉곽을 가진 경우에도 열골 무형성 신생아는 생존 할 수 있다.<sup>12), 13)</sup> X-선 소견으로 Thanatophoric dwarfism은 Asphyxiating thoracic deformity, Achondrogenesis, Hypophosphatasia 및 Ellis-

Vancreveld syndrome 과 감별 진단이 필요하다.<sup>13)</sup>

### 결 롬

저자들은 23세의 경산부에서 Thanatophoric dwarfism 을 경험하였기에 간단한 문헌고찰과 함께 보고 하는 바이다.

### 참 고 문 헌

1. Maroteaux, P., Lamy, M., and Robert, J. M.: Le nanisme thanatophore. Presse Med., 75 : 2519, 1967.
2. Langer, L.O. Jr., Spranger, J.W., Greinacher, I., and Herdman, R.C.: Thanatophoric dwarfism. Radiology, 92 : 285, 1969.
3. Kaufman, J.H.: In utero diagnosis of skeletal dysplasias. Significance of prenatal diagnosis of severe forms of incompatible with life. Presented at the 13th meeting of the European society of Pediatric Radiology, Stockholm, May, pp. 19—22, 1976.
4. Keats, T.E., Riddervold, H.O., and Michaelis, L.L.: Thanatophoric dwarfism. A.J.R., 108 : 473, 1970.
5. Cronberg, N.E.: A case of Chondrodystrophia foetalis, diagnosed by x-ray examination before delivery. Acta Obstet. Gynecol. Scand., 13 : 275, 1933.
6. Wichtl, O.: pranataren diagnose der chondrodystrophie (achondroplasie). Fortscher Geb Rontgenstr. Nuklearmed. Ergänzungsband, 103 : 114, 1965.
7. Campbell, R.E.: Thanatophoric dwarfism in utero. Am. J. Roentgenol. Rad. Therapy & Nuclear Med., 112 : 198—200, 1971.
8. Angle, C.R., McIntyre, M., and Moore, R.C.: Cloverleaf skull; kleblattschadel deformity syndrome. Am. J. Dis. Child., 114 : 198, 1967.
9. Bloomfield, J.A.: Cloverleaf skull and Thanatophoric dwarfism. Australas Radiol., 14 : 429, 1970.
10. Partington, M. W., Gonzalas-Crussi, F., khakee, S. G., et al.: Cloverleaf skull and thanatophoric dwarfism. Report of four cases, two in the sibship. Arch. Dis. Child., 46 : 656, 1971.
11. Young, R.S., Pochaczevsky, R., Leonidas. J.C. Wexler, I.B., and Ratner, H.: Thanatophoric dwarfism and cloverleaf skull (kleblattschadel). Radiology, 106 : 401, 1973.
12. Juhl, J.H.: Paul and Juhls Essentials of Roentgen Interpretation. 4th ed. Harper & Row, Philadelphia, p.39, 1981.
13. Edeiken, J.: Roentgen diagnosis of Disease of Bone. 3rd ed. Vol. 2, Williams & Wilkins Baltimore, pp. 1206—1209, 1981.