

Hirschsprung 씨 질환에서 항문직장계 측검사의 진단적 의의*

제명대학교 의과대학 외과학교실 및 소아과학교실

박우현 · 최순옥 · 강종신 · 백태원

=Abstract=

Diagnostic Efficacy of Anorectal Manometry in Hirschsprung's Disease

Woo-Hyun Park, MD; Soon-Ok Choi, MD; Joong-Shin Kang, MD; Tae-Won Paik, MD

Department of General Surgery and Pediatrics, Keimyung University
School of Medicine, Taegu, Korea

It is well known that stimulation of rectum by balloon distention results in the reflex relaxation of the internal anal sphincter in the normally innervated bowel, and this rectosphincteric reflex is absent in Hirschsprung's disease.

It's the first report in Korea to evaluate diagnostic reliability of anorectal pressure study in Hirschsprung's disease using anorectal manometry, Model 003 developed by professor Holschneider.

This investigation was performed on 21 consecutive children who complained of acute intestinal obstruction especially in infants and chronic constipation during the period February 1986 to September 1987.

The ages of the children ranged from 8 days to 15 years, and 8 patients including the 4 neonates were examined within 1 year old.

The 7 patients were proved to have Hirschsprung's disease who revealed no rectosphincteric reflex on anorectal pressure study, and Hirschsprung's disease was ruled out in 12 out of 14 patients who revealed rectosphincteric reflex. In 2 out of 14 patients who showed no rectosphincteric reflex, Hirschsprung's disease was ruled out by rectal suction biopsy and clinical course.

With the above results, this study shows an over-all diagnostic accuracy 90% along with sensitivity 100% and specificity 86%.

In conclusion, anorectal pressure study is a reliable, diagnostic procedure for Hirschsprung's disease, and it has the advantage of simple, non-invasive and safe procedure without general anesthesia and is of particular value as a screening test in inpatients as well as outpatients.

서 론

Hirschsprung 씨 질환(이하 HD)의 조기 진단의 중요성에 대한 인식이 증가함에 따라 여러 진단 방법이 개발되어 왔다.

1967년 Lawson과 Nixon¹⁾ 및 Schuster 등²⁾ 의 하여 항문직장계 측기(anorectal manometry, 이하 ARM)를 HD의 진단에 응용한 이후로, 현재 까지 ARM을 이용하여 HD를 진단하려는 시도는 계속 증가되어 왔다.

즉 정상적인 경우에는 직장이 확장될 때 반사적

* 이 논문은 1986년도 동산의료원 특수파제연구비로 이루어졌다.

으로 항문내 팔약근(internal anal sphincter)이 이 완되는데 HD 시는 이 직장항문내 팔약근반사(recto-sphincteric reflex 이하 RSR)가 나타나지 않는 데, 이러한 현상을 ARM를 이용하여, RSR존재여부를 증명함으로 HD의 진단 내지 배제(rule-out) 할 수 있다. 나아가서 이 ARM은 선천성 항문직장 기형 수술후, 기타 항문직장질환의 수술전후등에서 배변기능(fecal continence)의 정도를 평가하는데 중요한 진단적 기구로 이용되고 있다.

본 저자들은 Holschneider 교수에 의하여 고안되고 Martin Gruber 회사에서 개발된 Anorectal manometry Model 003을 이용하여 국내에서 처음으로 HD의 감별진단에 응용하여 ARM의 진단적 가치를 평가하여 보고하는 바이다.

대상 및 방법

1986년 2월부터 1987년 9월까지 만 1년 8개월동안 HD가 의심되었거나 감별이 요하는 환아 21예에서 ARM를 시행하였으며, 연령은 생후 8일부터 15세까지 범위에 있었으며, ARM의 진단 정확도를 확인하기 위하여, 임상증상, 직장생검, 직장흡인생검(suction biopsy), 대장조영술 및 개복술등을 시행하여 ARM소견에 따른 진단과 비교하였다.

ARM은 Holschneider 교수에 의해 고안되어 서독 Martin Gruber 회사에서 제조된 Model 003, three-channel pressure measurement equipment을 이용하였으며 압력측정에 사용된 카테타는, 1세 이하 영아에서는 5번 영양관(feeding tube)와 직장화장용으로는 10번 또는 12번 Foley 카테타를 사용하였으며, 1세이상에서는 8번 영양관과 12번 또는 14번 Foley 카테타를 사용하였으며, 일부에서는 3 lumen balloon 또는 9 lumen balloon 카테타를

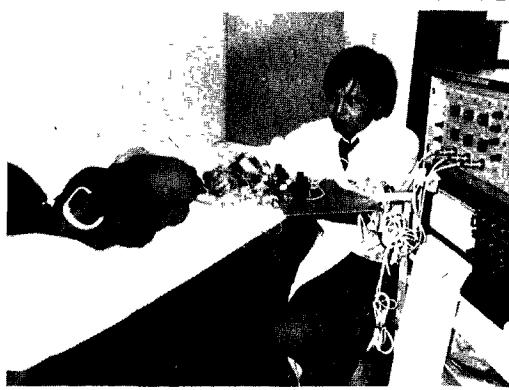


Fig. 1. Anorectal pressure study in a child with chronic constipation.

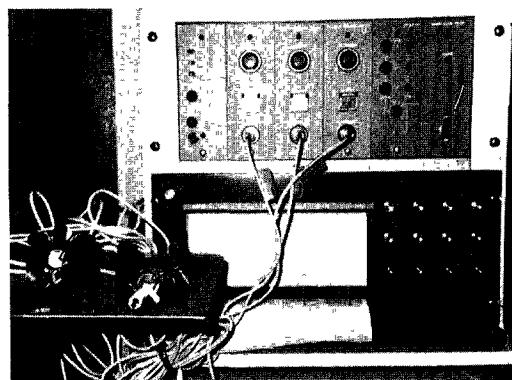


Fig. 2. Three channel pressure measurement equipment, Model 003 developed by professor Holschneider.

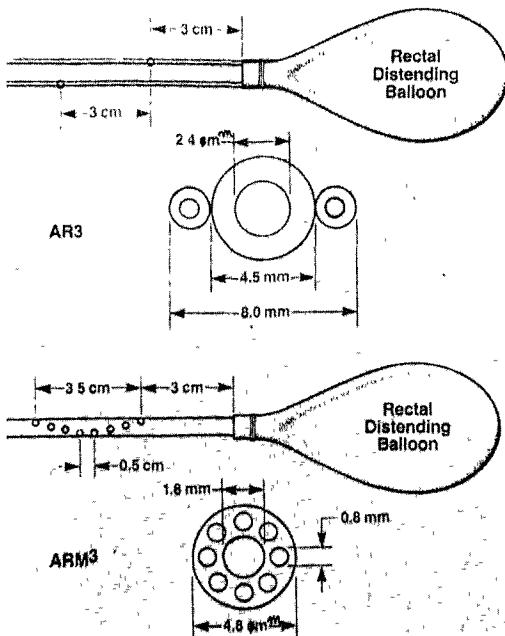


Fig. 3. Three(AR3) and nine(ARM3) lumen balloon catheter used partly in this anorectal pressure study.

이용하였다(Fig. 1~3). 전처치료는 환아가 협조가 잘 되지 않은 시에는 Valium 0.5mg/kg IM, 또는 Ketamine 2mg/kg IV 후 시행하였으나 대개의 경우 투약없이 검사가 가능하였다. 그리고 일반적으로는 대장전처치 없이 시행하였으나 분뇨가 많을 시는 클라이세린으로 관장후 검사하였다.

진단의 판건은 직장 Balloon에 공기를 주입하여 직장을 확장시킬 때 anorectum의 항문내 팔약근의 반사적 이완 즉 RSR가 있으며, HD를 배제하였다. 즉 ARM검사상 항문내 팔약근의 기본장성이 직장을 확장시 압력이 떨어져서 아래로 굽절되는

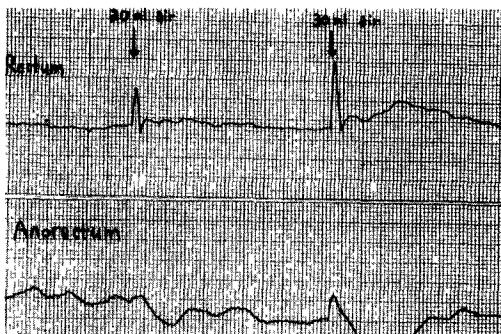


Fig. 4. A 6-y-o male child (No 16) with chronic constipation.

Transient rectal distention with 20–30ml air reveals reflex relaxation of internal anal sphincter in anorectum.



Fig. 5. A 2 m-o male infant (No 10) with abdominal distention and vomiting. Rectal distention with 20–30ml air reveals positive rectosphincteric reflex.

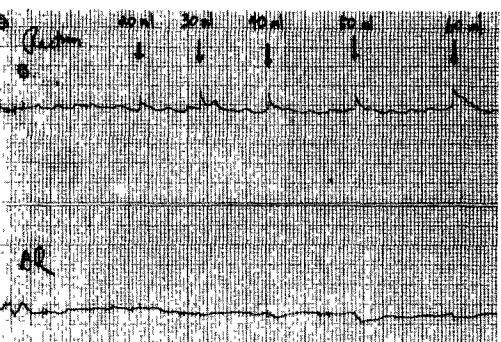


Fig. 6. A 7 y-o male child (No 6) with Hirschsprung's disease. Rectal distention with 20–60ml air induces no rectosphincteric reflex.

양상이 나타날 때를 RSR 반응 양성으로 HD를 배제 하였으며 그렇지 않거나, 오히려 압력이 증가될 때는 HD로 판정하였다(Fig 4~8). 직장학장시 영

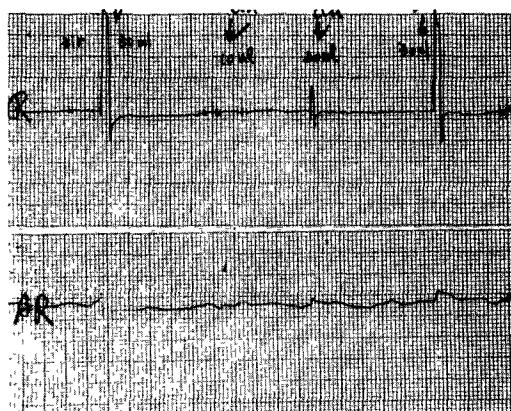


Fig. 7. A 13 y-o male child (No 7) with Hirschsprung's disease.

Rectal distention with 10–30ml air induces no RSR but a little contraction.

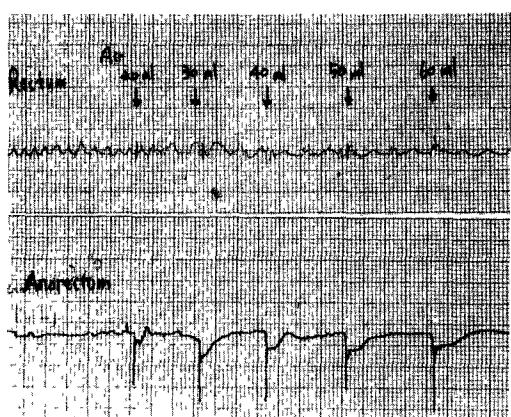


Fig. 8. A 10 y-o female child (No 19) with megarectosigmoid secondary to anal stricture which was complicated after anoplasty for imperforate anus. Rectal distention with 20–90ml air induces RSR.

아에서는 3ml부터 시작하여 필요시 단계적으로 20ml 까지 공기를 주입했으며 기타에서는 환아의 연령과 직장의 크기에 따라 10ml부터 시작하여 필요시 단계적으로 80ml 까지 공기를 주입하여 RSR 여부를 판찰하였다. ARM 검사상 RSR 외에 일부 환아에서는 anorectal resting pressure, rectal compliance 등을 측정하였으나 본 연구에서는 제외하였다.

성 적

대상환아의 연령 분포를 보면 생후 1개월이내 4예

Table 1. DDx among HD and Others with Anorectal Manometry

Patient No.	Name	Age/Sex	History	RSR c ARM	Diagnostic methods		Final Dx
						other than ARM	
1	장×기	8d/F	AD c V since birth, DM	-	BE:T (-), BR (+) Rectal Bx		HD
2	정×민	10d/F	AD c V since birth, DM	-	Rectal Bx c laparotomy		HD
3	안×주	8m/M	AD c V in neonate Colostomy state	-	Duhamel operation c Bx		HD
4	유×환	1 5/12y/M	AD c V since 2nd days Colostomy state	-	BE:T (+) Duhamel operation c Bx		HD
5	서×민	2 1/12y/M	AD c V in neonate, DM CC:2ys	-	BE:T (+)		HD
6	박×식	7y/M	CC since early infancy AD c V in neonate, DM	-	BE:T (+)		HD
7	조×례	13y/M	CC since early infancy	-	BE:T (+)		HD
8	성×진	15d/F	AD:2 wks	+	BE:T (-) Suction Bx: gaction cell (+)		Normal
9	김×기	25d/F	AD c V : 2 wks	+	BE:T (-) Suction biopsy: inadequate		Normal
10	장×진	55d/M	AD c V : 1 m	+	BE:T (-)		Normal
11	박×형	3m/M	AD : 6 ds	+	BE:T (-), BR (+)		N
12	조×우	9m/F	CC : 4 ms, DM	+	-		HC
13	오×남	1 4/12y/F	CC since early infancy	+	BE:T (-)		HC
14	방×섭	1 10/12y/M	CC : 6 ms	-	-		HC
15	배×훈	4y/M	CC : 3 ys	-	BE:Suspicious T Rectal Bx: ganglion cell (+)		HC
16	윤×재	6y/M	CC : 1y, encopresis (+)	+	BE:T (-)		HC
17	채×예	7y/F	CC : 1y	+	-		HC
18	박×규	9y/M	CC : 6ys	+	BE:T (-), fecaloma in rectum		HC
19	신×숙	10y/F	CC & bowel movement with Dulcolax, PHx of anoplasty for imperforate anus	+	BE:T(-) megarecto- sigmoid Rectal Bx: ganglion cell (+)	anal stricture	
20	김×환	14y/M	Abdominal pain c anal bleeding	+	BE:T (-)		Normal
21	임×환	15y/M	CC : 3ys	+	-		HC

* HD: Hirschsprung's disease. HC: Habitual constipation. ARM: Anorectal manometry. RSR: Rectosphincteric reflex. AD c V: Abdominal distention c vomiting. CC: Chronic constipation. DM: Delay passage of meconium after 24hs of life. BE: Barium enema. T: Transition area. BR: Barium retention after 24hs of study

를 포함하여 1세까지가 8에 였으며 1세이상 15세까지가 13에 였으며, 성별로는 남아가 13에, 여아가 8에였다.

대상환아의 주증상은 만성변비증이 11예로 가장 많았으며 복부팽만, 구토등의 급성 하부장관폐쇄증은 4예의 신생아에서 보였으며, 그 외에 2예의 건강조루증을 받은 환아 등이었다.

ARM의 진단 정확도를 분석하기위하여 임상경

과, 직장생검, 직장흡입생검, 대장조영술등을 참조하였다.

HD로 최종 진단된 7예에서는 RSR(-)로 HD에 합당한 계측소견을 보였으며 기타 만성 변비증을 14예에서는 RSR(+)로 정상소견을 보였으나 2예에서 RSR(-)로 위양성소견을 보였다. 즉 Table 2에서 보는바와 같이 ARM의 HD 진단의 민감도 100%, 특이도 86%, 정확도 90%로 나타

Table 2. Accuracy of Diagnosis of HD by ARM

Dx	ARM		Total
	RSR(-)	RSR(+)	
HD	7	0	7
HC and Others	2	12	14

* HD: Hirschsprung's disease HC: Habitual constipation ARM: Anorectal manometry RSR: Rectosphincteric reflex

** Sensitivity 100%, Specificity 86%, Accuracy 90%

났다.

본 연구에서 이용한 ARM의 타 진단방법을 요약하면 대장조영술은 15예에서 시행하여 13예에서 HD 감별이 가능하였으며, 직장생검 및 흡입생검(suction biopsy)은 5예에서 나머지 3예는 임상경과를 보아서 HD 여부를 진단하였다(Table 1 및 Table 2).

고 칠

1878년 Gowers가 정상인에서 직장의 장력(tension)이 올라갈 때 항문내 팔약근이 이완되는 현상을 직장항문내 팔약근반사(rectosphincteric reflex, RSR)를 처음 보고 하였으며, 1960년대 Nixon 등¹⁾ 및 Schuster 등²⁾ RSR 가, 직장에 부교감신경절세포가 없는 HD에서는 나타나지 않은 현상을 ARM을 이용하여 HD 진단에 응용한 이래로, ARM를 이용한 HD 진단이라는 시도와 보고가 최근까지 점차로 증가되어 왔다^{1~16)}.

ARM은 HD와 pseudo-HD의 감별진단 뿐만 아니라, 항문직장의 기능을 평가하는데 중요한 진단적 기구로 이용되고 있다. 특히 항문직장기 힘수출 후, 기타 항문직장질환 수술 전후의 배변기능(fecal continence) 정도를 평가 및 예후판정에 중요한 진단적 기구로 이용되고 있다^{7,17,18)}.

HD 진단에 판전이 되는 RSR의 발생 기전에 대해서는 아직 명확히 규명되어 있지는 않다. 그러나 현재까지 알려진 바를 보면, Schuster 등⁸⁾ 척수가 절단된 경우나 천추신경근(sacral nerve root) 잘린 경우에도 RSR 가 있음을 보고했고, Ohashi 등⁹⁾ 동물실험을 통해서, 직장을 주위 수의근(voluntary muscle)과 외인성 신경(extrinsic nerve)로부터 완전히 박리한 경우에도 직장을 확장시 RSR 가 있음을 증명했으며, 동시에 직장의 부교감신경절

세포를 선택적으로 파괴시켰을 때 RSR 가 소실되는 것을 증명하면서, RSR 조절하는 곳(regulating center)과 신경경로(nerve pathway)는 직장의 myenteric plexus에 존재한다고 주장하였다. 다시 말하면 RSR는 일종의 직장항문벽의 구조반사로서, 이 반사는 직장의 myenteric plexus에서 시작하여 항문내 팔약근에 연결되는 하나의 반사궁(reflex arch)을 형성한다고 하겠다.

근래에는 신생아 HD 진단에 ARM의 진단적 의의에 대한 연구가 많이 보고되었는데, Holschneider 등¹⁰⁾ 정상적인 신생아에서, RSR 가 출생 시 11%, 생후 3일 이후 50% 생후 12일 이후가 되어야 100%로 나타난다고 보고하면서 ARM을 이용한 HD 진단은 생후 12일이후가 되어야 진단적 가치가 있다고 주장했으며, Ito 등¹¹⁾ 성숙연령 39주미만, 체중 6 lbs 이하의 신생아에서는 정상적으로 RSR 가 나타날 수 없다고 보고하였다. 반면에 Bowes 등¹²⁾ 및 Tamate 등¹³⁾ 저체중아나 미숙아에서도 연령에 관계없이 정상적으로 RSR 가 있음을 보고하면서 모든 신생아에서 제한없이 진단적 가치가 있다고 주장하였다.

그리고 타보고자들이 저체중아, 미숙아 및 생후 12일내의 신생아에서 RSR 를 볼 수 없었던 것은, 부교감신경절세포의 미숙이라기 보다는 기술적인 문제로 기인했을 것이라고 주장하였다. 본 연구에서 경험한 4예의 신생아(생후 8일~25)일에서는 ARM 상 HD 감별진단에는 어려움이 없었다.

진단방법에 따른 HD 감별진단율을 보면, Aaranson과 Nixon은¹⁴⁾ 대장조영술 83%, ARM로 HD 를 배제할 수 있는 율은 90%, HD 진단율 74.3%로 전체적으로 감별진단율 85%로 보고하였다. Tobon과 Schuster는¹⁵⁾ 100예의 HD에서 직장생검 95%, 대장조영술 80%, ARM 100%의 진단율로 보고하였다. 그리고 Boston 등¹⁶⁾과 Tamate 등¹³⁾ 신생아에서 ARM로 92% 이상의 진단율을 보고하였다.

일반적으로 보면 대장조영술 검사상 전형적인 전환부위(transition area)가 나타나면 진단이 용이하지만, HD의 신생아에서는 전환부위가 잘 나타나지 않는 경우가 많아서 진단이 어려울 때가 많으며, 최단부위침범형(ultrashort segment)의 HD, 전대장침범형(total colonic aganglionosis)의 HD, 및 결장조루술을 받은 환아에서는 대장조영술로는 진단이 어렵다 하겠다^{14,19,20)}.

직장생검은 전신마취를 요하며, 신생아에서는 항문내경이 좁아서 기술적으로 어려운 점이 있으며,

드물게는 출혈, 감염등이 합병될 수 있다는 단점이 있으나 타 진단법으로 진단이 명확하지 않을 시는 최종 진단법으로 유효하다고 하겠다²¹⁾. 최근에 Polley 등²²⁾ 및 Wakely 등은²³⁾ 전신마취없이 간단히 직장 흡인생검(suction biopsy)으로 점막하층의 Meissner's plexus의 부교감신경절세포의 존재여부를 보거나, 동시에 Acetylcholine esterase 함량을 조사하는 조직화학분석(histochemical study)을 힘으로, 95% 이상의 높은 진단율을 보고 하였다. 본 저자들이 연구한 21예의 환아에서는 ARM로 90%, 대장조영술 87%로 HD 감별진단율을 보였으며 대상환아수가 적기는 하지만 타 보고자들과 비슷한 결과를 보였다.

결론적으로 보면, HD와 감별진단을 요하는 경우 즉, 신생아에서는 주로 급성 하부장판폐쇄 증상이 있는 예와, 좀자란 환아에서는 만성변비증을 호소하는 예에서는, 비침습적(non-invasive)이고 외래서 마취없이 간단히 시행할 수 있는 ARM가 하나의 선별검사(screening test)로 유용하다고 하겠으며, 대장조영술로 HD 진단이 어려운 경우, 예를 들면 신생아 HD, 최단부위침범형 HD, 전대장무신경 결형 HD, 이미 결장조루술을 받은 환아등에서는 ARM가 더 진단적 가치가 높다고 하겠다.

요 약

저자들은 최근에 Holschneider 교수에 의해 개발되어 Martin Gruber 회사에서 제조된 ARM Model 003을 이용하여, HD 또는 HD와 감별이 요하는 환아 21예에 응용하여 민감도 100% 특이도 86% 정확도 90%로 HD의 감별진단에 유용함을 확인하였다. 특히 대장조영술로 진단이 어려운 신생아 HD, 최단부위침범형 HD, 전대장무신경 결형 HD, 이미 결장조루술을 받은 환아등에서 ARM가 진단적 가치가 높을 것으로 사료된다.

ARM는 비침습적(non-invasive) 진단방법이고, 전신마취없이 외래서 간단히 할 수 있으므로 HD가 의심되는 모든 환아에서 하나의 선별검사(screening test)로서 널리 이용되어지기를 바라는 바이다.

참 고 문 헌

- Lawson JUN, Nixon MM: Anal canal pressures in the diagnosis of Hirschsprung's

- drugs. *J Pediatr Surg* 1967; 2: 544.
- Schnaufer L, Talbert JL, Haller JA, Reid NCRW, Tobon F, Schuster MM: Differential sphincteric studies in the diagnosis of ano-rectal disorders of childhood. *J Pediatr Surg* 1967; 2: 538.
- Morikawa Y, Donahoe PK, Hendren WH: Manometry and histochemistry in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Pediatrics* 1979; 6: 865.
- Schuster MM, Hookman P, Hendrix TR, Mendeloff AI: Simultaneous manometric recording of internal and external anal sphincter reflexes. *Bull Johns Hopkins Hosp* 1965; 116: 79.
- Howard ER, Nixon HH: Internal anal sphincter. Observations on development and mechanism of inhibitory responses in premature infants and children with Hirschsprung's disease. *Arch Dis Chld* 1968; 43: 569.
- Tobon F, Reid NCRW, Talbert JL, Schuster MM: Nonsurgical test for the diagnosis of Hirschsprung's disease. *N Engl J Med* 1968; 278: 188.
- Shafie ME, Suzuki H, Schnaufer L, Haller Jr JA, White JJ: A simplified method of anorectal manometry for wider clinical application. *J Pediatr Surg* 1972; 7: 230.
- Schuster MM, Hendrix TR, Mendeloff AI: The internal anal sphincter response: Manometric studies on its normal physiology, neural pathways, and alteration in bowel disorders. *J Clin Invest* 1963; 42: 196.
- Ohashi S, Okamoto E: An experimental study on the mechanism of rectosphincteric reflex in special reference to Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1984; 19: 278.
- Holschneider AM, Keliner E, Streibl P, Sippell WG: The development of anorectal continence and its significance in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1976; 11: 151.
- Ito Y, Donahoe PK, Hendren WH:

- Maturation of the rectoanal response in premature and perinatal infants. *J Pediatr Surg* 1977; 12: 477.
12. Bowes KL, Kling S: Anorectal manometry in premature infants. *J Pediatr Surg* 1979; 14: 533.
13. Tamate S, Shiokawa C, Yamada C, Takeuchi S, Nakahira M, Kadowaki H: Manometric diagnosis of Hirschsprung's disease in the neonatal period. *J Pediatr Surg* 1984; 19: 285.
14. Aarronson I, Nixon HH: A clinical evaluation of anorectal pressure studies in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Gut* 1972; 13: 138.
15. Tobon F, Schuster M: Megacolon: Special diagnostic and therapeutic features. *Johns Hopkins Med J* 1974; 135: 91.
16. Boston VE, Scott JER: Anorectal manometry as a diagnostic method in the neonatal period. *J Pediatr Surg* 1976; 11: 9.
17. Arhan P, Faverdin C, Devroede G, Dubois F, Coupris L, Pellerin D: manometric assessment of continence after surgery for imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1976; 11: 157.
18. Holschneider AM: *Elektromanometrie des Endarms*. Munich, Urban and Schwarzenberg, 1977, pp 115—141.
19. Berman CZ: Roentgenographic manifestations of congenital megacolon (Hirschsprung's disease) in early infancy. *Pediatrics* 1956; 18: 227.
20. Sane SM, Girdany BR: Total aganglionosis coli. *Radiology* 1973; 107: 397.
21. Swenson O, Fisher JH, Gherardi G: Rectal biopsy in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *Surgery* 1959; 45: 690.
22. Polley Jr TZ, Coran AG, Heidelbeger KP, Wesley JR: Suctoin rectal biopsy in the diagnosis of Hirschsprung's disease and chronic constipation. *Pediatr Surg Int* 1986; 1: 84.
23. Wakely PE, McAdams AJ: Acetylcholinesterase his tochemistry and the diagnosis of Hirschsprung's disease. A three and a half year experience. *Pediatr Pathol* 1984; 2: 35.