

## 완전 고환성 여성화 증후군 1례

계명대학교 의과대학 산부인과학교실 및 안동성소병원 산부인과\*

박세출·권경익·조남규·김종인·김택훈·이원주\*

### 서 론

약 150년 전에 Steglehner<sup>1)</sup>가 외관상 정상적으로 성장한 23세 여성의 부검에서 자궁이 없으면서 양측 서혜부에 하강되지 않는 고환을 가지고 있는 유전적인 증후군을 처음 보고한 이후 1953년 Morris<sup>2)</sup>가 특이한 임상적 특징을 가지는 Male pseudohermaphroditism의 subgroup을 testicular feminization이라 명명하였다. 이후 많은 증례가 보고되고 여러 연구가 이루어졌으며, 최근에는 여성화 증후군은 androgen이 target cell에 작용하여 효과를 나타내기까지의 각 단계 중 어느 단계의 질적 혹은 양적 결핍에 의한 것으로 생각되고 있다.

저자들은 외관상 정상 성숙여성으로서 복강내에 난소 대신 고환을 가지고 있으며, 음핵비대와 음낭 음순 음합 등 외부생식기의 부분적 남성화를 보이지 않은 Complete testicular feminization syndrome 1례를 본원에서 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 증례

환자 : 이○영, 24세, 무직, 미혼

주소 : 원발성 무월경과 외음부 이상 및 양측외음부 종류

현병력 : 환자는 출생시 신체적 이상 소견 없었으며, 현재까지 여성으로 양육되어 왔고, 14세 때부터 양측 외음부에 압통없는 가동성의 종류가 촉지되었으며, 16세쯤 유방의 발달이 시작되었다고 한다. 음모와 액와모의 발모는 17세부터 있었고 이후 무월경이 계속되었으며 특별한 치료없이 지내다가 결혼을 앞두고 1992년 5월 24일 상기 주소로 본원에 입원하였다.

기왕력 : 특별한 질병, 외상 및 수술받은 기왕력은

없었다.

가족력 : 환자는 1남 3녀 중 세째였고, 1녀는 결혼해서 남아 1명을 두었으며, 3녀는 22세로 정상 월경주기를 가지고 있었고, 형제자매 모두 신체적 이상은 없었다. 모친은 현재 51세로 환자의 임신기간 중 하지통증으로 한약을 복용한 사설이 있으며 환자를 정상적으로 만삭분만 하였다고 한다. 부친은 현재 57세로 건강한 편이며, 35세된 이모가 미혼으로 원발성 무월경을 호소하는 것 외에는 가족력상 특별한 이상소견은 없었다고 한다.

입원당시의 소견 : 외모는 정상 여성으로 보였고, 발육과 영양상태는 양호하였다. 신장은 170cm, 체중 58kg, 혈압은 120/70mmHg였으며, 음성은 정상적인 여성의 음조를 나타내었다. 음모와 액와모는 소량이었고 유방의 발육은 정상이었다. 외음부는 여성 성기의 형태를 나타냈고, 음핵비대나 음낭음순 음합은 볼 수 없었으며, 양측 inguinal canal에 직경 5.0cm 정도의 가동성 종류가 촉지되었다. 또한 질구의 합물은 볼 수 없었으며, 항문 검사상 자궁 및 자궁 부속기는 촉지할 수 없었다.

검사소견 : 혈액 검사상 혈색소는 12.6g/dl, 백혈구 6,880/mm<sup>3</sup>이고, 뇨 검사, 간기능 검사, 혈액응고 검사, 전해질 검사, 흉부 X-선 검사, 심전도 검사 및 매독반응 검사 모두 정상이었으며 혈액형은 AB형, RH(+)이었다. 골반자기공명영상검사상(Fig. 1)자궁은 볼 수 없었고, 양측 external inguinal ring의 전방부에 위치한 정류고환을 확인할 수 있었다. 내분비 검사에서 혈중 prolactin은 5.65ng/ml, LH 30, 40mIU/ml, FSH 52.32mIU/ml, estradiol 173.74pg/ml, testosterone 17.74ng/ml이었다. 염색체 검사소견은 46,XY이었다.

진단명 : 서혜부 절개를 통해 양측 고환 절제술을 시행하였고, 질성형술은 MdIndoe씨 방법에 의해 시도되었으며, 질점막의 형성은 양막을 이용하였다.

\* 이 논문은 1993년도 계명대학교 음종연구비 및 동산의료원 조사연구비로 이루어졌다.

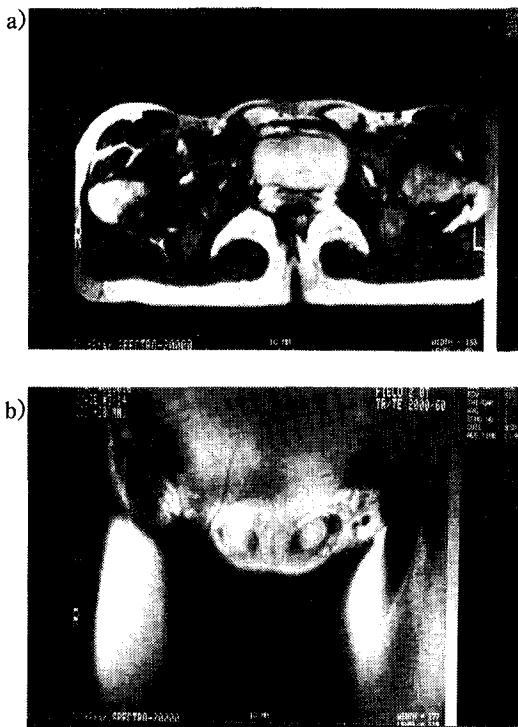


Fig. 1. MRI finding. a) MRI imaging of the pelvis reveals non-visualization of definite uterine configuration in the pelvic cavity. b) There show bilaterally ovoid-shaped masses located in the subcutaneous space anterior to the external inguinal ring.

**병리조직학적 소견 :** 육안적 검사상 고환은 우측은 13.0gm, 직경 5.0cm이고 좌측은 17.0gm, 직경 5.5 cm으로 정상 크기였으며, 인접해서 부고환 및 사정관을 관찰할 수 있었다(Fig. 2).

**수술후 경과 :** 환자는 수술일부터 premarin 1.25 mg씩 경구 투여하였으며, 혼자 mold 삽입하는 과정을 숙달한 후, 수술 후 10일째 퇴원하였다.

## 고 찰

고환성 여성화 증후군은 남성 가성 반음양 중 가장흔히 발견되는 질환으로 약 15~20%를 차지한다<sup>3)</sup>고 한다. 발생빈도는 1:20,000에서<sup>4)</sup> 1:62,400<sup>5)</sup>으로 gonadal dysgenesis와 congenital absence of the vagina에 이어 원발성 무월경의 3번째로 흔한 원인이 된다. 고환성 여성화 증후군은 음핵비대의 유무, 음모 및 액와모의 유무에 따라 완전형과 불완전형으로 구분되는데, 완전형의 경우 androgen 수용체의 이상이나 gene transcription의 장애는 완전하게 결손

되어 있으며, 불완전형은 부분적이어서 androgen의 작용이 일부 표현되어 음핵비대, 부분적인 음낭음순융합, 음모 및 액와모의 출현등과 같은 남성화 소견을 볼 수 있다. 이외에 발생기전에 의해 DHT 결합의 친화력 결핍 또는 감소가 있는 완전형과 열에 약한 수용체가 있는 불완전형으로 나눌수 있는데, 불완전형과 완전형의 비는 1:10내지 1:3으로 보고되고 있다<sup>3,5,6)</sup>.

병리학적으로 성선은 정류고환과 유사하며, 세정관은 미성숙하며 초자성변성을 보이고 Sertoli cell이 저명하고, 간질조직은 세포성분이 현저히 증가한다. 이러한 생식선에 있어서는 종양의 발생빈도가 증가하는데 가장 흔한 것으로는 tubular adenoma, seminoma, dysgerminoma 등이 있다<sup>7)</sup>, 30세까지 생식선을 제거하지 않았을 때 30%까지에서 tubular adenoma가 발생하는데 이는 악성 변화를 일으키지 않는다. 최근의 문헌보고에 의하면<sup>3)</sup> 악성종양의 빈도는 10대에서는 1%, 20대, 30대에서는 2%에 불과하지만 30대 이후에는 22%까지 증가하는데, 이는 연령과 선택군의 변수를 감안하더라도 아주 높은 편이다.

진단은 사춘기 이후에 임상적 소견으로 가능하며, 때로는 생식기 부분의 피부를 생검하여 fibroblast를 세포배양하여 cytosol androgen receptor의 이상을 확인하여 진단한다<sup>8)</sup>.

완전형과 불완전형의 감별진단은 사춘기 이후에는 임상증상의 차이만으로도 용이한 편이다<sup>9)</sup>. 불완전형의 고환성 여성화 증후군과 Reifenstein 증후군 사이에는 표현형 및 내분비학적으로 유사한 부분이 많으나, aromatase 효소의 활성도가 Reifenstein 증후군에서는 높으나, 불완전 고환성 여성화 증후군에서는 낮은 것으로 감별진단이 될 수 있으며<sup>10)</sup>, 또한 Reifenstein 증후군에서 가족력이 더 흔히 발견되고<sup>11)</sup>, 임상적으로 남성에 더욱 유사하다<sup>11)</sup>. 그리고 5 α-reductase 결핍증과 고환성 여성화 증후군과의 구별은 5α-reductase 결핍증에서 유방의 발달이 없고, 호르몬 검사상 testosterone, estrogen, FSH, LH 등이 정상농도로 존재하며, 아울러 testosterone: dihydrotestosterone 비가 증가하는 것 등으로 감별이 가능하다<sup>9)</sup>.

치료는 신생아에서 확진된 경우에는 reduction clitoroplasty를 해주는 것이 좋으며 vaginoplasty는 경미한 경우에는 1세 때에 해 줄 수 있으나 심한 경우에는 사춘기까지 미루는 것이 좋다<sup>10)</sup>. vagino-

plasty에 대해서는 이외에도 필요한 경우 올바른 신체상의 정립을 위해서 3세 이전에 수술해야 한다는 의견도 있으나<sup>12)</sup>, 반면 사춘기 이후에 시행하는 것이 바람직하다는 주장도 있다<sup>13)</sup>. 성선절제술은 testicular feminization syndrome에서는 악성종양의 발생빈도가 비교적 낮으므로 20세 정도까지 고환 제거를

연기할 수 있다고 하나 이차성징이 완전히 이루어지면 고환은 악성종양의 위험을 예방하기 위해 고환제거술을 행하는 것이 좋다고 한다. 그러나 불완전형의 경우에는 사춘기 이전에 제거하는 것이 좋다<sup>11,14)</sup>, 호르몬 요법은 사춘기 이전에 성선절제술을 받았거나, 사춘기 이후의 성선제거술 후 폐경기 증

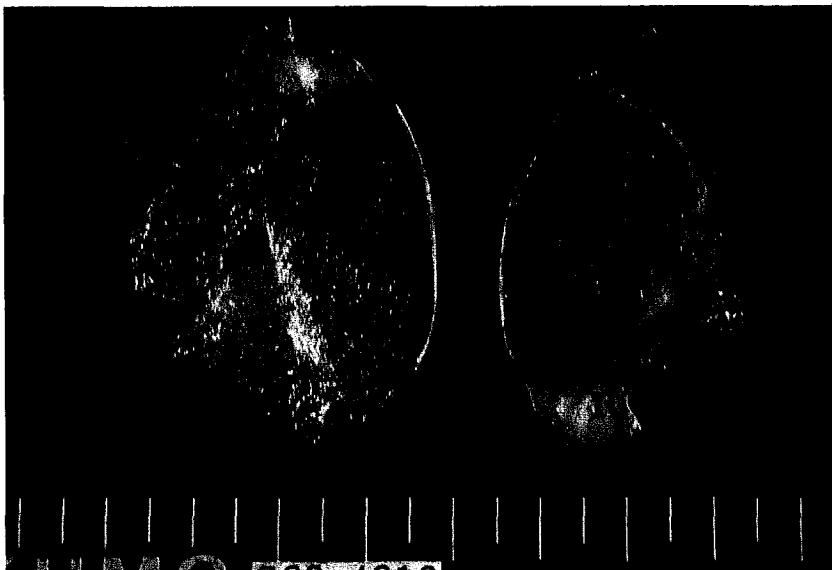


Fig. 2. The gross specimen consists of both testicular tissues. On section, the cut surfaces are yellowish and focally fresh hemorrhagic.

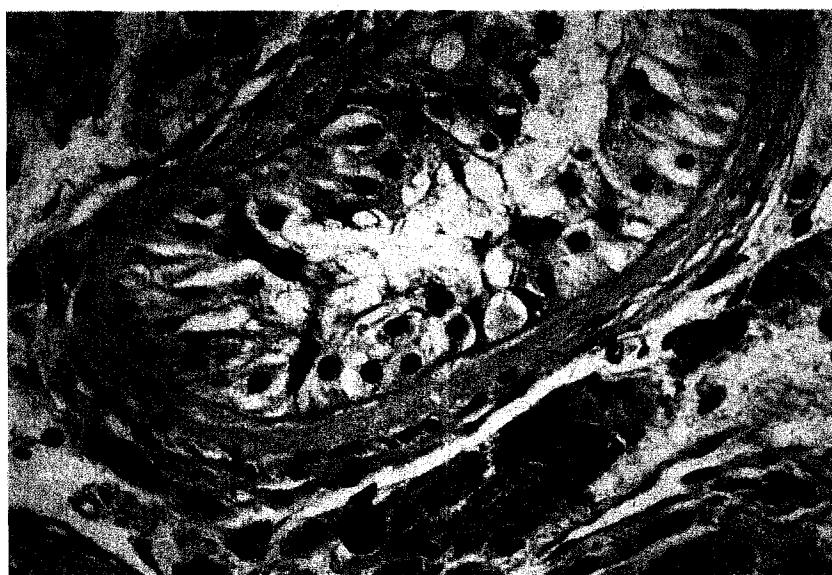


Fig. 3. Microscopic finding of testis. Sections of both testicular tissues show Sertoli cell only in the tubules with thick basement membrane. The interstitium is coidened, hyalinized and the Leydig cells are prominent.

상이 나타나면 diethylstilbestrol(DES)을 1mg 내지 2mg 경구 투여하거나 premarin(conjugated equine estrogen)을 0.625mg 혹은 1.25mg씩 투여하는 것이 좋다<sup>10,15)</sup>.

## 요 약

저자들은 외형상 여성으로써 원발성 무월경과 양측 외음부 종양 촉지를 주소로 입원한 complete testicular feminization syndrome 1례를 경험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

1. Steglehner G: De hermaphroditorum Nature, Kunz, Bambergae et Lipsiae 1817 cited from Wilson T, Braun TE, Parker CH, et al: Testicular feminization, Case report and brief literature review. *Obstet Gynecol* 1968; 32: 834-839.
2. Morris JM: The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites. *Am J Obstet Gynecol* 1953; 66: 1192-1196.
3. Morris JM, Mahesh VB: Further observations on the syndrome, "testicular feminization". *Am J Obstet Gynecol* 1963; 87: 731-748.
4. Prader A: Gonadendysgenesie und testikulare Feminisieng. *Schweiz Med Wschr* 1957; 87: 278-279.
5. Jagiello G, Atwell J: Prevalence of testicular feminization. *Lancet* 1962; 1: 329-329.
6. Imura H: "Hormone receptor disease" *Folia Endocrinol. Nippon-Naibunpi-Gakkai-Zasshi* 1980; 56: 1031-1049.
7. Wilson T, Braun TE, Parker CH, et al: Testicular feminization, Case report and brief literature review. *Obstet Gynecol* 1968; 32: 834-839.
8. Perez-Palacios G, Jaffe RB: The Syndrome of testicular feminization. *Pediatr Clin North Am* 1980; 7: 409-421.
9. Judd NL, Hamilton CR, Barlow JJ, et al: Androgen and gonadotrophin dynamics in testicular feminization syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 1972; 34: 229-234.
10. Glassberg KI: Gender Assignment in newborn male pseudohermaphrodites. *Urol Clin North Am* 1980; 7: 409-421.
11. Madden JD, Walsh PC, MacDonald PC, et al: Clinical and endocrinologic characterization of a patient with the syndrome of incomplete testicular feminization. *J Clin Endocrinol Metab* 1975; 41: 751-760.
12. Saenger P: Abnormal sex differentiation. *Pediatrics* 1984; 104: 1-11.
13. Summit RL: *Sciarra Gynecology and Obstetrics*, ed 8. 1984, 80: 10-21.
14. Haning RV, Ambani L, Hsia YE: Incomplete testicular feminization with multiple congenital abnormalities. *Obstet Gynecol* 1978; 51: 78s-81s.
15. Griffin JE, Wilson JD: The syndromes of androgen resistance. *N Engl J Med* 1980; 302: 198-209.

=Abstract=

## A Case of Complete Testicular Feminization Syndrome

Se Chool Park, MD; Kyung Ik Kwon, MD; Nam Gyu Cho, MD;  
Jong In Kim, MD; Taek Hoon Kim, MD; Won Joo Lee, MD\*

*Department of Obstetrics and Gynecology, Keimyung University School  
of Medicine, Taegu, Korea and Andong Sungso Presbyterian Hospital\*, Andong, Korea*

The 46, XY individual with complete testicular feminization syndrome is a phenotypic female who is usually somewhat tall, has excellent breast development and presents to the gynecologist because of primary amenorrhea and an inguinal mass. In complete testicular feminization syndrome, axillary and pubic hair are sparse or absent and some degree of virilization such as clitorial hypertrophy, partial labioscrotal fusion and hirsutism doesn't occur at puberty.

We report a case of complete testicular feminization syndrome with the brief review of literatures.

**Key Words:** Complete testicular feminization syndrome