

사지 체벽 복합기형 1례

내구 가톨릭대학병원 산부인과 및 해부병리과*

우종진 · 조경일 · 박소정 · 이현수 · 조석재 · 박재복* · 김용진*

서 론

양막대를 가진 태아기형은 알려진지 약 300년 이상되었지만 정확한 정의 및 병인에 관한 논란이 계속되고 있으며, 양막파열로 인한 섬유성 양막대(fibrous amniotic bands)의 형성으로 인해 결과적으로 병적인 상태가 초래 되나는 병인론이 산과 문헌에서 많은 지지를 받고 있다. 그러나 최근에는¹⁾ 양막대를 가진 경우의 병변을 협착성 양막대(constrictive amniotic band), 양막유착(amniotic adhesion), 그리고 복합 기형양상(사지 체벽 복합기형) 등으로 나누면서, 태아 발생 시기에 여러 가지 요인에 의한 일차적인 혈관 파괴(vascular disruption)의 결과로 인해 이차적으로 이런 양상들이 나타나므로, 섬유성 양막대의 병인론적 중요성은 부수적인 것이라 하였다. 사지 체벽복합기형 발생시 양막파열은 절대 필요조건은 아니나, 양막파열로 인한 협착성 양막대의 형성이 흔히 합병되기도 한다.

저자들은 최근 산전 초음파 활영에서 다발성 태아기형이 발견되어 임신 30주에 유도 분만된 태아가 부검 결과 사지 체벽 복합기형에 속한다고 생각되어 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 록

환자 : 박○○, 24세, 가정주부

출산력 : P○○2○

월경력 : 초경은 15세, 주기는 규칙적이었으며 지속기간은 5일, 출혈량은 중등도였으며, 월경곤란은 없었다.

현병력 : 최종 월경 시작일은 1991년 12월 17일,

분만 예정일은 1992년 9월 24일로, 입원 당시 임신 제 30주였다. 개인 병력에서 초음파 검사상 선천성 기형이 의심되어 정밀진단을 위해 본원으로 의뢰되었다.

가족력 : 가족중 기형아 출산이나 유전 질환 등을 가진 경우는 없었다.

기왕력 : 임신전이나 종에 피임약이나 기타 약물을 복용한 적은 없었다.

초진 소견 : 내원당시 전신상태는 양호했으며, 혈압은 120/70mmHg, 체온은 37.3°C, 호흡 20/min, 맥박 80/min이었으며, 폐 및 심장은 청진상 정상이었다. 체중 63kg, 임신중 체중증가는 10kg이었다. 자궁저고는 28cm이었고, 태아심음은 치골상부에서 144/min로 청취되었으며, 태아는 부유 상태였다. 경관 소실은 전혀 없었고, 자궁경관은 개대되지 않았으며, 자궁수축이나 진통은 없었으며, 수액성 분비물도 보이지 않았다.

초음파 소견 : 태아의 위치는 정상위였고, 심장박동은 규칙적이었으며, 내부 장기(장기, 소장, 대장)가 양막강내로 나와 있었다. 양수의 양은 정상 범위 였으며, 태반은 자궁저부에 부착되어 있었다. 두부의 모양은 정상이었고, 양측 두정골간은 7.5cm로 임신 제 30주에 해당되었으며, 대퇴골 길이는 5.1cm로 임신 제 27주에 해당되었다.

검사소견 : 혈색소 9.6g/dL, 적혈구용적 30.2%, 백혈구수 8500/mm³이었으며, 혈액형은 Rh(+) B 형이었고, 혈청매독반응 및 간염항원검사는 음성 이었다. 뇨 검사상 특별한 이상은 없었다. 모체 혈청 a-FP은 661.0ng/ml로 증가되어 있었고, Herpes virus IgG양성이었으며, 태아의 염색체 검사는 46XX로 정상이었다.

분만소견 : 가족과 상의하여 임신중절을 결정한 후 prostaglandin 질정 및 oxytocin 점적주사를 사

용하여, 1280gm의 여아를 유도 분만하였으며, 산모의 상태는 양호하였다. 양수의 태변착색은 없었으며, 태반 모양은 정상이었다. 태반무게는 280gm, 제대길이는 31cm, 제대직경은 1cm였다. Apgar score는 1/1이었고, 태어난지 33분만에 사망하였다.

부검소견 : 태아는 임신 제30주, 체중 1280gm의 여아로서 정둔장은 23cm이었다. 안면의 기형은 없었으며, 심한 척추측만증을 보이면서 흉부 좌측전방으로 내장 장기의 돌출이 있었다(Fig. 1, 2, 3).

사지중 좌측 팔이 기형을 나타냈는데 정상위치의 좌측 팔은 하완이 없는 해표상지증(phocomelia)을 나타냈고, 좌측상복부의 거드랑이 선상에 미분화된 팔이 있었으며 수지융합이 관찰되었다(Fig. 1, 2)

체외로 돌출된 장기는 주로 소장이었으며, 간장의 약 1/2과 심장의 약 1/4이 노출되어 있었다. 복벽 결손 부위 주변의 피부는 양막으로 이어져서 소장의 장간막(mesentery)과 연결되어 있었다(Fig. 4). 가슴을 절개하니 흉골의 발달이 없었으며 좌우 늑골은 아직 연골 상태였으나 수나 모양의 이상은 없었다. 좌측 횡경막의 전반 2/3는 발육이 되어 있지 않았고 이 부위로 간장, 위장, 소장, 췌장, 비장, 부신 및 신장이 밀려 올라와 있었다(Fig. 3).

좌측 폐장은 탈장으로 인해 발육부전이 되어 있



Fig. 1. Whole body X-ray view reveals severe degree of scoliosis and phocomelia of left arm.



Fig. 2. Limb budding just under the costal margin at axillary line shows syndactyly.



Fig. 3. Herniated organs through abdominoschisis are small intestine, liver and part of the heart

었으며 우측폐장은 정상이었다(Fig. 5). 심장은 난원형이고 동맥관개존증(PDA)과 심실중격결손(VSD)이 관찰되었으며 다른 대혈관의 기형은 없었다. 간장은 좌우엽의 구분이 안되는 둥근모양이었으며 $8 \times 4 \times 4\text{cm}$, 85gm이었다(Fig. 5). 담낭과 담도는 관찰되지 않았다. 신장은 5.2gm, 4.9gm이었으며 구조와 형태는 정상이었다. 부신은 3.8gm, 2.0 gm으로 정상이었다. 비장은 원형이었으며 $1 \times 1\text{cm}$,

1.6gm이었다. 위장은 정상적이었으며 소장의 전길이는 96cm, 대장은 35.6cm이었으며 녹색변이 들어 있었고, 항문 폐쇄는 없었다(Fig. 5). 자궁과 난소등 생식기계도 정상이었다. 뇌를 포함한 두개 및 안면부에도 이상은 없었다.

이상의 부검소견을 정리하면 다음과 같다.

1. 복부개열증(abdominoschisis)
2. 심장이소증(ectopia cordis)



Fig. 4. Amniotic membrane is between skin and herniated visceral organ at the margin of abdominoschisis(arrow).



Fig. 5. Rearrangement of visceral organ reveals malrotation of GIT.(A; adrenal gland, k; kidney, L; liver, Li; large intestine, s; spleen, Si; small intestine, st; stomach, uc; umbilical cord)

3. 횡경막탈장(diaphragmatic hernia)
4. 복부개열증 주변의 양막대(amniotic band)
5. 좌측 폐장 발육부전(left lung hypoplasia)
6. 동맥관개존증(PDA), 심실중격결손(VSD)
7. 해표상지증(phocomelia) 및 합지증(syndactyly)
8. 사지발아(limb budding) 및 합지증(syndactyly)
9. 담낭형성부전(gall bladder agenesis)
10. 흉골형성부전(agenesis of sternum)
11. 소화관 회전이상(malrotation of GIT)

고 찰

사지 및 체벽의 구조적 결손을 가진 경우 최초의 보고는 1685년 Portal에 의해 되었으며²⁾, 18세기 후반의 기형학 문헌에는 체벽 결손이 상지나 하지의 이상과 동반된 경우에 Cyllosomas와 Pleurosomas라는 용어가 사용되었다³⁾.

최근 사지 및 체벽의 구조적 결손을 가진 태아의 많은 예가 보고되었는데, 이들은 조기 양막 파열로 인해 초래될 수 있는 결손의 범주에 포함되고 있다. 조기 양막 파열로 인해 전형적인 양막대가 형성되며, 이로 인해 해부학적 양상이 일정치 않는 다양한 형태의 기형을 나타내는데, 이런 기형들은 비정상적인 배아발생과 태아 혈관 이상, 기계적인 변형 및 정상적으로 발달된 구조의 이차적인 파괴 등에 의해 초래되는 것으로 보고 있다^{4,5)}(Table. 1).

그러나 병인론에 대해서는 아직도 많은 논란의 대상이 되고 있는데, Torpin등⁶⁾에 의하면 조기 양막 파열로 인한 직접적인 압력이나, 양막 파열 후에 형성된 양막대에 의해 초래된다고 했으며, Streetter등⁷⁾은 잘못된 배아 지아(embryonic limb buds)나 양막강(amniotic cavity)의 발생 즉 배형질 결함(defective germ plasm)에 의한 불완전한 조직발생(histogenesis)때문이라고 했다.

최근에는¹⁾ 양막대를 가진 경우의 병변을 협착성 양막대, 양막 유착, 그리고 복합 기형양상(사지 체벽 복합기형)으로 분류하여 그 병인과 기형양상을 설명하고 있다.

협착성 양막대는 일차적인 양막 파열로 인해 태아의 일부분이 양막 가닥(strands)에 얹힘으로써 형성되어, 이것이 발달 중인 사지에 영향을 주어

Table 1. classification of fetal anomalies in amniotic band syndrome according to their presumed mechanism

Anomalies caused by interruption of embryonic morphogenesis
Cleft lip and palate
Omphalocele
Cardiac anomalies
Renal agenesis or dysplasia
Bladder exotrophy
Imperforate anus
Anomalies caused by fetal vascular compromise
Gastroschisis
Gallbladder agenesis
Single umbilical artery
Anomalies caused by intrauterine constraint
Club foot
Clubbed hands
Abnormal facies
Valgus-varus deformities
Kyphoscoliosis
Anomalies caused by disruption of normally developed structures
Severe CNS or calvarial defect
Acrosyndactyly
Amputations
Constriction bands
Facial clefts(anatomically inappropriate Aplasia cutis)

환상 협착(annular constrictions), 이차적인 합지증(secondary syndactyly), 그리고 자궁내 절단(amputations) 등을 초래하며, 제대에 협착됨으로써 태아 사망을 초래할 수도 있다⁸⁾. 양막파열의 원인은 복부 외상, 양수 천자, 그리고 유전적인 교원질 질환(collagen disease) 등이 고려된 바는 있으나 대부분의 경우 명확한 원인규명을 할 수 없다. 그러나 발생 초기 몇 주 동안에 양막강이 성장함에 따라 양막과 융모막이 수동적으로 융합(fusion)하게 되는데, 이 융합이 불완전하여 외배엽강(extraembryonic coelom)이 부분적으로 남게되면 정상적인 태아의 활동으로도 양막이 파열될 수 있다^{9,10)}.

또 다른 양막대의 유형은 양막 유착인데, 이는 파열되지 않은 상태의 양막이 어떤 손상된 태아 부위에 유착됨으로써 생긴다고 보며, 주로 두개 안면부위(cranio-facial)를 침범하여 뇌류(encephalocele)나 안면열(facial clefts) 등의 심한 결손을 나타낸다. 한편 Van Allen등¹¹⁾은 일차적인 태아 특정 부위의 혈관 파괴로 인해 허혈성 괴사를 일으킨 부위에 양막이 유착하게 된다고 하면서, 양막 유착을 외배엽성 통합성(ectodermal integrity)의 파괴와 관련된 태아결손에 의한 이차적인 것이라고 했다. 또 양막 유착이 양막-융모막 융합 이전에

일어난다면 결과적으로 양막 파열의 가능성은 지닌 외배엽강의 잔존을 초래한다고 했다. 여러 가지 동물 실험을 통해^{12,13)} 모체 저산소증, 자궁혈류의 감소, 및 양막 파열 등이 태아의 혈관 파괴를 초래할 수 있다고 하면서, 양막 파열이 양막 유착대의 형성에 절대 필요조건은 아니라고 했다. 즉 양막 유착은 형태학적 및 병인론적으로 협착성 양막대와는 다르며 어떤 경우에는 양막 파열의 증거를 찾을 수도 없다^{1,14)}.

사지 체벽 복합기형은 하나의 서술관용구로 다양한 복합기형을 범주에 넣어 최근 사용되고 있으며, 특징적인 양상으로는 두개 안면부의 결손, 체벽의 결손, 그리고 사지의 결손 등^{15,16)}이 있으며, 이 결손들은 사지 체벽 복합기형의 특이한 소견이며 파괴적인 양상을 나타낸다. 그리고 사지 체벽 복합기형의 대부분에서 내부 상기의 결손이 동반^{17,18)}되는데, 심 기형, 폐 형성부전, 횡경막 형성부전, 소화관 회전이상, 소화관 폐쇄증, 담낭 및 신장 형성부전, 생식기 이상 등이 있으며, 이 중에는 혈관 파괴에 의한 이차적인 결손으로 증명된 경우가 많다^{17,19)}. 본 증례의 경우 두개 안면부의 결손은 전혀 없었으며, 위에서 언급한 내부 장기 결손이 대부분 동반되었으나 신장 형성 부전이나 생식기의 이상 등은 없었다.

두개 안면부의 결손은 약 박수에서 나타나며, 이들의 양상에 대해서는 이미 많은 보고^{20,21,22)}가 있었다. 뇌류는 비전형적인데, 전방에 위치하면서 비대칭성이고, 간혹 다발성이며 양막낭에 부착되어 있다. 안면열은 흔치 않지만 통상적인 분할선을 따라 나타나지 않을 수도 있으며, 양막낭의 피부 가장자리 부착과 함께 양막가닥을 흡입했는 양상^{6,21)}을 나타내기도 한다.

안면열의 비전형적인 위치 등에 근거하여 이것이 흔히 협착성 양막대에 의해 초래된다고 알려졌으나^{20,21)}, 대부분의 경우에서 협착성 양막대의 부착을 관찰할 수 없기에, 이 비전형적인 안면열의 발생에 양막대가 절대 필요조건이 아님을 의미한다. 또 일부^{1,11)}에서는 전두비부 이형성(frontonasal dysplasia)의 결과에 근거하여 설명할 수 있다고 했으며, 다양한 정도의 전두골 결손, 양안 격리증(ocular hypertelorism), 비골 변형, 중앙부 구순열 및 구개 열등으로 특징된다고 했다. 혈관 파괴 이론에 따르면 안면열의 대부분은 혈관 이상에 의해 초래되어 안면의 용기된 부위의 손상을 가져오고, 발생중인

두개관(calvaria)이나 뇌의 손상은 다양한 신경관(neural tube) 결손의 양상을 나타내며, 개방된 두개 안면부 결손에 양막이 유착될 수 있다고 한다. 따라서 그들은 협착성 양막대가 두개 안면부 결손의 직접적인 원인이라 하는 것은 일반적으로 알려진 것보다 드물다고 했다.

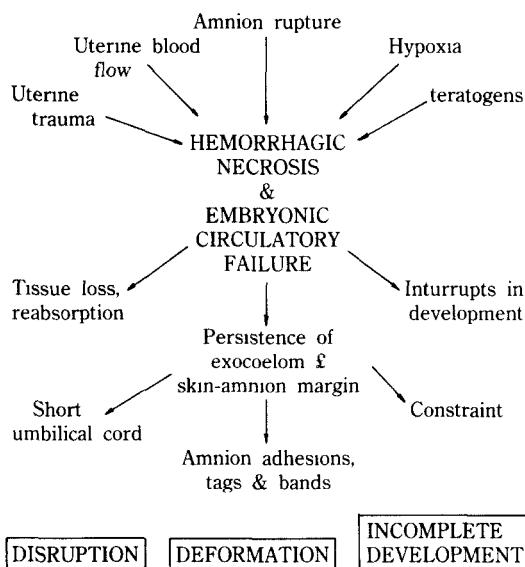
체벽 결손도 대부분에서 나타나는데 원쪽에 위치하는 경우가 훨씬 많다¹⁶⁾. 전측부 복벽 결손과 동반된 흉복부 내부장기의 돌출로 특징되며, 심한 경우 방광외번(bladder extrophy)이 동반되기도 하며, 양막은 흔히 결손된 피부와 연결되어 있다. 만약 얇은 막의 낭이 자궁내에서 파열되면 내부 장기들은 양수(amniotic fluid)와 접하게 되어 흉막염이나 복막염을 초래할 수도 있다. 제대는 아주 짧거나, 제대 혈관들이 양막낭에 부착된 이상한 모양을 나타내며, 흔히 하나의 제동맥이 없을 수 있다. 심한 척추 측만증(scoliosis)은 태아가 태반에 비정상적으로 고정됨으로써 초래되는 자세의 변형이라 할 수 있다.

사지 결손은 거의 대부분에서 나타나며, 어떤 경우에는 전형적인 양막대를 가진 경우에 나타나는 가성 합지증이나 환상 수축 등^{6,23,24)}이 있을 수 있고, 대부분은 사지결여, 전완이나 하지의 단골, 손발의 분열, 요골이나 척골의 형성부전, 회전 장애, 극육 결여, 관절 만곡 등의 다양한 양상을 나타낸다. 이 중 양막대와 관련이 없는 심한 사지의 결손은 전반적인 자궁내 혈류 이상이나 국소 압박 등²²⁾ 혈관 파괴에 의해 초래되며, 만곡 등의 경한 사지결손은 변형에 의해 초래된다.

이상을 종합해 보면 최근까지는 이 복합 기형에서 전형적인 협착성 양막대를 관찰함으로써 이것이 조기 양막 파열의 결과라고 생각되었다. 그러나 양막 파열이 없는 경우^{1,14,16,25)}나 동반된 내부장기 결손의 높은 빈도, 그리고 체벽 결손과 내부장기 결손의 측면성(sidedness) 및 병변의 양상¹⁶⁾, 사지 결손의 다양성 등에 의해, 양막대 자체가 이 기형의 유일한 병인이라고는 설명할 수 없다. 그러므로 이런 복합기형은 태아 혈관 공급체계의 전신적인 변화에 의한 이차적인 것으로 인식되고 있으며, 파괴적이거나 변형적인 기형발생의 여러가지 기전^{1,17)}에 의해 이 복합기형의 발생학적 이상이 초래된다고 보고 있다(Table. 2).

임신 첫 삼개월 내에 피임약을 복용한 경우나 심각한 외상을 입은 경우 그 발생율의 증가가 있

Table 2. A schematic representation of limb body wall complex leading to disruption, incomplete development, and deformation of the embryo.



었다는 보고²⁶⁾도 있고, 자궁 수축이나 저혈압으로 인한 자궁 혈류의 변화가 있었던 경우도 있으며, 마지막 생리후 6주만에 자궁내 피임장치를 제거했던 경우와 전신 마취하에 복강경으로 불임시술을 받은 경우 등¹⁶⁾, 이 복합 기형의 병인으로 혈관파괴 이론을 뒷받침해주는 역학적인 자료들이 제시되기도 했으나 명확한 원인 인자로 규명할 수는 없다.

이러한 혈관파괴 이론과는 다르게 Hartwig 등²⁵⁾은 일차적인 기형 발생과정(primary malformational process)에 의한 외배엽판(ectodermal placodes)의 기능부전이 이 복합기형을 초래한다고 했다. 그러나 기형발생에 의한 경우에는 어느 정도 재발의 가능성을 예견할 수 있지만, 대부분의 이 복합기형은 우연히 발생한다는 점이 다르다. 즉, 역학적인 자료들은 이 복합기형의 병인이 파괴(disruption)와 더욱 연관이 있음을 보여준다. 결국 이 복합기형을 초래하는 일련의 과정들은 초기 배아시기 동안에 일어나서 정상 배아발생을 방해하며, 기형발생과 거의 구별할 수 없는 파괴를 초래하게 되며, 외배엽판의 기능부전이나 혈관 파괴 이론등에 의해 세포들이 파손된 비정상적인 부위를 초래한다고 할 수 있다.

따라서 양막대와 관련되어 초래되는 협착성 양막대, 양막 유착, 그리고 사지체벽 복합기형 등의

병변들을 하나의 병인론에 의한 결과라 하기보다는, 중요한 병인론적 공통점을 가진 일련의 결과¹⁾로 보는 것이 이러한 병변들을 이해하는데 도움이 될 것이다.

이 사지 체벽 복합기형은 매우 드문 기형이지만, 증례들을 모아 보고한 경우^{15,26)}에서 보면 그 발생율이 1/5000~1/15000정도이며, 성별의 차이 및 가족적인 경향이나 재발 위험성의 증가는 없었고, 염색체 검사는 대부분에서 정상이었다.

임신중에 특별한 산과적 증상이나 특징을 나타내지는 않으며^{26,28)}, 양수의 양도 대부분 정상이며 일반적으로 정상임신과 정상분만이 되나 유산이나 조산의 빈도는 증가된다는 보고^{6,29,30)}가 있다.

이 기형의 양상이 여러가지를 나타내지만, 기형이 특이하므로 산전 초음파로 진단이 가능하다³¹⁾. 특히 양수의 양이 정상 혹은 그 이상일때는 쉽게 체벽 결손을 발견할 수 있는데, 태아의 흉곽이나 복부의 전면 또는 측면에서 태아 외부로 돌출된 장기 복합체를 확인할 수 있으며, 복벽개열증(gastroschisis)이나 제류(omphalocele)와는 체벽결손이 측면 쪽으로 있으면서 체벽의 가장자리에 양막의 부착을 확인함으로써 구별이 가능하며, 이 복합기형의 경우에는 흔히 간의 외부돌출이 동반되어 있다. 또 신경관 융합실패로 인한 뇌류의 경우는 대부분에서 중앙부에 생기지만³²⁾, 이 복합기형은 주로 측방에서 생기며, 비대칭성의 무뇌증(anencephaly)과 비정형의 개열양상(bizzare clefting pattern)을 안면부에서 관찰할 수 있다. 또 비록 사지 절단이나 합지증등이 유전적 또는 기형 발생학적으로 초래될 수도 있지만, 이 복합기형에서는 비대칭성의 사지 절단 및 움비위부에서 생긴 합지증 등을 관찰할 수 있다. 원위부 상피증(distal elephantiasis)이 있으면서 협착성 고리(constriction ring)를 가진 경우 조직의 섬유대를 확인하거나 또는 사지절단 부위의 원위부로 글의 돌출이 있을 경우 이 복합기형을 진단하는데 도움이 된다. 즉 산전 초음파로 태아에 부착된 비정상적인 조직 조각이나 대(sheet or band)가 특정적인 변형소견이나 운동제한과 함께 있으면 진단을 내릴 수 있다. 비록 비정상적인 조직의 조각이나 대가 없어도 특정적인 태아의 기형이 있을 경우 의심을 해야 한다. 동반된 측만증도 양수과소증으로 인한 경우보다 그 정도가 심한 것을 초음파로 관찰할 수 있다.

사지 체벽 복합기형은 아주 양상이 다양하며 예

후가 불량하므로³³⁾ 다른 복벽 결손을 가진 경우와 반드시 구별해야 하며, 만약 이 복합기형이 의심되면 앞에서 언급한 다른 동반된 결손이 있는지 찾아 보아야 한다. 이 복합기형의 발생과 관련된 혈관 파괴의 원인적 요인에 노출되지 않도록 하는 것이 중요하며, 아울러 유전적, 화학적, 또는 기타 요인과의 연관성에 대한 연구가 필요하리라 사료되며, 이를 통해 이 병의 예방 가능성도 제시될 수 있으리라 본다.

요 약

저자들은 임신 30주에 다발성 기형이 있어 유도 분만된 태아가, 체벽 및 사지의 결손을 가지면서 내부 장기들의 결손을 동반하고 있어 사지 체벽 복합기형에 속한다고 사료되어, 문헌 고찰과 함께 종례 보고하는 바이다.

본 종례의 소견은 다른 종례들과 거의 일치되었으나 두개 안면부의 기형이 동반되지 않는 점과 비뇨 생식기계의 정상 발달이 특이하였다.

참 고 문 헌

- Moerman P, Fryns JP, Vandenberghe K, et al: Constrictive Amniotic Bands, Amniotic Adhesions, and Limb-Body Wall Complex: Discrete Disruption Sequences With Pathogenetic Overlap. *Am J Med Genet* 1992; 42: 470-479.
- Portal P: *La pratique des accouchements*. Paris, 1685(as referenced by Van Allen MI 16.)
- Ballantyne JW: "Manual of Antenatal Pathology and Hygiene: The embryo." Edinburgh, Scotland, William Green and Sons, 1904, pp 514-520.(as referenced by Van Allen MI 16.)
- Lockwood C, Ghidini A, Romero R, et al: Amniotic band syndrome in monozygous twins: prenatal diagnosis and pathogenesis. *Obstet Gynecol* 1988; 71: 1012-1015.
- Lockwood C, Ghidini A, Romero R, et al: Amniotic band syndrome: Reevaluation of its pathogenesis. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 1030-1033.
- Torpin R: Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amniotic band associated constricting fetal malformations of fetal death. *Am J Obstet Gynecol* 1965; 91: 65-73.

- Streeter GL: Focal deficiencies in fetal tissue and their relation to intrauterine amputation. *Contrib Embriol Carnegie Inst* 1930; 22; (No. 126)1-44.
- Boyd JD, Hamilton WJ: "The Human Placenta." Cambridge, Heffer & Sons, 1970.(as referenced by Van Allen MI 16.)
- Van Allen MI, Curry C, Walden CE, et al: Limb-body wall complex: II. Limb and spine defects. *Am J Med Genet* 1987b; 28: 549-565.
- Van Allen MI, Myhre S: Ectopia cordis thoracalis with craniofacial defects resulting from early amnion rupture. *Teratology* 1985; 32: 19-24.
- Houben JJ: Immediate and delayed effects of oligohydramnios on limb development in the rat: Chronology and specificity. *Teratology* 1984; 30: 403-411.
- Kino Y: Clinical and experimental studies of the congenital constriction band syndrome with an emphasis on its etiology. *J Bone Joint Surg* 1975; 57A: 636-642.
- Herva R, Karkinen-Jaaskelainen M: Amniotic adhesion malformation syndrome: Fetal and placental pathology. *Teratology* 1984; 29: 11-19.
- Pagon RA, Stephens TD, McGillivray BC, et al: Body wall defects with limb reduction anomalies: A report of fifteen cases. *Birth Defects* 1979; 15: 171-185.
- Van Allen MI, Curry C, Callagher L: Limb body wall complex: I. Pathogenesis. *Am J Med Genet* 1987a; 28: 529-548.
- Schinzel AAGL, Smith DW, Miller JR: Monozygotic twinning and structural defects. *J Pediatr* 1979; 95: 921-930.
- Hoyme HE, Higginbottom MC, Jones KL: Vascular etiology of disruptive structural defects in monozygotic twins. *Pediatrics* 1981; 67: 288-292.
- Van Allen MI: Fetal vascular disruption: Mechanisms and some resulting birth defects. *Pediatr Ann* 1981; 10: 219-223.
- Jones KL, Smith DW, Hall BD, et al: A pattern of craniofacial and limb defects, secondary to aberrant tissue band. *J Pediatr* 1974; 84: 90-95.
- Higginbottom MC, Jones KL, Hall BD: Timing of amniotic rupture and variabile spetra of consequent defects. *J Pediatr* 1979; 95: 544-549.
- Miller ME, Graham JM, Higginbottom MC, et al:

- al: Compression related defects from early amniotic rupture: Evidence for mechanical teratogenesis. *J Pediatr* 1981; 98: 292-297.
23. Baker CJ, Rudolph AL: Congenital ring constrictions and intrauterine amputations. *Am J Dis Child* 1971; 121: 393-400.
24. Gellis SS: Constrictive bands in the human. *BD: OAS* XIII(1) 1977; 259-268.
25. Hartwig NG, Vermeij-Keers Chr, De Vries HE, et al: Limb body wall malformation complex: An embryologic etiology. *Hum Pathol* 1989; 20: 1071-1077.
26. Ossipoff V, Hall BD: Etiologic factors in the amniotic band syndrome. A study of 24 patients. *Birth Defects* 1977; 30: 117-132.
27. Worthen NJ, Lawrence D, Bustillo M: Amniotic band syndrome: antepartum ultrasonic diagnosis of discordant anencephaly. *J Clin Ultrasound* 1980; 8: 453-454.
28. Chemke J, Graff G, Hurwitz N: The amniotic band syndrome. *Obstet Gynecol* 1973; 41: 332-336.
29. Kohler HG: Congenital transverse defects of limbs and digits. *Arch Dis Child* 1962; 37: 263-276.
30. Keller H, Neubauser G, Durkin-Stamin MV, et al: 'Adam complex'(amniotic deformity, adhesions, multilations)-A pattern of craniofacial and limb defects. *Am J Med Genet* 1978; 2: 81-98.
31. Mohóny BS, Filly RA, Callen PW, et al: The amniotic band syndrome; Antenatal sonographic diagnosis and potential pitfalls. *Am J Obstet Gynecol* 1985; 152: 63-68.
32. Fink IJ, Chinn DH, Callen PW: A potential pitfall in the ultrasonographic diagnosis of fetal encephalocele. *J Ultrasound Med* 1983; 2: 313-319.
33. Patten RM, Van Allen MI, Mack LA, et al: Limb-body wall complex: in utero sonographic diagnosis of a complicated fetal malformation. *Am J Radiol* 1986; 146: 1019-1024.

=Abstracts=

A Case of Limb Body Wall Complex

**Jong Jin Woo, MD; Kyung Il Jo, MD; So Jung Park, MD; Heon Soo Lee, MD;
Suok Jae Cho, MD; Jae Bok Park, MD*; Yong Jin Kim, MD***

*Department of Obstetrics and Gynecology, Anatomical Pathology**

School of Medicine, Taegu Catholic University, Taegu, Korea

Limb body wall complex(LBWC) has been included in the spectrum of defects seen in early amniotic rupture sequence.

LBWC is a complicated fetal malformation with essential features of exencephaly or encephaloceles associated with facial clefts, lateral body wall defects with evisceration of organs, and limb defects.

Our case is characterized by the absence of craniofacial anomalies and normal development of urogenital system comparing with other reported cases.

We present a case of LBWC with a brief review of the literatures

Key Words: Amniotic adhesion, Amniotic bands, Amniotic rupture sequences, Limb body wall complex, Vascular disruption