

항문기형과 흉복벽탈장을 동반한 Jarcho-Levin 증후군

계명대학교 의과대학 동산의료원 외과학교실, ¹영상의학교실

박우현 · 최순옥 · 이희정¹

Jarcho-Levin Syndrome Associated with Imperforate Anus and Thoracoabdominal Wall Hernia

Woo-Hyun Park, M.D., Soon-Ok Choi, M.D. and Hee-Jung Lee, M.D.¹

Jarcho-Levin syndrome is a rare condition, characterized by multiple morphological abnormalities of the vertebrae and ribs due to malsegmentation of the axial skeleton. The authors report a case of Jarcho-Levin syndrome, with a review of the related literature. A full-term neonate presented with a reducible bulging mass in the left lateral thoracoabdominal wall, respiratory difficulty with cyanosis, and an imperforate anus. A radiographic examination revealed severe cervicothoracic vertebral anomalies, associated with secondary deformities of the ribs. An echocardiogram demonstrated a complete atrioventricular canal defect with TOF. To the best of our knowledge, this case of Jarcho-Levin syndrome, associated with a thoracoabdominal wall hernia and an imperforate anus, appears to be the first reported in the Korean and English language literatures. (*J Korean Surg Soc* 2007; 73:188-190)

Key Words: Jarcho-Levin syndrome, Spondylocostal dysostosis, Thoracoabdominal wall hernia, Imperforate anus, Congenital heart disease

중심 단어: Jarcho-Levin 증후군, 흉복벽탈장, 항문폐쇄증, 선천성심장병

Departments of Surgery and ¹Diagnostic Radiology, School of Medicine, Keimyung University, Daegu, Korea

서 론

Jarcho-Levin 증후군은 척추와 늑골의 기형, 짧은 목과 넓

은 전후 흉곽의 길이, 튀어나온 복부 등을 특징으로 하는 매우 드문 골격계 기형으로, Jarcho와 Levin에 의해 1938년 처음 보고되었다.(1)

Jarcho-Levin 증후군의 동의어로 spondylothoracic dysostosis/dysplasia, spondylocostal dysostosis/dysplasia, costovertebral dysplasia 등이 사용되고 있으며, 현재 국내에 3예 보고되었으나,(2-4) 항문폐쇄증 및 좌측 흉벽 탈장이 동반된 예는 없었기에 이에 문헌고찰과 더불어 보고하는 바이다.

증 례

생후 1일 된 여아로 호흡곤란과 울 때 좌측 하외측 흉복벽으로 돌출하는 종물을 주소로 본원 응급실을 통해 입원하였다. 재태기간 40주에 태아곤란증(fetal distress)으로 제왕절개술을 통해 출생하였다고 하며 출생 체중은 2,850 g이었으며, Apgar score 1분에 7, 5분에 8이었다고 했다. 임신 32주에 시행한 초음파에서 선천성 심장병이 의심되었다.

입원 시 신체 검사(physical exam)에서 분당 68회의 빈호흡(tachypnea)과 청색증 소견을 보였다. 울 때는 좌측 하외측 흉복벽에 직경 5 cm 정도의 반원형의 부드러운 종물이 돌출되었다. 그리고 회음부 누공을 가진 저위 항문 폐쇄증 소견이 보였다. 두경부 외형을 보면 이마가 넓었으며(broad forehead), 코가 옆으로 퍼져 있으며(wide nasal bridge), 목이 짧았으며(short neck). 복부가 약간 돌출되어 있었다(Fig. 1).

흉부 방사선 사진에서, 다발성 경흉추 기형(butterfly vertebrae, hemivertebrae, scoliosis)과 좌측 다발성 늑골기형(융합, 무형성 및 형성부전) 및 위장 및 장의 음영이 좌측 하외측 흉복벽으로 탈출되는 소견을 보였다(Fig. 2, 3).

입원 당시 동맥혈 가스 검사 소견은 pH 7.178, PaCO₂ 78.4 mmHg, PaO₂ 24.3 mmHg, HCO₃ 28.0 mEq/L, base excess -3.5, 산소포화도 48.4%이었으며, 코로 산소 1 리터 투여 시 산도포화도가 60~70% 유지되었으나 산소를 주지 않으면 50% 이하로 떨어졌다. 심장초음파검사에서 활로써 4증후를 동반한 완전 방실중격 결손증(complete AV canal defect with TOF)이 확인되었다. 일반 혈액검사 및 간기능검사, 전해질 및 소변검사는 정상이었다. 염색체 검사 46XX로 정상이었다.

입원 2일에 국소마취하에 회음부 항문성형술(perineal anoplasty)을 시행 받았다. 술 후 8일에 우유를 3시간 마다 50

책임저자 : 박우현, 대구시 중구 동산동 194번지
☎ 700-712, 계명대학교 동산의료원 외과
Tel: 053-250-7317, Fax: 053-250-7322
E-mail: whp0903@dsmc.or.kr

접수일 : 2007년 4월 4일, 게재승인일 : 2007년 5월 2일

cc 정도 먹었다. 신천성 심장병으로 인한 계속되는 저산소 포화도 때문에 흉부외과에서 외과 처치를 권했으나, 보호자가 거부했다. 보호자의 원에 의하여 산소를 투여 받으며 연고지 병원으로 전원되었다. 그 후 환자는 집에서 우유도 먹고 그런대로 지나다가 생후 4개월에 자택에서 사망하였다.

고 찰

1938년 Jarcho와 Levin(1)이 척추와 늑골 기형과 그로 인한 왜소체형(short stature) 짧은 몸통을 보이는 증례를 보고한



Fig. 1. External appearance of the neonate with Jarcho-Levin syndrome shows shortness of neck, broad forehead, and wide nasal bridge.

이래로 130예 정도 문헌상 보고되었으며, 이 질환의 임상경과와 동반기형이 보고자에 따라 다양하게 보고되고 있다.(5-7)

Solomon 등(8)과 Karnes 등(9)은 해부학적 소견, 동반기형 및 유전양상에 따라 Jarcho-Levin 증후군을 spondylothoracic



Fig. 3. Frontal view of chest x-ray reveals multiple segmentation anomalies of the cervical and thoracic spine such as butterfly vertebrae and hemivertebrae resulting in severe scoliosis. Associated multiple rib anomalies such as fusion (left 6th~7th and 10th~11th), absence (left 8th and 9th), and hypoplasia (left 11th and 12th) are also noted.

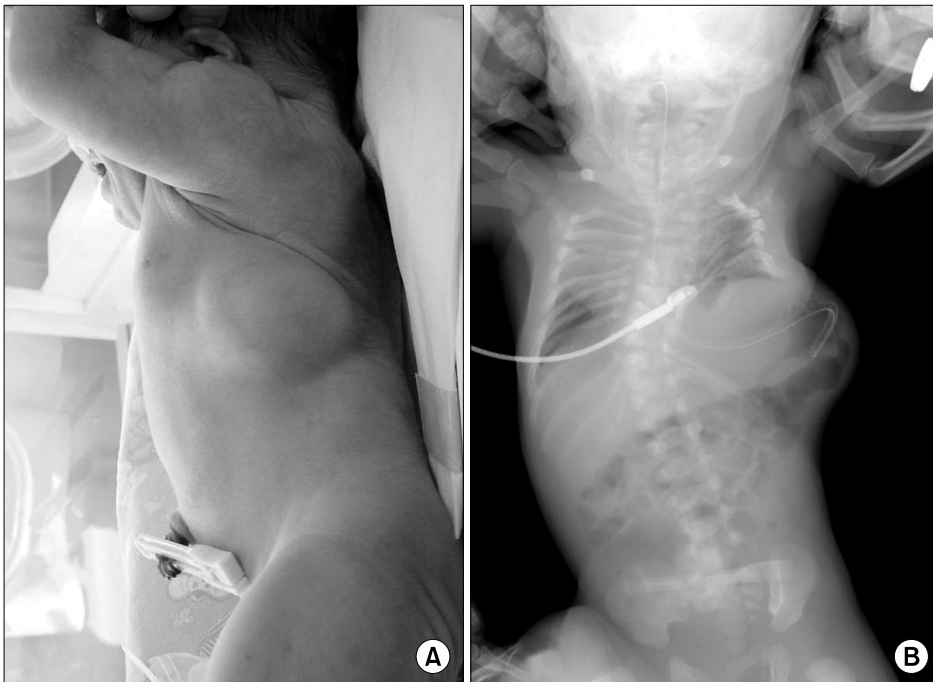


Fig. 2. (A) The baby shows a round bulging soft tissue mass in the left lower lateral aspect of the thoracoabdominal wall during crying, which appears to be related to the corresponding rib aplasia. (B) Plain chest radiograph demonstrates the herniated stomach with orogastric tube and bowel gas in the left thoracoabdominal wall hernia.

dysostosis와 spondylocostal dysostosis로 세분하였다.

이러한 구별은 중요한데 이는 spondylothoracic dysostosis는 척추 기형 및 부채 모양(fan-like)의 늑골기형소견을 보이며, 예후가 좋지 않으며 신생아 또는 영아시기에 폐렴으로 사망하며 상염색체 열성으로 유전되는 것으로 알려져 있다. 반면에 spondylocostal dysostosis는 척추 및 늑골 기형이 동반되나 부채모양의 늑골기형은 동반하지 않으며, 좀 더 나은 예후를 보이며, 대부분 상염색체 열성으로 유전되나 일부는 우성으로 유전될 수 있으며 종종 타 기형을 동반한다고 한다. 본 증례는 Solomon 등의 분류에 따르면 spondylocostal dysostosis에 속하며, 가족력이 없고, 염색체검사에서 이상은 없는 산발적인 증례(sporadic case)로 생각된다.

Takikawa 등(10)은 spondylocostal dysostosis에서 볼 수 있는 척추와 늑골기형의 양상을 보고하였는데 요약하면 1) 침범되는 부위는 대부분 흉추이나, 경추에도 발생할 수 있으며, 2) 대부분 4개 이상의 척추가 침범되며, 3) 흔한 척추기형으로는 엽상척추(butterfly vertebra), hemivertebra, complete block, unilateral bar가 올 수 있으며, 이는 늑골 융합(fusion) 늑골 형성부전(hypoplasia), 또는 늑골 무형성(aplasia)을 동반하나 4) 왜소체형(short stature)은 출생 당시에는 보이지 않는다고 하였다. 본 증례에서도 경흉추에 다발성으로 엽상척추, hemivertebra가 있었으며, 늑골도 다발성으로 융합, 무형성, 형성부전 소견을 보여 Jarcho-Levin 증후군에서 보는 전형적인 척추와 늑골기형 소견을 보였다.

Jarcho-Levin 증후군의 1/4~1/3에서 타 기형이 동반되는데, 선천성심장기형 및 신장기형이 흔하며, 그 외에 비뇨 생식기계 기형, 소두증, 구개열, 신경관결손, 다지증, 식도기관루, 횡격막탈장, 쇄항 등이 보고되고 있다.(5-7) 현재까지 항문기형이 동반된 예는 영어 문헌상 4예 보고되었으며,(11-13) 항문기형을 동반한 본 증례는 국내에서 보고된 바가 없다. 그리고 좌외측 흉복부 탈장(Fig. 2)은 타 문헌에서는 볼 수 없었던 아주 독특한 현상으로 좌측 하부 다발성 늑골 무형성 및 융합과 그에 따른 좌측 흉복부 근육 발달부진으로 인해 발생한 것으로 생각된다.

Jarcho-Levin 증후군이 가족력 없이 올 수도 있지만,(14) 일단 가계도 조사를 통해 유전 양식을 살펴볼 필요가 있리라 생각되며, 이상이 있을 경우는 다음 임신 시에는 반드시 유전적인 상담이 필요하리라 생각된다. 과거에는 Jarcho-Levin 증후군 중에 특히 spondylothoracic dysplasia가 호흡합병증으로 조기에 사망하여 예후가 불량한 것으로 보고되었다. 그러나 최근 Cornier 등(14)은 spondylothoracic dysplasia 18례 중 중증인 8예(44%)는 생후 6개월 내에 사망하였다고 하였으나, 6개월 이상 생존하면 최소한의 치료로 정상적인 생존이 가능하다고 하였다. 생존하는 환자는 정상적인 지적 활동과 독립적인 생활이 가능하다고 보고하였다.

요약하면 본 증례는 spondylocostal dysostosis 중 좌측 흉벽 탈장과 항문 폐쇄증이 동반된 매우 드문 기형으로 문

헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Jarcho S, Levin P. Hereditary malformation of the vertebral bodies. Bull Johns Hopkins 1938;62:216-26.
- 2) Byun SY, Sung MH, Choi JM, Kim TH, Hwang KG, Jung JA. A Case of Jarcho-Levin syndrome with intrathoracic kidney. J Pediatr 2004;47:1225-27.
- 3) Lee WJ, Lee BK, Cho YS, Park MH, Hoon RJ, Oh KY, et al. Prenatal diagnosis of spondylothoracic dysplasia (Jarcho-Levin syndrome) by ultrasound. Korean J Obstet Gynecol 2002;45:2075-80.
- 4) Park Y, Gong G, Choe G, Yu E, Kim KS, Lee I. Jarcho-Levin syndrome: a report of an autopsy case with cytogenetic analysis. J Korean Med Sci 1993;8:471-5.
- 5) Martinez-Frias M, Bermejo E, Paisan L, Martin M, Egues S, Lopez JA. Severe spondylocostal dysostosis associated with other congenital anomalies: clinical/epidemiologic analysis and description of ten cases from the Spanish Registry. Am J Med Genet 1994;51:203-12.
- 6) Wong G, Levine D. Jarcho-Levin syndrome; two consecutive pregnancies in a Puerto Rican couple. Ultrasound Obstet Gynecol 1998;12:70-3.
- 7) Roberts A, Conner A, Tolmie J, Conner J. Spondylothoracic and spondylocostal dysostosis. Hereditary forms of spinal deformity. J bone Joint Surg (Br) 1988;70:123-6.
- 8) Solomon L, Jimenez R, Reiner L. Spondylothoracic dysostosis: report of two cases and review of the literature. Arch pathol Lab Med 1978;102:201-5.
- 9) Karnes P, Day D, Berry S, Pierpont M. Jarcho-Levin syndrome: four new cases and classification of subtypes. Am J Med Genet 1990;40:264-70.
- 10) Takikawa K, Haga N, Maruyama T, Nakatomi A, Kondoh T, Makita Y, et al. Spine and rib abnormalities and stature in spondylocostal dysostosis. Spine 2006;31:E192-7.
- 11) Casamassima AC, Morton CC, Nance WE, Kodroff M, Caldwell R, Kelly T, et al. Spondylocostal dysostosis associated with anal and urogenital anomalies in a Mennonite sibship. Am J Med Genet 1981;8:117-27.
- 12) Daikha-Dahmane F, Hutten Y, Morvan J, Szpiro-Tapia S, Nessmann C, Eydoux P. Fetus with Casamassima-Morton-Nance syndrome and an inherited (6;9) balanced translocation. Am J Med Genet 1998;80:514-7.
- 13) Thauvin-Robinet C, Laurent N, Rousseau T, Couvreur S, Cusin V, Callier P, et al. Spondylocostal dysostosis, anal and genitourinary malformations in a fetal case: A new case of Casamassima-Morton-Nance syndrome? Eur J Med Genet 2007;50:85-91.
- 14) Cornier AS, Ramirez N, Arroyo S, Acevedo J, Garcia L, Carlo S, et al. Phenotype characterization and natural history of spondylothoracic dysplasia syndrome: a series of 27 new cases. Am J Med Genet 2004;128:120-6.