

## 모호한 외부생식기 및 성 발달 이상

### 요약문

• 등록일자 : 2020-07-22 • 업데이트 : 2024-10-23 • 조회 : 8058 • 정보신청 : 89

### 요약문

#### '이것만은 꼭 기억하세요'

- 신생아의 외부 생식기가 남성인지 여성인지 명확하지 않은 상태를 의미하며, 성염색체, 유전자, 호르몬 이상 등이 원인으로 작용할 수 있습니다.
- 모호한 외부생식기는 출생 시 발견될 수 있지만, 일부는 청소년기에 아차 성징에 나타나지 않거나 여성에서 남성화가 진행되기도 합니다.
- 치료는 검사를 통해 원인, 유전적 성, 생식기 구조 등을 파악한 후 성 결정, 호르몬 치료, 수술 등을 포함한 장기적인 관리가 필요합니다.
- 가족의 정서적 지지와 의료진의 협력이 중요하며, 아이의 심리적 및 사회적 건강을 고려한 치료가 필수적입니다.

### 개요-정의

아기가 태어났을 때 외부생식기가 남아인지 여아인지를 확실하게 구분할 수 없는 경우를 '모호한 외부생식기'라고 합니다. 태생기에 남자와 여자의 생식기는 동일한 조직에서 발생합니다. 생식기의 남녀의 구별은 성염색체와 여러가지 유전자, 호르몬에 의해 이루어집니다. 이러한 과정에 이상이 있을 때 이를 '성 발달 이상'이라고 합니다.

### 개요-종류

다양한 질환들이 모호한 외부생식기와 관련이 있습니다.

#### 1. 성염색체 이상 관련

- 터너 증후군: 성염색체 중 하나인 X염색체가 완전히 또는 부분적으로 결실된 경우
- 클라인펠터 증후군: 남아에서 정상적인 46,XY 예 X 염색체가 추가되는 상태로 47,XXY가 가장 흔함
- 혼합 생식샘발생장애: XX와 XY가 섞여 있는 경우

#### 2. 유전적으로 여성인 경우: 성염색체가 XX

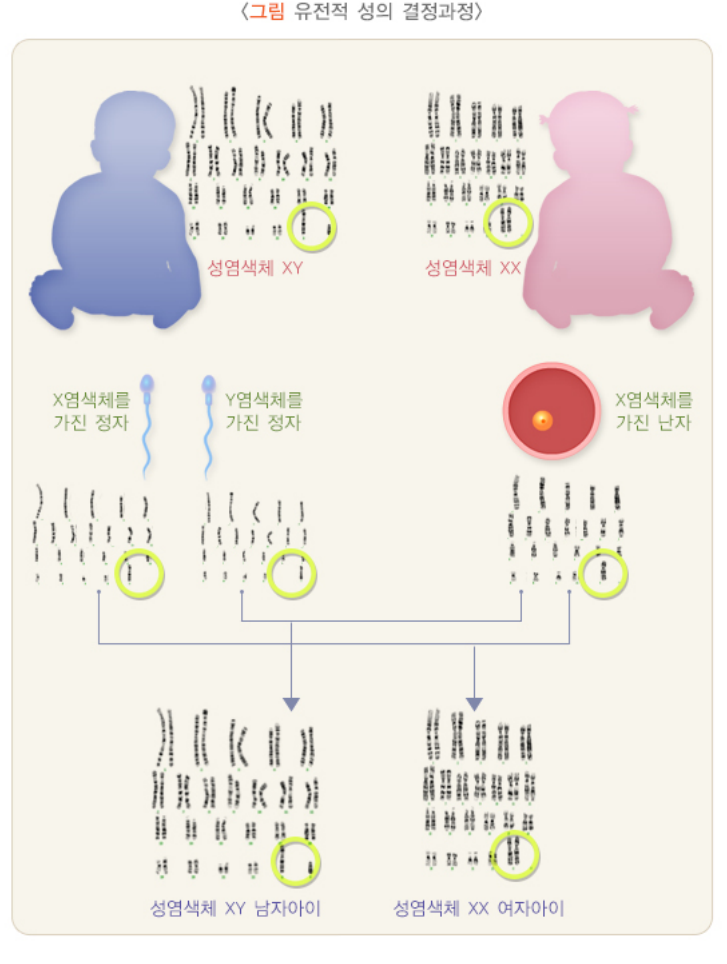
- 선천성 부신과다형성증**: 21-수산화효소결핍 등
- 성 결정에 관여하는 유전자 이상: **SRY 유전자** 자리옮김, **NR5A1 유전자**의 돌연변이 등
- 자궁 안에서 남성호르몬에 노출

#### 3. 유전적으로 남성인 경우: 성염색체가 XY

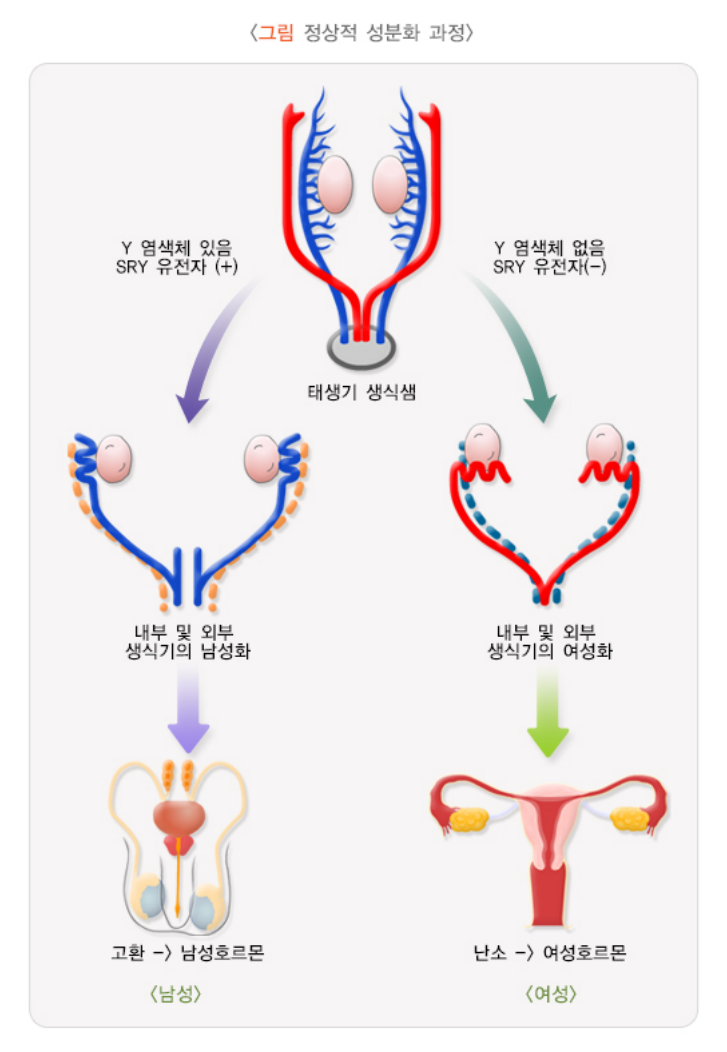
- 안드로젠무감각 증후군
- 일부 선천성 부신과다형성증
- 5-α 환원효소결핍증
- SRY 유전자 돌연변이
- 스미스-렘리-오퍼프 증후군

### 개요-원인

아기의 유전적 성은 성염색체(X염색체 또는 Y염색체)에 의해 결정됩니다. 어머니로부터 온 난자에는 한 개의 X염색체가 있고, 아버지로부터 온 정자에는 한 개의 X염색체 또는 Y염색체가 있습니다. 정자에서 X염색체를 받으면 유전적 여자(두 개의 X염색체)가 되고, 정자에서 Y염색체를 받으면 유전적 남자(한 개의 X염색체와 한 개의 Y염색체)가 됩니다.



남자의 경우 Y염색체에 의해 고환이 생기고, 고환에서 남성호르몬이 나오고, 남성호르몬의 영향으로 외부 생식기가 남성형이 됩니다. 여자의 경우에는 남성호르몬의 영향이 없어 여성형의 외부 생식기 모양이 생깁니다.



이러한 과정에 문제가 있으면 유전적 성(XX 또는 XY)과 내부 생식기와 외부 생식기의 불일치가 생깁니다. 예를 들어, 남성호르몬이 부족한 XY염색체가 있는 태아이거나, 남성호르몬에 노출된 XX염색체 태아는 모호한 생식기를 갖게 됩니다. 염색체 이상으로 성염색체 중 하나가 없거나, 더 있는 경우에도 모호한 생식기가 생깁니다. 또 성분화 과정에 관여하는 유전자들의 이상이 있으면 모호한 생식기가 생깁니다. 여러가지 검사를 통해서도 원인을 알 수 없는 경우도 있습니다.

## 개요-병태생리

### 1. 유전적으로 여성인 경우: 성염색체가 XX

선천성 부신과다형성증은 부신에서 스테로이드 호르몬이 만들어지는 과정에 이상이 있습니다. 그 중 가장 흔한 형태인 21-수산화효소결핍과 11-β 수산화효소결핍, 그리고 일부의 P450 산화환원효소결핍에서는 남성호르몬이 많이 생성되어 남성화된 외부생식기가 생깁니다. SRY 유전자는 Y염색체에 있으면서 고환이 형성되는데 중요한 역할을 하는 유전자입니다. 정자가 세포 분열을 하는 과정에서 SRY 유전자가 자리옮김(전위)이 되어 X염색체로 들어갈 수 있는데, 이러한 경우에는 생식샘이 고환으로 발달합니다. 외형이 거의 완전히 남성인 경우도 있고, 모호한 외부생식기가 있는 경우도 있습니다. 그 외에 성분화 발달에 관여하는 유전자에 이상이 있는 경우 성 분화 이상이 생길 수 있습니다. 환경 요인, 임신부의 약물 복용, 임신부의 질환에 의해 태아가 자궁 안에서 남성호르몬에 노출되면 생식기가 남성화가 될 수 있습니다.

### 2. 유전적으로 남성인 경우: 성염색체가 XY

SRY 유전자에 돌연변이가 있으면 유전적으로는 남성이나 고환이 없고 외부생식기는 완전한 여성형이 될 수 있습니다. 안드로젠무감각 증후군에서는 생식기의 조직이 남성 호르몬에 반응을 하지 않아서 모호한 외부생식기가 생깁니다. 5-α 환원효소에 의해 남성 호르몬(테스토스테론)은 남성으로의 성분화에 중요한 역할을 하는 다이하이드로테스토스테론으로 변화하는데, 이 효소가 부족하면 외부생식기의 남성화가 불완전해집니다. 3-β 수산화효소결핍, 17-β 하이드시스테로이드 탈수소효소결핍, 일부의 P450 산화환원효소결핍에 의한 선천성 부신과다형성증에서는 남성호르몬이 잘 만들어지지 않아 모호한 외부생식기가 됩니다.

## 역학 및 통계

모호한 외부생식기를 동반한 성 발달 이상 빈도는 1,000~4,500명의 태어난 아이 중에 1명 정도로 알려져 있습니다. 그 중 성염색체가 XX인 선천성 부신과다형성증, 성염색체 이상질환, 성염색체가 XY인 안드로젠무감각증후군이 비교적 빈도가 높습니다.

## 증상

모호한 외부생식기를 가진 아기는 대부분 태어날 때 발견되며, 일부는 산전 검사에서 알게 됩니다. 모호한 외부생식기는 같은 원인에서도 증상이 다양합니다. 일부의 경우에는 출생 시 거의 정상적인 외부생식기가 있으나 청소년기에 이차 성징이 생기기 않거나, 여성에서 남성화가 진행되기도 합니다. 대부분은 성 발달 이상만 있으나, 드물게 다른 전신질환이 동반될 수 있습니다.

1. 유전적 여아의 경우: 성염색체가 XX

- 음핵이 크고 음경과 비슷한 모양임
- 대음순이 붙어있어 음낭 모양과 비슷함
- 대음순쪽에 고환 같은 것이 만져짐

2. 유전적 남아의 경우: 성염색체가 XY

- 요도하열: 소변 또는 정액이 나오는 관의 구멍이 음경의 끝부분이 아니라 좀더 배 가까운 쪽에 있는 경우
- 왜소음경: 음경이 매우 작은 경우
- 음낭에 고환이 없는 경우

## 진단 및 검사

모호한 외부 생식기를 가진 아이는 출생 후 성 결정을 위한 검사를 고려할 수 있습니다. 아이의 상태를 충분히 파악한 후 진단하며, 성급하게 성 결정을 하지 않는 것이 중요합니다. 성 발달 장애는 원인이 다양하여 진단을 위해 여러가지 혈액 검사와 영상 검사를 단계적으로 시행하므로 결과를 확인하기까지 시간이 걸릴 수 있습니다.

선천성 부신과다형성증에서는 저혈압, 저혈당, 전해질 이상 등이 생길 수 있어 아기의 상태를 확인하기 위한 검사를 함께 시행합니다.

1.병력

임신 중 성호르몬 또는 환경 호르몬으로 작용할 수 있는 약물에 대한 노출을 확인하고, 산모에게 남성 호르몬이 증가되는 질환이 있었는지 확인합니다. 선천성 부신과다형성증 등 일부 질환은 가족력이 있을 수 있습니다.

2. 신체 검진

외부 생식기의 모양과 전신 상태에 대한 자세한 검진을 받습니다.

3. 혈액 검사

- 염색체 검사: 성 염색체를 확인하기 위해 검사를 합니다.
- 호르몬 검사: 성호르몬, 생식샘자극호르몬, 부신히르몬 등에 대한 검사를 받습니다. 경우에 따라 특정 약물을 투여하고 여러 번 채혈을 하는 호르몬 자극검사를 하기도 합니다.
- 혈중 전해질 및 혈당에 대한 평가
- 유전자 검사: 성 발달에 관여하는 유전자들 중 일부에 대한 검사가 가능할 수 있어서 필요 시 검사를 받을 수 있습니다.

4. 영상 검사

고환/난소, 자궁, 질 등의 위치와 모양을 확인하기 위해 초음파 검사나 자기공명영상(Magnetic Resonance Imaging, MRI)을 시행합니다. 또 생식기의 구조를 알기 위한 다른 영상 검사를 받을 수도 있습니다.

## 치료

검진과 검사를 통해 알게 된 원인, 유전적 성, 생식기의 구조, 자발적인 성호르몬의 분비, 성기능과 임신 가능성, 향후 성 정체성 등을 총괄적으로 고려해 성 결정을 합니다. 성 결정이 되면 아이의 장기적인 심리적, 사회적 건강을 고려해 필요한 치료를 받습니다. 아이에게 모호한 외부 생식기가 있으면 대부분의 가족들은 당황하게 되는데, 의료진과 협력하여 적절한 치료를 받으면 됩니다.

## 치료-약물 치료

호르몬 불균형이 있는 경우에는 필요한 호르몬을 투여합니다. 대표적으로 선천성 부신과다형성증에서는 부족한 부신히르몬을 투여합니다. 사춘기가 되면 필요 시 성호르몬 치료를 받습니다.

## 치료-비약물 치료

모호한 외부 생식기는 기능을 고려하여 남녀의 전형적인 외부 생식기의 모양이 되도록 수술을 받기도 합니다. 수술의 필요성과 적절한 수술 시기는 개인별로 다르므로 경험이 있는 소아청소년과 내분비 전공 의사, 비뇨기과 의사, 산부인과 의사 등과 충분히 상의한 후 결정합니다. 고환이 복강 안에 있는 경우에는 정자 생성을 못하거나 나이가 들면서 고환암이 발생할 수 있어서 상황에 따라 고환을 음낭으로 내리는 수술을 받거나 고환을 제거하는 수술을 받을 수 있습니다.

## 정기 진찰

일부의 질환에서는 성장 장애가 생기기도 하므로 정기적으로 신체 검진을 합니다. 호르몬 치료가 필요한 경우에는 혈액 검사를 통해 호르몬 지표를 측정해가며 호르몬제를 복용합니다. 사춘기가 되면 이차 성징이 잘 나타나는지 확인합니다. 임신이 필요한 나이가 되면 산부인과 또는 비뇨기과에서 평가를 받습니다.

## 합병증

일부의 경우에는 불임이 있을 수 있습니다. 고환 또는 고환 유사 조직이 음낭까지 내려오지 못하고 복강에 있으면 고환암이 발생할 수 있습니다.

## 대상별 맞춤 정보

1. 선천성 부신과다형성증(선천성 부신증식증)

- 2. 티너 증후군
- 3. [왜소음경\(소아\)](#)
- 4. [요도하열\(소아\)](#)

## 자주하는 질문

Q. 생식기에 대한 수술은 필요한가요?

A.

성 발달 이상이라고 진단이 되면, 적절한 성 결정 등에 대해 가족과 의료진이 상의를 해야 합니다. 아이의 상태와 성 결정에 따라 수술은 필요할 수 있습니다.

Q. 치료를 할 때에는 어떤 점을 고려해야 하나요?

A.

확진이 되면, 가족과 의료진이 치료 방법에 대해 의논을 해야 합니다. 치료 방법의 결정은 충분한 시간을 두고 의논하여 결정하는 것이 좋으며, 수술적 치료가 필요하면 성 혼란을 예방하기 위해 아이가 어릴 때 시술을 받는 것이 좋습니다.

Q. 아이가 임신할 수 있을까요?

A.

아이의 상태에 따라 다양합니다. 임신이 가능할 수도 있으나, 일반적으로 성 발달 이상이 있으면 임신 능력이 없거나 매우 낮습니다.

Q. Gender와 sex는 어떻게 다른가요?

A.

Sex는 생물학적인 남, 여의 구분으로 염색체와 생식기에 의해 결정됩니다. Gender는 성과 관련된 태도, 행동 양식 등을 뜻합니다.

Q. 제가 아이에게 어떤 도움을 줄 수 있을까요?

A.

아이의 상태를 잘 받아들이고 아이에게 정서적 지지를 해주는 것이 중요합니다. 성 발달 이상이 있는 아이들은 자신의 상태에 대해 수치심을 느끼거나 정서적으로 우울해질 수 있습니다. 아이가 본인의 상태에 잘못된 생각을 갖지 않도록 아이와 문제점에 대해 개방적이고 의학적인 대화를 하는 것이 좋습니다. 아이가 자신이 느끼는 문제에 대해 솔직하게 말하고 질문할 수 있도록 도와주시는 것이 좋습니다.

## 참고문헌

- 1. 대한소아내분비학회 (2014). 소아내분비학, 군자출판사
- 2. Sperling MA (2014). Pediatric endocrinology, Saunders



본 공공저작물은 공공누리 "**출처표시+상업적이용금지+변경금지**" 조건에 따라 이용할 수 있습니다.

☰ 목록

[개인정보처리방침](#)   [개인정보이용안내](#)   [저작권정책 및 웹접근성](#)

[ 28159 ] 충청북도 청주시 흥덕구 오송읍 오송생명2로 187 오송보건의료행정타운 내 질병관리청  
문의사항: 02-2030-6602 (평일 9:00~17:00, 12:00~13:00 제외) / 관리자 이메일 : [nhis@korea.kr](mailto:nhis@korea.kr)  
COPYRIGHT © 2024 질병관리청. ALL RIGHT RESERVED

해외기관

유관기관

정부기관

※ 본 페이지에서 제공하는 내용은 참고사항일 뿐 게시물에 대한 법적책임은 없음을 밝혀드립니다. 자세한 내용은 전문가와 상담하시기 바랍니다.

