

요추천골부 수막척수류가 동반된 전두간형 뇌류 1례

계명대학교 의과대학 소아과학교실 · 신경외과학교실*

김동석 · 이상락 · 강진무 · 김동원*

I. 서 론

1854년 Spring¹⁾에 의해 처음으로 광범위하게 보고된 뇌류(encephalocele)는 두개골의 결손을 통하여 뇌조직의 탈출이 생기는 기형으로²⁾ 해부학적 병변의 위치에 따라 전두형(sincipital), 두정형(parietal), 후두형(occipital), 기저형(bas-al)으로 분류되며 이중 후두형이 가장 많고 전두형은 비교적 드문 것으로 보고되고 있다³⁾.

전두형 뇌류의 발생빈도는 지역적으로 차이가 많아 서구에서는 약 35,000출산아당 1명으로 보고되고 있으나⁴⁾, 태국 등 동남아시아에서는 5,000출산아당 1명으로 서구보다는 비교적 흔하게 보고되고 있다⁵⁾.

전두형 뇌류중에서 전두간형(interfrontal)은 극히 드물며 국내에서 보고된 예는 없다. 저자들은 본원에서 출생한 신생아중 요추천골부 수막천수류(lumbosacral meningomyelocele)가 동반된 전두형 뇌류 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례

환자: 서○범 아기, 1일, 남아.

주소: 두정부의 돌출된 종괴 및 요추천골부 종괴.

가족력: 산모는 30세로 건강하였으며 유산의 병력은 없었고 임신중 특별한 질환을 앓거나 방사선조사를 받은적이 없었으며 환자는 첫째아이로 가족들에서 유전적 질환의 가족력은 없었다.

분만력 및 혼병력: 환아는 재태기간 37주 5일, 체중 2,710 gm으로 계명대학교 동산의료원 산실에서 흡입분만한 남아로 Apgar 점수는 7점/1분, 9점/5분이었으며 출생시 전신상태는 양호하였으나 두정부와 요추천골부에 연성종괴가 발견되어 입원하였다.

이학적소견: 출생후 신생아실 도착당시 체온 36.6 °C, 맥박 144회/분, 호흡수 56회/분이었다. 신체 계측상 두위 32.5 cm(15백분위수), 신장 48 cm(15백분위수), 흉위 32 cm(50백분위수), 체중 2,710 gm(10백분위수)이었다. 환아는 활발하였으며 전두부 중앙에 가로 3 cm, 세로 4 cm, 높이 2 cm의 연성종괴가 보였고(Fig. 1.A) 종괴하부의 전두골에 4×5 cm의 난원형의 결손이 촉지되었다. 심음과 호흡음은 정상이었으며 복부에 이상은 없었고 천추부에 3×5 cm 크기의 피부가 덮이지 않은 난원형으로 돌출된 종괴가 발견되었다(Fig. 1.B). 신경학적 검사상 Moro 반사, 흡혈반사, 파악반사, 대광반사는 정상이었고 울음도 정상이었으며 그외의 노출된 선천적 이상은 발견할 수 없었다.

검사소견: 입원당시 말초혈액 소견상 혈색소 18.5 gm/dl, 백혈구 9,700/mm³(호중구 73%, 임파구 17%), 혈소판 254,000/mm³, 혈청 전해질 sodium 135 mEq/L, potassium 4.8 mEq/L, chloride 109 mEq/L, calcium 8.9 mg/dl 이었고 간기능검사에서 AST 25 U/L, ALT 9 U/L, ALP 216 U/L 이었다. 두부 X-선 검사상 전두부에 연조직의 음영과 전두골의 난원상 결손이 보였으며(Fig. 2), 두부초음파 소견은 두개 결

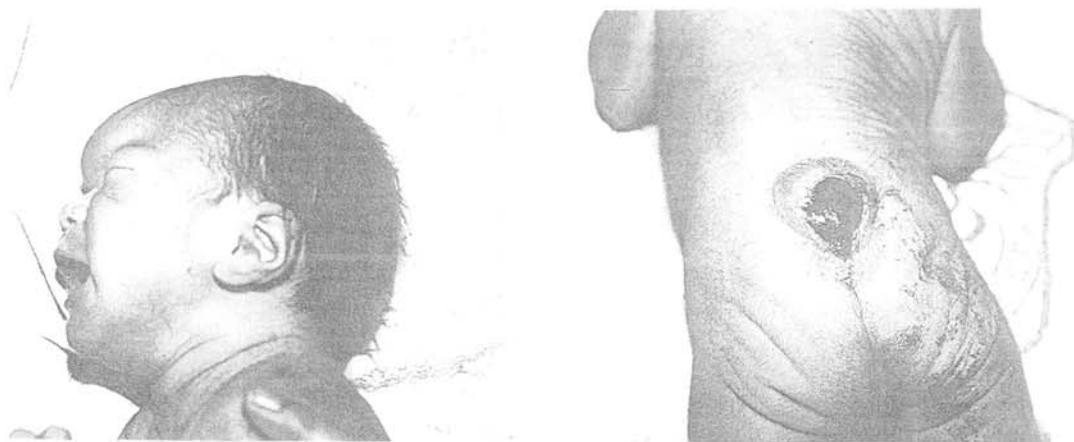


Fig. 1. General appearance, A: protruding mass in frontal area. B: protruding mass with skin defect in lumbosacral area.

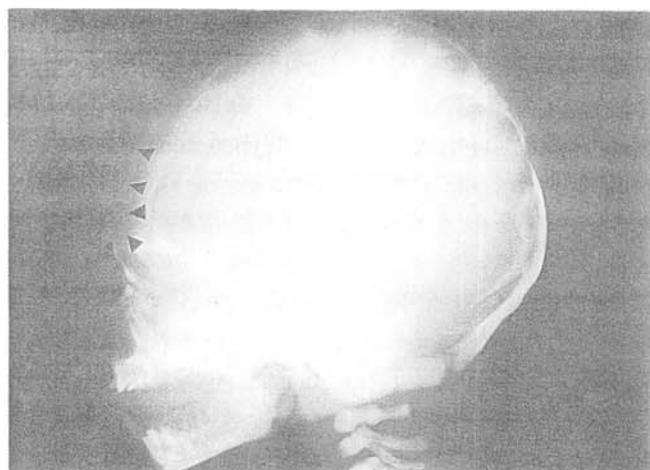


Fig. 2. Skull X-ray: arrows indicate bony defect in frontal area.

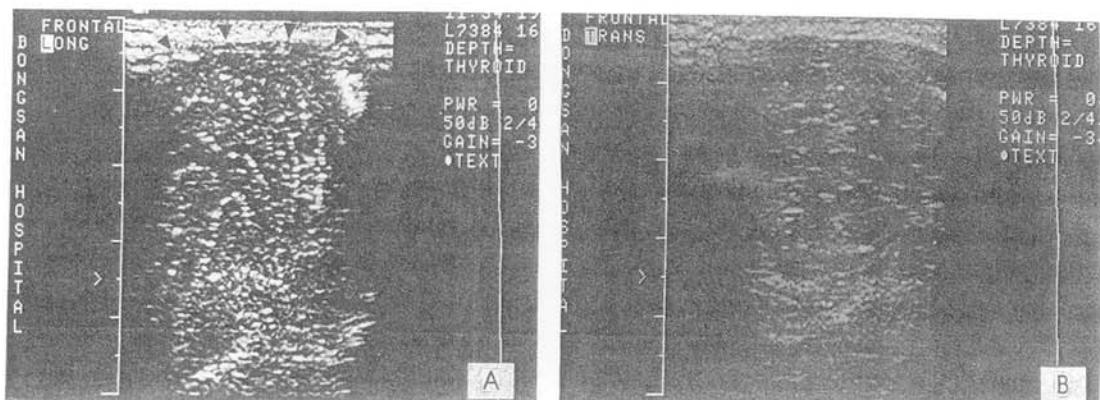


Fig. 3. Ultrasonogram of the brain, A: arrows indicate protruded brain tissue through frontal bony defect. B: no evidence of hydrocephalus.

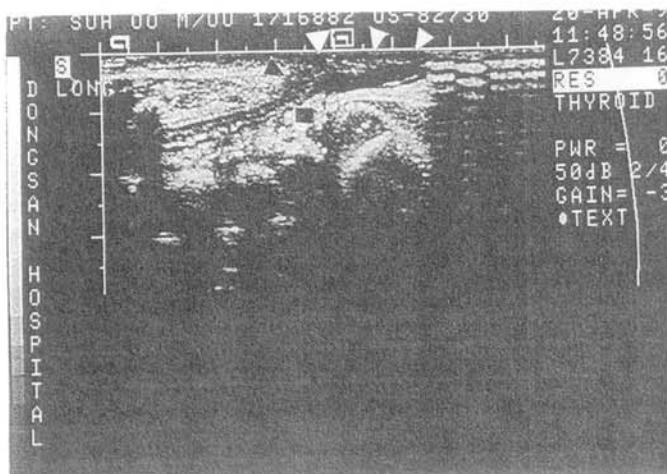


Fig. 4. Ultrasonogram of the back, arrows indicate protruded sac. Black square dot indicates body of the 5th lumbar vertebra.

손부로 전두엽의 부분탈출을 보였으나 뇌실확장이나 뇌량(corpus callosum) 이상은 동반되지 않았다(Fig. 3 A, B). 척추 초음파검사에서 요추 천골부(lumbosacral area)에 척수의 탈출이 동반된 낭종이 보였다(Fig. 4). 염색체 검사는 46, XY로 정상이었다.

치료 및 경과: 입원 당일 본원 신경외과에서 전신마취하 천부의 응급수술을 시행하여 피부, 경막 및 척수를 박리한 후 경막과 피부의 복부재건을 하여 피부결손을 덮었으며 수술후 환아 상태는 양호하였다. 입원중 두부와 척추 자기공명영상검사를 계획하였으나 보호자의 거부로 시행하지 못하고 생후 4일 자퇴하였다.

III. 고 찰

뇌류는 두개골 결손을 통한 두개내 내용물의 선천적 탈출이 있는 경우로²⁾ 발생기전은 태생 3~4주에 생기는 원시신경관(primitive neural tube)의 폐쇄결손 때문이며^{6,7)} 원인은 아직 정확하게 규명되어있지 않고 무뇌증(anencephaly), 외번뇌증(exencephaly), 두개이열증(craniotabes bifidum), 이분척추(spina bifida) 등의 이형(variant)으로 생각되고 있다⁸⁾. Warkany⁹⁾는 대부분의 뇌류가 산발적으로 생기지만 일부에서 무뇌증, 이분척추, 뇌수종(hydrocephalus) 등의

가족력이 있는 경우에서 없는 경우보다 20배이상 발생되고 저자들의 예와같은 전두형 뇌류는 인종적 발생빈도의 차이가 많아서 유전적 요인이 관계된다고 하였다. 또한 환경적 인자도 관계되어 X-선 조사, Trypan blue, 비타민 A, 비소산 나트륨(sodium arsenite), chlorfibrate 등을 태생초기(임신 4주전)에 투여시 뇌류가 발생되는 것으로 동물실험에서 보고되었으며^{9,10)}, Piper 등¹¹⁾은 산모가 angiotensin 전환효소 억제제(angiotensin-converting enzyme inhibitor)에 노출시 태아의 skull dome의 골화(ossification)의 장애로 인해 뇌류가 발생한 예를 보고하였다. 그외 신경관의 발육정지(developmental arrest)설에 의한 기형발생의 보고로 Gardner¹²⁾는 척수수막류(myelomeningocele)에서 처럼 신경관의 과팽창(overdistension) 및 파열(rupture), Padget¹³⁾은 신경외배엽(neuroectoderm)과 피부외배엽(cutaneous ectoderm) 사이의 유착이 중배엽 구조(mesodermal structure)의 정상발육을 막아 신경조직의 이차적 탈출(herniation)이 뇌류를 발생케 하는 것이라 하였다. 그러나 이러한 유전 및 환경적 원인이 밝혀진 경우는 약 20%밖에 되지않으며 대부분 원인이 불명확하거나 여러 원인이 관계되는 것으로 보고되었다¹⁴⁾.

신경간 유합부전으로 야기되는 두개이열증

(cranium bifidum or cranioschisis)은 경막탈출이 없는 잠재 두개이열증(cranium bifidum occultum)과 경막탈출이 있는 낭성 두개이열증(cranium bifidum cysticum)으로 크게 나누어지며, 낭성 두개이열증은 다시 뇌척수액만 탈출되는 수막류(meningocele), 뇌조직만 탈출되는 뇌류(encephalocele), 뇌척수액과 뇌조직이 함께 탈출되는 수막뇌류(meningoencephalocele), 탈출된 뇌조직이 뇌실과 연결되는 뇌낭류(encephalocystocele)와 뇌실, 뇌조직 및 팽창된 뇌척수액이 모두 탈출되는 수막뇌낭류(meningoencephalocystocele) 등의 5가지로 나누어진다¹⁵⁾. 그 외 탈출된 뇌조직에 피부가 덮여있지 않는 경우는 외변뇌증(exencephaly)으로 명명되었다¹⁶⁾.

뇌류의 분류는 여러방법이 있으나 일반적으로 해부학적 병변의 위치에 따라 후방(후두부)과 전방(전두부) 뇌류^{17,18)} 혹은 전두형(sincipital), 두정형(parietal), 후두형(occipital), 기저형(basal)으로 분류되며³⁾ 이중 전두형은 다시 전두사골형(frontoethmoidal), 전두간형(interfrontal), 두개안면열 연관형(associated with craniofacial cleft)으로 나누어지고 전두사골형은 전두골과 비골사이에 탈출되는 비전두형(naso-frontal), 비골과 사골 사이에 탈출되는 비사골형(nasoethmoidal), 안구전방의 사골전방에 탈출되는 비안구형(nasofrontal)으로 세분 되어 보고되었고⁵⁾ 기저형은 다시 부위에 따라 횡접형골형(transethmoidal) 접형사골형(sphenooethmoidal) 접형안와골형(sphenoorbital), 접형상악골형(sphenomaxillary), 횡사골형(transsphenoidal)으로 세분 되었다¹⁹⁾. 본례는 두부 방사선 검사상 전두형 중 극히 드문 전두간형에 속하는 경우였다.

출산아중 전체 신경관 손상의 발생빈도는 지역에 따라 다르게 보고되었으며 외국에서는 1,000명당 1~7명이 보고되었고^{20~22)} 이중 뇌류는 7~19 %를 차지하여 출산아 3,000~10,000명당 1명이 보고되었다^{8,15,22,23)}. 국내보고^{24,25)}는 중추신경계 기형은 출산아 1,000명당 1~5명이며 뇌중뇌류는 5~12 %를 차지하여 외국의 경우와 유사

하였다.

뇌류의 부위별 발생은 일반적으로 후두형이 약 60~75 %^{15,26~28)}로 가장 많이 보고되었으나 David 등²⁹⁾은 약반수가 전두형이었고 후두형은 35 %로 보고하였으나 이는 전두형을 나타낸 대부분이 전두형의 발생이 많은 동남아시아인이기 때문으로 보았다. 남녀별 발생은 후두형은 2:1로 주로 여아에, 전두형과 두정형은 각각 1:0.63, 1:0.67로 남아에 호발되는 것으로 보고되어 있다²⁹⁾. 저자들의 예도 남아이였다.

뇌류에는 약 40 %에서 다른 기형이 동반되며³⁰⁾ 뇌수종(hydrocephalus), 소두증(microcephaly), 두개열공(craniolacunia), 수막천수류(meningomyelocele), 다발성 수막류(multiple meningocele), 뇌량 무형성(agenesis of corpus callosum), 뇌량 지방종(lipoma), 전전뇌증(holoprosencephaly), 선천성 피부동(congenital dermal sinus), 소뇌형성부전(cerebellar hypoplasia), Dandy-Walker cyst, Arnold-Chiari malformation, 선천성 심질환 등이 보고 되었고^{5~7,15,28,31~35)} 이들 중 소두증이 가장 흔하며, 뇌수종은 약 반수의 환아에서 동반되었다³⁶⁾. 저자들의 예는 뇌수종은 없었고 수막천수류가 동반되었다.

임상소견은 뇌류의 위치에 따라 다르며, 대부분의 경우 신경학적 손상은 심하지 않고⁷⁾, 후두형뇌류때는 후두엽의 탈출로 인해 다양한 시각장애가 오며¹⁶⁾ 머리크기는 많은 수에서 초기에는 소두증(microcephaly)이었다가 점차 수두증이 동반된다고 하였으며 일부에서 정상이었다⁷⁾. 후두하 뇌류(suboccipital encephalocele)에는 운동조정의 손상이 오기도 하고, 두정형에는 감각 및 발음장애가 올 수 있으며 전두형에는 편평하고 넓은 nasion이 보이고 nasion 직상방 뇌류때는 양안격리나 토순 및 구개열이 동반된다¹⁵⁾. 안구형 혹은 접골안구형 뇌류에는 종종 일측성의 안구돌출증이 동반이 보고되기도 하였다^{37~39)}. 본례에서 안면기형은 없었다.

뇌류의 진단방법으로 머리에 돌출된 종괴가 있는 경우 두부 X-선 검사로 동반된 두개결손을

확인하며, 두부 초음파검사는 내용물을 확인할 수 있고 컴퓨터 단층촬영 등 고가장비의 필요성을 감소시키는 장점이 있다^{6,7,15)}. 컴퓨터 단층촬영은 내용물 뿐만아니라 동반된 두개내 이상을 확인하는 장점이 있으며⁴⁰⁾, 최근 수술전검사로 3차원적 컴퓨터 영상법(three-dimentional computerized imaging)을 이용하여 좋은 결과를 얻기도 하였다⁴¹⁾. 근래 초음파기기의 발달로 산전에 뇌류의 크기 및 예후를 평가할 수 있으며 동반된 뇌수종의 산전치료가 가능하고 분만손상을 줄일 수 있게 되었다⁴²⁾.

전두형 뇌류의 치료는 외과적인 종양절제 및 골이식술이며 이때 후두형의 경우와는 달리 크기가 비교적 작고 소두증 등 동반기형이 드물어 수술후 예후는 양호한 것으로 보고되어 있다^{43,44)}. 환자의 75%는 정상적인 지능 및 신체적 발달을 할 수 있고 10~20%에서 수두증이 동반되나^{14,44)} 후두형에서는 60~70%^{15,45)}에서 수두증이 동반되는 것으로 보고되어 있다. 그러나 뇌류의 크기가 아주 크거나 소두증이 동반된 경우는 예후가 나쁜 것으로 알려져 있다⁴⁶⁾.

1981년 Smithells 등⁴⁷⁾은 신경관 결손을 가진 유아들의 모체의 혈액 검사에서 엽산(folic acid), 비타민 C, riboflavin 등의 수치가 대조군보다 낮다는 것을 보고하였고, 1983년 고위험 산모에게 수태전후 약 1달간씩 복합비타민 투여 군과 비투여군에서 재발율의 추적관찰을 하여 투여군 0.7%, 비투여군 4.7%로 투여군에서 유의하게 신경관 결손의 재발이 적게 나타나 예방의 가능성을 제시하였다⁴⁸⁾. 최근에는 엽산이 특히 재발의 예방에 효과적이라고 보고되어 있다^{49,50)}.

IV. 결 론

저자들은 본원 소아과에 입원한 1일된 남아에서 두부와 척추 방사선 검사로 요추천골부 수막 천수류가 동반된 전두간형 뇌류로 진단되어 수술로 치유된 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

-References-

- Spring A. Monographie de la hernie du cerveau et de quelques lesions voisines. Memoires de L'Academie Royale de Medecine de Belgique 1854 (cited from Ref. 3).
- McLaurin RL. Cranium bifidum and cranial cephaloceles. In: Vinken PJ, Bruyn GW, Vol 30. Handbook of Clinical Neurology (congenital malformations of the brain and skull, Part I). Amsterdam: North-Holland Publishing Co, 1977; 209.
- David DJ, Simpson DA, Cooter RD. Meningoencephaloceles (classification, pathology, and management). In: Habal MB, Morain WD, Lewin ML, Parsons RW, Woods JE, Vol 5. Advances in Plastic and Reconstructive Surgery. Chicago: Year Book Medical Publishers 1989; 85.
- Converse JM, Flerry AF. A note on frontal encephalocele. J Plast Reconstr Surg 1972; 49: 343.
- Suwawela C, Suwanwela N. A morphological classification of sincipital encephalomeningoceles. J Neurosurg 1972; 36: 201.
- Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC. Nelson Textbook of Pediatrics. 14th ed. Philadelphia: WB Saunders Co 1992; 1482.
- Menkes JH. Malformations of the central nervous system. In: Taeusch HW, Ballard RA, Avery ME, 6th ed. Schaffer and Avery's Diseases of the newborn. Philadelphia: WB Saunders Co 1991; 426.
- McLaurin RL. Encephalocele and related anomalies. In: Hoffman HS, Epstein F, Disorders of the developing nervous system (Diagnosis and treatment). Boston: Blackwell Scientific Publications 1986; 153.
- Warkany J. congenital malformations (notes and comments). Chicago: Year Book Medical Publishers 1971; 211.
- Marin-Padilla M. Morphogenesis of experimental encephalocele (cranioschisis occulta). J Neurol Sci 1980; 46: 83.
- Piper JM, Ray WA, Rosa FW. Pregnancy outcome following exposure to angiotensin-converting enzyme inhibitors. Obstet Gynecol 1992; 80: 429.

- 12) Gardner WJ. The dysraphic states from syringomyelia to anencephaly. Amsterdam: Excerpta Medica 1973.
- 13) Padget DH. Neuroschisis and human embryonic maldevelopment (new evidence on anencephaly, spina bifida and diverse mammalian defects). *J Neuropathol Exp Neurol* 1970; 29: 192.
- 14) Matson DD. Neurosurgery of infancy and childhood. 2nd ed. Springfield: Charles C Thomas 1969; 61.
- 15) Mori K. Anomalies of the central nervous system (neuroradiology and neurosurgery). New York: Thieme-Stratton Inc 1985; 126.
- 16) Emery JL, Kalhan SC. The pathology of exencephalus. *Dev Med Child Neurol* 1970; 12 (Suppl): 51.
- 17) Caviness VS Jr, Evarard P. Occipital encephalocele (a pathologic and anatomic analysis. *Acta Neuropathol* 1975; 32: 245.
- 18) Rapport RL II, Dunn RC Jr, Alhady F. Anterior encephalocele. *J Neurosurg* 1981; 54: 213.
- 19) Gerhardt HJ, Muhler G, Szdzuy D, et al. Zur Therapie problematik bei Sphenoethmoidalen Meningozelen. *Zentralbl Neurochir* 1979; 40: 85.
- 20) Eurocat Working Group. Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis (1980-1986). *J Epidemiol Community Health* 1991; 45: 52.
- 21) Dolk H, De Wals P, Gilloret Y, et al. Heterogeneity of neural tube defects in Europe (the significance of site defect and presence of other major anomalies in relation to geographic differences in prevalence). *Teratology* 1991; 44: 547.
- 22) Airede KI. Neural tube defects in the middle belt of Nigeria. *J Trop Pediatr* 1992; 38: 27.
- 23) Lorber J. The zagnosis of occipital encephalocele. *Dev Med Child Neurol* 1966; 13 (Suppl): 75.
- 24) 전성숙 · 김효신 · 최양숙 · 서손상. 선천성 기형아의 임상적 고찰. 소아과 1987; 30: 491.
- 25) 장 훈 · 이채화 · 성인경 · 이병철 · 조성훈. 선천성 기형에 관한 임상적 고찰. 소아과 1988; 31: 72.
- 26) Diebler C, Dulac O. Pediatric neurology and neuroradiology. Berlin: Springer Verlag 1987; 51.
- 27) Mabogunje OA. Cranium bifidum in northern Nigeria. *Childs Nerv Syst* 1990; 6: 95.
- 28) Adetilooye VA, Dare FO, Oyelami OA. A ten-year review of encephalocele in a teaching hospital. *Int J Gynaecol Obstet* 1993; 41: 241.
- 29) David DJ, Proudman TW. Cephaloceles (classification, pathology, and management). *World J Surg* 1989; 13: 349.
- 30) Wiswell TE, Tuttle DJ, Northam RS, et al. Major congenital neurologic malformations (a 17-year survey). *Am J Dis Child* 1990; 144: 61.
- 31) Cohn GA, Hamby WB. The surgery of cranium bifidum and spina bifida (a follow-up report of sixty-four cases). *J Neurosurg* 1953; 10: 297.
- 32) Manelfe C, Starling-Jardim D, Touibi S, et al. Transsphenoidal encephalocele associated with agenesis of corpus callosum (value of metrizamide computed cisternography). *J Comput Assist Tomogr* 1978; 2: 356.
- 33) Sakoda K, Ishikawa S, Uozumi T, et al. Spinoethmoidal meningoencephalocele associated with agenesis of corpus callosum and median cleft lip and palate. *J Neurosurg* 1979; 51: 397.
- 34) Kojima T, Waga S, Shimizu T, et al. Dandy-Walker cyst associated with occipital meningocele. *Surg Neurol* 1982; 17: 52.
- 35) Van der Meulen F, Mazzola R, Stricker M, Raphael B. Classification of craniofacial malformations. In: Stricker M, Van der Meulen JC, Raphael B, Craniofacial malformation. Edinburgh: Churchill Livingstone 1990; 149.
- 36) Lorber J. Central nervous system malformations. In: Roberton NRC, 2nd. ed. Textbook of the Neonatology. Edinburgh: Churchill Livingstone 1992; 1115.
- 37) Consul BN, Kulshrestha OP. Orbital meningocele. *Br J Ophthalmol* 1965; 49: 374.
- 38) Fartueta JS, Menezo JL, Bordes M. Posterior orbital encephalocele with anophthalmos and other brain malformation. *J Neurosurg* 1973; 38: 215.
- 39) Milhorat TH, Miller JI. Neurosurgery. In: Avery GB, Fletcher MA, MacDonald MG, 4th ed. Neonatology (Pathophysiology and management of the

- newborn). Philadelzhia: JB Lippincott Co 1994; 429.
- 40) Byrd SE, Harwood-Nash DC, Fitz CR, et al. Computed tomography in the evaluation of encephaloceles in infants and children. *J Comput Assist Tomogr* 1978; 2: 81.
- 41) Rogers NL, James HE, Daleo G, et al. The third dimension in pediatric neurosurgery, a preliminary report. *Childs Nerv Syst* 1993; 9: 93.
- 42) Weinstein P, Weinstein L, Dotters D, et al. Renatal diagnosis of occipital encephalocele by ultrasound scanning. *J Neurosurg* 1983; 12: 680.
- 43) Hockley AD, Goldin JH, Wake MJ. Management of anterior encephalocele. *Childs Nerv Syst* 1990; 6: 444.
- 44) Mealey J, Dzenitis AJ, Hockey AA. The prognosis of encephalocele. *J Neurosurg* 1970; 32: 209.
- 45) Docherty JG, Daly JC, Caeachi R. Encephaloceles (a review 1971-1990). *Eur J Pediatr Surg* 1991; 1 (Suppl): 11.
- 46) Lorber J, Schofield JK. The prognosis of occipital encephalocele. *Z Kinderchir* 1979; 28: 347.
- 47) Smithells RW, Sheppard S, Soorah CJ, et al. Apparent prevention of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *Arch Dis Child* 1981; 56: 911.
- 48) Smithells RW, Seller MJ, Harris R, et al. Further experience of vitamin supplementation for prevention of neural tube defect recurrences. *Lancet* 1983; 1: 1027.
- 49) From the Centers for Disease Control. Use of folic acid for prevention of spina bifida and other neural tube defects (1983-1991). *JAMA* 1991; 266: 1190.
- 50) MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects (results of the Medical Research Council Vitamin Study). *Lancet* 1991; 338: 131.

=Abstract=

A Case of Interfrontal Encephalocele Combined with Lumbosacral Meningomyelocele

Dong Seok Kim, M.D., Sang Lak Lee, M.D.,
Chin Moo Kang, M.D., Dong Won Kim, M.D.*

Department of Pediatrics, Department of Neurosurgery, Keimyung University, School of Medicine
Taegu, Korea*

Encephalocele, known as a herniation of brain tissue through a skull defect, was subdivided into 4 subgroups according to its location - sincipital, parietal, occipital and basal. Sincipital especially interfrontal type is a extremely rare form of congenital encephalocele.

Authors experienced one day old male who had interfrontal encephalocele combined with lumbosacral meningomyelocele, born at the maternity of Keimyung University, Dong San Hospital.

The diagnosis was made by skull X-ray and ultrasonogram of the brain and back, and confirmed by operation and followed by good prognosis.

A brief review of the literature was made.

Key Words: Interfrontal encephalocele, Lumbosacral meningomyelocele.