

Cyclopia 부검 1예 보고

고려대학교 의과대학 임상병리과

이 민 철 · 임 정 재* · 김 인 선 · 백 승 룡

= Abstract =

An Autopsy Case of Cyclopia

Min Chul Lee, M.D., Jung Jae Yim, M.D.,* In Sun Kim, M.D. and Seung Yong Paik, M.D.

Department of Clinical Pathology, College of Medicine, Krea University, Seoul, Krea

The term "cyclos" designates a congenital anomaly of a bilateral symmetrical malformation of the head in which there is absent or poorly developed median structures. However, it would be more inclusively defined that anomaly in which the eyes are closely adjacent as to lie within a single orbit.

The cyclopic monster presented here was still-born from a 28 year-old woman. The baby was delivered in 33 weeks of gestation and the mother had a history of ingestion of digestive drugs during pregnancy. The baby presented the malformation of the head consisting of single orbital cavity in the midline containing one eyeball with two fused corneas and one pupil, no nose nor oral cavity, but synotia. The skull showed a single flattened anterior cranial fossa, absence of crista galli and narrow sella turcica. The brain presented the great degree of malformation in the anterior telencephalon, which failed to divide into two hemispheres and was only composed of horseshoe-shaped or inverted mushroom-like structure. The third ventricle was greatly dilated and its roof was ballooned out to form a cyst filling the greater part of the cranial cavity. The diencephalon was noted as unpaired protuberance in the floor of malformed forebrain. The pons, medulla and cerebellar hemisphere were well developed. Olfactory bulbules and tracts and left optic nerve were absent.

서 론

Cyclopia는 한개의 안구가 안면의 중앙부에 위치하는 것을 특징으로 하는 선천성 기형으로 안구는 흔히 두성분이 융합되어 두개의 각막, 동공, 렌즈등으로 구성된다. 또한 안면골격의 이상 즉 제관, 터어키안 그리고 전상물기가 결여된다. 안와의 바닥은 상악골의 상악물기에 의해 형성된다. 신경조직의 기형은 주로 전두부에 존재하는데 뇌량이 없고, 시상이 융합되어 있으며 제3뇌실, 뇌축실이 한개의 강을 형성하고 후

삭은 없다¹⁻⁶⁾.

저자들은 최근 중추신경의 기형을 동반한 cyclopia를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례 보 고

산모는 28세의 임신 6, 출산 3의 가정주부로서 심한 hydramnios 때문에 임신 제 33주에 제왕절개술을 받았다. 임신중에 소화제를 먹은 기왕력이외에 바이러스 감염이나 방사선노출의 과거력은 없다. 가족력상 3번째 아이가 트순을 가진 기형아로써 출생후 15일만에 사망하였다. 태아는 사산이었으며 안면에 많은 기형을 보여주었다. 이외의 특이한 병력은 없다.

* 서울간호전문대학 부속병원 소아과

접 수 : 1982년 1월 9일

부 검 소 견

체중이 1,300 gm 인 여아로써 crown에서 heel까지 26.5 cm 이고 두개골은 정상이었으며 안면부에 많은 기형이 있었다. 중앙부에 한개의 안구가 있었고 좌막은 두개가 융합되었고 동공과 렌즈는 각각 1개이었다. 양쪽귀는 안면 중심선에 있었고 이수가 서로 융합되어 있었다. 코와 입은 존재치 않았다.

흉부와 복부에는 이상소견이 없었고 외음부는 정상적인 여아였다. 사지는 크기나 위치가 정상이었다.

두개골의 내부소견상 두개골저부에 전두개와는 공동의 바닥을 가졌고 제관이 완전히 없으며 안와관의 저하는 없었다. 터어키안이 좁았고 양쪽의 전상돌기는 더욱 가까웠고 중두개와나 측두골의 앞양부는 정상이었다. 뇌의 무게는 50 gm 으로 작았으며 후구, 후색 그리고 좌시신경은 없었으나 우시신경은 발육부전이었고 시신경교차는 없었다. 대뇌는 두엽으로 나뉘어지지 않고 전엽이 inverted mushroom 모양을 이루고 간뇌는 기형의 전뇌아래에서 쌍을 이루지 않는 물기로써 보였다. 중뇌는 비교적 잘 발달되었다. 제 3 뇌실의 천장이 부풀어 낭포를 형성하여 연수와 소뇌중부의 측면까지 퍼졌고, 교, 소뇌엽, 그리고 연수는 잘 발달하였다. 심장과 큰 혈관들은 크기와 위치가 정상이었다. 폐는 원발성확장부전증이었고 흉선, 간장, 비장, 췌장, 신장, 부신, 소화기관 그리고 생식기관들은 모두 정상이었다.

고 안

Cyclopia 는 발생학적으로 정상적인 범주를 이탈하고 또한 다른 기형들을 잘 동반하는 기형이다.

이 기형의 형태학적인 특징은 안면과 중추신경에 있다. 한개의 다이아몬드형의 안와에 불완전하게 융합된 안구에서부터 완전히 융합된 안구까지 다양하고 시신경은 한개거나 존재치 않는다. 흔히 코와같은 Proboscis가 안구위에 있으며 그것은 정상피부로 덮여있고 얼굴은 있으나 끝은 없다. 또한 한개의 외측천공은 있지만 막혀있고 비인강은 외부와 연결되지 않는다¹⁰⁾.

입은 대개 삼각형인데 이는 상순이 짧고 하순이 정상이기 때문이다. 인중과 상순소대는 없으며 귀는 정상보다 밑에 있거나 기형 또는 없을수도 있다. 안면골중에 사골, 비개골, 비골 그리고 협골의 일부가 없다. 구개열이나 이열수를 동반할 수도 있다¹¹⁾.

뇌에 기형은 주로 전뇌와 중뇌에 국한되어 나타난다. 전뇌는 반구로 나뉘어지지 않고 말발굽모양을 하고 두뇌측실에 상응하는 분할되지 않는 강을 가진다. 뇌량, 투명중격 그리고 뇌강은 없다. 후뇌도 없는데 드물게 한개의 후신경이 내측에 있는데 이는 양쪽후신경이 융합된 것을 나타낸다. 만일 선조체가 존재하면 잘 발달되지 않았으며 thalamic optici도 흔히 한개로 융합된다. 간뇌의 기저부는 분화되지 않는다. corpora mamillaria, infundibulum, substantia perforata가 합하여지고 이것의 첨단에서 하나의 시신경이 나온다. 중뇌에 이상은 중뇌지붕이 부풀어 소낭을 형성하나 때로 상당히 커서 전뇌의 대부분을 덮어서 두개강을 채울때도 있다. 뇌하수체는 없으며 뇌신경중 제 3번에서부터 제 12번까지는 존재한다¹²⁾.

기타 잘 동반하는 기형으로는 감상선이나 부신이 발육부전되거나 없을수도 있다¹³⁾. 폐에 이상과 잠복고환, 고환무형성 요도하열등도 잘 동반한다¹⁴⁾.

발생빈도는 적기 때문에 정확치 않으나 전선천성기형의 0.5~2%정도¹⁵⁾이고 성비에서 여자가 약간 우세하다. 이 기형을 가진 대부분의 영아는 사산이었고 체중은 1.0 kg~5.7 kg(평균 2.1 kg)이고 두부원주는 정상보다 감소되어 평균 24 cm 이었다. 임신기간은 7~9 개월이고, 대부분은 말기영아이다¹⁶⁾.

발생기전에 대해 Yakovlev¹⁰⁾는 전장에 의한 뇌소포체의 적절한 유도의 실패때문으로 이상은 전신경공에 존재한다 하였다. 즉 전뇌가 두개로 갈라지는 것이 실패하여 Holotelencephaly가 되고 안구는 전뇌의 부산물로 분할이 되지않고, 곧이어 frontonasal 그리고 nasal process의 형성을 못하기 때문이라고 하였다. Marburg¹¹⁾는 전신경공이 최종적으로 폐쇄되기 전인 태아의 처음에서 3주까지 사이에 중심선에 영향을 주는 특별한 요소에 의한다고 생각하였다. Gorlin⁶⁾등은 척색의 전부말단의 단축결과 notochordal plate, prechordal plate 그리고 신경외배엽사이에 부적합한 상호작용이라고 했으며 Krafka¹²⁾는 optical primordium이 발달되는 과정에서 aortic arch plexus가 중심선으로 융합되면서 기계적전인으로 작용하기 때문이라고 하였다.

내분비이상, 저산소증, amniotic band, 그리고 임신중 외부에서 자궁압박등이라 생각했으나 확실치 않다¹²⁾. 수태시 산모의 연령이 많은 것과 양수의 양이 다소 관련이 있는 것으로 생각되는데 특히 상당수에서 hydramnios를 동반하였는데 이는 정상임신에서 보다 뚜렷한 증가를 보여주었다. 이는 태아발생에서 전반적

인 생리적인 방해에 의한 것으로 생각된다⁷⁾.

실험동물에서는 Lithium chloride, Magnesium chloride 같은 teratogenic agent 나 Hypervitaminosis A¹³⁾, Veratrum californicum¹⁴⁾ 등이 원인이 된다고 한다.

유전이 된다는 근거는 없지만 Francois¹⁵⁾는 몇몇에서 심한 자연유산, 토순 및 구개열과 잘 동반한다는 근거로 치명적인 열성유전에 의한다고 생각했으며, Nitowsky¹⁶⁾ 등은 제 18번 염색체의 단완결손, Cohen¹⁷⁾ 은 mosaicism, Arakaki¹⁸⁾ 등은 Trisomy D 등이 Cyclopia 에서 관찰됨을 보고하였다.

Cebocephaly, Arhinencephaly, asymmetric monophthalmia 그리고 otocephaly 들과 감별을 해야한다. Cebocephaly 는 2개의 안구와 ocular hypotelorism 이 특징이고 Arhinencephaly 는 뇌량이 없는 것이고, assymmetric monophthalmia 는 한개의 안구를 가지고 있지만 정상적인 장소에 있고, otocephaly 는 하악골의 발육부전 또는 완전한 형성부전을 특징으로 하기 때문에 쉽게 구별이 가능하다²⁾.

결 론

한개의 안구가 안면의중앙부에 위치하고 비교적 특징적인 뇌의 소전 즉 Holoprosencephaly 를 동반한 cyclopia 을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

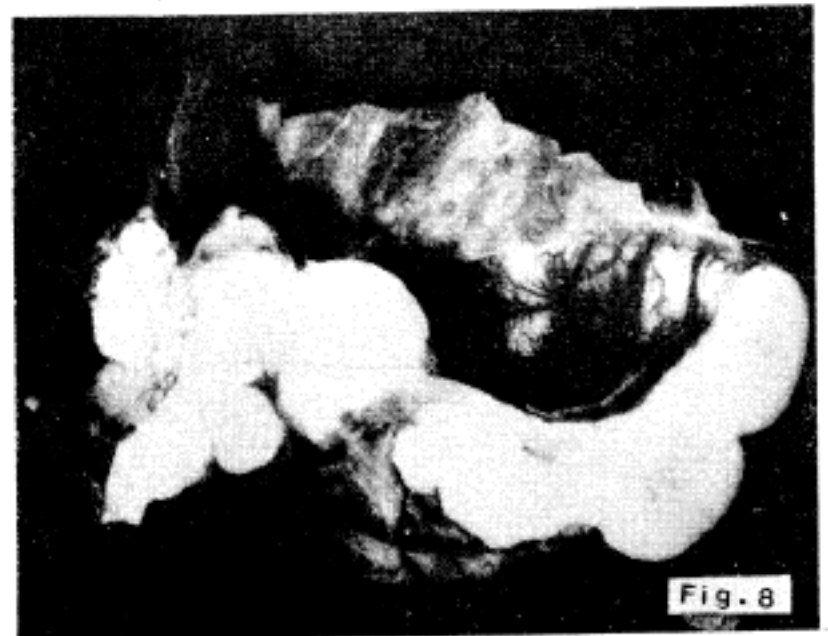
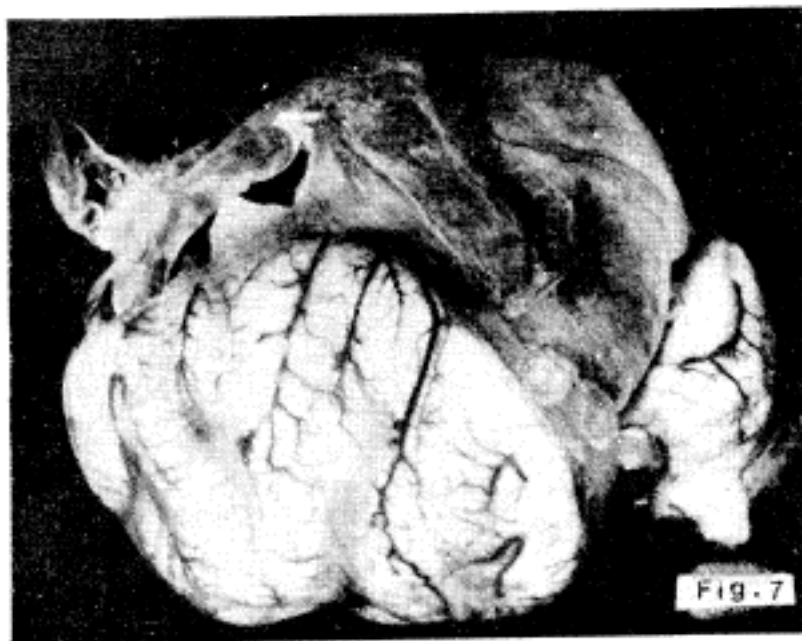
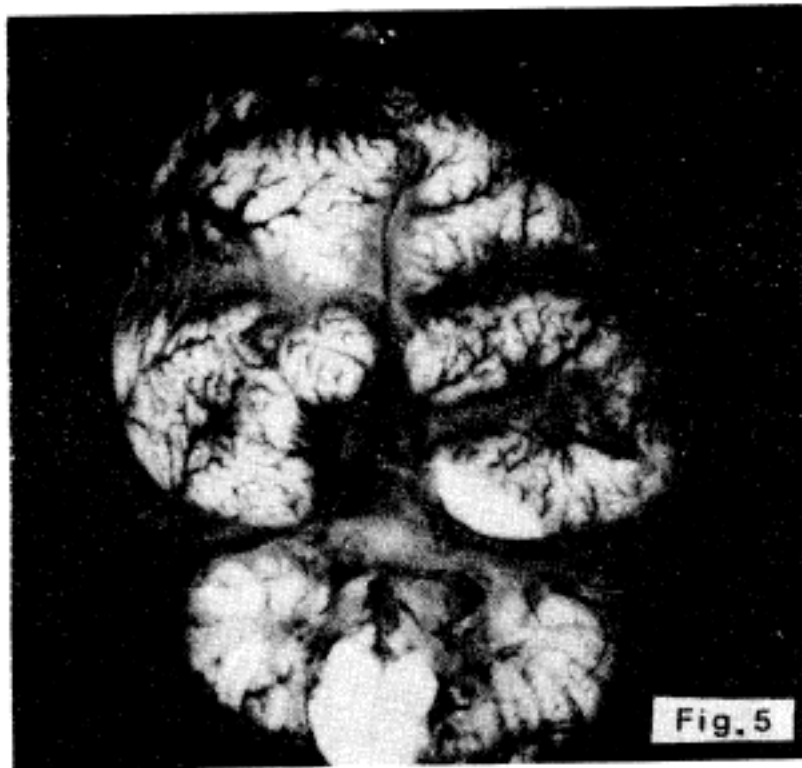
참 고 문 헌

- 1) Zimmerman IM, Kowenbergn K: *The gross and histologic anatomy of the brain of a cyclops. Ana Rec 47:19, 1930*
- 2) Goldberg MF: *Genetic and metabolic eye disease. Little, Brown and Company, Boston, 1970*
- 3) Sedano HO, Rosbriro A, Gorlin RJ: *The oral manifestation of cyclopia. Oral Surg 16:823, 1963*
- 4) Potter EL, Graig JM: *Pathology of the fetus and the infant. Year Book Med Publ, Chicago,*

- 1975
- 5) Nyhan WL, Sakati NO: *Genetic and malformation syndrome in clinical medicine. Year Book Med Publ, Chicago, 1976*
- 6) Gorlin RJ, Goldman HM: *Thoma's oral pathology. CV Mosby Co, St. Louis, 1970*
- 7) Kindred JE: *Cyclopia completa and arhinencephalia completa with umbilical hernia in a full term child. Arch Ophth 33:217, 1945*
- 8) Hagens EW: *Unilateral malformation of the ear associated with cyclopia. Arch Otolaryn 18:352, 1933*
- 9) Edmond HW: *Pituitary, adrenal and thyroid in cyclopia. Arch Path 50:727, 1950*
- 10) Yakovlev PI: *Pathoarchitectonic studies of cerebral malformation, III Arhinecephalies (Holotelencephalies). J Neuropath Exp Neurol 18:22, 1959*
- 11) Marburg O: *Cyclopia, Arhinencephalia and Callosal Defect. J Nerv & Ment Dis 107:430, 1948*
- 12) Krafka J: *Cyclopia and arhinia. Arch Ophth 33:128, 1945*
- 13) Adelman HB: *The problem of cyclopia. Quart Rev Biol 11:182, 284, 1936; cited from Sedano HO et al*
- 14) Binns W, James IF, Shume JL, Thacker EJ: *Cyclopia-type malformation in limbs. Arch Environ Health 5:109, 1962*
- 15) Francois J: *Heredity in ophthalmolgy. CV Mosby Co, St Louis 1961; cited from Nyhan WL et al⁵*
- 16) Nitowsky MM, Sindhananda N, Konigsberg VR, Weimberg T: *Partial 18 monosomy in the cyclops malformation. Pediatrics 37:267, 1966*
- 17) Cohen MM: *Chromosomal mosaicism associated with a case of cyclopia. J Ped 69:793, 1966*
- 18) Arakaki DT, Waxman SH: *Trisomy D in a cyclops. J Ped 74:620, 1969*

> 이민철 외 3인 논문 사진부도 및 설명 ① <





- Fig. 1. External view of whole body showing grotesque appearance of face.
- Fig. 2. External view of face showing single eyeball having two fused corneas and single pupil. There were also fused low set ears and absent of nose and oral cavity.
- Fig. 3. Skull base showed single common anterior cranial fossa, absence of crista galli and narrowed sella turcica.
- Fig. 4. External view of cranial cavity showing a large cystic structure.
- Fig. 5. Ventral view of the brain showing a flat disc-like change of cerebral hemisphere.
- Fig. 6. Dorsal view of the brain after tear of cystic membrane. Cerebral hemisphere appeared as inverted mushroom (Holosphere) and basal ganglia was represented as unpaired protuberance.
- Fig. 7. Lateral view of the brain showing thin-walled cyst extending from the roof of the fourth ventricle to the rim of holosphere.
- Fig. 8. Medial view of the brain showing flat cerebral disc and well-formed pons, medulla and cerebellum.