

공뇌증(孔腦症, PORENCEPHALY)

-1부점에 보고-

국립의료원 병리과 및 서울대학교 의과대학 병리학교실

이효진 · 박문향 · 박효숙 · 지제근

서 론

공뇌증(孔腦症, Porencephaly)은 대단히 드문 뇌 기형증의 하나로 대뇌 표면에서부터 뇌실, 특히 측뇌실에 이르는 뇌실질의 부분적 결손으로 인하여 지주막하강(subarachnoid space)과 뇌실이 통해 있고 다만 얇은 지주막으로만 덮혀있는 공동(cavity)을 갖는 뇌를 말한다. 이는 대뇌 반구(cerebral hemisphere)의 다른 기형, 특히 수두증(hydrocephalus)과 함께 나타나는 경우도 있다.

저자들은 국립의료원 병리과에서 부검을 시행하여 공뇌증으로 확인된 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

환아는 생후 35일된 남아로 생후 계속되는 황달로 인하여 생후 5일에 본원 소아과에 입원되어 광선치료(phototherapy)를 받고 증상이 호전되어 퇴원하였으나 퇴원 9일후 다시 활동부진, 빈박증, 빈호흡등을 주소로 재입원되었다. 환아는 고아로서 가족력, 임신중 경과, 약물복용등의 내용은 참고할 수 없었고 다만 만기 진공출산(vacuum delivery)되었다고 하였다.

재입원 당시 흉부 X-선상 소견으로 양측 폐에 폐염을 암시하는 불투명한 증가된 음영이 발견된 것외에는 기타 검사상 특이 소견은 없었다. 폐염에 대한 치료에도 불구하고 증세는 악화되어 생후 35일에 사망하였다.

병리학적 소견(A5/81)

사후 즉시 부검이 시행되었으며 양측 폐와 뇌의 이상 소견이 발견되었고 기타 장기에는 특이 소견이 없었다.

뇌는 227gms으로 양측 전두정엽(frontoparietal lobe)에 해당하는 뇌실질이 결손되어 뇌개(腦蓋, cerebral mantle)로 부터 측뇌실(lateral ventricle)에 이르는 양측 뇌공(腦孔, hole)을 갖고 있었고 이 양측 뇌공은 측뇌실과 직접 통하고 있었다(Fig. 1). 그 크기는 우측이 5.6×4.2cm, 좌측이 6.2×5.5cm이었고 지주막같은 얇은 반투명막으로 덮혀 있었고(Fig. 2,3) 어느 곳에서도 뇌조직으로의 유착은 볼 수 없었다(Fig. 4). 그 내강은 뇌척수액같은 약간 동색의 투명한 장액이 함유되어 있었고 뇌실내에서는 잘 발달된 맥락총(choroid plexus)이 존재하고 있었다. 그 변연부는 평활하였고 부근의 미형핵(caudate nucleus), 시상(thalamus), 내포(internal capsule) 및 피각(putamen)등은 정상적으로 잘 발달되어 있었고, 뇌저부에서는 소뇌 및 뇌신경 모두 정상 발달되어 있었고 뇌에 다른 기형적 변화는 동반되어 있지 않았다. Willis맥관환의 다른 뇌동맥은 정상이나 후교통동맥(posterior communicating artery)이 흔적으로만 있어 발달 부진으로 보이나 공뇌증과의 직접관계는 확실하지 않았다.

현미경적으로 뇌공(hole)의 주위조직에서 활동성 염증 변화 또는 염증후의 이차적 변화는 전혀 인정되지 않았고 뇌공 저부인 뇌실의 상의(ependyma)로부터 뇌공 상벽 지주막(arachnoid membrane)으로의 연결은 자연적으로 평활하게 되어 있었다. 어느 곳에서도 출혈, 허혈(ischemia), 피사 및 신경교증(gliosis)등의 흔적은 관찰되지 않았다.

양측 폐는 폐염성 경변(pneumonic consolidation)이

접 수 : 1983년 9월 7일



Fig. 1. Photograph of porencephaly showing bilateral cerebral mantle defects involving fronto-parietal lobes, covered by only a thin leptomeningeal membrane.

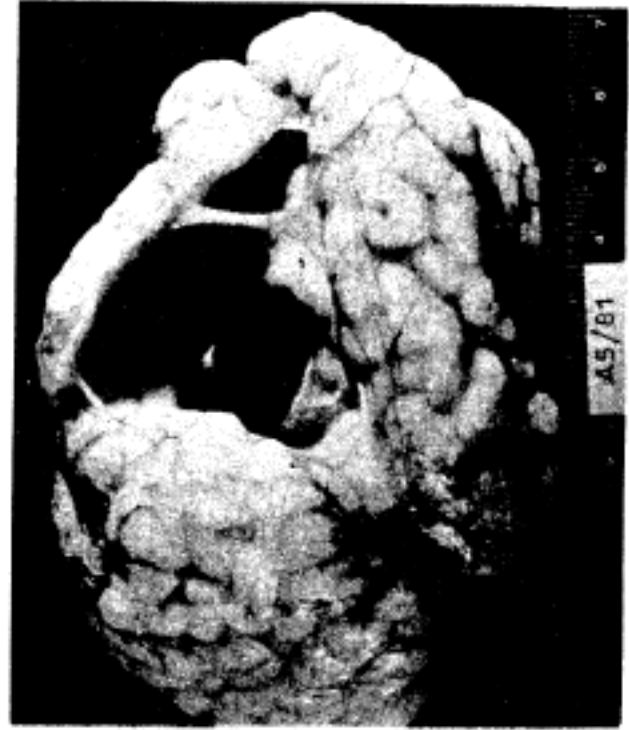


Fig. 2. Lateral view, left, of Fig. 1, showing the holes communicated through the lateral ventricle having well developed choroid plexus.



Fig. 3. Lateral view, right, of Fig. 1, also showing the holes communicated through the lateral ventricle having well developed choroid plexus.

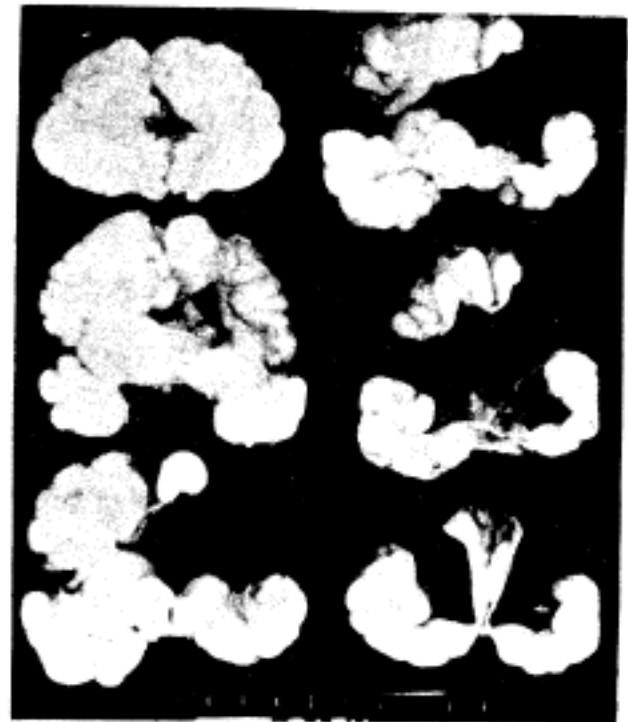


Fig. 4. Serial coronal sections showing the holes extend from cerebral mantle to lateral ventricle. Structures in marginal areas are well preserved.

있었고 좌측 하엽에 위치한 직경 1.2cm의 농양공(abscess cavity)이 발견되었다. 현미경적으로 농양공(abscess cavity)과 함께 미만성 간질성 폐염이 관찰되었다.

총괄 및 고안

본 증례는 생후 35일의 남아로 부검을 시행하여 뇌의 공뇌증(孔腦症, porence phaly)을 발견하였다. 이는 양

축성으로 뇌개(cerebral mantle)로 부터 측뇌실에 이르는 뇌공(hole)이 형성되어 있고 이 부위의 뇌실질은 완전 결손되어 있었다. 주위 조직에서는 공뇌증을 야기시킬 후천적 병리소견, 즉 출혈, 허혈(ischemia) 과사 또는 염성변화등은 전혀 관찰되지 않고 동반된 다른 뇌기형도 전혀 인정되지 않았다.

공뇌증(孔腦症, porencephaly)은 개구(開口), 즉 구멍이란 의미의 pore에서 그 이름이 기원되었으며, 대개는 양측 대칭성이나 때로 일측성 일수도 있다^{1,2,4)} 공뇌증에 흔히 수반되는 임상 소견으로는 마비, 지각지둔(mental retardation), 간질, 피질맹(cortical blindness), 행동장애(behavioral disturbances), 신생아 쇠약(inanition) 및 빈번한 호흡기 감염등이며 이는 불충분한 폐호흡과 음식의 흡인과 관계가 있다고 본다¹⁾.

공뇌증은 Heschl(1859)⁴⁾에 의하여 처음 선천성 기형으로 기술, 보고되었고 항상 뇌의 다른 선천성기형을 동반하며 때로는 수두증과 공존된다고 하였다. 그러나 그 후 Kundrat⁴⁾는 모든 공뇌증은 선천성 기형이 아니고 뇌 혈액 순환장애와 국소성 허혈(ischemia)로 인한 과사성 연화(softening)에 의하여 생긴 결과로 대개는 실비우스 동맥(sylvius arteries)의 분포지역에서 잘 생기며 뇌공의 지주막(arachnoid membrane)은 뇌실질에 비하여 국소허혈에 의해 심한 영향을 받지 않으며 또한 뇌실상의(ependyma)는 뇌실질의 혈액공급원과는 별개의 혈액공급을 받음으로 실제로는 뇌실질만이 심한 과사를 일으키는 결과가 된다고 설명하였다. 이러한 뇌과과성(encephaloclastic) 공뇌증은 출생전 뿐 아니라 출생후에도 출혈, 혈전, 국소허혈 등에 의하여 발생할 수도 있다고 하였다. Messing(1904)⁴⁾은 선천성이거나 후천성이거나 모든 공뇌증은 혈액순환, 뇌염, 또는 뇌연화(encephalomalacia)과정에 의거 생긴다고 하였으나, Marburg, Casamajor, Rezek, Marks⁴⁾등은 공뇌증의 원인으로 태아기 또는 출생시에 야기되는 뇌의 정맥 배혈 장애를 주장하여 특히 Garen의 대정맥이나 또는 어떤 피질정맥(cortical vein)의 배혈구역에서의 혈전증의 결과를 강조하였다^{2,4)}.

1946년 Yakovlev와 Wadsworth^{3,4)}는 뇌실질의 국소적 결손은 뇌조직의 파괴로 인한 뇌파괴성 공뇌증과, 뇌개의 발육부전에 의한 균열(cleft)을 갖는 열두기형(裂頭畸形, Schizencephaly)으로 구분되며 열두기형의 균열은 태아기 첫 2개월전, 즉 공뇌증의 덮개가 닫히기전이면서 히스3층(His layers)이 분화하기 이전에 뇌벽에서

국소적 발육부전으로 발생하는 진외의 기형인데 비하여 공뇌증은 순환장애로 인한 태아기의 뇌괴사및 그 반환 과정에 의한 결과라고 설명하였다.

이러한 태아기내지 신생아의 미성숙한 뇌조직은 어떤 손상후에 과사의 액화및 분해가 신속하여 부검시에 신경교반응(glial response)등을 발견하지 못하는 경우가 흔하여 공뇌증의 병인을 추적하는 것은 실제로는 어려운 때가 많다²⁾.

본 증례에서도 공뇌증의 병인을 뒷받침할만한 병리조직학적 근거는 발견되지 않았고 다른 어떠한 기형도 동반되어 있지 않았던 것으로 보아 순수한 의미의 선천성 기형이라고 생각되었다.

결 론

국립의료원 병리과에서 부검을 통하여 생후 35일된 남아의 공뇌증을 경험하고 그 소견을 기술하였고 아울러 이의 병인론에 대한 문헌 고찰을 하였다. 본 예는 양측성 대칭성 공뇌증이며 염증 소견은 남아있는 뇌실질에서 인정할수가 없었다.

REFERENCES

- 1) Dekaban AS: *Large defect in cerebral hemispheres associated with cortical dysgenesis. J Neuropath Exp Neurol* 24:512, 1965
- 2) Norman RM: *Malformations of the nervous system, birth injury and diseases of early life. Chapter 5 in Greenfield, J.G.: Neuropathology. London, Arnold, 1958*
- 3) Yakovlev PI, Wadsworth RC: *Schizencephalies: A study of the congenital clefts in the cerebral mantle. I. Clefts with fused lips. J Neuropath Exp Neurol* 5:116, 1946
- 4) Yakovlev PI, Wadsworth RC: *Schizencephalies: A study of the congenital clefts in the cerebral mantle. II. Clefts with hydrocephalus and lips separated. J Neuropath Exp Neurol* 5:169, 1946

= Abstract =

Porencephaly

— An Autopsy Case Report —

Hyo Jin Lee, M.D., Moon Hyang Park, M.D.,
Hyo Sook Park, M.D. and Je Geun Chi, M.D.*

*Department of Pathology, National Medical Center and
Department of Pathology, College of Medicine,
Seoul National University**

Porencephaly is a rare congenital anomaly characterized by a cavitory hole extending from the cerebral mantle to the ventricle of the brain and covered by leptomeningeal membrane.

It is now generally believed that the porencephaly represents a fetal or neonatal destructive process of the neural tissue.

Authors experienced an autopsy case of bilateral porencephaly in a 35 day old Korean male infant who died of pneumonia. The brain weighed 227 gms and morphologically well formed except for two large symmetric defects at the fronto-parietal region. These defects were characterized by cleft-like shape, covering the entire cerebral mantle with resultant direct communication between ventricular cavity and leptomeninges. Thin leptomeningeal trabeculae were covering the cavity. There was a smooth transition between ependyma and roof of the defects. No evidence of inflammation or circulatory disturbance was present in the brain. The remaining central nervous system was unremarkable.