

Hydranencephaly

—부검 증례 보고—

인제외과대학 부속 부산 백병원 병리과

정진숙 · 주종은 · 홍숙희

서울대학교 의과대학 병리학교실

지 제 근

서 론

수두뇌증(Hydranencephaly)은 태생기에 신경관이 전 뇌, 중뇌와 후뇌로 분할된 후 비교적 진전된 시기에 2차적인 뇌의 파괴로써 출생 전 또는 후에 발견될 수 있다¹⁾. 출생시 여러가지 다른 기관들의 기형을 동반하는 무뇌증과는 달리 중추신경계외의 다른 기관들의 기형은 동반하지 않는 선천성 기형으로써 현재까지 부검으로 확인된 국내보고는 없었다.

저자들은 본 병원에서 1982년 10월 9일에 38주 임신에서 사산된 여아로 머리가 커진 것외에는 외견상 관찰할만한 다른 기형을 동반하지 않았으면서, 부검상 Hydranencephaly를 나타낸 증례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증 례

본 례는 33세의 산모에서 임신 38주만에 사산된 여아이다.

산모와 기왕력과 가족력 : 배0회, 33세, Para 4-3-0-3. 산모의 최종 월경일은 1982년 1월 15일이고, 분만예정일은 1982년 10월 22일이었다. 산모는 임신 중 특기할만한 병을 앓았거나 약물을 복용한 사실은 없었으며, 가족력에서도 특기할만한 사항은 없었다. 산모는 규칙적인 복통을 주소로 개인 산부인과에 방문하였으나, 분만진행이 순조롭지못하여 본원에 옮겨왔다. 태아

의 두부팽대로 인하여 자연질식분만이 어려웠기때문에 진공흡입분만을 시행하였으며 태아는 분만 제2기의 연장으로 인하여 분만 도중 사망하였다. 입원당시 산모는 하지의 경미한 함요부종을 나타낸 것외에는 정상이었다.

부검소견 : 부검에 의뢰된 사산아는 체중이 4.1kg, 신장 54.0cm의 여아였으며, 같이 의뢰된 태반의 크기는 18.0×11.5×6.0cm, 무게는 700gm이었다. 태반과 제대는 외견상 정상이었다. 외견상 두개골은 잘 보존되어있었으며, 두개봉합의 확장과 천문팽윤으로 인하여 두위가 40cm으로 증대되어있는 것외에 얼굴 및 기타 신체부위의 이상은 없었다.

내장기관경사에서 심장, 폐, 위장, 간, 신장 및 내분비기관의 이상은 없었다. 두개골의 두께는 약간 얇아져 있었으나 결손 및 기형적인 양상은 없었다. 두개관을 열었을 때, 두개강은 약 600cc 정도의 맑은 황색조의 뇌척수액으로 채워져있었다. 육안적으로 인지될만한 대뇌반구 실질은 볼 수 없었으며, 단방성 낭(unilocular sac)으로 대체되어있었고 두꺼워진 섬유성 수막조직이 실같은 섬유성주(柱)로 두개저의 대뇌잔유물과 연결되어있었다. 두개저의 뇌의 잔유물 중에는 간뇌, 중뇌, 뇌교, 연수와 소뇌가 있었으며 이들은 중두개와와 후두개와의 기저부에서 볼 수 있었다(Fig. 1 & 2).

소뇌는 잘 유지되어있었고 소뇌천막은 외견상 정상이었으나 주위의 뇌잔유물과 심한 유착을 볼 수 있었다. 뇌하수체는 터키안에서 암갈색의 타원형 구조로 발견되었고 무게는 0.1gm이었다. 뇌척수액을 제외한 총 뇌의 무게는 44.0gm으로써 상응하는 연령의 평균 뇌 무게의 약 1/8에 해당했다. 척수기저(Vertebral-basilar) 동맥



Fig. 1. Thick fibrous membrane of meninges is connected with thin fibrous trabeculae to the remnant of brain tissue. In the remnant of brain tissue, cerebellum (arrow) & medulla oblongata (arrow) are relatively well identified.



Fig. 2. The arrow shows preserved cerebral tissue having irregular gyri.

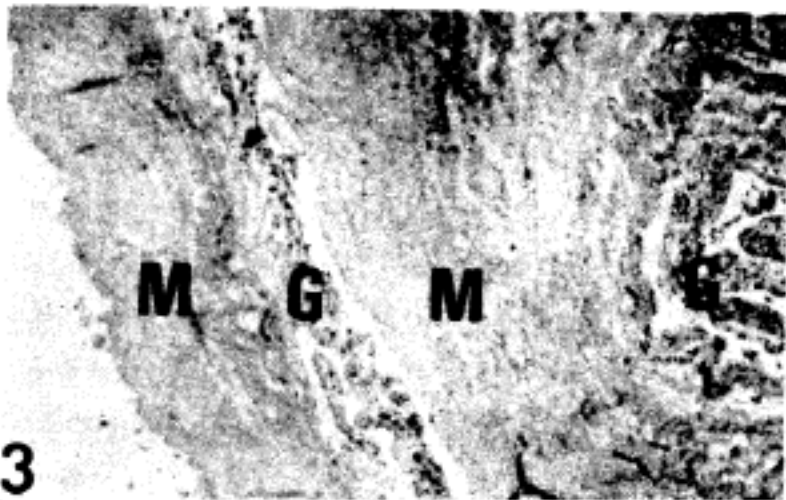


Fig. 3. Rolled preparation of the "unilocular sac", showing meninges (M) and underlying pia-arachnoid where glial tissue (G) is intermixed. H. & E. x40

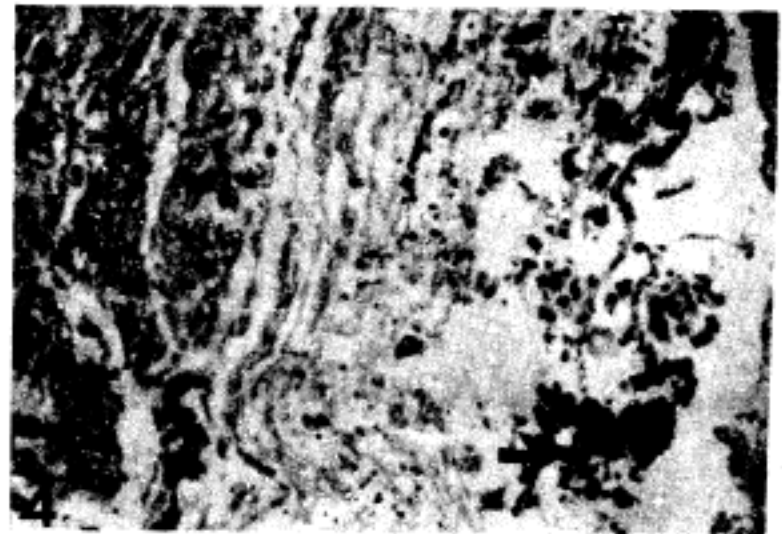


Fig. 4. Higher magnification of Fig. 3. The dense glial tissue shows aggregates of bared nuclei and calcified foci (arrow). H. & E. x100

계와 Willis환은 정상분포를 보였으며 분지는 추적을 시행하지 못하였다.

현미경적 소견: 낭을 싸고있는 섬유성막은 경막 및 연수막층으로 구성되어있으며 내측으로는 불규칙하고 얇은 신경교조직과 밀접하게 유착되어있었다(Fig. 3).

그 신경교조직의 여러군데에서 석회화와 함께 신경교세포의 핵의 군집을 관찰할 수 있었으나(Fig 4), 뇌실

상피조직은 전혀 볼 수 없었다. 남아있는 대뇌조직의 절편들에서는 뇌실상피증식, 혈철소를 함유한 탐식세포들의 침윤과 미세한 석회화를 나타내는 뇌세포 파괴양상을 관찰할 수 있었다(Fig. 5).

소뇌에서 얻은 절편들에서는 뚜렷한 3층으로된 피질과 수질로 구성된 정상적인 구조를 관찰할 수 있었으며(Fig. 6), 기저부의 유착이 심한 부위에서 얻은 절편들에서는 연수막조직 사이에서 소뇌조직의 분포를 관찰할

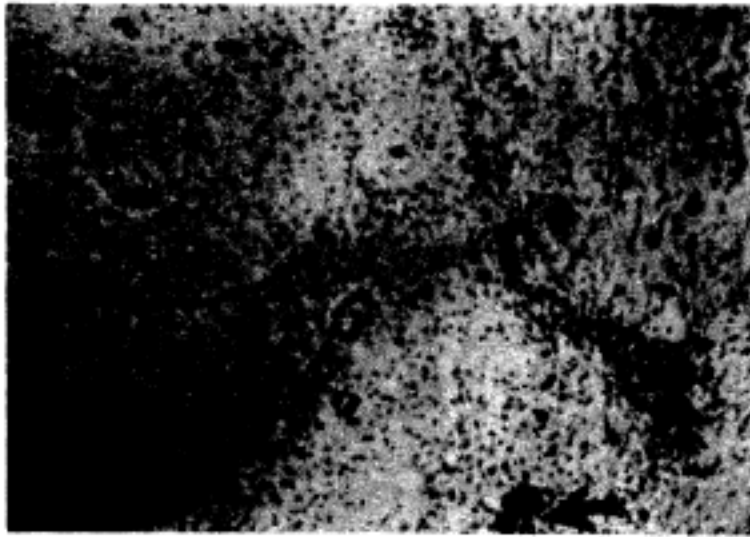


Fig. 5. The cerebral cortex has encephaloclastic evidence showing focal endymal proliferation (open arrow) and infiltration of hemosiderin-laden macrophages with fine and linear calcification (solid arrow). H. & E. x100

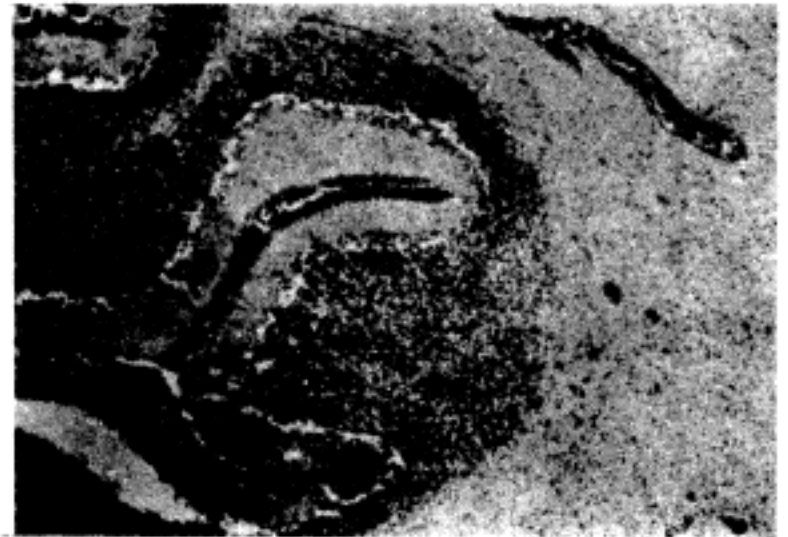


Fig. 6. Normally arranged cerebellar tissue. H. & E. x40

수 있었다. 연수의 주체는 심하게 약화되어있는 반면, olive핵의 확장을 볼 수 있었다.

고 안

Hydranencephaly는 완전한 수막과 정상적인 두개골을 갖고있으면서 대뇌반구 실질은 거의 찾아볼 수 없고 이를 대신해서 수막으로 구성된 얇은 막의 낭에 뇌척수액이 채워져있는 중추신경계의 기형이다¹⁾. 1905년 Spielmeyer²⁾가 쌍생아에서 대부분의 뇌조직이 없으면서 두개강이 뇌척수액으로 채워져있는 예에 대해 수두뇌증(Hydranencephaly)이라고 명명한 이래 계속 이 명칭을 사용해왔다. 발견시기는 주로 출생 전이나, 드물게는 출생 후에 관찰되기도한다¹⁾. 태생초기의 신경관의 전두부 폐쇄 실패로인한 무뇌증과는 달리 전뇌, 중뇌 그리고 후뇌로 분화되고 수막과 두개골로 덮혀진 후의 2차적인 뇌과괴에 의한 기형으로 생각하며³⁾ 또한 Rable⁴⁾은 임신 3개월 말 또는 4개월 초에 신경교아세포로 분화하는 기질의 발육장애로인해서 발생한다고한다. 정확한 빈도에 대해서는 언급한 문헌을 찾아보기 어려우나 Halsey⁵⁾에 의하여 신생아와 유아 부검 500례 당 1예에서 발생한다고 한다. 본 기형의 발생원인에 대해서 정설은 아직 없으나, Toxoplasmosis^{6),7),8)}, Syphilis^{9),10)}, Mucormycosis¹¹⁾, Cytomegalic inclusion disease^{9),12)} 등의 감염에 의한 경우, 약물복용, 사생아

⁹⁾, 인위적 유산시도의 실패¹³⁾에 의한 경우 그리고 산모의 외상^{9),12)}에 의한 경우 등에 대한 보고가 있었다. 그러나 가장 많이 언급되는 것은 뇌혈관 변화이다. 여기에 대해 Spielmeyer²⁾는 약화된 혈관벽이나 해면상 공간으로인한 출혈성 과괴로부터 온 기형이라는 가설을 세웠고, Johnson등¹⁶⁾은 내경동맥이 정상보다 훨씬 적어진 예를 보고했다. 또 다른 여러 저자들은^{13),14),15)} 잘 유지되어있으나 직경이 아주 적은 뇌동맥에 대한 경험을 기술했다. 그러나, 이에 반해 어떤 저자들은 소실되어 감소된 뇌조직에 적기는하지만 실존하는 경동맥계에 의해 혈액공급이 되고있다^{17),18)}고 했으며, Lange-Cosack⁹⁾은 뇌기저부에서 이상한 혈관분포는 찾아볼 수 없었다고한다. 본 예는 Toxoplasmosis나 다른 감염증에 대한 혈청학적 검사는 시도하지 못하였으며, 산모의 병력상 특기할만한 사항도 발견할 수 없었고, 외전상 Willis환과 경동맥계는 잘 유지되어있었으나 그 분지에 대한 추적은 시행하지못하였다.

Hydranencephaly에서 대부분의 대뇌반구는 소실되어 있으나, 기저부에 간뇌, 중뇌 그리고 후뇌와 소뇌는 보존되어있다¹⁾고하며¹⁾, Lange-Cosack¹⁹⁾은 해마(hippocampus)가 잘 유지되어있는 예를 보고하였고, fornix remnant에 대한 보고²⁰⁾, cornu ammonis²⁰⁾, 시신경²¹⁾에 대한 보고도 있었다. 대부분의 경우, 소뇌는 정상 또는 작아지거나^{14),15)} 아주 소실된 예¹³⁾도 있었지만 본 예는 그런대로 잘 보존되어있고 소뇌천막도 잘 유지되어있었다. 뇌척수액을 제외한 총 뇌 무게는 같은 연령의 정상인 무게의 약 1/10에 해당한다고 보고한 예¹⁵⁾도

있으나, 본 예는 약 1/8에 해당하는 44.0gm이었다.

Hydranencephaly와 극심한 수두증(extreme hydrocephaly)은 임상적인 투시법(transillumination)에 의하면 둘 다 양성반응을 나타내나 구성하고있는 조직소견에서 전지는 연수막조직과 신경교조직으로 되어있고, 후자에서는 대뇌피질, 수질과 함께 뇌실상피조직으로 구성된 점¹⁾에서 차이를 들 수 있다고 한다. Sutton등²⁾은 이 두 기형의 차이점을 뇌파검사에서의 반응유무와 전산화단층촬영(computed tomography)소견에 두었다. 잔유뇌조직의 구성이 hydranencephaly에서는 후두피질과 기저핵이 주이며, 극심한 수두증에서는 양측 전두부피질로서 관찰되었다.

hydranencephaly 대부분의 경우에는 정상분만이지만, 사산¹⁴⁾ 또는 미숙아^{14),16)}인 경우도 있었다. 정상분만인 경우, 초기에는 반사기능들이 정상²²⁾일 수 있으나 점점 뇌압이 상승됨에 따라 근육경련, 과잉 전반사가 나타나며 그리고 소실되어야 할 반사기능들이 계속 남아있게 된다고한다. 대부분이 첫 수일, 수주 또는 수개월 내에 사망하나, 드물게는 심한 정신지체, 근육강직, 경련 그리고 실명을 동반하며 25개월¹²⁾, 3년 7개월²³⁾ 또는 4년 6개월²⁴⁾까지 생존한 예도 있다고한다.

결 론

33세된 신모의 네번째 임신에서 38주로 사산된 여아로 부검에서 Hydranencephaly를 나타낸 예가 있었기에 이를 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Warkany, Lemire, Cohen: *Mental retardation and congenital malformation of the central nervous system.* Year book Medical Publisher, 1981
- 2) Spielmeyer: *Ein hydranencephalea Zwillingpaar.* Arch Psychiatr 39:807, 1904-1905 Cited by Warkany¹⁾
- 3) Schaeffer O: *Ueber Entstehung der Porencephalie und der Hydranencephalie auf Grund entwicklungsgeschichtlicher Studien.* Virchows Arch Path Anat 145:481, 1896 Cited by Warkany¹⁾
- 4) Rabl R: *The morphology and cause of hydranencephaly.* Deutsche Zur Nervenhe 181:15, 1960
- 5) Halsey JH, Allen N, Chamberlin HR: *Hydranencephaly.* in Vinken PJ, Bruyn GW (eds): *Handbook of Clinical Neurology.* Vol 30 (Amsterdam: North-Holland Publishing Co, 1977) Cited by Warkany¹⁾
- 6) Dambaska M, Krasnicka Z, Michalowicz R: *Hydroanencephalia in the course of congenital toxoplasmosis.* Polish Med J 5:432, 1966 Cited by Warkany¹⁾
- 7) Altshuler G: *Toxoplasmosis as a cause of hydranencephaly.* Am J Dis Child 125:251, 1973
- 8) Dietze R, Urban H: *Zur Hydranencephalie und ihrem klinischen Bild.* Psychiatr Neurol Med Psychol 14:201, 1962
- 9) Lange-Cosack H: *Die Hydranencephalie (Blasenhirn) als Sonderform der Grosshirnlosigkeit.* Arch Psychiatr 34:140, 1901 Cited by Warkany¹⁾
- 10) Ilberg G: *Beschreibung des Centralnervensystems eines sechsjaehrigen syphilitischen Kindes.* Arch Psychiatr 34:140, 1901 Cited by Warkany¹⁾
- 11) Liss L, Knoblich RR, Wolter JR: *Cerebral mucormycosis with hydranencephaly and primary optic nerve atrophy: In a 4-month-old child.* J Pediatr Ophthalmol 4:36, 1967
- 12) McElfresh AE, Arey JB: *Generalized Cytomegalic Inclusion Disease.* J Pediatr 51:146, 1957
- 13) Moerchen R, Seeliger H: *Die Hydranencephalie. Beitrag zur formalen und kausalen Pathogenese.* Zentralbl Allg Pathol 111:120, 1968
- 14) Hamby WB, Krauss RF, Beswick WF: *Hydranencephaly: Clinical diagnosis. Presentation of seven cases.* Pediatr 6:371, 1950
- 15) Hoffman J, Liss L: *Hydranencephaly.* Acta Paediatr Scand 58:297, 1969
- 16) Jonson EE, Warner M, Simonds JP: *Total absence of cerebral hemispheres; report of two cases.* Pediatr 38:69, 1951
- 17) Poser CM, Walsh FC, Scheinberg LC: *Hydranencephaly: Case report.* Neurology (Minneap.) 5:284, 1955
- 18) Thelander HE, Shaw EB, Piel JJ: *Angiography in a case of hydranencephaly.* J Pediatr 42:680, 1953
- 19) Weiss MH, Young HF, McFarland DE: *Hydranencephaly of postnatal origin.* Neurosurg 32:715, 1970
- 20) Watson EH: *Hydranencephaly Report of 2 cases which combine features of hydrocephalus and anencephaly.* Am

- J Dis Child* 67:282, 1944 Cited by Warkany¹⁾
- 21) Sutton LN, Derek AB, Luis S: *Hydranencephaly versus Maximal hydrocephalus: An important Clinical Distinction. Neurosurg* 6:350, 1980
- 22) Crome L: *Hydrancephaly. Dev Med Child Neurol*

- 14:224, 1972
- 23) Edinger L, Fischer B: *Ein Mensch ohne Grosshirn. Arch Ges Physiol* 152:535, 1913 Cited by Warkany¹⁾
- 24) Crome L, Sylvester PE: *Hydranencephaly (Hydrancephaly). Arch Dis Child* 33:235, 1958

= Abstract =

Hydranencephaly (An autopsy case report)

Jin Sook Jeong, M.D., Jong Eun Joo, M.D.
and Sook Hee Hong, M.D.

*Department of Pathology, Pusan Paik Hospital,
In Je Medical College*

Je Gun Chi, M.D.

*Department of Pathology,
College of Medicine, Seoul National University*

Hydranencephaly is characterized by absence of cerebral hemisphere forming unilocular sac, intact meninges and a rather normal skull vault. The wall of the sac is composed of meninges and some of dense glial tissue and the sac is filled with cerebrospinal fluid. This anomaly is considered to be the result of secondary destruction of a

brain after having developed to a certain degree of maturation, and accordingly should be distinguished from anencephaly that is always associated with acrania.

We report a case of hydranencephaly in a still-born female delivered after 38 weeks gestation from a 33 year-old multipara woman who was uneventful during this pregnancy. She measured 4.1 kg in weight and 54.0 cm in height. There was no anomalies on external examination except for an enlarged head, 40 cm in occipito-frontal circumference. The brain was changed to unilocular sac showing remnants of cerebrum, midbrain, and cerebellum on the floor of the cranium. The sac was filled with xanthochromic cerebrospinal fluid, about 600cc in toto, and was walled off by intact meninges and skull bone. Microscopically, the thin membranous wall of the sac consisted of leptomeningeal layers closely connected with inner glial tissue. The cerebellum and remaining brainstem as well as spinal cord were preserved. No other internal anomalies were found.