

# Sturge Weber 증후군

—불완전형 1에 보고—

고려대학교 의과대학 임상병리과 및 신경외과\*

김혜연·이갑노·백승룡  
이기찬\*·임창수\*·남석호\*

서울대학교 의과대학 병리학교실

지 제 근

## 서 론

Sturge Weber 증후군은 안면과 연수막의 맥관종 및 대뇌피질의 뇌회전형 석회침착등을 특징으로하는 드문 질환으로 그외에도 다양한 정도의 지능저하, 백라막의 맥관종, 녹내장, 우안증, 전신발작, 편측마비, 각종내장기관의 맥관증등을 동반 가능한 것으로 알려져 있다<sup>1~6)</sup>. 또한 이 증후군은 각각의 보고된 예마다 다양하고 복합적인 증상들을 보여 임상적인 진단의 한계점이 애매하다.

국내문헌에서 임상적으로 의심되는 예들의 보고<sup>7~11)</sup>는 있으나 저자들의 증례처럼 외과적으로 절제되어 병리학적 검색이 가능했던 Sturge Weber 증후군의 보고는 없었던 것으로 사료되어 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증 례

**병 력** : 환자는 12세된 남아로써 4세부터 시작된 전신발작 및 간헐적인 후두부 동통을 주소로 내원하였다. 전신발작은 4세에서 8세까지 지속되던중 항경련성 약물복용으로 소실되었으며 내원 전날 심한 발작이 재발되었다.

**이학적 소견** : 우측눈에 동측성 반맹이외에 안면의 혈관모반, 지능저하, 발육부진, 우안증, 녹내장, 편측

접 수 : 1985년 5월 25일

마비등은 관찰되지 않았고 특기할만한 사항도 없었다.

**X선 소견** : 두개단순촬영 및 뇌동맥조형술상에서 좌측 두정후두엽부위의 비누거품형의 낭성병변과 함께 주위 대뇌피질의 뇌회전형 석회침착이 보였다(Fig. 1).

전산화단층촬영소견도 역시 우측 대뇌반구의 경미한 위축과 함께 좌측 후두엽부위의 결절형과 직선형의 석



Fig. 1. Transfemoral left carotid and vertebral angiogram reveals slightly hypervascular soap bubble like cystic lesion with internal calcification in the left parieto-occipital area.

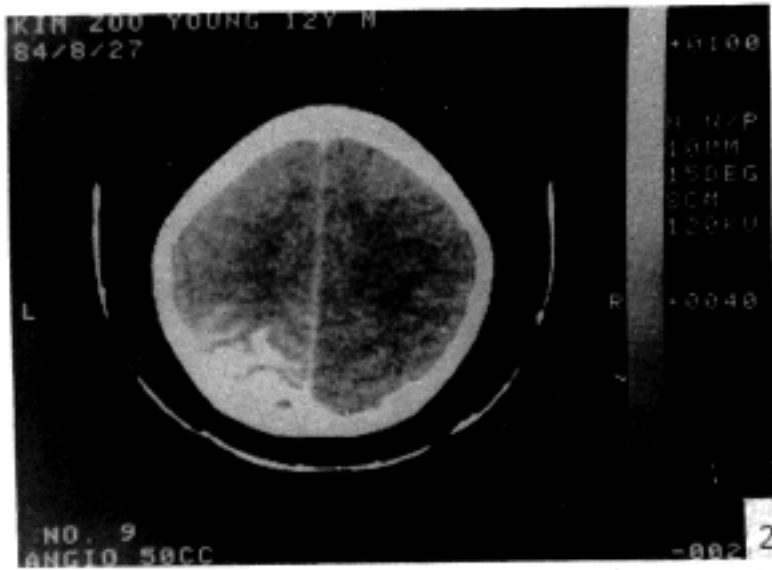


Fig. 2. Computerized tomographic scanning of the brain reveals nodular or linear calcifications in the left parieto-occipital area, with slightly reduced size of the left hemisphere.

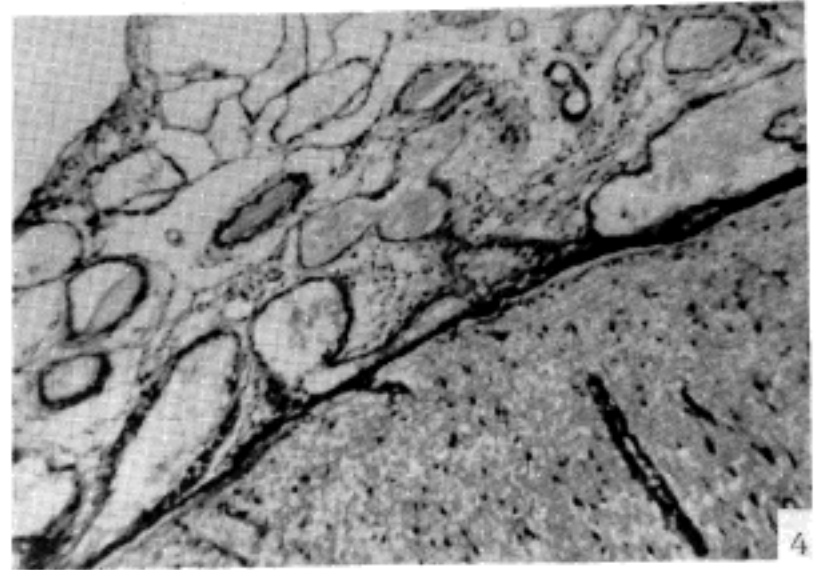


Fig. 4. Large engorged venous channels, some of them extending into underlying cortex toward zone of calcification. (H&E,  $\times 100$ )

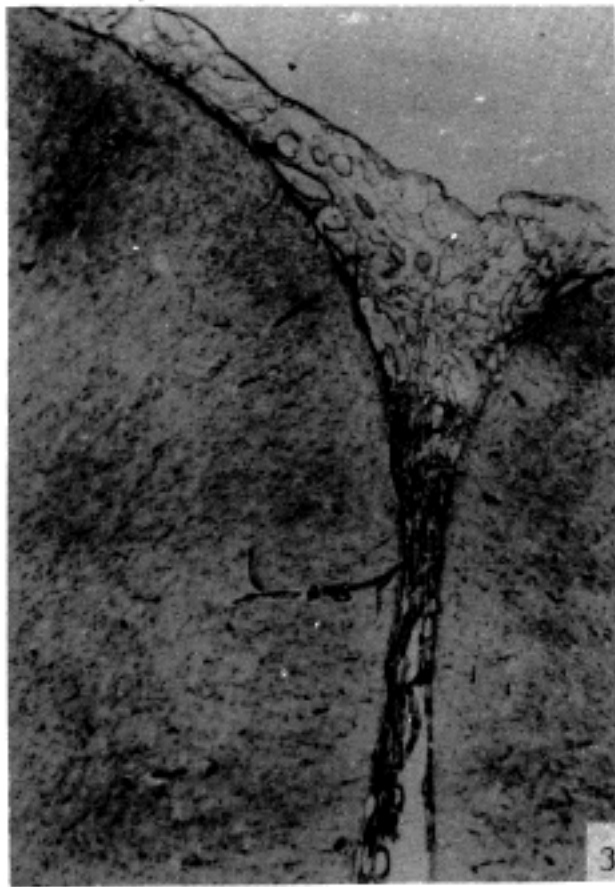


Fig. 3. Large vascular spaces containing small veins and capillaries in the subarachnoid space. (H&E,  $\times 25$ )

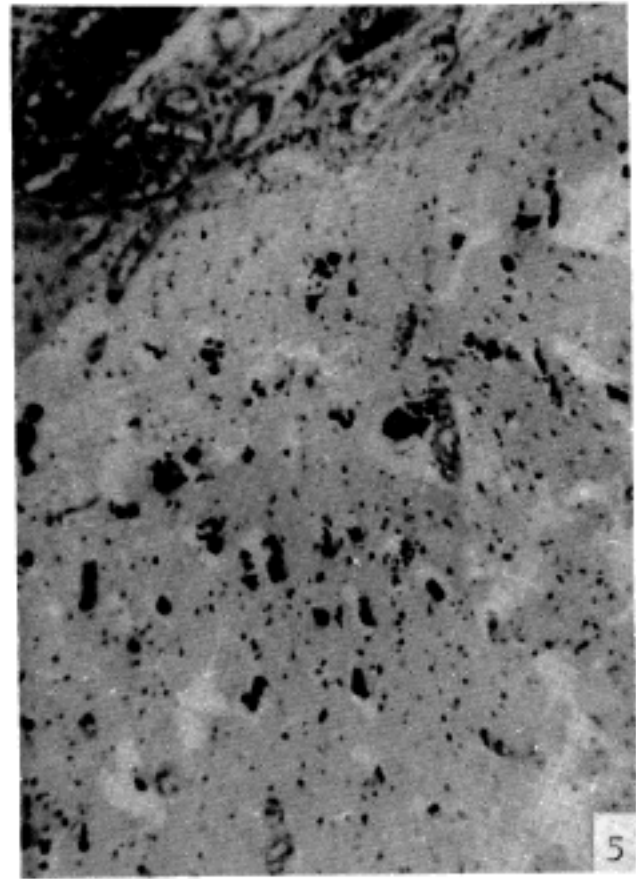


Fig. 5. Extensive gyriform calcification with psammoma bodies and mild gliosis in the underlying brain cortex. (H&E,  $\times 100$ )

회침착이 있었다(Fig. 2).

**병리학적 소견 :** 육안소견상 부분전제된 좌측 두정후 두엽의 연수막은 두꺼워져 있었고 지주막하방으로 2.5 cm 직경의 경계가 불분명한 암적색반점이 뇌회전을 따

라 관찰되었다. 현미경적 소견으로는 지주막과 유막사이에 위치한 전형적인 맥관종과 함께 하부 대뇌피질의 뇌회전형 석회화, 신경세포 감소 및 교세포 증식 등이 뚜렷이 관찰되었다(Fig. 3, 4 & 5).

Table 1. Characteristic feature

Feature	%
Convulsive disorder	89
Facial nevus	86
Intracranial calcification	63
Mental retardation	54
Oral change	40
Occular involve	37
Hemiplegia	31

(JAMA 167; 2169, 1958)

### 고 안

1879년 Sturge<sup>1)</sup>가 우측두부에 암적색 혈관모반이 있으며 맥락막 혈관이상과 함께 발작을 일으킨 예를 보고하였고 Weber<sup>2,3)</sup>와 Dimitri 등<sup>4)</sup>이 이와 유사한 임상증상을 보인 예들에서 두개 X선상 뇌회전을 따라 특징적인 석회침착을 보고한 이래 여러가지 형태의 임상상을 보이는 Sturge Weber 증후군의 보고가 산재하고 있다.

Greenwald 와 Koota 등<sup>12)</sup>은 대뇌와 안면피부의 맥관종이 동반된 예들을 재검토하여 거의 항상 동반되는 증상들로서 Jackson 형의 전신발작, 편측마비, 지능저하 및 피부의 혈관모반, 눈의 변화등을 열거하였다. 그후 1958년 Peterman 등<sup>13)</sup>이 대뇌삼차신경혈관종증 35예를 묶어 함께 동반가능한 증상들의 발생빈도를 Table 1과 같이 나열하였다(Table 1).

그러나 위의 증상들이 모두 출현하는 것은 아니며 그중 몇가지가 복합적으로 나타나므로 Poser 등<sup>14)</sup>은 동반되는 증상에 따라 전형적인형, 불완전형, 비전형적인형등의 3가지 임상형으로 분류하였다(Table 2).

저자들이 본증례를 보고하기 앞서 찾아본 국내문헌에 임상적으로 의심이 되어 보고된 6예와 저자들의 예들 비교검토하면 다음과 같다(Table 3).

남자가 5예, 여자가 2예로 남자에서 좀더 호발하는 것 같으나 외국보고등<sup>12,13)</sup>에 의하면 성별의 차이는 없다고 한다.

연령은 Klippel Trenaunay Parkes Weber 증후군 환자에서 안면 혈관모반이 있어 Sturge Weber 증후군의 병발이 의심된 1예를 제외한 나머지 6예 모두가 15세미만으로 77%가 15세미만에서의 발생을 보고한 Peterman 등<sup>13)</sup>과 일치하였고 병소 역시 후두엽, 두정엽, 측두엽의 순서로 후두엽이 가장 많았다.

Table 2. Clinical type of Sturge Weber syndrome

#### Type I; Typical form

Portwine nevus and other two symptoms

1. Convulsion
2. Hemiparesis
3. Hemiatrophy or hemihypertrophy
4. Mental retardation
5. Buphthalmus
6. Congenital glaucoma

#### Type II; Incomplete form

Classical feature without skin manifestation

#### Type III; Atypical form

Some type of vascular anomaly of the facial skin (but not portwine nevus) with other feature of syndromes

(Radiology 68:327, 1957)

함께 동반된 증상들도 안면의 혈관모반은 저자들의 증례를 제외한 모든 예에서 관찰되었으며 전신발작과 대뇌회전형 석회침착도 대부분의 예에서 관찰된 반면 지능저하, 편측마비는 각각 1예, 동측성 반맹이 2예, 녹내장과 우안중등이 각각 1예씩으로 출현빈도가 떨어졌다. 또한 이들을 Poser 등<sup>14)</sup>의 임상형태로 나누면 저자들의 증례만이 안면혈관모반이 없어 불완전형에 속하였으며 나머지 전예가 전형적인 예에 속하였다. Peterman 등<sup>13)</sup>의 35예에서도 전형적인형이 25예, 불완전형이 6예 및 비전형적인형이 4예로 역시 전형적인형이 가장 많았다.

그 발생기전은 확실히 알려져 있지는 않지만 Streeter<sup>15)</sup>의 대뇌혈관형성기 제 3 단계동안 대뇌와 연수막에 인접한 중배엽과 외배엽조직이 맥관성 발육불량을 일으키는 것으로 알려져 있고 태생초기에는 후두엽형성 기원이 되는 신경관을 부분적으로 안면상부의 피부조직이 덮고있어 위의 병변이 유발되리라고 추측하고 있다. 이러한 병변은 육안적으로 두개위진 연수막 하방으로 대뇌회전을 따라 암적색 반점으로 나타나며 그 크기는 다양하고 하나 또는 다발성으로 나타난다<sup>6,13)</sup>. 병변의 크기와 연령에 따라 다르겠으나 대부분 대뇌의 위축이 일어나며 그 정도는 다양하다. 저자들의 증례는 2.5 cm 크기였으며 경미한 대뇌위축이 관찰되었다.

현미경적 소견으로 모세혈관이나 소정맥크기의 혈관확장과 울혈이 보이며 이는 대뇌피질로 파급되기도 하며 이와함께 뇌회전형 석회침착이 특징적인데 이는 아

Table 3. Cases summary

No	Age/sex	Facial nevus	Convulsion	Intracranial calcification	Mental retardation	Hemiplegia	Others	Clinical type	Pathologic exam.
1	1970, CMC(P) <sup>7</sup> 10/F	+	+	Left parieto-occipital	-	-	Hemianopsia	I	-
2	1972, CUMS(S) <sup>8</sup> 27/M	+	-	?	-	-	Klippel Trenaunay-Parkes-Weber syndrome Ota nevus	?	-
3	1978, KUMC, Presb. (S) <sup>9</sup> 10/F	+	+	Rt parieto-occipital	-	+		I	-
4	7/M	+	+	Rt occipital	-	-		I	-
5	1983, Adventist Hospital(P) <sup>10</sup> 6M/M	+	+	Lt fronto-temporal	?	-	Glaucoma, Eyelid hemangioma	I	-
6	1983, HUH(L) <sup>11</sup> 6/M	+	+	Rt parietal	+	-	Buphthalmus	I	-
7	1985, KUH 12/M	-	+	Lt parieto-occipital	-	-	Hemianopsia	II	+

마도 맥관종의 율혈과 함께 증가된 혈관벽의 투과성으로 인한 내피 및 외피세포의 무산소성손상에서 오는 이차적인 변화로 사료되고 있다<sup>5, 16, 17</sup>.

석회침착부 주위·대뇌피질의 신경세포소실과 교세포증식도 이차적인 변성으로 나타나는 듯하다<sup>5, 6, 12</sup>.

이러한 병변양상은 저자들의 증례와 모든 외국 문헌상의 보고에<sup>5, 6, 13, 16, 17</sup>에서 유사하나 국내문헌의 보고예들은 모두 외과적 절제술을 시행하지 않아 병리학적 소견의 비교가 불가능하였다.

### 결 론

저자들은 외과적으로 적출되어 병리학적 검색이 가능했던 불완전형의 Sturge Weber 증후군 1예를 경험하여 임상적으로 의심되어 보고된 국내문헌과 외국문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### REFERENCES

- 1) Sturge WA: *A case of parietal epilepsy due to a lesion of one of the vasomotor centers of the brain. Tr Clin Soc London 12:162, 1879 cited from 5*
- 2) Weber PF: *Right-sided hemihypertrophy resulting from right sided congenital spastic hemiplegia with a morbid condition of the left side of the brain revealed by radiograms. J Neu and Psych 3:134, 1922 cited from 5*
- 3) Weber PF: *A note of the association of extensive hemangioma. Proc Roy Soc Med 22:431, 1929 cited from 13*
- 4) Dimitri V: *Tumor cerebral congenito(angioma cavernosa) Rev Asoc Med Arg 36:1029, 1973 cited from 5*
- 5) 지계근: 스티지-웨버 증후군. 대한병리학회지 10:103-112, 1976
- 6) Bentz MS, Towfighi J, Greenwood S, Zaino R: *Sturge Weber syndrome. Arch Path Lab Med 106:75, 1982*
- 7) 박기용, 김정규, 조성훈, 최창락: *Sturge Weber syndrome*의 1예. 소아과학회지 13:219, 1970
- 8) 서한태: *Klippel Trenaunay Parkes Weber syndrome*의 임상증상과 골X-선 조형 검사소견. 전남의대잡지 9:1115, 1972

- 9) 서종우, 김희숙, 백인기, 장진무 : *Sturge Weber disease* 2예. 소아과학회지 21:464, 1978
- 10) 박준택, 장점현, 이재구, 이규은, 오정협 : 소아과학회지 26:87, 1983
- 11) 이원혁, 오석전, 조래동, 유영락, 김낙규, 정환영 : 신경외과학회지 12:715, 1983
- 12) Greenwald HM, Koota J: *Associated facial and intracranial hemangiomas. Am J Dis child* 51: 868, 1936
- 13) Peterman AF, Hayles AB, Dockerty MB, Love JG: *Encephalotrigeminal angiomatosis(Sturge-Weber disease) JAMA* 167:2169, 1958
- 14) Poser CM, Taversa JM: *Cerebral angiography in encephalo-Trigeminal angiomatosis, Radiology* 68:327, 1957
- 15) Streeter CL: *The developmental alterations in the vascular system in the brain of the human embryo. Publication 271, Carnegic Institution of Washington 1918 P5 cited from 5(Contributions to embryology, Contrib Embry 8:5, 1918)*
- 16) Guseo A: *Ultrastructure of calcification in Sturge Weber disease, Virchows Arch Path Anat* 366:353, 1975 cited from 6
- 17) Norman MG, Schoene WC: *The ultrastructure of Sturge Weber disease. Acta Neurop* 37: 199, 1977 cited from 6

=Abstract=

### Sturge-Weber Syndrome

—Report of an incomplete form—

Hye Yeon Kim\*, M.D., Kap No Lee\*, M.D.  
Seung Young Paik\*, M.D., Ki Chan Lee\*\*, M.D.  
Chang Soo Lim\*\*, M.D., Suck Ho Nam\*\*, M.D.  
and Je G. Chi\*\*\*, M.D.

*Department of Clinical Pathology and  
Neurosurgery\*\*, College of Medicine,  
Korea University*

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

The Sturge Weber syndrome is an uncommon disorder characterized by port-wine nevus of the face with angiomatosis of the ipsilateral cerebral leptomeninges and extensive calcification in the underlying cerebral cortex. Associated with this syndrome are mental retardation, choroidal angioma, bupthalmus or glaucoma, seizure and hemiplegia.

We studied a case of incomplete form of Sturge Weber syndrome in a 12 year-old boy, who had generalized seizure, a homonymous hemianopsia, intracranial calcification and leptomeningeal angiomatosis. There are no characteristic facial nevus, mental retardation, ocular changes and hemiplegia.