대한병리학회지 : 제22권 제 2 호
K.J. Pathol., Vol. 22(2):199, 1988

공뇌증(Porencephaly)

—부검 1예 보고—

국립의료원 병리과 및 서울대학교 의과대학 병리학교실*

김인숙 · 손진희 · 박효숙 · 지제근*

서 론

공뇌증(porencephaly)은 뇌실질 결손에 의해 뇌표면으로부터 뇌실, 지주막하강(subarachnoidal space)까지 연결되어 공동을 형성하는 매우 드문 선천성 뇌 기형증중 하나로 Heschl[1]에 의해 처음 보고된 이후 최근에는 이를 포괄적 의미로서, 비교적 젊은 연령층의 뇌에서 생길 수 있는 일련의 공동성 병변을 모두 일컬어 사용하고 있다. 이 공동은 단지 얇은 연수막성(leptomeningeal)막으로만 덮혀 있는 것이 보통이며 대뇌반구의 다른 기형증과 동반되는 경우도 종종 있다.

저자들은 35일된 남아에서 부검을 시행하여 공뇌증이 확인된 1예를 경험하고 이를 병인 및 발생기전에 관련한 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례 보 고

환아는 생후 35일된 남아로서 출생 10일에 3일동안 계속된 출혈성 설사와 황달을 주소로 내원하여 패혈증(sepsis)과 괴사성 소장결장염(necrotizing enterocolitis)의 의심하에 입원하였다. 환아는 고아여서 특별한 가족력이나 임신중의 특기사항(약물복용, 감염, 외상등), 또는 분만시 상태 등은 자세히 알 수 없었다. 입원당시의 이학적 소견으로는 간비대증이 관찰되었고 혈액과 소변 배양검사에서 *E. coli*가 증명되었으며 입원후에는 항문출혈(rectal bleeding)이 계속되면서 간헐적인 장폐색증과 함께 담즙섞인 구토를 하였다. 치료에 의해 패혈증 증세는 다소 호전되었으나 두 차례의 급성 신부전증이 발생되면서 다시 혈액배양에서 *Acinetobactor calcoaceticus*가 확인되었고 경련, 경강직(neck stiffness), 경팽윤(neck swelling)의 증세가 발현되어 뇌초음파 검사를 시행한 결과 공뇌증(porencephaly)과 내수두증(hydranencephaly)이 강력하게 의심되었다. 환아는 계속되는 치료에도 불구하고 점차적으로 상태가 나빠져 입원 25일째 사망하였다.

병리학적 소견

부검시 뇌는 150 gm으로 양측 대뇌반구, 실비우스구(sylvian fissure)에 해당되는 부위의 전두정부(frontoparietal)를 차지하는 큰 뇌실질 결손 부위가 관찰되었고 그 크기는 좌측이 5.5×3.5 cm, 우측이 6.2×2.2 cm이었다. 이들의 외측은 얇고 투명한 막으로 덮혀 있었으며(Fig. 1) 그 내부는 양쪽 모두 측뇌실(lateral ventricle)과 통해 있었고 뇌량(corpus callosum)이나 투명중격(septum pellucidum)같은 정중선 구조(midline structure)는 없이 좌·우 측뇌실이 서로 연결되어 있었다(Fig. 2). 제 3뇌실은 좁은 열(cleft)처럼 형성되어 있었고 여기서부터 소량의 맥락총(choroid plexus)이 뇌실질 결손에 의한 양측 공동쪽으로 돌출되어 있었다(Fig. 3). 주위에서 관찰되는 미형핵(caudate nucleus)은 반구형(dome shape)기형을 보이고 있었으며 이에따라 좌우의 내포(internal capsule)는 다소 수평방향으로 주행하면서 부분적으로만 수초화 되어 있었다. 피각(putamen), 담창구(globus pallidus) 등도 부분적인 수초화를 보였고 시상(thalamus)은 비교적 정상으로 형성되어 있었으나 정중선 조금 앞쪽으로 위치하고 있었다. 이외 측뇌실의 측두각(temporal horns), 후각(posterior horn), 해마(hippocampus) 등은 비교적 잘 형성되

*본 논문의 요지는 대한병리학회 제11차 춘계학술대회에서 전시로 발표되었음.

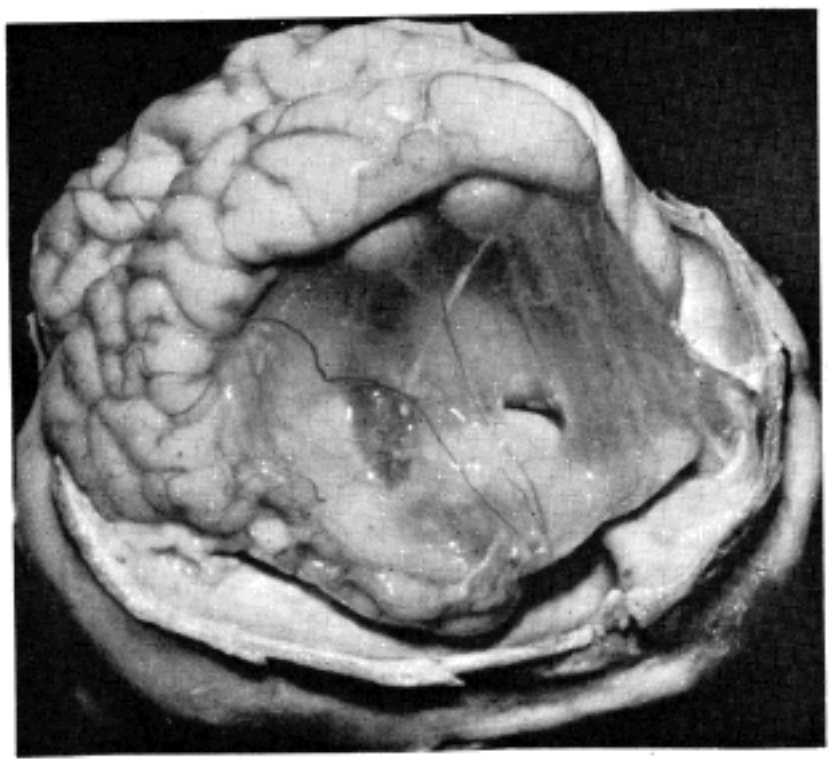

Fig. 1. Right lateral view of the brain shows large cavitary defect at the fronto-parietal region which is covered by thin semitranslucent membrane.

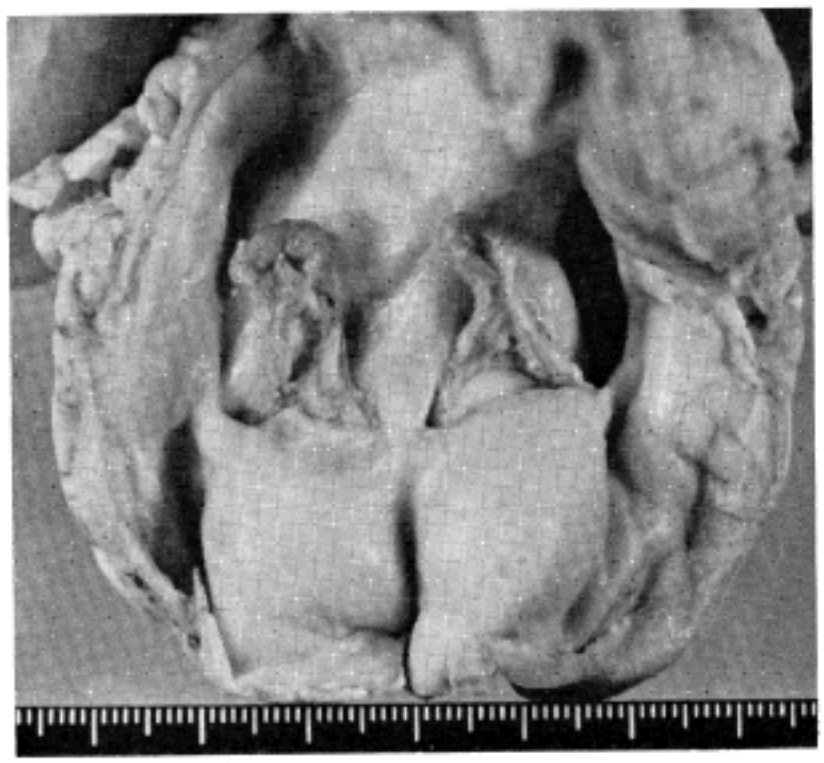

Fig. 3. Internal view after removing of top structures reveals relatively well preserved temporal horns and brain stem.

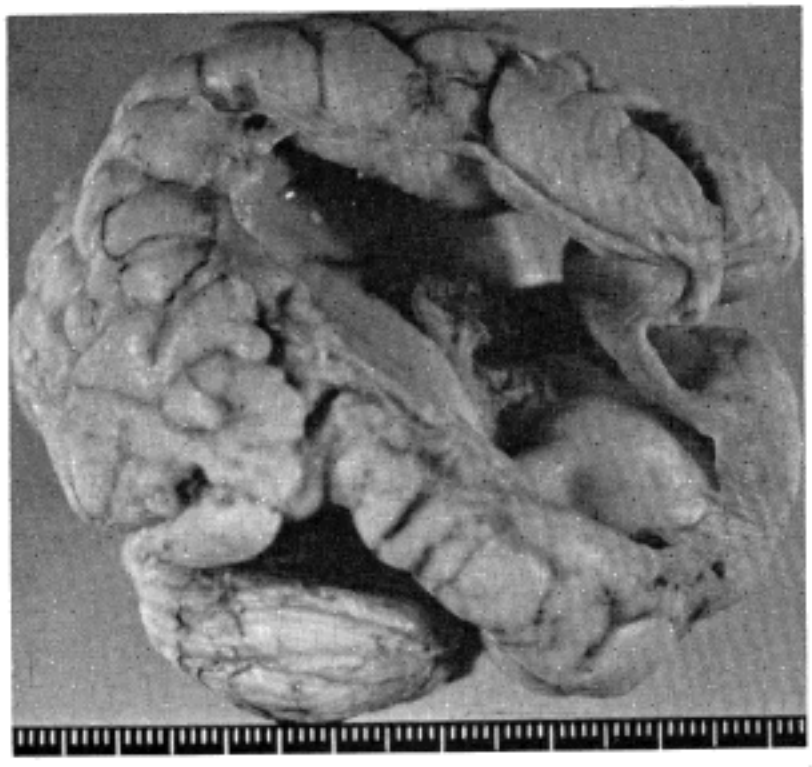

Fig. 2. Left lateral view of the brain, showing bilateral, symmetrical parenchymal defects communicated through the lateral ventricle having small amount of choroid plexus.

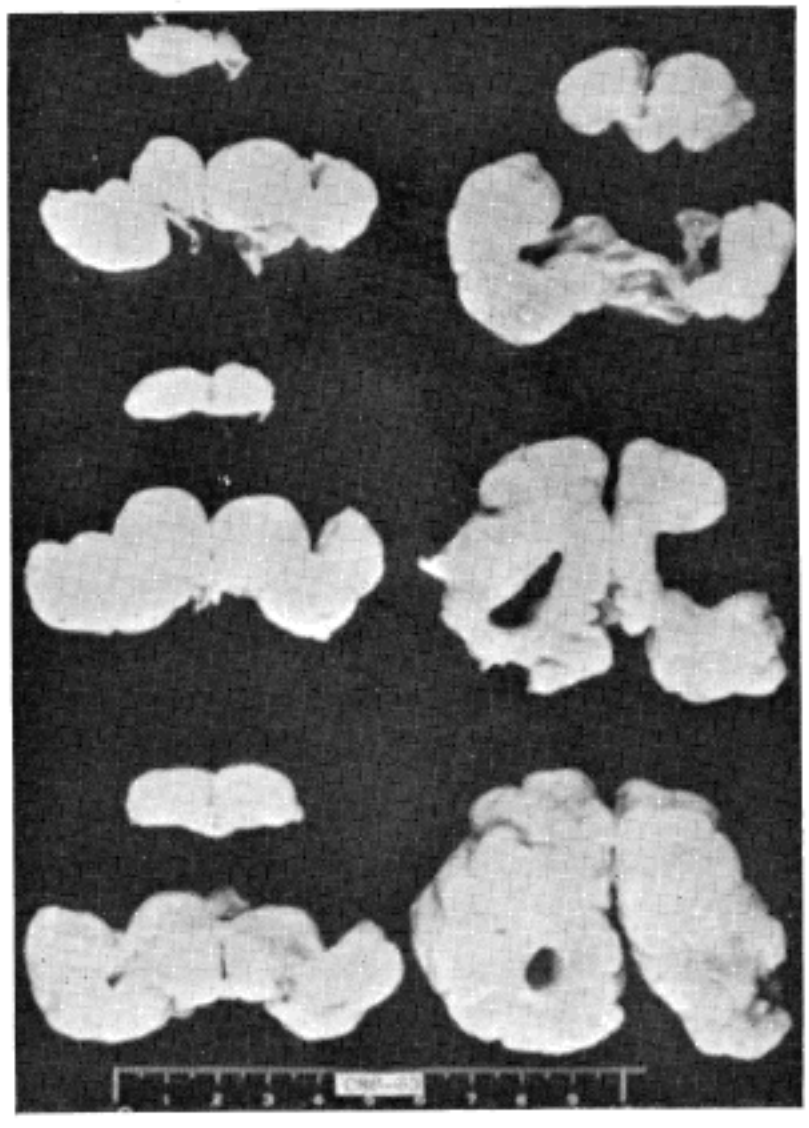

Fig. 4. Serial coronal sections showing the holes extend from cerebral mantle to lateral ventricle.

어 있었고 뇌간(brain stem), 제 4뇌실, 나머지 백질(white matter)들도 다른 공동성 변화나 출혈성 괴사등의 병변없이 잘 유지되어 있었다(Fig. 4). 뇌 저부에서는 2뇌신경을 제외한 다른 뇌신경 발달은 정상이었고

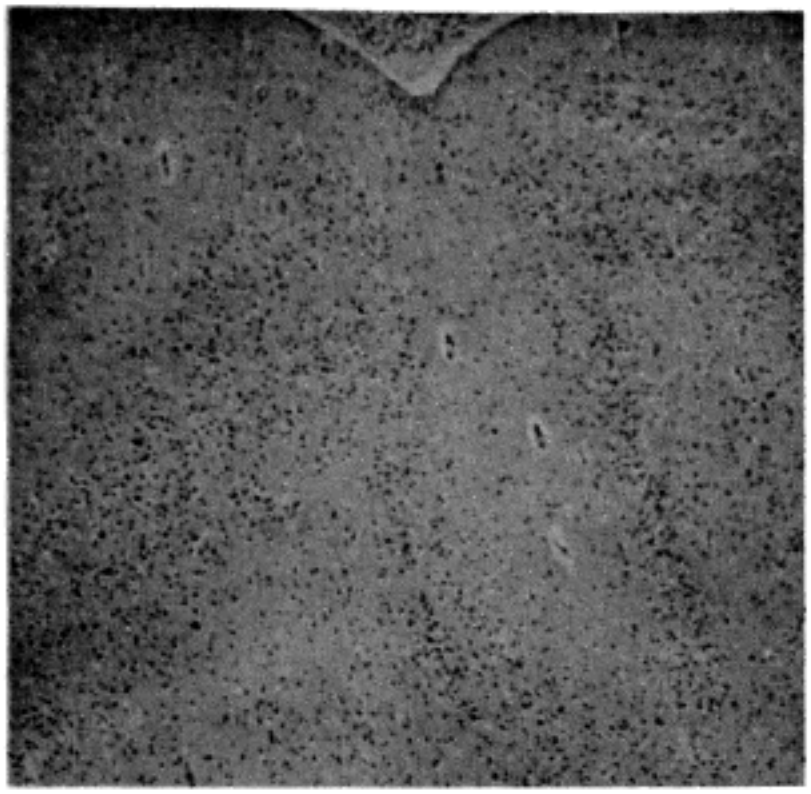

Fig. 5. Photomicrograph of cortex near the defect, showing abnormal neuronal migration (micropolygyria). (H&E, x40)

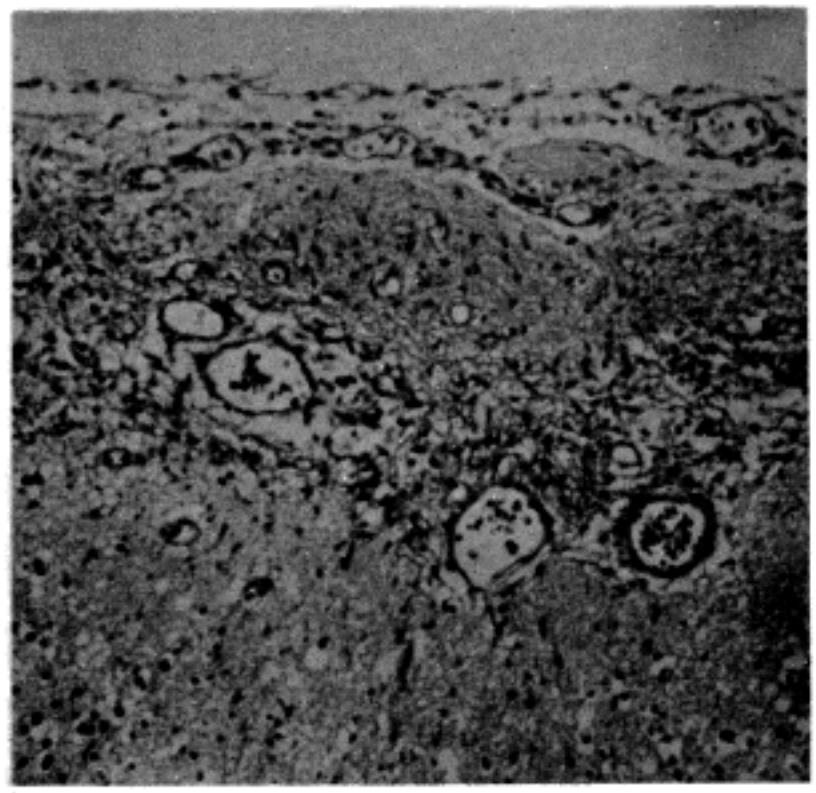

Fig. 6. Heterotopic glial islands are noted in leptomeninges of the abnormal cortex. (H&E, x100)

Willis 맥관환 부위도 정상 소견이었다. 이외 다른 장기의 부검소견으로는 우측 폐가 두개의 엽으로만 이루어져 있었고 좌, 우폐 모두에서 폐렴성 경변이 관찰되었으며 복부에서는 복수와 함께 울혈이 동반된 간, 비장비대증이 있었다.

현미경 소견

뇌 공동 주위의 피질에서는 소뇌회과잉증(micropolygyria)이 있는 부위에서 비정상적 신경단위 이동(neuronal migration)이 관찰되었고(Fig. 5) 이곳을 싸는 연수막에서는 이소성 신경교조직(heterotopic glial islands)도 발견되었으며(Fig. 6) 뇌 공동을 덮는 막에서는 뇌실사의(ependyma)와 피질대(cortical band)가 직접 연결되어 있었다. 위의 병소들과 떨어진 부위의 뇌실질내에서 소상의(focal) 미시적 경색과 국소 농양이 관찰되었으나 신경교증(gliosis), 연수막 비후(leptomeningeal thickening), 반흔, 석회화등의 소견은 찾아볼 수 없었다. 이외에 폐에서는 기관지 폐염이 간, 비장에서는 실질괴사와 급성 염증, 울혈등이 관찰되었다.

고 안

공뇌증은 처음으로 Heschl[1](1859)에 의해 대뇌반구 뇌실질의 결손에 의해 선천적으로 발생된 매우 드문 뇌기형증이라 기술된 이후 현재는 그 의미를 확대하여 젊은 연령에서 생길 수 있는 일련의 공동성 뇌 병변 모두를 지칭하는데 사용되고 있으며, 그 위치와 연관성이 다양하여 지주막하강과만 연결된 경우를 외부형(external type), 뇌실과만 연결시 내부형(internal type), 아무곳과도 연결이 없을 때 중앙형(central type=pseudoporencephaly), 두 부위 모두와 연결이 있는 형등의 4가지 형태가 있을 수 있다[2].

병리학적으로 이의 원인과 발생기전은 아직도 확실히 규명되지 않았으며 선천적 또는 후천적으로 발생한 경우 모두를 포함해서 여러가지 원인에 대한 가설과 보고가 있다[2]. 그 중 Yakovlev와 Wadsworth[3,4]는 공뇌증을 크게 둘로 대별하여 뇌조직 파괴로 인한 뇌파괴성 공뇌증(encephaloclastic porencephaly)과 태아발달과정중 뇌개의 발육부전에 의한 열두기형(schizencephaly)으로 나누었다. 뇌파괴성 공뇌증은 열두기형보다 훨씬 더 그 발생 빈도수가 높은 것으로 출생전, 후뿐만 아니라 출생 당시등 어떤 시기에라도 뇌 실질의 파괴에 의해 발생 가

능하며 대개는 일측성으로, 혹 양측성일지라도 대칭성으로 나타나면서 특히 특정한 혈관분포부위에 국한되기도 하고, 조직학적 소견으로 염증반응, 괴사 또한 이의 이차반응으로 나타날 수 있는 신경교증(gliosis), 연수막 비후, 반흔형성 또는 석회화가 동반될 수도 있다. 이에 비해 열두기형은 발육부전에 의한 양측 대뇌실질의 대칭성 결손으로 특정한 혈관 분포와는 관계없이나타나고 태아기에 발생되므로 주위에 남아있던 피질에서는 역시 피질 발육부전에 의한 소뇌회과잉증 등이 잘 동반된다.

뇌파괴의 원인으로는 외상[5~7], 감염, 혈액순환 장애등의 여러가지가 있을 수 있고 특히 혈액순환 장애는 태아기, 또는 출생시 야기되는 뇌정맥 배혈 장애 또는 출혈, 혈전(thrombus) 등에 동반되어진 국소 허혈(ischemia) 등에 의하리라는 설[3,4,8,9]이 있고 감염에 의한 것은 박테리아와 바이러스 모두가 원인이 될 수 있는데 *Herpes simplex, coxsackie Aq, Cytomegalovirus, Toxoplasmosis, Syphilis, Tbc, Pneumococcus, Streptococcus, E. coli, Pseudomonas* 등이 보고되어 있다[2,10~13].

이 질환의 증세는 60%정도가 생후 1세 이내에 발현된다고 하며 처음에는 간질발작·경련(spasticity)으로 나타나서 점차로 진행되면 신경장애가 심각하고 현저한 문제점으로 야기된다[2,14].

또한 이와 자주 동반되는 기형으로는 소두증(microcephaly), 거두증(macrocephaly), 후감엽 발육부전(agenesis of olfactory lobes), 선천성 백내장, 구개수열(bifid uvula), 이 기형증(malformed ear), 뇌량 발육부전과 두정부 헤르니아(parietal encephalocele) 등이 있다[2,14].

공뇌증의 치료로는 특히 이차성 수두증이 동반된 경우 일반적으로 측로술(shunting operation)이 적당한 것으로 되있으며 병변이 작고 절제가능한 부위일때는 절제술이 적용되기도 한다[9]. 그러나 심한 지각, 신경 속발증을 남기므로 예후는 그다지 좋지 않다고 한다[2].

문헌 고찰을 통해 보면 본 예는 원인균이 밝혀진 패혈증이 있으면서 이로인해 국소적으로 뇌실질에 미시적 경색과 농양은 있었으나 이들이 공뇌증의 직접 원인이 될 만한 연관성은 보이지 않았으며 또한 이차반응도 전혀 관찰되지 않았고 대칭성으로 위치하면서 대뇌피질의 소뇌회과잉증이 동반되어 있으므로 태아기 발생과정 중의 발육부전에 의해 생긴 공뇌증(Schizencephaly)으로 간주함이 타당하다고 생각되었다.

결 론

저자들은 패혈증으로 사망한 생후 35일의 남아에서 부검을 실시하여 양측 대뇌부에서 연수막으로부터 뇌실, 지주막 하강에 까지 통하는 커다란 뇌실질 결손에 의해 형성된 대칭성 공동을 경험하고 이를 열두기형 형의 선천성 공뇌증으로 진단하고 문헌고찰과 함께 보고하였다.

참 고 문 헌

1) **Heschl T:** *Gehirndefekt und hydrocephalus, Viertel schr. Prakt. Heilkd Prag 61:59, 1859(cited by ref. 2).*
2) **Warkany J, Lemire RJ, Cohen MM, Jr:** *Porencephaly Mental retardation and congenital malformation of the central nervous system. Chicago Year book medical Publisher. Inc, 1981, pp. 191-199*
3) **Yakovlev PI, Wadsworth RC:** *Schizencephalies A study of the congenital clefts in th cerebral mantle I clefts with Fused lips. J Neuropathol. 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 Neuropathol. Exp Neurol 5:169, 1946*
5) **Barrett JW, Mendelsohn RA:** *Post-traumatic porencephaly in infancy. A report of three unusual cases. J Neurosurg 23:522, 1965*
6) **Jaffe RH:** *Traumatic porencephaly. Arch Pathol 8: 787, 1929 (cited by ref. 2).*
7) **Williams HJ:** *Skull erosion complicating traumatic porencephaly in infancy. Am J Roentgenol 106:129, 1969*
8) **Dekaban A:** *Large defects in cerebral hemispheres associated with cortical dysgenesis. J Neuropathol Exp Neurol 24:512, 1965*
9) **Cantu RC, LeMay M:** *Porencephaly caused by intracerebral hemorrhage. Radiology 88:520, 1967*
10) **Chalhub EG, Devivo DC, Siegel ba, gado MH, Reigin RD:** *Coxsackie A9 focal encephalitis associated with acute infantile hemiplegia and porencephaly. neurology (Minneap.) 27:574, 1977*
11) **Smith JF, Groover RV, Klass DW, Houser OW:** *Multicystic cerebral degeneration in neonatal herpes simplex virus encephalitis. Am J Dis Child 131:568, 1977*

12) **Navin MJ, Angevine JM:** *Congenital cytomegalic inclusion disease with porencephaly, Neurology (Minneap.) 18:470, 1968*
13) **Salmon JH:** *Puncture porencephaly Pathogenesis and prevention. Am J Dis Child 114:72, 1967*
14) **Gross H, Simanyi M:** *Porencephaly in Vinken PJ and Bruyn FW (eds.) Handbook of Clinical Neurology Vol. 30(Amsterdam; North-Holland Publishing Co., 1977), p681 (cited by ref. 2).*
15) **Greenfield JG, In Blackwood W, McMenemey W, Meyer A, et al (Editors):** *Greenfield's Neuropathy. Ed 2 Baltimore The Williams and Wilkins Company, p391, 1971*
16) **Davis RI, Robertson DM:** *Textbook of neuropathology Baltimore, Williams and Wilkins, p183, 1985*
17) **이효진, 박문향, 박효숙, 지제근** : 공뇌증. *1*부검예 보고. 대한병리학회지 *17(3):378-381, 1983*
18) **Agamanolis DP, Robinson HB, Jr, Jacobs IB, Graulich K:** *Bilateral congenital subdural cysts associated with porencephaly and CSF-subdural fistula. A report of two cases. Arch Neurol 35:370, 1978*
19) **Leahy WR, Singer HS:** *Progressive focal deficit with porencephaly. Arch Neurol 34:154, 1977*
20) **Jenkins HA, Konrad HR, Dodson TR:** *Porencephalic cyst of the mastoid. Arch Otolaryngol 102: 563, 1976*
21) **McBride MD, Kemper TL:** *Pathogenesis of four-layered Microgyric Cortex in Man. Acta Neuropathol (Berl) 57:93-98, 1982*

— Abstract —

Porencephaly

—An Autopsy Case Report—

In Sook Kim, M.D., **Jin Hee Shon,** 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 cavitary 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 sepsis. The brain weighed 150 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. There are focal, microscopic cerebral infarct and abscess without connection with the cavitary lesion. The remaining central nervous system was unremarkable.