

뇌류를 동반한 무심태아

- 1 예 보고 -

가톨릭대학교 의과대학 병리학교실 및 산부인과학교실*

이성범 · 박원상 · 양기화 · 신종철*
이정용 · 김상호 · 김주성

Acardiac Fetus with Encephalocele

- A case report -

Seong Beom Lee, M.D., Won Sang Park, M.D., Ki Hwa Yang, M.D., Jong Chul Shin*, M.D.
Jung Yong Lee, M.D., Sang Ho Kim, M.D. and Choo Soung Kim, M.D.

*Departments of Pathology & Obstetrics and Gynecology
Catholic University Medical College*

The acardiac fetus is a rare type of fetal monster in which, as the name implies, the heart is completely absent. Acardius occurs only in a pair monozygotic twin, and shows various other defects in addition to the absence of the heart. Our autopsy case is acardiac aniceps. He weighed 1,980 gm and the height was 33 cm. The brain is poorly developed, 60 gm in weight and similar to reversed snowman (3.5×2.8×2.8, 1.5×1.5×1.3 cm). Encephalocele, 6 cm in diameter, was communicated with the brain by a tract which contains nervous tissue and primitive choroid plexus. The upper extremities were absent, while the vertebrae and lower extremities were relatively well developed. The heart, lungs, stomach, liver, and spleen were absent, but the kidney, genital organs and urinary bladder were present. The intestine was separated into two segments which were blindly ended, 32 cm and 15 cm in length, respectively. (**Korean J Pathol 1994; 28: 678~681**)

Key Words: Acardius, Encephalocele

서 론

선천성 무심 태아는 일란성 쌍생아 중 한명에서 볼 수 있는 희유한 기형으로서 발생 빈도는 일란성 쌍생아 분만 중 1%라고 알려져 있다¹⁾. 저자들은 최근 임신 32주 6일 만에 분만된 쌍생아 중 한명에서 뇌류를 동반한 무심태아 1예를 경험하였다. 무심 태아에 대한

보고는 국내에서는 김상호등²⁾이 처음 보고한 이래 지등³⁾의 10예, 김등⁴⁾의 1예, 황등⁵⁾의 1예의 지상보고가 있다. 그러나 아직 뇌류를 동반한 무심태아에 대한 문헌보고는 없고 그 희귀성에 비추어 저자들은 부검소견과 문헌고찰을 함께 보고하는 바이다.

증 례: 본 환아는 37세 경산부의 일란성 쌍생아 중 한명으로서 임신 20주경 초음파 검사상 자궁내 태아 사망으로 진단 받은 뒤 나머지 정상 태아를 위하여 임신을 유지하다가 임신 32주 6일경 제왕절개로 분만되었다. 본 환아는 제 1남아로 1.98 kg의 사산아였으며, 제 2남아는 3.78 kg으로 건강하였다. 산모의 가족

접 수: 1994년 2월 21일, 게재승인: 1994년 9월 9일
주 소: 서울시 서초구 반포동 505번지, 우편번호 137-701
가톨릭대학교 의과대학 병리학교실, 이성범

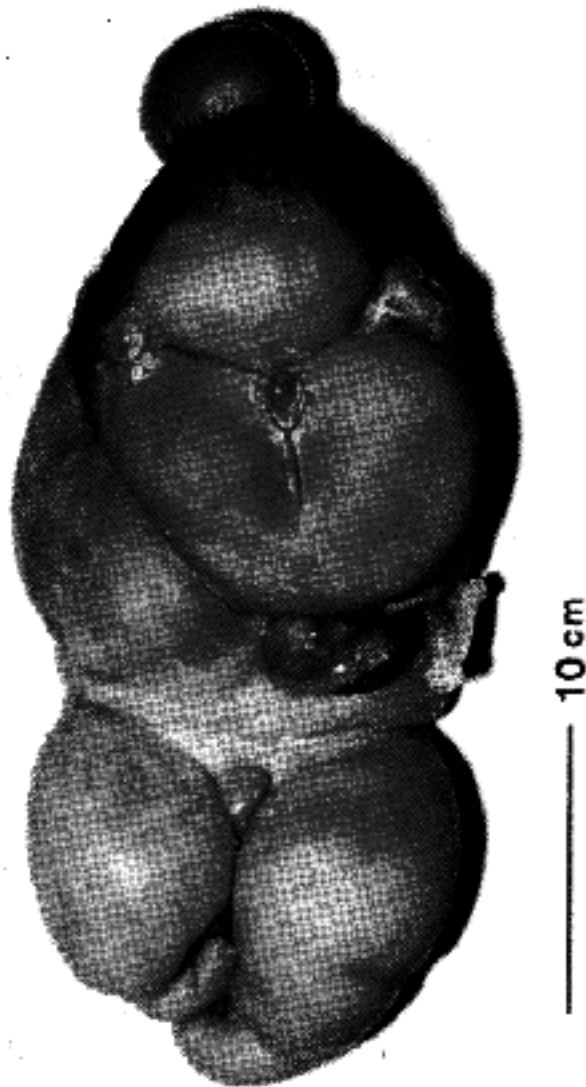


Fig. 1. Anterior view. The fetus was 1,980 gm in weight and was 33cm in top-heel length. Upper extremities were not seen and sack like structure was attached to the head (diameter up to 6 cm).

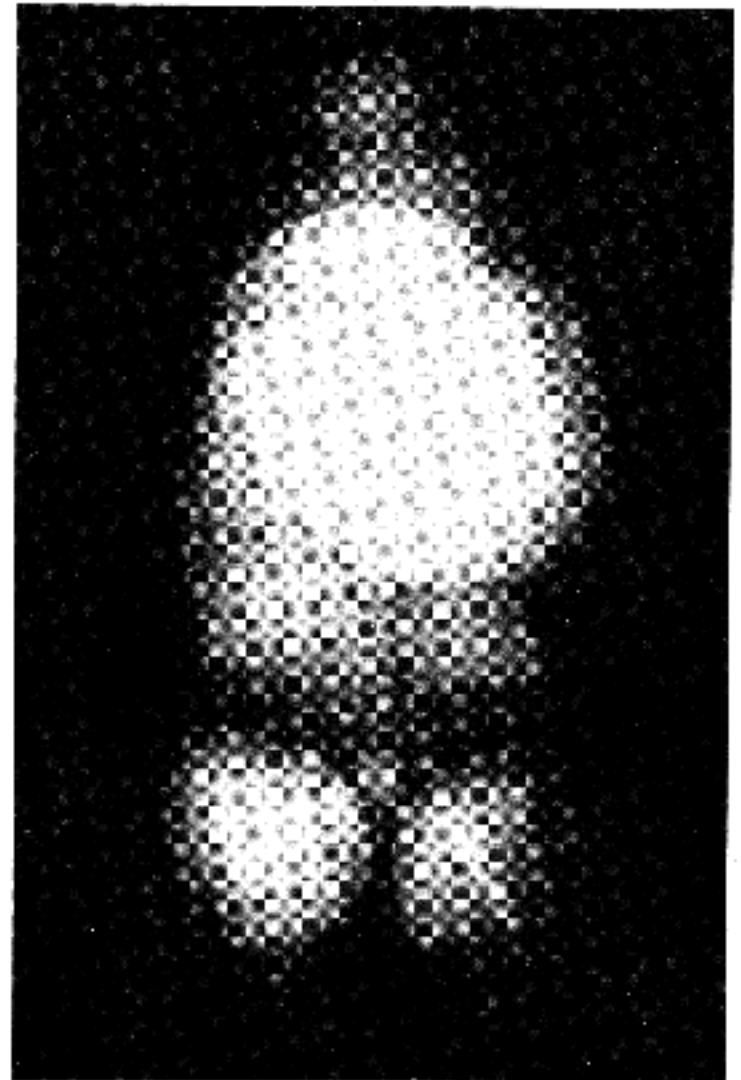


Fig. 2. A radiographic film showing the bony configuration of the acardiac fetus illustrated in Fig. 1. It showed a nearly normal axial skeleton except a rudimentary skull and absence of upper extremities.

력, 기왕력 및 현병력에는 특기사항이 없었다.

무심태아는 전장 33 cm로서 전박적으로 심한 부종 상태이었으나 침연은 심하지 않았다(Fig. 1). 두부는 머리둘레가 27 cm로 머리카락이 있었고 두정부에는 지름 6 cm의 낭이 붙어 있었다. 얼굴에는 양쪽 안구 발달 부위에 맑은 장액성 액체가 채워져 있는 지름 1 cm의 낭이 있었으며 입은 정중앙에 있었으나 위술만 있을 뿐 혀나 구강내 구조물은 관찰되지 않았고 귀나 코는 발달되어 있지 않았다. 상지는 없었고 하지는 비교적 잘 발달되어 있었다. 좌우족지는 각각 3개씩이었으며 내반요종족(calcaneo-varus) 변형이 있었다. 남상생식기는 개구부가 있는 음경이 있었으나 음낭에서 정소는 축지되지 않았다. 항문은 천공되어 있었다. 방사선과적 검사에서는 잘 발달된 늑골, 척수골, 골반, 대퇴골, 장골, 비골, 족장골을 확인할 수 있었고 두개골에서는 뇌저부 막성골의 부분적인 형성만을 볼 수

있었다(Fig. 2). 제대혈관은 한개의 동맥과 한개의 정맥으로 구성되어 있었으며 혈과조영술을 실시하지 못하여 태아의 순환계를 명확히 알수는 없지만 전변부 중앙에서 질개를 시행한 결과 정맥은 복강내로 들어온 후 2개의 혈관으로 분지되고 복강내에서 머리쪽을 향하여 흉곽내로 들어 갔으며 동맥은 복강내에서 양쪽 하지에서 올라오는 혈관과 문합된 후 머리쪽을 향하여 올라갔으나 흉곽내에서의 문합관계는 확인할 수 없었다. 또 심장 및 그 혼적기관은 확인할 수 없었다. 흉곽 내에서는 횡격막 및 폐는 존재하지 않았으나 흉선은 발달되어 있었다. 복강내에서는 왼쪽 신장은 없고 오른쪽 신장이 두개의 요관에 의하여 방광에 연결되어 있었다. 장관은 2부분으로 나누어져 있었는데 근위부는 둘다 맹관이었다. 하나는 길이가 32 cm로 항문과 잘 교통하고 있었고, 다른 하나는 15 cm로 제대관에 연결되어 있었다(Fig. 3). 복강 양쪽에 하강하지 않은

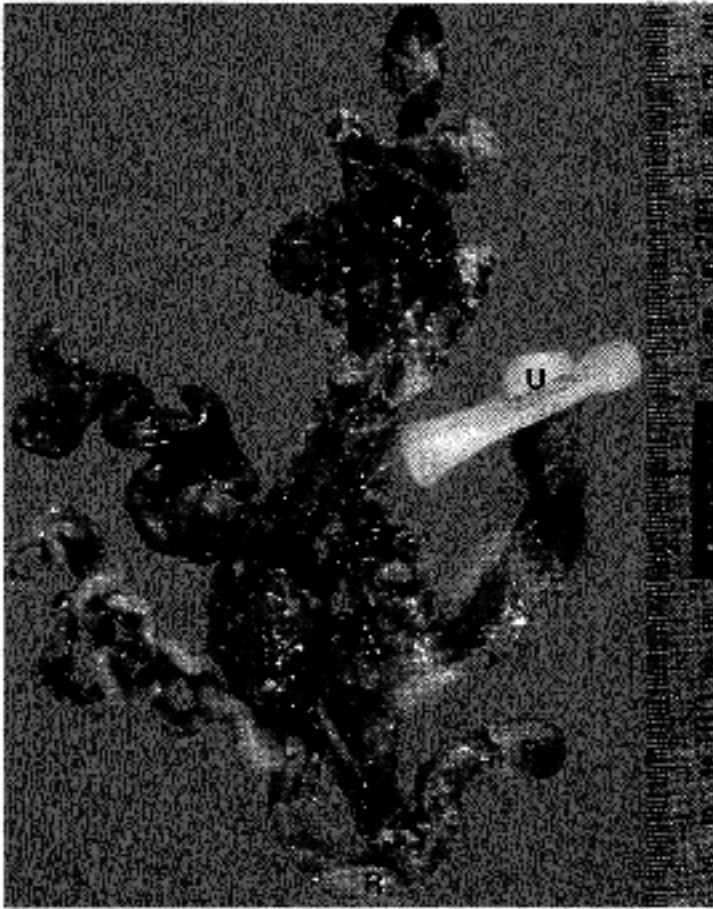


Fig. 3. Internal organs of acardiac fetus. Two ureters were attached to the right kidney. The intestine was separated into two segments which were blindly ended, 32 cm and 15 cm in length, respectively. (K: Kidney, R: Rectum, P: Penis, L: Lip, U: Umbilicus)

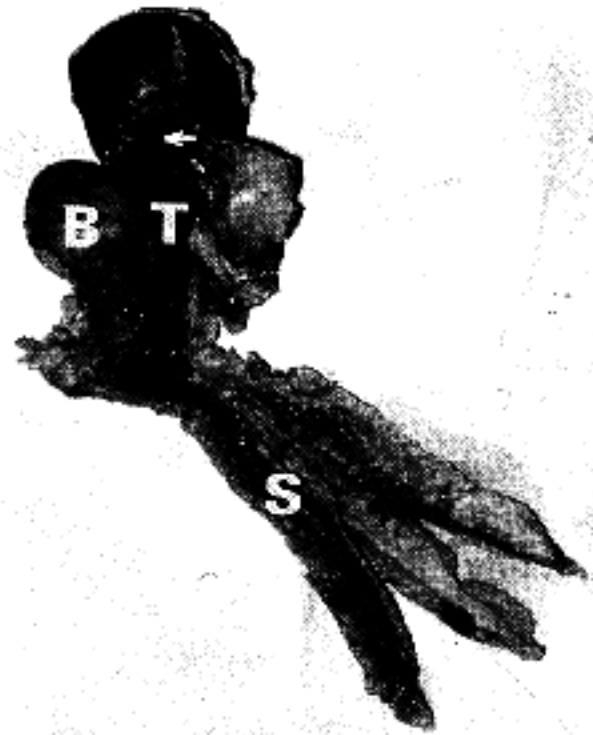


Fig. 4. Brain was similar to a reversed snowman (3.5 × 2.8 × 2.8, 1.5 × 1.5 × 1.3 cm). Encephalocele, 6 cm in diameter, was communicated with the brain by a tract. (B: Brain, S: Spinal cord, T: Tract)

정소가 있었으며 위장은 육안적으로 확인되지 않았으나 조직검사상 장관벽과 연결되어 있는 부위에서 비교적 잘 발달된 위장조직을 확인할 수 있었다. 간, 비장, 부신등은 확인되지 않았다.

뇌의 무게가 60 gm으로 뇌막에 잘 싸여져 있었으나 뇌 피질 주름은 볼 수가 없는 기푸러서있는 눈사람 모양이었다(3.5 × 2.8 × 2.8, 1.5 × 1.5 × 1.3 cm, Fig. 4). 뇌는 척수와 큰 후두구멍을 통하여 연결되어 있었으며 소뇌는 발달되어 있지 않았고 뇌간 및 연수는 확인할 수 없었다. 눈사람 모양의 뇌조직의 연속질단에서 뇌 실은 존재하지 않았으며 조직검사상 뇌는 주로 신경교세포로 이루어져 있었으나 일부분에서 신경교세포와 신경세포들이 혼재되어 있는 부분도 확인할 수 있었다. 두정부에 연결되어 있던 낭은 머리카락이 없었으며 눈사람 모양의 뇌조직의 아랫부분과 좁은 관상형태의 구조물로 연결되어 있었고 이 관은 잘 개통되어 있는 관으로 뇌저부만 있는 두개골에서 뇌와는 다른 구멍을 통하여 연결되어 있었다. 낭안에는 20 cc의 맑은 삼액성 액체가 차 있었다. 뇌와 연결되는 관 및 낭의 기저부에서는 조직 검사상 신경교세포와 신경세포가 혼재되어 있는 부분과(Fig. 5A), 미약하게 형성되어



Fig. 5. Sections from base of the sac (arrow in Fig. 4) show glial cells with scattered nerve cells(A) and choroid plexus(B).

있는 맥락막종이 관찰되어 이 부분에 뇌실이 형성되어 있음을 확인할 수 있었다(Fig. 5B). 척수는 비교적 잘

발달되어 있었으며 조직검사상 신경교세포와 신경세포를 확인할 수 있었으나 회백질과 백질은 뚜렷이 구분할 수가 없었다. 태반은 2개의 양막과 1개의 용모막으로 구성되어 있었으며 특별한 이상은 발견되지 않았다.

고 찰: 무심태아의 분류는 저자들에 따라서 약간의 차이가 있으며 Gillim와 Hendricks⁶⁾는 5가지형으로 분류하였다. 그 분류를 보면 ① acardiac acephalus는 가장 빈도가 높은 형태로 골반부 및 하지는 정상이지만 머리카나 체간의 상부 및 상지가 없는 형, ② acardiac acromus는 가장 드문 형태로 머리만이 발달되어 있는 형, ③ acardiac amorphous는 결체조직이 괴로 되어 있고 피부로 덮여 있으나, 골격 혹은 내장이 흔적으로 남아있는 형, ④ acardiac anceps는 머리의 발육이 아주 빈약하거나 흔적으로 남아 있는 형, ⑤ acardiac myacephalus는 형태를 알아 볼 수 없는 덩어리로 사지는 추측할 정도만 남아 있는 형이 있다. 본 증례는 주름이 없는 미성숙의 뇌를 가진 무심태아로서 이 분류에 따르면 acardiac anceps로 생각된다. 또 본증례의 두정부에 있는 낭은 좁은 관상구조물로 뇌의 기저부와 연결되어 있으면서 20cc의 장액성 액체가 차 있어서 낭과 뇌 사이에는 뇌척수액의 교통이 있었으리라 생각되며, 또한 관상구조물과 낭의 기저부에서 뇌조직과 맥락막층을 확인할 수가 있었으므로 뇌류가 동반한 경우로 생각된다. Acardiac anceps형은 무심태아 중에서도 드문 유형으로 본 증례와 같이 눈 사람 모양의 뇌조직을 보이면서 뇌류를 동반한 경우 아직 문헌 보고가 없다. 뇌류는 일반적으로 선천적인 두개골의 결손에 의하여 뇌경막과 뇌조직이 두개골 밖으로 탈출하는 것으로 아직 그 확실한 기전은 알려져 있지 않다⁷⁾. 본 예에서는 두개골이 뇌저부에만 발달되어 있고 이 부분은 2부분으로 나뉘어져서 한 부분은 뇌경막으로 잘 싸여져 있는 분화가 미약한 뇌가, 또 다른 부분은 뇌척수액이 교통하는 것으로 보이는 관상 구조물이 지나고 있었다. 이러한 소견으로 본 예에서의 뇌류의 발생은 배아발생 과정에서 두개골의 결손과 국소적인 뇌척수액의 압력의 증가에 기인된다고 추정된다.

무심태아 형성의 기전에 관해서는 여러 학설이 있지만 두 태아간의 태반내에서의 비정상적인 제대혈관의 문

합에 의해서 이 기형이 유발된다고 보는 견해가 많다⁸⁾. 즉, 기형 태아의 제대혈류 방향은 정상 태아와 반대로 정상태아의 제대동맥으로부터 산소 농도가 낮은 혈액이 기형 태아의 제대동맥으로 유입된 후 기형태아의 순환계를 거친 후 제대정맥을 통해 배출됨으로써 기형태아는 산소와 영양분의 공급이 저하됨으로써 기관의 형성 및 발달의 저하를 가져온다는 것이다. 본 경우에서는 재태기간 32주 6일의 평균 태아의 몸무게인 1.5 kg에⁹⁾ 비하여 두 태아 모두 몸무게 미달은 보이지 않았으나 기형태아 1.98 kg에 비하여 정상인 태아는 3.78 kg으로 두 태아간의 큰 차이를 볼 수 있었다. 이러한 소견으로 보아서 두 태아는 자궁 내에서 산소 및 영양분의 공급이 큰 차이가 있었을 것으로 추정된다. 두 태아간의 혈관 문합상태를 확인할 수 없었지만 제대혈관이 비정상적으로 한개의 동맥과 한개의 정맥으로만 구성되어 있어서 이러한 제대혈관의 이상이 무심태아의 발생에 중요한 역할을 했을 것이라고 생각된다.

참 고 문 헌

- 1) James WH. *A note on the epidemiology of acardiac monster. Teratology* 1977; 211-6.
- 2) 김상호, 송훈석, 김영제. 무심태아 1예. 대한병리학회지 1971; 5: 53-65.
- 3) Chi JG. *Acardiac Twins - An Analysis of 10 cases - Journal of Korean Science* 1989; 4: 203-16.
- 4) 김태진, 김종재, 박성혜 외. *Holoacardius Hemisomus Acephalus - 1증례 보고 - 대한병리학회지* 1989; 23: 487-9.
- 5) 황호원, 송혜숙, 박영진 외. 무두무심태아 - 1증례 보고 - 대한병리학회지 1984; 18: 193-6.
- 6) Gillim DL, Hendricks CH. *Holoacardius - Review of the literature and case report. Obstet and Gynecol* 1953; 2: 647-53.
- 7) Pollack JA, Newton TH, Hoyt WF. *Transsphenoidal and transthemoidal encephaloceles - A review of clinical and roentgen features in 8 cases* 1972; 90: 442-53.
- 8) Warkany J. *Acardia, Congenital malformations, Chicago, Year Book Medical Publishers* 1971; 473.
- 9) Wigglesworth JS. *Perinatal pathology, Philadelphia, W.B. Saunders company* 1984; 30.