

# 뇌의 발생과 선천성 뇌 기형

가천의대 김지혜

## 1. 정상 뇌의 발생

### 1) 신경관의 형성 (Neurulation)

태생 2 주경 배아판 (embryonic disc) 배면의 외배엽이 증식하여 신경판 (neural plate)이 만들어지고 그 중앙이 함입 (invagination)되어 신경구 (neural groove)를 형성한다. 이어서 두꺼워진 신경구의 양단이 말리면 신경 주름 (neural fold)이 되고 양쪽 신경주름이 연결되어 신경관 (neural tube)이 형성된다. 신경관의 취상부 2/3는 장차 뇌가 되고 나머지는 척수가 되며 신경관의 내부는 뇌실과 척수의 중심관이 된다. 신경관의 폐쇄는 후뇌 (hind brain)부위에서 시작하여 배아의 양끝을 향하여 지퍼처럼 닫힌다고 알려져 왔으나 최근에 밝혀진 바로는 다섯 군데 이상의 장소에서 다발적으로 닫히기 시작한다고 한다. 이 단계에 이상이 있을 때 생기는 기형이 무뇌증 (anencephaly), 두류 (cephalocele), 키아리 기형 (Chiari malformation) 등이다.

### 2) 뇌 소포 (brain vesicle)의 형성과 분할 (cleavage)

태생 25일 경에 신경관의 전 신경공 (anterior neuropore)이 완전히 닫히는데 이즈음 신경관의 내부 상피세포에서 분비하는 수액이 뇌강을 부풀리는 한편 군데군데 수축(constriction)이 되어 크게 세개의 뇌 소포 즉 전뇌 (prosencephalon), 중뇌 (mesencephalon), 그리고 능뇌 (rhombencephalon)와 이들 사이에 만곡 (flexure)이 만들어진다. 이렇게 형성된 뇌소포는 수축과 굴곡을 계속하여 신경관의 취상부로부터 차례로 종뇌 (telencephalon), 간뇌 (diencephalon), 중뇌 (mesencephalon), 후뇌 (metencephalon), 그리고 수뇌 (myelencephalon)가 발달하게 된다.

태생 35일에 종뇌가 양쪽으로 갈라져 대뇌반구가 처음 나타나고 미상핵(caudate nucleus), 조가비핵 (putamen)이 역시 종뇌로부터 발생된다. 간뇌는 나중에 시상과 시상하부 그리고 창백핵 (globus pallidus)이 된다. 후뇌로부터 소뇌와 뇌교가 발생되고 수뇌는 장차 연수가 된다. 뇌 소포의 형성과 분할의 과정을 복측유도 (ventral induction)라고 하는데 이 시기에 발생하는 기형은 전전뇌증 (holoprosencephaly)과 Dandy-Walker 기형을 비롯한 다양한 소뇌의 기형들이다. 소뇌가 형성될 때 충부(vermis)는 위에서부터 아래로 융합하여 만들어지므로 충부의 저형성이 있을 때는 상소엽 (superior lobule)만 남게 된다.

### 3) 피부 외배엽과 신경 외배엽의 분리

신경관이 닫히면서 피부 외배엽과 신경 외배엽의 분리되고 장차 수막, 뇌궁, 척추 주위 근육등은 신경 외배엽과 피부 외배엽의 사이에 있는 중배엽으로부터 형성된다.

### 4) 신경원 (neuron)의 증식, 분화, 이동

신경원과 신경교세포 (glial cell)는 뇌실벽을 따라 분포한 배아기질 (germinal matrix)에서 만들어지는데 이 배아기질은 태생 7주에 형성되어 28-35주 사이에 퇴화한다. 여기서 증식하고 분화한 신경원은 방사교섬유 (radial glial fibers)를 따라 뇌실벽에서 대뇌반구의 외측으로 이동한다. 이 주한 신경원은 가장 바깥쪽 층을 제외하고는 내측부터 차례로 분포하여 태생 24-26 주경 6개의 층으로 된 대뇌 피질이 완성된다. 이 시기에 다양한 이주 기형 (migration anomalies)이 발생할 수 있다.

### 5) 뇌구의 형성과 수초화

태생 초기 미끈한 표면이었던 대뇌 반구는 원시 실비우스열이 태생 5개월에 나타나기 시작하여 롤란드회 (rolandic sulcus), 두정간회 (interparietal sulcus), 상측두회 (superior temporal sulcus)가 차례로 형성되고 피질의 두께도 증가한다. 수초화는 태생 5개월 뇌신경부터 시작하여 만삭아로 출생당시 뇌간의 배측, 시상의 외복측핵, 내피의 후반부, 그리고 중심구 (central culcus) 주위 백질의 수초화를 볼 수 있고 출생 후 2년까지 계속되어 이 시기 MR에서 연령에 따라 일정한 정도의 수초화를 관찰할 수 있다. 수초화는 일반적으로 미부에서 취상부로, 배측에서 복측으로, 그리고 뒤에서 앞으로 가는 순서로 형성되며 지각을 담당하는 뇌의 부분이 운동을 조절하는 부분보다 먼저 수초화되는 경향이 있다.

## 2. 신경관 형성의 이상에 의한 기형

### 1) 두류 (Cephalocele)

신경관 폐쇄의 부분적인 결함으로 생긴 두개골과 경막의 결손을 통하여 두개강 내 구조물의 일부가 빠져나간 기형이다. 뇌수막류 (meningoencephalocele)는 뇌조직과 뇌수막이, 수막류 (meningocele)는 수막과 뇌척수액만 나온 것이다. 두개골이 결손되고 뇌조직이 나오는 위치는 대부분 정중앙이고 호발 부위는 후두경부 (occipitocervical), 전두 (frontal), 두정 (parietal), 전두사골 (frontoethmoidal), 비인두 (nasopharyngeal) 등이다. 서구에는 후두 두류 (occipital cephalocele)가, 아시아에는 전두사골 두류가 비교적 호발한다.

후두 두류는 대공과 람다 (lambda) 사이 결손 부위를 통하여 천막상하의 구조물이 빠져 나오는데 여성에서 더 호발한다. 방사선학적 영상으

로 동반된 뇌 기형의 유무와 주요 정맥동이 두류에 포함되어 있는가를 평가해야 한다. 동반되는 기형에는 수두증, Dandy-Walker 기형, Chiari 기형, 엽성 전전뇌증 (lobar holoprosencephaly), 뇌량의 형성 부전 등이 있다. 전두사골 두류 (frontoethmoidal cephalocele)는 동남아에 흔한 유형이다. 발생 중에 전뇌와 코 표면의 외배엽을 연결하는 경막이 맹공 (foramen cecum)을 통해 비골과 비연골 사이를 지나는데 이 부분이 퇴화하지 못하고 결손 부위로 남기 때문에 생긴다. 결손 부위를 통해 두개강 내 구조물이 밖으로 나오면 전두사골 두류가 되고 탈출한 뇌조직이 두개강과 연결을 소실하고 이형성을 하면 비 신경종이 된다. 또한 비골과 비연골 사이에서 피부까지 연결된 경로를 따라 발생한 피부 동로 (dermal sinus tract)를 따라 유피종 (dermoid)과 표피양 (epidermoid)이 생길 수 있다. CT와 MR로 두개골의 결손 부위와 비강 내 종괴와 두개강의 연결 유무를 확인하고 동반된 기형을 진단할 수 있다. 안면 중앙 기형과 뇌량의 저형성, 반구간열의 지방종, 그리고 이주 기형 등이 동반되기도 한다.

## 2) 키아리 기형 (Chiari malformation)

1891년 Chiari가 처음 소녀의 충부가 경추까지 내려온 기형을 기술한 이래 작은 후두와 (posterior cranial fossa)와 내부의 변형된 뇌 조직을 특징으로 하는 일련의 기형이 보고되었고 보고된 순서에 따라 네 가지 유형으로 분류되는데 키아리 4형은 소녀의 형성 부전에 포함된다.

### (1) 키아리 1 형

4 뇌실, 연수, 소녀의 변형이 거의 없이 소녀 편도 (tonsil)가 대공 (foramen magnum) 아래로 내려가는 기형이다. 편도가 대공에서 5mm 이상 내려가야 임상적으로 문제가 되는데 소아에서는 6mm를 기준으로 한다. 선천성 수두증 및 경부의 수척수증 (syringohydromyelia)과 동반되거나 두개와 경부의 골격 기형을 동반하며 (Klippel-Feil 기형) 기저 함몰 (basilar invagination)에 의하여 이차적으로 키아리 1 형의 변형이 올 수도 있다.

### (2) 키아리 2 형

키아리 2 형은 후뇌, 척추, 그리고 두개골 기저부와 척추의 중배엽이 관여하는 복잡한 기형이다. 대부분의 환아는 출생 시 척수수막류를 가지고 수술 후 수두증이 발생하며 간혹 첫 번째 경추에 의한 뇌간 압박 증상이 나타나기도 한다. 발생 중 후신경공 (posterior neuropore)이 완전히 닫히지 않고 척수액이 흘러나가 뇌실의 크기가 충분히 커지지 않게 되면 뇌 소포 중 능뇌 (rhombencephalon)의 용적이 감소하고 시상이 잘 분리되지 않게 된다. 능뇌의 용적감소는 후두와의 형성 부전을 유발하고 이로 인하여 키아리 2 형의 특징적인 소견을 보이게 된다.

키아리 2 형의 영상 소견은 소녀와 뇌간이 작은 후두와에서 위 아

래로 밀리면서 변형된 모습이다. 천막 절흔을 지나 위로 올라간 소뇌는 탑 같은 형태 (towering cerebellum)가 되고 앞으로 뇌간을 감싼다. 뇌교와 연수도 아래로 밀리는데 경부 척수는 치상 인대(dentate ligament)가 양측에서 고정하고 있기 때문에 이동이 제한되어 cervicomedullary kink의 소견을 볼 수 있다. 또한 늘어난 측두엽과 뇌간을 싸고 있는 소뇌의 압박 때문에 중뇌개 (mesencephalic tectum)가 후하방으로 당겨지면 tectal beaking의 소견을 보인다. 4 뇌실이 작고 길어지며 4 뇌실이 연수의 배측 그리고 충부의 아래로 내려와 격리 되기도 한다 (encysted 4<sup>th</sup> ventricle). 일반적으로 키아리 기형때 4 뇌실은 크기가 정상에 비해 작아지므로 정상 크기의 4 뇌실도 격리된 4 뇌실이나 수두증을 시사한다.

영아에서는 lacunar skull의 소견을 볼 수 있는데 나이가 들면서 사라지고 수두증의 정도와는 상관이 없다고 알려져 있다. 또한 추체골 (petrous bone)과 경사대 (clivus) 후면이 움푹해 지고 대공과 천막 절흔 (tentorial incisura)이 넓어지며 뇌검의 저형성과 유창 뇌검 (fenestrated falx cerebri)에 의하여 interdigitation of the gyri의 소견을 볼 수 있다. 키아리 2 형의 80-90 %에서 천막 상부의 기형이 동반되는데 뇌량의 저형성이 가장 흔하고 측뇌실의 후두각이 늘어나며 중간 괴 (massa intermedia)가 커진다. 또한 후두엽 내측에 여러개의 작은 이랑을 볼 수 있는데 이를 협착이랑 (stenogyria)이라고 한다.

### (3) 키아리 3 형

키아리 3 형은 소뇌와 때로는 뇌간이 제1, 2 경추의 후측 결손을 통해 빠져 나온 기형으로 매우 드물게 발견된다.

## 3. 게실화 (diverticulation)와 분할 (cleavage) 이상에 의한 기형

### 1) 전전뇌증 (Holoprosencephaly)

전전뇌증은 양반구 및 종뇌와 간뇌로의 분할이 안되기 때문에 생기는 기형이다. 뇌의 앞쪽에 더 심한 기형이 오고 기형의 정도에 따라 세가지 유형으로 분류하지만 일련의 스펙트럼으로 이해하는 것이 좋다.

**무엽성 전전뇌증 (alobar holoprosencephaly)**은 게실화가 전혀 되지 않은 가장 심한 기형이다. 대부분의 예에서 심한 안면 기형이 동반된다. 대뇌는 팬 케이크 형태의 종괴로 보이고 내부에 반달 모양의 전뇌실 (holoventricle)이 후낭종 (dorsal cyst)과 연결된다. 양 시상이 융합되어 3 뇌실이 없고 반구 간열, 뇌검, 뇌량이 형성되지 않는다. 태아 초음파에서 진단되는 전전뇌증의 가장 흔한 유형이지만 대부분 사산하거나 출생 후 곧 사망하는 예가 많아 방사선학적 소견을 보기가 어렵다.

**반엽성 전전뇌증 (semilobar holoprosencephaly)**은 무엽성 전전뇌증과 엽성 전전뇌증의 중간 정도의 기형으로 부분적으로 대뇌 반구가 형

성되어 측뇌엽과 후뇌엽을 구별할 수 있게 된다. 동반되는 안면 기형도 경하여 구개열이나 양안 격리 정도를 볼 수 있다. 대뇌 반구의 뒷부분이 부분적으로 분리되고 중앙의 뇌실도 후뇌각과 측뇌각이 어느 정도 제 모양을 갖추어 H 자 형태에 가깝게 된다. 시상의 일부가 갈라져 3 뇌실이 부분적으로 형성되며 4 뇌실, 뇌간, 소뇌는 정상 소견을 보인다. 모든 형태의 전전뇌증에서 투명 중격이 없으며 뇌량의 형성 정도가 뇌 분화의 척도가 될 수 있는데 뇌기형으로서는 유일하게 뇌량의 앞부분이 없는데 팽대부 (splenium)가 있는 소견을 볼 수 있다.

**엽성 전전뇌증 (Lobar holoprosencephaly)**은 가장 경한 유형으로 3 뇌실과 뇌량의 뒤쪽 절반, 그리고 전각의 일부가 형성되면 엽성 전전뇌증의 범주에 들게 된다. 안면 기형은 없는 예가 많다. 후두각은 정상적으로 분리가 되지만 측뇌실의 체부가 하나로 합쳐진다. 대뇌 간열과 뇌점은 거의 제 모양을 갖추지만 앞쪽에서는 전두엽의 일부가 융합되고 시상은 분리된다.

## 2) 격막안 이형성증 (Septo-optic dysplasia)

1956년 Morsier에 의해 명명된 증후군으로 투명 중격의 소실과 시각신경의 형성 부전이 있고 시상하부-뇌하수체 기능 저하증이 동반된다. CT나 MR 소견으로 투명 격막이 없는 뇌실 형태와 시신경 위축을 확인할 수 있으나 50% 정도에서는 시신경 위축이 영상 소견으로 확인되지 않기 때문에 안저 검사가 필요하다. 시신경 교차 (optic chiasm)와 시상하부의 위축으로 인해 3 뇌실의 전함요 (anterior recess)가 늘어나고 안상조 (suprasellar cistern)가 커지는 소견을 볼 수 있다.

## 4. 이주 이상에 의한 기형 (Migration anomalies)

배아기질에서 증식한 신경 세포가 뇌실 벽에서 대뇌 반구의 표면까지 이동하여 여섯 층의 피질을 이루게 되는 과정에서 감염, 저산소증, 독소, 대사 이상 등의 손상을 받으면 여러 가지 피질의 기형이 발생한다. 이주 기형은 정상 세포가 비정상 위치에 있으므로 일종의 과오종이라고 할 수 있고 회백질과 같은 신호 강도를 갖게 된다.

### 1) 활택뇌증 (Lissencephaly)

활택뇌증은 뇌회 (gyria)와 뇌구 (sulci)가 적게 형성된 기형이다. 완전 활택뇌증 즉 뇌회가 완전히 없는 경우를 무뇌회증 (agyria)이라 하고 불완전 활택뇌증 즉 몇개의 편평하고 넓은 뇌회를 일컬어 경뇌회증 (pachygyria)이라고 한다. **Agyria-pachygyria complex**는 1형 활택뇌증이라고도 하는데 17번 염색체 이상과 관계가 있고 피질의 기형 정도에 따라 다양한 지체와 발작의 임상 소견이 있다. 병리학적으로 대뇌피질은 1) 얇은 바깥 신경원층 (neuronal layer)과 2) 두꺼운 안쪽 신경원층, 그리고

3) 그 사이에 세포가 별로 없는 층 (cell sparse layer)으로 구성되어 있다. 안쪽 신경원층은 이동하다가 정지한 어린 세포로 생각된다. 전체적인 뇌의 형태는 뇌 이랑이 형성되기 시작하는 제태 기간 23주 이전의 태아와 비슷한 소견 즉 뇌 표면은 매끈하고 백질의 양이 적으며 얇고 수직으로 향하는 실비우스 열 때문에 축면(axial) 영상에서 8자와 같은 모양을 볼 수 있다. 뇌량의 저형성과 colpocephaly가 동반된다. 경뇌회증은 국소적 또는 미만성으로 나타나는데 두정엽과 후뇌엽에 가장 심한 소견을 보인다.

## 2) 피질 이형성 (cortical dysplasia)

피질 이형성은 다뇌회증 (polymicrogyria)이라고도 하는데 대뇌 피질에 도착한 신경원이 비정상적으로 분포하여 정렬된 여섯 층을 찾아볼 수가 없으므로 다뇌회증 보다 피질의 이형성이 더 정확한 용어인 셈이다. 가장 흔한 위치는 실비우스열의 후방이지만 어디에서나 발생할 수 있다. 임상적으로 환아는 발작, 운동 장애, 발달 장애의 소견을 보인다.

영상소견은 불규칙하고 울퉁불퉁한 피질 또는 반대로 매끈한 피질 즉 경뇌회증과 비슷한 형태를 보이고 정상 소견을 보이기도 한다. 실제로 경뇌회증과 피질의 이형성을 영상 소견만으로는 구별이 불가능하기 때문에 좀더 넓은 의미인 비활택뇌성 피질의 이형성 (nonlissencephalic cortical dysplasia)으로 통칭하기도 한다. 병변이 작아서 통상 시행하는 스피에코 기법으로 진단이 어려울 때 3차원 자기경사 에코 기법으로 1.5mm 이하의 얇은 절편의 세 방향 영상을 모두 얻어 백질과 회백질 경계의 미묘한 이상 소견을 찾는 것이 진단에 도움이 된다. 이형성된 피질은 내부로 연결되어 안으로 말리는 소견 (invagination)을 보이기도 한다. 이형성된 피질의 전형적인 신호강도는 정상 피질과 같지만 인접 백질에 T2 강조 영상에서 고 신호강도를 보이기도 한다. 주위에 늘어난 혈관이 발견되거나 드물게 석회화 소견을 볼 수 있다.

## 3) 이소성 회백질 (Gray matter heterotopia)

이소성 회백질은 이동 중에 멈춘 신경원이 대뇌피질이 아닌 비정상적인 위치에 있는 기형을 통칭한다. 거의 대부분 발작 질환이 있다. 임상적인 진단과 예후에 따라 상의하 (subependymal), 국소적 피질하 (focal subcortical), 그리고 미만성 또는 대상 (band) 이소성으로 나눈다. MR은 이소성을 매우 민감하게 진단할 수 있는데 결절 또는 띠 모양의 회백질과 같은 신호강도를 갖는 병변이 상의하, 피질하, 또는 뇌실 주위에 있으면 진단이 된다. 주위에 부종이 없고 조영 증강이 안되며 모든 영상에서 대뇌 피질과 같은 신호강도를 보인다는 점에서 종양과 감별할 수 있다. 피질하 이소성의 크기가 큰 경우 대뇌 피질은 얇아지고 인접한 뇌실이나 대뇌 간열이 늘리는 듯한 소견을 볼 수도 있는데 이는 종괴 효과가 아니라 발생과정에서 변형된 형태라고 보아야 한다.

#### 4) 분열뇌증 (Schizencephaly)

분열뇌증은 측뇌실의 상의로부터 피질의 연막까지 이형성된 회백질로 싸여 있는 구열 (cleft)이 있는 기형이다. 한쪽 또는 양쪽 대뇌 반구에 구열이 있을 수 있는데 호발 부위는 전 중심회 (precentral gyrus)와 후 중심회 (postcentral gyrus) 주위이다. 열린 구순형은 구열의 간격이 넓어 그 사이에 뇌척수액이 차 있고 닫힌 구순형은 구열의 양벽이 맞닿아 뇌척수액이 고일 틈새가 없다. 환아는 발작, 반신마비, 발달 장애를 보이는데 열린 구순형에서 더 심하게 나타난다. 분열뇌증과 함께 격막이 없고 시신경 위축이 동반되면 격막안 이형성(septooptic dysplasia)으로 분류된다. 영상 소견은 대뇌 반구의 전장을 가로지르는 구열인데 그 표면이 울퉁불퉁하고 백질과 회백질의 경계가 불분명하다. 구열 주위 뇌회와 반대쪽 반구에도 피질의 이형성을 관찰할 수 있다. 구열과 연결되는 부분의 뇌실벽 요와 (dimple)가 구열의 위치를 찾는데 도움을 준다.

#### 5) 뇌량의 기형

뇌량은 태생 20주까지 완성되는데 슬부(genu)가 가장 먼저 생기고 앞에서 뒤쪽으로 가는 순서로 발생한다. 취상부 (rostrum)는 팽대 (splenium)가 만들어진 후에 형성된다. 따라서 부분적인 뇌량의 형성 장애가 있을 경우 슬부는 있고 체부의 일부를 포함한 팽대와 취상부가 없는 소견을 보인다. 취상부가 있는데 슬부나 체부의 일부가 없다면 이차적인 파괴에 의한 병변일 가능성이 많다. 예외적인 경우는 전전뇌증에 동반된 뇌량의 형성부전이다. 지방종, 구열간 낭종, 키아리 기형, Dandy-Walker 기형, 이소성 회백질, 공내증 등이 동반된다.

뇌량이 형성되지 못하면 반대편으로 건너가지 못한 교련 섬유들 (commissural fibers)이 반구열과 평행한 방향으로 주행하여 측뇌실의 상내부를 누르는 묶음 (bundle)형태로 보이는데 이를 Probst 묶음이라고 한다. 또한 뇌량이 없으면 대상회전이 안으로 말리지 않고 외번 (eversion)되므로 대상구 (cingulate sulcus)가 형성되지 않고 대뇌반구 내측면의 뇌구가 방사성으로 나열되어 3 뇌실 쪽으로 모아지는 형태를 보이게 된다. 3 뇌실은 위 아래로 길쭉해지고 측뇌실 사이로 올라간다. 뇌량이 없더라도 전각은 단단한 미상핵과 렌즈핵 때문에 그 크기를 유지하는데 반해 부드러운 백질로만 둘러 싸이는 측뇌실의 뒤쪽은 쉽게 늘어나 삼각부와 후뇌각의 팽창을 볼 수 있다 (colpocephaly). 또한 뇌량의 체부가 없으면 측뇌실의 체부도 나란한 배열을 보인다.

### 5. 후두와 기형

#### 1) 댄디-워커 복합증 (Dandy-Walker complex)

댄디-워커 복합증은 댄디-워커 기형, 댄디-워커 변이증

(Dandy-Walker variant), 거대 대조 (mega cisterna magna)를 포함한 소뇌와 4 뇌실의 기형에 의한 일련의 후두와 낭종성 기형을 통칭하는 개념이다. **덴디-워커 기형**은 소뇌의 형성 부전과 4 뇌실과 교통하는 확장된 후두와를 특징으로 한다. 뇌량 형성 부전, 이소성, 다뇌회증, 후두 뇌류, 전전 뇌증 등의 중추신경계 기형과 전신적으로 심장과 손가락 기형, 신장 낭종, Klippel-Feil 증후군이 동반될 수 있다. 임상적으로 환아는 수두증과 동반된 천막 상부 기형에 따라 발달 지체의 소견을 보인다. 키아리 기형에서 후두와가 작은 것과 대조적으로 덴디-워커 기형에서는 후두와가 커지는데 횡행 정맥동 및 천막이 높게 위치하고 (lambdoid-torcular inversion) 내부에는 커다란 후두와 낭종 (4 뇌실)이 차있으며 소뇌 충부 및 반구의 형성 부전을 볼 수 있다. 남아 있는 충부는 후두와 낭종 상부로 올라가고 소뇌 반구의 저형성이 심하면 앞쪽으로 추체골쪽에 달라 붙는 형상을 볼 수 있다. 뇌간이 눌리거나 저형성되기도 한다. 신생아 시기가 지나면서 수두증이 동반되는 예가 많은데 후두와에 단락술을 시행하고 나면 소뇌반구가 서로 맞닿아 시상면에서 마치 충부가 있는 것처럼 보이지만 관상면과 횡단면에서 충부의 저형성을 확인 할 수 있다.

덴디-워커 기형에 비해 덴디-워커 복합증은 후두와가 크지 않고 충부의 저형성도 경하며 거대 대조는 4 뇌실과 소뇌는 정상인 상태에서 후두와의 커진 대조를 볼 수 있다. 거대 대조 (mega cisterna magna)는 후두와 지주막 낭종 (arachnoid cyst)과 감별이 어려운데 지주막 낭종은 소뇌 자체의 기형이 없고 소뇌를 뒤쪽에서 누르는 종괴 효과를 보이는 예가 많다.

## 2) 주버트 (Jubert) 증후군

1969년 Jubert가 과호흡, 비정상 안구 운동, 운동 실조(ataxia), 그리고 정신 지체가 있는 5 명의 환아를 보고하였다. 영상 소견은 상당히 특징적이어서 시상면에서 정상적인 충부의 뇌구가 거의 없고 횡단면에서 4 뇌실이 상부에서는 박쥐 날개 모양, 중간부에서는 삼각형 모양을 보인다. 두 소뇌 반구는 중앙에서 닿아 있고 상 소뇌각은 수평으로 향하며 뇌척수액으로 둘러싸여 있다. 동반된 천막 상부 기형은 드물지만 대뇌 피질 이형성과 이소성이 보고되어 있다.

## 6. 신경 피부 증후군 (neurocutaneous syndrome)

조직 발생의 이상에 의한 기형으로 모반증 (phakomatosis)이라고도 하는데 외배엽에서 기원하는 신경, 피부, 망막에 주된 기형이 오고 내장기관에도 어느 정도의 이상을 동반한다. 대표적인 질환으로 신경섬유종증 (Von Recklinghausen 병), 결절성 경화증 (Bourneville 병), 뇌삼차신경 혈관종증 (Sturge-Weber 병)을 들 수 있다.



## 1) 1형 신경 섬유종증

1형 신경 섬유종증은 1882년 von Recklinhausen이 처음 기술한 상염색체 우성으로 유전되는 질환으로 17 번 염색체 이상이 보고되고 있다. 대표적인 병변은 **시신경의 신경교종**이다. 신경 교종은 시신경에 국한되기도 하지만 시신경 교차와 시삭 (optic tract)을 지나 시방사 (optic radiation)까지 가기도 한다. 시신경은 대개 방추상으로 커지고 시관 (optic canal)이 넓어진다. T1 강조 영상에서 안와의 지방을 억제 시키면 시신경의 형태학적 변화를 파악하기가 좋다. 방추상으로 굽어진 시신경은 백질과 같은 신호 강도이고 주변부에 조영 증강이 되며 T2 강조 영상에서 중심부의 저 신호 강도를 볼 수 있다. 비정상 신호 강도는 시신경 교차를 지나 시삭과 측두엽까지 연결된다. 이밖에 중뇌개 (mesencephalic tectum), 뇌간, 시상하부, 시상, 기저핵 등에도 **성상 세포종 (astrocytoma)**이 있을 수 있다. 뇌개의 신경교종은 수도 (aqueduct)를 눌러 수도증을 초래한다.

신경 교종외에 뇌교, 소뇌의 백질, 뇌량의 팽대, 내포(internal capsule) 등에서 **T2 강조 영상의 비정상 신호 강도**를 다발적으로 볼 수 있는데 종괴 효과가 없고 조영 증강이 안되며 부종을 동반하지 않는 특성이 있다. 병리학적으로 비전형적 신경교종, 과오종이 알려져 있고 이형성된 수초가 아닐까 하는 추측도 있다. 신경교종과 감별 진단을 위해서 장기적으로 추적하여 종괴 효과가 보이거나 조영 증강이 되는지 확인하는 것이 좋다. 간혹 창백핵 (globus pallidus)에 T1 강조 영상에서 높은 신호강도를 볼 수 있는데 이 때는 약간의 종괴 효과를 동반하기도 한다.

또한 **접형골의 결손**으로 인해 박동성 안구 돌출증을 유발되고 **총상 신경 섬유종 (plexiform neurofibroma)**이 안구와 안구 주위에 잘 동반된다. 안구의 저형성 또는 우안 (buphthalmos)이 되는 예도 있다. 총상 신경 섬유종은 작은 신경을 따라 두개강 내로 자라 들어가 뇌를 누르고 변형 시킨다. CT에서 조영 증강이 잘 안 되는 낮은 감쇄정도를 보이고 MR에서는 비균질성의 종괴로 T1 강조영상에서는 뇌조직보다 낮고 T2 강조영상에서는 높은 신호강도를 보이며 다양한 정도로 조영 증강이 된다.

**혈관의 이형성**이 동반되면 경동맥, 중뇌동맥 또는 전뇌동맥 근위부의 협착이나 폐쇄가 오고 드물게 동맥류가 생길수 있다. 따라서 뇌종양이나 수도증이 없는데 발작, 마비, 또는 심한 두통등을 호소하는 환자에서는 혈관 질환을 의심해야 한다. 혈관의 이형성은 CT와 MR로 진단하기가 어려우나 상상돌기상 (supraclinoid) 경동맥이나 중뇌, 전뇌 동맥의 크기를 살펴보고 혈관 조영술로 확진을 유도해야 한다. 그 밖에 척추 후측만곡 (kyposcoliosis), 척추 일부의 저형성, 경막 확장 (dural ectasia), 흉추 측부 수막류 (lateral thoracic mningocele), 신경초 종양 (nerve sheath tumor)이 동반될 수 있다.

## 2) 결절성 경화증

정신 지체, 발작, 선피지종 (adenoma sebaceum)을 특징으로 하는 모반증이다. 상염색체 우성으로 유전되나 발현율이 낮다. 임상적으로 발작과 정신 지체가 보고된다. **상이하 과오종**은 측뇌실 벽을 따라 발견되는 결절로 1세 미만에서 석회화는 발견하기 힘들고 나이가 들수록 증가한다. 수초화 되지 않은 영아에서는 T1 강조 영상에서 주위 백질보다 높고 T2 강조 영상에서는 낮은 반면 수초화가 진행하면서 백질과 비슷한 신호강도를 보인다. 석회화된 결절은 T2 강조영상에서 낮은 강도를 보이고 조영 증강 정도는 다양하다. 결절성 경화증의 5-10 %에서 몬로공에 인접하여 상의하에 위치하는 **거대 세포종 (Giant cell tumor)**이 발견된다. 거대 세포종은 다른 상이하 결절과 달리 점차 커지는 경향이 있어 수두증의 원인이 된다. 신호 강도나 조영 증강 유무로는 다른 상이하 결절과 감별이 어렵고 시간에 따른 크기 변화를 확인하는 것이 가장 중요하다.

**피질의 과오종**은 매끈하고 백색을 띠는 용기된 결절로 둥글거나 다각형의 뇌회 형태를 보이고 병리학적으로는 거대 세포, 신경교종, 수초들로 구성되어 있다. CT를 시행했을 때 1년 이하 영아에서 결절은 저 음영의 넓은 뇌회의 소견을 보이다가 연령이 많아질수록 음영이 높아진다. MR에서도 백질의 수초화 정도에 따라 다른 신호 강도를 보여 수초화가 되기 전에는 백질과 비교하여 T1 강조 영상에서는 높고 T2 강조 영상에서는 낮은 신호 강도를 보이다가 수초화가 진행이 되면 반대의 소견을 볼 수 있다. 피질하 병변은 바로 위의 피질과 경계가 분명하나 안쪽 경계는 불분명하고 나이가 많아질수록 T1 강조 영상의 신호 강도가 백질에 가까워진다. 석회화된 결절은 T1 강조 영상에서 높은 신호 강도를 보인다. 또한 신경원과 신경교세포로 이루어진 **백질의 병변**이 존재하는데 CT 스캔에서 경계가 좋은 저 음영의 병변으로 조영 증강이 안되고 석회화 정도에 따라 음영의 변화가 온다. MR에서 백질의 병변은 피질의 결절과 같은 신호 강도를 보인다. 퇴화가 진행하면 조영 증강이 될 수 있다. 중추 신경 밖의 병변으로 신장의 혈관근지방종 (angiomyolipoma), 심장의 횡문근종, 폐의 림파관평활근종증 (lymphangiogliomatosis), 간의 선종 또는 지방근종, 췌장의 선종, 그리고 비장 종양이 있을 수 있다.

### 3) 스테지-웨버 (Sturge-Weber) 병

안면과 눈의 맥락막, 그리고 뇌연막의 혈관종을 특징으로 하는 질환이다. 임상적으로 발작, 반신 마비, 정신 지체, 반맹증 (hemianopsia)이 있고 유전보다는 산발적으로 발생한다. 안면의 반점은 출생 때부터 일측성으로 오는 예가 많고 90%에서 영아 발작을 경험하는데 발작에 이어 반신 마비가 오며 안구의 맥락막에 생긴 혈관종으로 인한 녹내장이 발생한다.

가장 주가 되는 뇌 병변은 **연막 혈관종(leptomeningeal angioma)**이다. 발생학적으로 태생 4-8주 사이에 안면 상부의 피부가 될 외배엽과 신경관 사이에 존재했던 원시 혈관동 (primordial sinusoid)이 남아 안면과

연막의 혈관종이 발생한다고 한다. 혈관종이 있는 뇌 반구 피질에 석회화가 생기는데 정맥 유출 이상으로 인한 만성 허혈성 변화로 생각된다. 연막의 혈관종을 진단하는 데는 조영 증강을 한 MR이 가장 좋으며 CT에서는 석회화 때문에 조영 증강 유무를 확인하기 어렵다. 조영 증강은 뇌회 표면을 싸고 뇌구와 지주막하 공간을 채우는 형태를 보이므로 병변의 범위를 진단할 수 있고 그 정도는 환자의 예후와 밀접한 관계가 있다. 석회화는 반구의 뒤쪽에 많이 생기고 T2 강조 영상이나 경사 에코 영상에서 낮은 신호강도로 나타난다. 연막 혈관종이 있는 쪽의 맥락막층이 커지는 소견을 볼 수 있다. 연막 혈관종이 있는 백질의 신호 강도가 T2 강조 영상에서 낮은 신호 강도를 보이는 예가 있는데 이는 가속화된 수초화 또는 모세혈관과 정맥의 증가된 탈산소 혈색소 (deoxyhemoglobin) 때문이라는 설이 있으며 만성 허혈성 변화에 기인한다고 추측된다.

### References

1. Altman NR, Puster RK, Post MJD. Tuberos scleriosis: characteristics at CT and MR imaging. *Radiology* 1988;167:527-532
2. Aoki S, Barkovich AJ, Nishimura K, Kjos BO, Machida T, Cogan P, Edwards M, Norman D. Neurofibromatosis type 1 and 2: cranial MR findings. *Radiology* 1989;172:527-534
3. Barkovich AJ. Congenital malformations of the brain and skull IN: *Pediatric neuroimaging*. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Raven Press, 1995:177-276
4. Barkovich AJ. Brain development: normal and abnormal. In Atlas SW, eds. *Magnetic resonance imaging of the brain and spine*. New York : Raven Press, 1991:129-173
5. Barkovich AJ. The phakomatosis IN: *Pediatric neuroimaging*. 2<sup>nd</sup> ed. New York : Raven Press 277-320, 1995
6. Barkovich AJ, Kjos BO, Norman D, Edwards MS. Revised classification of posterior fossa cysts and cyst-like malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *AJNR* 1989;10:977-988
7. Barkovich AJ, Chuang SH, Norman D. MR of neuronal migration anomalies. *AJR* 1988;150:179-187
8. Barkovich AJ, Fram EK, Norman D. Septo-optic dysplasia: MR imaging. *Radiology* 1989;171:189-192
9. Barkovich AJ. Subcortical heterotopia: a distinct clinicoradiologic entity. *AJNR* 1996;17:1315-1322
10. Byrd SE. Central nervous system manifested of inherited syndrome. In Atlas SW, eds. *Magnetic resonance imaging of the brain and spine*. New York :Raven Press, 1991:539-566
11. Chamberlain MC, Press GA, Hesselink JR. MR imaging and CT in three cases of Sturge-Weber syndrome : prospective comparison. *AJNR*

1989;10:491-496

12. Hayden SA, Davis KA, Stears JC, Colo M. MR imaging of heterotopic gray matter. JCAT 1987;11(5):878-879
13. Jacoby CG, Yuh WTC, Afifi AK, Bell WE, Schelper RL, Sato Y. Accelerated myelination in early Sturge-Weber syndrome: demonstrated by MR imaging. J Comput Assist Tomogr 1987;11(2):226-231
14. Oba H, Barkovich AJ. Holoprosencephaly: an analysis of callosal formation and its relation to development of the interhemispheric fissure. AJNR 1995;16:453-460
15. Osborn AG. Part one: Brain development and congenital malformations. IN Diagnostic neuroradiology. St. Louis : Mosby, 1994;3-113,
16. Osborn RE, Byrd SE, Naidich TP, Bohan TP, Friedman H. MR imaging of neuronal migration disorders. AJNR 1988;9:1101-110