

## 소아 뇌갈림증의 신경영상학적 소견 및 임상 양상

연세대학교 의과대학 소아과학교실

이재량 · 김 승 · 이영목 · 이준수 · 김흥동

= Abstract =

### Clinical manifestations and neuroimaging findings of schizencephaly in children

Jae Rang Lee, M.D., Seung Kim, M.D., Young Mock Lee, M.D., Joon Soo Lee, M.D. and Heung Dong Kim, M.D.

Department of Pediatrics, Severance Children's Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

**Purpose :** Schizencephaly is a uncommon congenital brain anomaly characterized by congenital clefts spanning the cerebral hemispheres from pial surface to lateral ventricles and lined by gray matter. In this study, we investigated the clinical manifestation and radiologic findings of pediatric schizencephaly.

**Methods :** The data of 13 patients who were diagnosed with schizencephaly in Severance Childrens Hospital and Yongdong Severance Hospital from January 2005 to December 2007 were analyzed retrospectively.

**Results :** The mean age at diagnosis was  $9.08 \pm 2.67$  months old and ranged from 1 to 30 months. The ratio of male to female patients was 3.33:1. Five (38.5%) patients had bilateral clefts, while 8 (61.5%) had unilateral clefts. Five (38.5%) patients had closed lip clefts, and 4 (30.8%) had opened lip clefts. Four (30.8%) patients had multiple clefts. Associated anomalies showed in all cases. The clinical features consisted of mild unilateral weakness in 7 (53.8%) cases and a hemiparesis was present in 3 (23.1%) patients. A tetraparesis was in 3 (23.1%) patients. There was no difference in motor deficit between unilateral and bilateral clefts. Delayed development was observed in all cases. Epilepsy was present in 7 (53.8%) patients, 5 patients with unilateral clefts and 2 patients with bilateral clefts. Three (42.8%) patients showed intractable seizures.

**Conclusion :** Schizencephaly showed variable clinical manifestations and radiologic findings in association with the types and locations of the clefts. It is necessary to diagnose schizencephaly early and to detect the development of epilepsy. Intensive and large studies of the correlation of clinical outcomes and radiologic findings should be continued for more effective treatment. (Korean J Pediatr 2009;52:458-463)

**Key Words :** Schizencephaly, Epilepsy, Children, MRI

### 서 론

뇌갈림증(schizencephaly)은 연질막 표면에서 외측 뇌실까지 대뇌 피질이 갈라져 열구를 이루며 회색질로 둘러 싸여 있는 대뇌 기형으로서, 1946년 Yakovlev와 Wadsworth<sup>1, 2)</sup>에 의해 최초로 소개되었다. 이 질환은 매우 드문 선천성 중추 신경계 기형으로 대뇌 피질의 기질화와 신경 아세포의 이주 장애로 발생한다고 알려져 있다<sup>3)</sup>. 뇌갈림증은 열구가 생기는 대뇌 반구의 위치에 따라 일측성과 양측성으로 분류하며, 열구의 벽이 떨어져 있어 외측 뇌실에서 거미막 밑 공간까지 뇌척수액이 차 있는 개방형 뇌

갈림증과, 열구의 벽이 근접하게 붙어있는 폐쇄형 뇌갈림증으로 분류할 수 있다. 뇌 MRI가 도입됨에 따라 Barkovich와 Kjos<sup>4)</sup>는 뇌갈림증을 일측성과 양측성은 그대로 분류하였지만, 개방형 뇌갈림증은 그 침범 크기에 따라 소형, 중형, 대형 뇌갈림증으로 세분하였고 또한 동반 기형의 유무에 따라 분류하기도 하였다.

뇌갈림증의 간질발작, 정신지체, 운동장애, 발육부전 및 언어장애 등의 임상양상을 보이는데 이는 열구의 위치와 유형 및 동반 기형과 깊은 관계가 있다고 알려져 있다<sup>4-6)</sup>.

이처럼 질환의 진단율이 높아지고 분류가 체계화 되고 임상양상에 대한 연구가 다양한 것에 비하여 국내에서는 뇌갈림증에 대한 관심이 높지 않아 증례 보고나 연구가 미미한 실정으로 이에 본 연구에서는 국내 소아에서 뇌갈림증의 전반적인 임상적 양상과 방사선학적 소견에 대해 알아보고자 하였다.

Received : 9 September 2008, Revised : 9 September 2008

Accepted : 5 November 2008

Address for correspondence : Young-Mock Lee, M.D.

Department of Pediatrics, Severance Children's Hospital, Yongdong Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, 612 Eonju-ro, 146-92 Dogok-dong, Gangnam-gu, 135-720 Seoul, Korea

Tel : +82.2-2019-3354, Fax : +82.2-3461-9475

E-mail : ymleemd@yumc.yonsei.ac.kr

**대상 및 방법**

**1. 연구 대상의 선정**

2005년 1월부터 2007년 12월까지 3년간 세브란스 어린이 병원과 영동 세브란스 병원 소아청소년과에 외래 및 입원 치료를 받았던 13예의 뇌갈림증 환아를 대상으로 의무 기록을 후향적으로 분석하였다. 뇌갈림증의 정의는 연질막 표면에서 뇌실까지 회색질로 둘러 싸여 있는 대뇌 피질의 열구가 있는 경우로 하였고, 뇌 MRI 검사에서 명확하게 진단된 경우로 한정하였다.

**2. 환자군에 대한 연구 방법**

13명 환아의 의무 기록을 후향적으로 분석하여 출생력, 성별, 진단 시 연령, 치료 과정에서의 환아의 임상증상과 신경영상학적 소견 등을 조사하였다. 임상증상은 운동 장애, 발달 지연 및 간질 발작의 유무와 양상에 대해 조사하였고, 난치성 간질 발작은 4개 이상의 항경련제의 투여에도 경련이 조절되지 않는 경우로 정의하였다<sup>7)</sup>. 신경영상학적 소견은 뇌 MRI 검사 결과로 판단하였는데, 열구의 유형과 위치에 따라 개방형과 폐쇄형, 양측성과 일측성으로 분류하였으며 동반 뇌기형의 여부를 같이 확인하였다.

**결 과**

**1. 진단 시 연령 및 성별 분포**

13예의 뇌갈림증 환아에서 진단 시의 연령은 0-30개월 사이로 평균 연령은 9.08±2.67 개월이었다. 이 중에서 남아 10예, 여아 3예(남녀비 3.33:1)로 남아에서 호발 하였고, 0-3개월에서 진단된 경우가 6예(46.1%)로 가장 많았다. 환아들의 진단 후 추적 관찰 기간은 2개월-10년 3개월 사이로 평균 추적 기간은 3.37±1.09년이었다(Table 1). 출생력 상 재태 연령 37주 미만의

**Table 1.** Demographic Data with Schizencephaly

Demographic Data	No. of patients (n=13) (%)
Age at diagnosis (months)	9.08±2.67*
≤3	6 (46.1)
4-12	3 (23.1)
≥13	4 (30.8)
Duration of follow up (years)	3.37±1.09*
≤1	6 (46.1)
2-5	3 (23.1)
≥6	4 (30.8)
Gender	
Male	10 (76.9)
Female	3 (23.1)

\*Mean±SD

미숙아 출생은 4예(30.8%)였으며, 만삭아 9예(69.2%) 중 2예(15.4%)에서 자궁 내 발육 지연이 관찰 되었다.

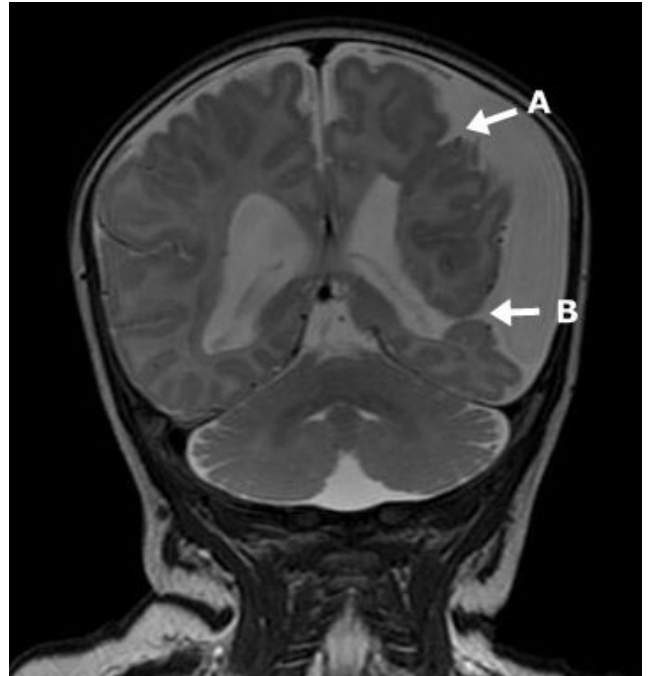
**2. 신경영상학적 소견**

환아들의 뇌 MRI를 조사한 결과, 뇌갈림증의 열구 위치에 따라 일측성이 8예(61.5%), 양측성이 5예(38.5%)로 일측성이 더 많았으며, 열구 유형에 따라서는 개방형이 4예(30.8%), 폐쇄형이 5예(38.5%), 개방형과 폐쇄형 모두 보이는 혼합형이 4예(30.8%)로 조사되었다. 일측성 뇌갈림증 8예 중 개방형이 4예(30.8%), 폐쇄형이 3예(23.1%), 혼합형(Fig. 1)이 1예(7.7%)였고, 양측성 뇌갈림증 5예 중 폐쇄형(Fig. 2)이 2예(15.4%), 혼합형(Fig. 3)이 3예(23.1%)였으며, 양측 모두 개방형인 환아는 없었다(Table 2).

동반 기형의 경우 13예 환아 모두에서 관찰되었는데, 투명 중격 결손이 9예(69.2%)로 가장 많았고 다음으로 거미막 낭종이 4예(30.8%), 시신경 형성 부전이 4예(30.8%), 대뇌 피질 형성 부전이 4예(30.8%), 뇌실 확장이 3예(23.1%), 뇌량 무형성이 1예(7.7%) 있었다. 대뇌 피질 형성 부전 4예 중 피질 이형성증(cortical dysplasia)이 3예(23.1%), 이소증(heterotopia)이 1예(7.7%) 있었다(Table 3).

**3. 신경학적 임상 양상**

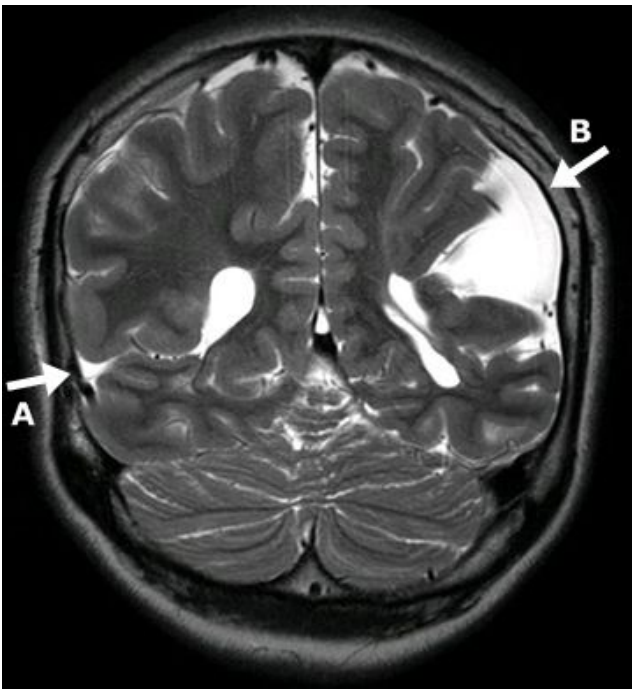
13명 환아 모두에서 운동 기능 장애와 발달 지연 소견이 관찰 되었다. 경한 편측 근력 약화가 7예(53.8%)로 가장 많았고, 사지 마비가 3예(23.1%), 편마비가 3예(23.1%) 있었다. 열구의 유형에



**Fig. 1.** A coronal T2-weighted MRI shows (A) a closed lip in the left frontoparietal lobe and (B) an open lip in the left frontotemporal lobe.



**Fig. 2.** An axial T2-weighted MRI shows bilateral asymmetric closed-lip clefts (Right: A, Left: B).



**Fig. 3.** A coronal T2-weighted MRI shows a closed-lip cleft in the right (A) hemisphere and a open-lip cleft in the left hemisphere (B).

다른 운동 기능 장애의 양상을 살펴보면, 편측 근력 약화는 모든 유형에서 관찰되었고, 사지마비는 일측 개방형, 양측 폐쇄형, 양측 혼합형 각각 1예씩 관찰되었다. 그리고 편마비는 일측 폐쇄형, 일측 개방형, 그리고 양측 혼합형에서 각각 1예가 관찰되어 열구

**Table 2.** Types of Schizencephaly

Type	No. of Patients (n=13) (%)		
	Unilateral	Bilateral	
Open lip	4 (30.8)	0 ( 0.0)	4 ( 30.8)
Closed lip	3 (23.1)	2 (15.4)	5 ( 38.5)
Open+Closed lip	1 ( 7.7)	3 (23.1)	4 ( 30.8)
Total	8 (61.5)	5 (38.5)	13 (100.0)

**Table 3.** Combined Anomalies with Schizencephaly

Combined anomaly	No. of Patients (n=13) (%)
Absence of septum pallucidum	9 (69.2)
Arachnoid cyst	4 (30.8)
Malfomation of cortical development	4 (30.8)
Cortical dysplasia	3 (23.1)
Heterotopia	1 ( 7.7)
Septo-optic dysplasia	4 (30.8)
Ventriculomegaly	3 (23.1)
Agenesis of the corpus callosum	1 ( 7.7)

의 유형과 운동 장애의 정도 사이의 특정한 상관관계가 있지는 않았다.

발달 지연 또한 모든 환자에서 관찰되었는데 다양한 범위의 언어 지연, 정신 지체 소견을 보였다. 소뇌증의 경우 13예 중 3예 (23.1%)에서 관찰되었고, 일측 개방형, 일측 폐쇄형, 양측 혼합형에서 각각 1예가 관찰되었다(Table 4).

#### 4. 간질 양상

간질 발작은 13예의 환자 중 7예(53.8%)에서 발병 하였는데, 일측성 뇌갈림증 8예 중 5예(62.5%), 양측성 뇌갈림증 5예 중 2예 (40.0%)에서 발병하였다. 그리고 개방형에서는 4예 중 3예(75.0%), 폐쇄형에서는 5예 중 3예(60.0%), 혼합형에서는 4예 중 1예 (25.0%)에서 간질 발병이 관찰되었다. 경련 발생 나이는 0-6개월 이 3예(42.8%), 7-12개월이 2예(28.6%), 13개월 이상이 2예(28.6%)였는데, 12개월 이하에서의 발병이 5예(71.4%)로 조사되어 뇌 갈림증에서 간질의 조기 발현이 많은 것으로 조사되었다.

간질의 종류는 복합 부분 발작이 4예(57.1%), 영아 연속이 2예 (28.6%), 전신강직 발작이 1예(14.3%) 있었다. 간질 발작을 보인 환자 7예 중 4예(57.2%)는 3개 이하의 항경련제로 조절되었고, 3예(42.8%)는 4개 이상의 항경련제로도 조절이 되지 않는 난치성 간질이었다. 난치성 간질은 일측 폐쇄형에서 2예, 일측 개방형에서 1예가 관찰 되었는데, 그 중 1예는 케톤 생성 식이 요법, 대뇌 반구 절제술을 시행 받은 후 간질 발작이 조절되었다(Table 4).

**Table 4.** Clinical Manifestations and Epilepsy Features with Schizencephaly

Data	Unilateral			Bilateral		Total (%) (n=13)
	Openlip (n=4)	Closedlip (n=3)	Open+Closed lip (n=1)	Closedlip (n=2)	Open+Closed lip (n=3)	
Motor						
Unilateral weakness (%)	2 ( 50.0)	2 ( 66.7)	1 (100.0)	1 ( 50.0)	1 ( 33.3)	7 ( 53.8)
Hemiparesis (%)	1 ( 25.0)	1 ( 33.3)	0 ( 0.0)	0 ( 0.0)	1 ( 33.3)	3 ( 23.1)
Tetraparesis (%)	1 ( 25.0)	0 ( 0.0)	0 ( 0.0)	1 ( 50.0)	1 ( 33.3)	3 ( 23.1)
Delayed development (%)	4 (100.0)	3 (100.0)	1 (100.0)	2 (100.0)	3 (100.0)	13 (100.0)
Microcephaly (%)	1 ( 25.0)	1 ( 33.3)	0 ( 0.0)	0 ( 0.0)	1 ( 33.3)	3 ( 23.1)
Epilepsy (%)	3 ( 75.0)	2 ( 66.7)	0 ( 0.0)	1 ( 50.0)	1 ( 33.3)	7 ( 53.8)
Onset age of epilepsy (months)						
≤6	2	0	0	1	0	3 ( 42.8)
7-12	1	1	0	0	0	2 ( 28.6)
≥13	0	1	0	0	1	2 ( 28.6)
Type of epilepsy						
Partial epilepsy	2	1	0	1	0	4 ( 57.1)
Generalized epilepsy	0	0	0	0	1	1 ( 14.3)
West syndrome	1	1	0	0	0	2 ( 28.6)
No. of AEDs						
≤3	2	0	0	1	1	4 ( 57.2)
≥4	1	2	0	0	0	3 ( 42.8)

Abbreviations : AEDs, Anti-epileptic drugs

## 고 찰

뇌갈림증은 매우 드문 질환으로 평균 연령은 2-10세 사이로 소아 연령에서 호발 하는 것으로 알려져 있다<sup>4,5</sup>. 본 연구에서 환아들의 진단 시 연령은 0-30개월 사이로 평균 연령은 9.08±2.67개월로 이전의 연구보다 더 어렸고, 특히 1세 미만에 진단받은 환아가 9예(69.2%)로 조사되었다. 이와 같이 진단 시기가 과거의 다른 보고들보다 빨라진 이유로는, 의학 기술의 접근성이 높아지고 방사선 영상 기술의 발달에 따라 질환의 진단율이 높아졌기 때문으로 판단된다. 성별은 남자에서 유병율이 높다는 보고가 많았지만<sup>4,8</sup> 남녀비의 차이가 없다는 보고도 있었는데<sup>5,9</sup> 본 연구에서는 남녀비가 3.33:1로 남아에서 빈번하게 발견되었다. 또한 뇌갈림증의 발생은 미숙아와 관계가 없는 것을 알려져 있으나<sup>5</sup>, 본 연구에서는 37주 미만으로 출생한 미숙아가 4예(30.8%)로 최근 2006년 조사된 일반 인구에서의 미숙아 출생률 12.8%보다 높은 빈도를 보였다<sup>10</sup>.

일측성 뇌갈림증은 양측성보다 약간 많으며 폐쇄형 및 개방형 뇌갈림증은 그 빈도가 거의 비슷한 것으로 알려져 있고<sup>4-6,11</sup> 한국에서는 1993년 Jo 등<sup>9</sup>이 16명의 환자를 대상으로 연구하여 일측성과 폐쇄형이 훨씬 많은 것으로 보고한 바 있다. 본 연구에서는 일측성이 8예(61.5%), 양측성이 5예(38.5%)로 이전 연구와 비슷하게 일측성이 더 많기는 하였으나, 유형에 따라서는 개방형이 4예(30.8%), 폐쇄형이 5예(38.5%), 개방형과 폐쇄형 모두 보이는 혼합형이 4예(30.8%)로 다양하게 나타났다. 과거에는 열구

의 유형에 따라 개방형과 폐쇄형 두 가지로 분류하였으나 뇌 MRI가 보다 정밀해지고 판독 기술이 발전함에 따라 혼합형이 진단되고 있으며, 본 연구에서도 혼합형이 4예가 조사되었는데, 일측에 개방형과 폐쇄형 열구가 둘 다 존재하는 유형(Fig. 1) 1예와 양쪽에 개방형과 폐쇄형 열구가 각각 있는 유형(Fig. 3) 3예가 관찰되어 뇌갈림증의 열구는 다양한 형태로 발생하고 있음을 알 수 있었다.

뇌갈림증은 다른 뇌기형을 자주 동반하는데 혼합 동반기형으로는 투명 중격의 무형성, 뇌량의 발육 부전, 시신경 형성 부전, 뇌실 확장 등이 있으며 다소뇌회증(polymicrogyria)과 같은 대뇌 피질 형성 부전, 거미막 낭종, 해마 기형, 석회화 등도 보고된 바 있다<sup>4-7,11</sup>. 본 연구에서도 모든 환자에서 하나 이상의 뇌기형이 동반되었고, 투명 중격 결손이 9예(69.2%)로 가장 많았다. 다음으로 거미막 낭종과 시신경 형성 부전, 대뇌 피질 형성 부전이 각각 4예(30.8%)였는데, 시신경 형성 부전 4예 중 3예는 모두 투명 중격 결손과 동반되어 있는 것으로 조사되어 이미 알려진 것과 같이 두 뇌기형은 함께 빈번하게 동반되는 것을 알 수 있었다<sup>4,5,9</sup>. 여러 연구에서 뇌갈림증에서 이소증, 다소뇌회증, 뇌이랑 비대증(pachygyria)과 같은 대뇌 피질 형성 부전이 자주 동반됨을 보고하였는데<sup>11,12</sup> 본 연구에서는 피질 형성증이 3예(23.1%), 이소증이 1예(7.7%)로 조사되었고, 이전에 흔히 보고되었던 다소뇌회증은 없었다. 그 외에도 뇌실 확장이 3예(23.1%), 뇌량 무형성이 1예(7.7%) 발견되었는데, 동반되는 기형 역시 다양하였다.

환자군 모두에서 경한 편측 근력 약화부터 사지 마비까지 다양한 운동 기능 장애를 관찰할 수 있었다. 일측성 뇌갈림증의 경

우 경한 편측 근력 약화와 편마비는 모두 열구의 반대편으로 운동 장애가 나타났으며, 사지마비를 보이는 환아가 1예가 있었는데 이처럼 일측성 뇌갈림증에서 사지마비를 보이는 경우는 드물게 보고되었으며 이는 열구 반대 반구에 대뇌 결실 형성 부전의 동반 기형에 의한 것이라고 일반적으로 설명되고 있다<sup>12)</sup>. 본 연구에서 일측성 뇌갈림증에서 사지마비를 보인 환자의 경우는 투명 중격 무형성 및 뇌방 발생 부전을 동반하고 있는 것을 확인할 수 있었다. 양측성 뇌갈림증 환자에서는 경한 편측 근력 약화가 2예, 편마비가 1예, 사지마비가 2예로 조사되었다. 기존의 보고에서 Lopes 등<sup>8)</sup>은 양측성 뇌갈림증에서 사지마비가 유의하게 나타난다고 보고 하였으나 본 연구에서는 양측성 열구와 사지마비의 발생이 특정한 관계는 없는 것으로 조사되었다. 이는 환자의 수가 적기는 하지만, 열구의 유형에 따라 다양한 운동장애가 관찰되고 있다는 사실을 나타내며, 운동장애의 발생이 열구의 위치에만 좌우되는 것이 아니라 열구의 크기와 유형, 동반 기형에 따라 달라질 수 있음을 추측할 수 있다.

뇌갈림증이 일측성 또는 양측성 여부에 따라 인지능력과 언어능력 지연에 영향을 끼치는데 일측성의 경우 30-80%에서 정상 지능을 보이며 양측성의 경우 거의 모든 환자에서 중등도에서 중증의 발달지연을 보이는 것으로 알려져 있다<sup>4-6, 12)</sup>. 본 연구에서는 모든 환자에서 발달 지연 소견을 보였는데 특정 형태와의 연관 가능성은 뚜렷하지 않았다. 소뇌증의 경우 양측성 뇌갈림증에서 더 많이 나타난다고 보고한 바 있으나 본 연구에서는 일측성에서 2예, 양측성에서 1예 발견되었다<sup>8)</sup>.

뇌갈림증 환자에서 간질은 흔한 증상으로 36.6-65%에서 나타나는 것으로 보고되어 있으며, 난치성 간질은 9-38%로 알려져 있다<sup>4-6, 12)</sup>. 한국에서는 Jo 등<sup>9)</sup>이 뇌갈림증 환자에서 간질 발병이 93.7%, 난치성 간질 발작을 46.2%로 보고하였는데 본 연구에서는 간질 발작이 13예 환자 중 7예(53.8%)에서 발병하였고 난치성 간질 발작은 2예(28.6%)로 조사되어 기존의 보고에 비해 상대적으로 낮은 발생 비율을 보였다. 그러나 Jo 등<sup>9)</sup>의 보고는 대상군에 성인을 포함하고 있으며, 두 연구 모두 표본수가 많지 않아서 서로 비교하기는 어렵다.

간질은 일측 개방형 4예 중 3예(75.0%), 일측 폐쇄형 3예 중 2예(66.6%), 양측 폐쇄형 2예 중 1예(50%) 그리고 양측 혼합형 2예 중 1예(50%)에서 관찰되었다. Lopes 등<sup>8)</sup>은 개방형 뇌갈림증과 간질 발작의 발병 및 치료에 대한 반응이 유의하게 관계가 있다고 보고하였으나 다른 여러 보고에서는 뇌갈림증의 유형과 간질의 발생 및 간질의 유형은 상관관계가 없다고 보고하고 있는데<sup>6, 9)</sup>, 본 연구에서는 열구의 위치에 따라 개방형, 폐쇄형, 혼합형으로 분류하여 간질 발병을 비교하였을 때 각 유형에서 다양하게 간질이 발생하는 것으로 나타나서 후자의 주장에 부합하였다. 하지만, 앞으로 대규모 환자군에서 통계적 상관관계에 대한 연구가 더 필요하리라 판단된다. 본 연구에서는 간질의 유형은 영아 연측이 일측 개방형과 일측 폐쇄형에서 각각 1예, 전신강직발작이 양측 혼합형에서 1예, 복합 부분 발작이 일측 폐쇄형에서 2예, 일

측 개방형에서 1예, 양측 폐쇄형에서 1예로 관찰되었는데, 뇌갈림증의 유형과 간질의 유형의 상관관계는 알아볼 수 없었으나 병변의 위치와 범위, 동반기형에 따라 다양한 간질 양상이 나타나는 것을 볼 때 뇌갈림증의 유형 단독으로 간질 유형에 영향을 주는 것은 아닌 것으로 추측된다.

경련 발생 연령은 일측성 뇌갈림증에서는 0-6개월이 2예, 7-12개월이 2예, 13개월 이상이 1예이고, 양측성 뇌갈림증에서는 0-6개월이 1예, 13개월 이상이 1예로 조사되었다. 경련 발병 나이와 간질의 유형의 관계에 대해서는 일측성과 폐쇄형 뇌갈림증에서 조기 발병한다는 연구가 있는 반면<sup>5)</sup>, 양측성 뇌갈림증에서 조기 발병을 보이며 난치성 간질이 많다는 보고<sup>4)</sup>도 있는 등 다양한 주장이 있는 상태이다. 특히 본 연구에서는 간질환아 7예 중 5예(71.4%)가 12개월 이하에 조기 발병한 것으로 조사되어 평균 경련 발병 연령이 2년 2개월로 이전 연구에 비해 더 어린 것으로 나타났으며, 이는 뇌갈림증의 조기 진단과 더불어 간질 발생에 대한 주의 깊은 관찰과 진단의 중요성을 의미한다. 간질 발작을 보인 환자 중 난치성 간질은 3예(42.8%)로 일측 폐쇄형에서 2예, 일측 개방형에서 1예가 관찰 되었다. 그 중에서 일측 폐쇄형 1예는 케톤생성 식이요법, 대뇌 반구 절제술을 시행 받은 후 간질 발작이 조절 되었는데, 이처럼 뇌갈림증에서 발생한 난치성 간질도 수술적 치료의 가능성을 고려해 볼 수 있다.

우리나라 소아에서 뇌갈림증의 임상 양상과 신경영상 소견은 열구의 위치, 유형 및 동반기형에 따라 매우 다양하게 나타났으며 남아에서 보다 빈번하게 발견되었다. 열구의 유형에 따라 운동 기능 장애와 발달 지연, 간질 발작 양상 사이의 차이는 보이지 않았으나 뇌갈림증의 진단 나이와 경련 발병 연령이 이전의 연구보다 어렸던 것으로 조사되었다. 따라서 뇌갈림증의 조기 진단과 간질 발생에 대한 주의 깊은 관찰이 반드시 필요하며 이와 관련된 보다 많은 환자군을 대상으로 하는 심도 있는 연구가 장기적으로 이루어 져야 할 것이다. 아울러 간질의 조기 진단과 더불어 항경련제 치료 및 케톤생성 식이요법, 간질 수술 등의 적극적인 치료를 통하여 소아 뇌갈림증의 예후를 향상 시킬 수 있을 것으로 사료된다.

**요 약**

**목적 :** 뇌갈림증은 연질막 표면에서 외측 뇌실까지 대뇌 피질이 갈라져 열구를 이루며 회색질로 둘러 싸여 있는 드문 대뇌 기형으로서 본 연구에서는 국내 소아에서 발생한 뇌갈림증 환자의 임상양상, 방사선 소견에 대해 전반적으로 고찰하여 질환의 특징을 알아보하고자 하였다.

**방법 :** 2005년 1월부터 2007년 12월까지 세브란스 어린이 병원과 영동 세브란스 병원 소아과에 방문 및 입원 치료한 뇌갈림증 환자 13예의 환아를 대상으로 의무 기록을 후향적으로 고찰하였다

**결과 :** 진단 시의 연령은 0-30개월 사이로 평균 연령은

9.08±9.61 개월이었고, 남녀비 3.33:1로 남아에서 호발 하였다. 뇌갈림증은 일측성이 8예(61.5%), 양측성이 5예(38.5%)였고, 개방형이 4예(30.8%), 폐쇄형이 5예(38.5%), 개방형과 폐쇄형 모두 보이는 혼합형이 4예(30.8%)였다. 모든 환자에서 다른 뇌기형이 동반되었는데 투명 중격 결손이 9예(69.2%), 거미막 낭종이 4예(30.8%), 시신경 형성 부전이 4예(30.8%), 대뇌 피질 형성부전이 4예(30.8%), 뇌실 확장이 3예(23.1%), 뇌량 무형성이 1예(7.7%) 순이었다. 운동장애는 편측 근력 약화는 모든 유형에서 관찰되었고 편마비는 4예에서 사지마비는 3예에서 관찰되어 열구의 유형과 운동 장애의 정도의 상관관계는 알아 볼 수 없었다. 발달 지연이 모든 환자에서 조사되다. 간질 발작은 13예의 환자 중 7예(53.8%)에서 발병하였는데 일측성에서 5예, 양측성에서 2예로 조사되었고 그 중 난치성 간질은 3예(42.8%)였다.

**결론**: 우리나라 소아에서 뇌갈림증의 임상 양상과 신경영상 소견은 열구의 위치, 유형 및 동반기형에 따라 매우 다양하게 나타났다. 뇌갈림증의 조기 진단과 간질 발생에 대한 주의 깊은 관찰이 반드시 필요하며 이와 관련된 보다 많은 환자군을 대상으로 하는 심도 있는 연구가 장기적으로 이루어 져야 할 것이다.

## References

- 1) Yakovlev PI, Wadsworth RC. Schizencephalies : a study of the congenital clefts in the cerebral mantle. I. Cleft with fused lips. *J Neuropathol Exp Neurol* 1946;5:116-30.
- 2) Yakovlev PI, Wadsworth RC. Schizencephalies : a study of the congenital clefts in the cerebral mantle. II. Cleft with hydrocephalus with lips separated. *J Neuropathol Exp Neurol* 1946;5:169-206.
- 3) Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD, Guerrini R, Dobyns WB. Classification system for malformations of cortical development: update 2001. *Neurology* 2001;57:2168-78.
- 4) Barkovich AJ, Kjos BO. Schizencephaly: correlation of clinical findings with MR characteristics. *AJNR* 1992;13:85-94.
- 5) Denis D, Chateil JF, Brun M, Brissaud O, Lacombe D, Fontan D, et al. Schizencephaly: clinical and imaging features in 30 infantile cases. *Brain Dev* 2000;22:475-83.
- 6) Packard AM, Miller VS, Delgado MR. Schizencephaly: correlations of clinical and radiologic features. *Neurology* 1997; 48:1427-34.
- 7) Seo JH, Lee YM, Lee JS, Kang HC, Kim HD. Efficacy and tolerability of the ketogenic diet according to lipid:nonlipid ratios-comparison of 3:1 with 4:1 diet. *Epilepsia* 2007;48: 801-5.
- 8) Lopes CF, Cendes F, Piovesana AM, Torres F, Lopes-Cendes I, Montenegro MA, et al. Epileptic features of patients with unilateral and bilateral schizencephaly. *J Child Neurol* 2006;21:757-60.
- 9) Jo KD, Hwang YM, Kee MC. Schizencephaly: an analysis of clinical and neuroradiologic findings. *JCN* 1993;11:404-14.
- 10) Martin JA, Kung HC, Mathews TJ, Hoyert DL, Strobino DM, Guyer B, et al. Annual summary of vital statistics: 2006. *Pediatrics* 2008;121:788-801.
- 11) Granata T, Farina L, Faiella A, Cardini R, D'Incerti L, Boncinelli E, et al. Familial schizencephaly associated with EMX2 mutation. *Neurology* 1997;48:1403-6.
- 12) Granata T, Freri E, Caccia C, Setola V, Taroni F, Battaglia G. Schizencephaly: clinical spectrum, epilepsy, and pathogenesis. *J Child Neurol* 2005;20:313-8.