

반측거대뇌증을 동반한 지선모반 증후군:1예보고¹

배 경 국 · 변 우 목 · 조 재 호 · 조 길 호

야다존(Jadassohn) 지선모반은 정상인에서 흔히 볼 수 있으나 간질발작과 정신박약이 동반되는 지선모반 증후군은 전 세계적으로 약 100예 정도의 보고가 있을 뿐인 드문 질환이다. 또한 반측거대뇌증 역시 드문 기형으로 방사선학적으로 일측성의 뇌비대와 함께 뇌구가 얇고 뇌회가 넓으면서 뇌피질이 두껍고 뇌백질과 회백질의 구별이 힘든 것이 특징적이며, 동측 뇌측실의 확장이 동반될 수 있다. 저자들은 임상증상 및 MRI로 진단된 반측거대뇌증을 동반한 지선모반증후군 1예를 경험하여 이를 보고한다.

안면부의 야다존 지선모반과 함께 간질발작, 정신지체가 동반되는 지선모반증후군은 아직 원인이 밝혀지지 않은 신경피부 증후군의 일종으로 세계적으로 드문 질환이다. 이러한 지선모반증후군의 진단은 특징적인 지선모반과 방사선학적으로 동반되는 여러 기형, 특히 두개 및 대뇌의 기형이 동반되면 진단이 가능하다. 저자들은 MR 영상으로 진단된 반측거대뇌증을 동반한 지선모반증후군 1예를 경험하여 이를 문헌고찰과 함께 보고한다.

증례 보고

생후 21개월된 여아가 신생아 시기부터 시작된 단순부분발작(simple partial seizure)을 주소로 내원하였고, 내원당시 시행한 DDST(Denver developmental scale test)상 생후 10개월에 해당되는 행동을 보이는 정신지체를 동반하였다. 환아는 만삭으로 정상분만, 3080gm으로 출생하였고, 분만당시 특별한 문제는 없었으며, 특별한 가족력이나 주산기의 문제점은 없었다. 이학적 검사상 환아는 출생당시부터 있었던 코, 이마, 그리고 양측 눈썹에 다수의 작고 고르지 않은 갈색의 선상 모반이 관찰되었고(Fig. 1), 안과적 검사상 좌안의 결막에 황색의 피부지방종(dermolipoma)과 좌안의 홍채결손증(coloboma of iris)이 발견되었다. 안정상태에서 검사한 뇌파검사상 좌측 대뇌반구에 전반적으로 현저히 느린 파형(slow wave)이 관찰되었다. 일반 X선 촬영 및 여러 생화학 검사를 실시하였으나 특이한 소견은 발견되지 않았고, 심초음파 검사와 복부 및 골반 초음파 검사에서도 특이점은 발견할 수 없었다.

뇌자기공명영상에서 좌측 측두엽에 국한된 측두엽의 비대와 피질 이형성증(cortical dysplasia) 혹은 뇌회비대(pachygyria)

hygyria)소견인 얇은 뇌구(shallow sulci)와 넓은 뇌회(widening of gyri), 뇌백질 과 회백질의 구별이 힘들고, 대뇌 피질의 두꺼워짐 등을 보이는 좌측 측두엽 거대뇌증의 소견이 관찰되었다(Fig. 2A, B, C).

환아는 특징적인 선상의 지선모반과 발작, 정신지체, 좌측 측두엽의 거대뇌증을 동반한 지선모반증후군으로 진단되었다.

고 찰

지선모반(linear sebaceous nevus, 脂腺母斑)은 유기관양 모반(organoïd nevus)의 일종으로 출생 때부터 보이는 병변으로 주로 두피(scalp) 혹은 안면에 생기지만 몸의 다른 어떠한 곳에서도 발견된다. 1895년 처음으로 Jadassohn에 의해 기술되었으며 대부분은 다른 기형의 동반 없이 단독으로 오는 표피성 모반으로 사춘기 또는 성년기 초기에 성장하며, 드물게 기저세포암을 포함한 여러 가지 신생물로 되는 수가 있다(1). 선상의 안면분포를 보이는 지선모반에 동반하여 간질발작, 정신박약을 보이는 지선모반증후군은 Schimmelpenning에 의해 처음으로 기술되었고(2), 이어서 Feuerstein과 Mims등에 의해 신경피부증후군(neurocutaneous syndrome)의 일종으로 알려지게 되었다(3).

야다존 지선모반은 정상인에서 흔히 볼 수 있으나 간질발작과 정신박약이 동반되는 지선모반증후군은 전 세계적으로 약 100예 정도의 보고가 있을 뿐인 드문 질환이다(4). 지선모반 증후군의 모든 예에서 출생 2개월에서 2년 사이에 발생하는 다양한 형태의 간질발작을 동반하며, 대부분 조절이 어렵다. 중증도 이상의 심한 정신지체가 동반되지만 정상인경우도 보고되고 있다.

지선모반증후군에는 다양한 형태의 골격계, 눈, 중추신경계, 그리고 그 외의 기형들이 동반된다(5). 동반되는 근골격계의

¹영남대학교 진단방사선과학교실
이 논문은 1997년 3월 6일 접수하여 1997년 8월 20일에 채택되었음.

기형들로는 두개의 비대칭(cranial asymmetry) 혹은 반측거대두개증(hemimacrocephaly), 접형전두골 봉합선의 조기 폐쇄, 접형골 및 터어키안요의 기형, 척추 측만증, 선천성 고관절 탈구, 첨내변측 기형(equinovarus deformity) 등이 있고, 중추 신경계에 동반되는 것들로는 왜소 혹은 거대뇌증, 대뇌 혹은 소뇌의 형성부전, 지주막낭(arachnoid cysts), 뇌수두증(hydrocephalus), 편측부전마비(hemiparesis), 뇌신경마비, 피질성 실명(cortical blindness), 뇌혈관의 이상변화, 두개내 이상석 회화, 두개내 종양, 뇌과오종 등이 보고되고 있다. 눈에는 사시, 결막의 피부지방종, 안검, 홍채 및 맥락막의 결손, 시신경 위축, 왜소안구증 등이 동반되며, 그 외에도 대동맥협착(coractation

of aorta), 동맥관개존증(patent ductus arteriosus), 좌심형성부전(hypoplastic left heart), 심실중격결손(ventricular septal defect), 부정맥(cardiac arrhythmia), 신동맥 혹은 폐동맥 형성부전(hypoplasia renal and/or pulmonary artery), 구개열(cleft palate), 치아 형성부전(hypoplastic teeth), 신장 과오종(renal hamartoma), 신아세포종(nephroblastoma), 마제신(horseshoe kidney) 등이 동반되는 것으로 알려져 있다.

지선모반증후군에 잘 동반되는 반측거대뇌증은 드문 기형으로 한쪽에 국한된 대뇌의 비대와 함께 심한 신경이주결손(migrational defects), 피질이형성증(cortical dysplasia), 정상 뇌세포 배열(cellular arrangement)의 소실, 거대 신경세포(giant neuron)의 존재 등이 특징적이다. 방사선학적으로 MRI 에서 특징적인 모습을 보이는데, 일측의 대뇌반구의 비대와 함께 뇌구가 얇고 뇌회가 넓으면서, 뇌피질이 두껍고, 수많은 이소성 신경원(heterotopic neuron)에 의해 비대된 대뇌의 백질-회질의 구별이 용이하지 않다. 또한 뇌백질의 두께도 정상 측보다 두껍고 신경교세포종다증(gliosis)때문에 T2 강조영상에서 높은 신호강도를 보이며 동측 뇌측실의 확장이 동반될 수 있다(6).

이러한 반측거대뇌증은 지선모반증후군 뿐 아니라 다른 모반증(phakomatosis), 표피모반증후군(epidermal nevus syndrome), 프로테우스증후군(proteus syndrome), 신경섬유종증(neurofibromatosis), Klippel-Trenaunay 증후군, hypomelanosis of Ito 등에도 동반될 수 있고, 또한 단독으로도 올 수 있다(7).

지선모반증후군의 진단은 비교적 특징적인 안면 혹은 두피의 야다존 선형모반과 함께 간질발작, 정신지체, 그리고 방사선학적으로 다양한 기형, 특히 두개와 대뇌의 기형이 동반되면 가능하다.



Fig. 1. Two years old girl with characteristic linear distribution of soft yellowish papules of sebaceous nevus on the midface.

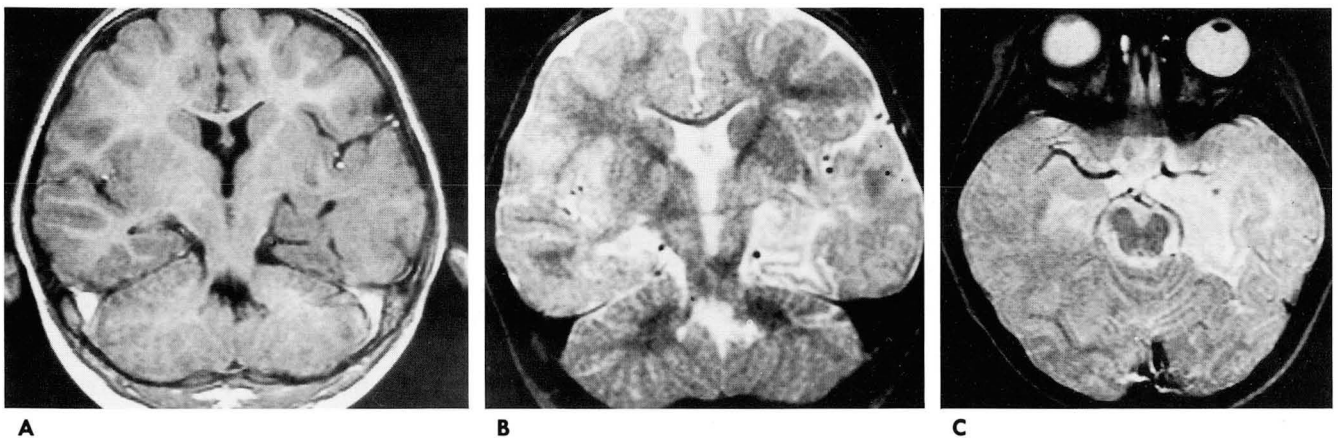


Fig. 2. Coronal T1-WI (A) depict left temporal lobe hypertrophy, shallow sulci, and thickened cortex. Axial and coronal T2-WI(B, C) show abnormal gyral pattern, poorly defined gray-white matter differentiation and abnormal high signal intensity in white matter. But ipsilateral ventricular dilatation is not seen on this study.

참 고 문 헌

1. Bianchine JW. The nevus sebaceous of Jadassohn. *Am J Dis Child* 1970;120:223-228
2. Schimmelpenninck GW. Klinischer Beitrag zur Symptomatologie der Phakomatosen. *ROEFO* 1957;87:716-720
3. Feuerstein RC, Mims LC. Linear nevus sebaceous with convulsions and mental retardation. *Am J Dis Child* 1962;104:675-679
4. Grebe TA, Rimsza ME, Richter SF, Hansen RC, Hoyme HE. Further delineation of the epidermal nevus syndrome; Two cases with new findings and literature review. *Am J Med Genet* 1993;47:24-30
5. John CL, Samuel MW, Murray F, Roy GKM. Radiographic Features of the Linear Nevus Sebaceous Syndrome. *AJR* 1979;132:277-279
6. Gabriel LK, Catherine C, Nicolas S, et al. Hemimegalencephaly: MR imaging in Five Children. *Radiology* 1987;165:29-33
7. Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, et al. Epidermal nevus syndrome: Aneurologic variant with hemimegalencephaly, gyral malformation, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. *Neurology* 1991;41:266-271

J Korean Radiol Soc 1997;37:927-929

Linear Sebaceous Nevus Syndrome with Hemimegalencephaly: A Case Report¹

Kyeung Kug Bae, M.D., Woo Mok Byun, M.D., Jae Ho Cho, M.D., Kil Ho Cho, M.D.

¹Department of Diagnostic Radiology, College of Medicine, Yeungnam University

Linear sebaceous nevus syndrome, which is the association of nevus sebaceous of Jadassohn in the midfacial area with seizure and mental deficiency, has been reported in at least 100 cases. Hemimegalencephaly is a rare malformation consisting of unilateral hypertrophy of the brain, an abnormal gyral pattern, thickened cortex, white matter abnormality, and lateral ventricular dilatation. The authors report a case of linear sebaceous nevus syndrome with hemimegalencephaly, diagnosed on the basis of clinical data and brain MRI.

Index Words: Brain, MR

Brain, abnormalities

Infants, central nervous system

Address reprint requests to: Kyeung Kug Bae, M.D., Department of Diagnostic Radiology College of Medicine, Yeungnam University, # 317-1 Daemyungdong, Namku, Taegu 705-035, Korea.
Tel. 82-53-620-3030 Fax. 82-53-653-5484

국제 학술대회 일정표 [I]

■ **Aspen Radiology Review Course: What you need to know "In the snow" (1998/01/07-11)**

venue: The Ritz-Carlton Hotel Aspen, Colorado, U.S.A.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925, USA
 Roswell, GA 30077-1925
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **Course Body Imaging In Paradise: Helical (Spiral) CT and MRI (1998/01/11-16)**

venue: The Orchid at Mauna Lani Kona, Hawaii, USA.
 contact: Radiology Postgrad. Ed., University of California,
 521 Parnassus Ave, RmC-324, San Francisco,
 CA 94143-0628, USA.
 (tel: 1-415-4765731; fax: 1-415-4769213)

■ **4th European Course on Management in Radiology (1998/01/15-18)**

venue: Parkhotel Waldhaus Flims-Waldhaus, Switzerland.
 contact: Dr. P. Pavone, Univ. of Rome La Sapienza,
 Policlinico Umberto I, I-00161 Rome, Italy.
 (tel: 39-6-4455602; fax: 39-6-490243)

■ **Star Programme: Schering Training in Advances in Radiology (1998/01/18-19)**

venue: Manila, Philippines.
 contact: Mr. Ludwig Hahn, Schering AG,
 5BU Diagnostics, D-13342 Berlin, Germany.
 (tel: 49-30-4684329; fax: 49-30-46918152)

■ **Breast Imaging Today & Tomorrow (1998/01/19-23)**

venue: The Breakers Resort Hotel Palm Beach, Florida, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **4th Annual Neuroradiology (1998/01/19-23)**

venue: The Ritz-Carlton Res. Htl. Palm Beach, Florida, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **Star Programme: Schering Training in Advances in Radiology (1998/01/22-23)**

venue: Bangkok, Thailand.
 contact: Mr. Ludwig Hahn, Schering AG,
 5BU Diagnostics, D-13342 Berlin, Germany.
 (tel: 49-30-4684329; fax: 49-30-46918152)

■ **6th Annual Musculoskeletal MR Course (1998/01/26-30)**

venue: The Breakers Resort Hotel Palm Beach, Florida, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **4th Int. Congress & Comprehensive Course Vascular & Nonvascular Interventions (1998/01/27-31)**

venue: Hotel Mont Cervin Zermatt, Switzerland.
 contact: Univ. Hosp. Heidelberg, Dept. Diagn. Radiology, Im
 Neuenheimer Feld 110, D-69120 Heidelberg, Germany.
 (tel: 49-6221-566431; fax: 49-6221-564194)

■ **Head and Neck Imaging: A Case Review Tutorial (1998/02/00-00)**

venue: Undetermined, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **Third Annual Current Diagnostic Imaging in the Hole (1998/02/01-04)**

venue: Sojourner Inn Jackson Hole, Wyoming, USA.
 contact: Patricia Weber, M.D., Mountain Radiology Semin.,
 P.O. Box 3141, Grand Junction, Co 81502, USA.
 (tel: 1-970-2569616; fax: 1-970-2569616)

■ **MRI at Snowbird (1998/02/01-06)**

venue: The Cliff Lodge Snowbird, Utah, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **Sandwichcursus Kinderradiologie (1998/02/03-04)**

venue: De Jaarbeurs Utrecht, The Netherlands.
 contact: Mrs. F.E. Blommendaal, NVvRd,
 P.O. Box 8171, 3503 RD Utrecht, The Netherlands.
 (tel: 31-30-2474294; fax: 31-30-2474439)

■ **Sandwichcursus Kinderradiologie (1998/02/05-06)**

venue: De Jaarbeurs Utrecht, The Netherlands.
 contact: Mrs. F.E. Blommendaal, NVvRd,
 P.O. Box 8171, 3503 RD Utrecht, The Netherlands.
 (tel: 31-30-2474294; fax: 31-30-2474439)

■ **Diagnostic and Interventional Breast Imaging (1998/02/09-12)**

venue: Ritz-Carlton Resort Hotel Cancun, Mexico, Mexico.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

■ **PACS and Teleradiology: What you need to know (1998/02/09-13)**

venue: Disney's Contemporary Res Orlando, Florida, USA.
 contact: Ryals & Ass., Inc., P.O. Box 1925,
 Roswell, GA 30077-1925, USA.
 (tel: 1-770-6419773; fax: 1-770-5529859)

제공 : 대한방사선의학회 국제협력위원회