

## 동반 기형이 없는 양측성 소뇌피질이형성증의 MR 영상소견: 증례 보고<sup>1</sup>

오정석 · 안국진 · 김지영 · 이선진 · 박정미

최근 MRI의 발전으로 선천적인 뇌 기형에 대한 연구가 활발히 진행되어 미세한 뇌의 구조적 이상을 발견하게 되었고, 소뇌피질이형성증(cerebellar cortical dysplasia)을 새로운 소뇌에 기형으로 분류하고 있다. 소뇌피질이형성증은 대부분 동반 기형과 연관되어 나타나고, 대표적인 질환이 Fukuyama congenital muscular dystrophy이다. 보통 배아시기에 시작되며 종종 건강한 신생아에서 발견되고, 성인이 될 때까지 특별한 증상 없이 지내다 우연히 발견되는 경우도 있다. 지금까지 보고된 증례를 보면 대부분 소뇌피질이형성증은 동반된 기형과 연관되어 나타났으며 동반 기형이 없는 소뇌피질이형성증은 매우 드문 경우이다. 우리는 동반된 이상 없는 양측의 소뇌에 전반적인 이형성증을 우연히 발견하여 MR 영상소견을 보고하고자 한다.

MRI 발전으로 뇌의 구조적 이상과 관련된 뇌 기형에 대한 연구가 활발히 진행되어 소뇌피질이형성증(cerebellar cortical dysplasia)을 새로운 소뇌기형으로 분류하고 있다. 소뇌피질이형성증은 보통 배아시기에 시작되며 다른 질환이나 뇌기형과 연관되어 나타나는 경우가 많지만 드물게 동반된 기형 없이 나타나기도 한다. 지금까지 보고된 소뇌피질이형성증들은 동반된 기형과 연관된 증례들이었다. 이에 저자들은 동반된 기형이 없는 양측 소뇌의 전반적인 피질 이형성증을 우연히 발견하여 특징적인 MR 소견을 보고하고자 한다.

### 증례 보고

60세 남자 환자로 약 8개월 전부터 시작된 불안감과 두통을 주소로 내원하였다. 신경학적 검사상 질문을 하면 횡설수설하는 것 외에 국소 신경학적 이상은 관찰되지 않았다. 내원하여 시행한 활력 징후는 정상이었고, 이학적 검사에서 경부 강직이나 뇌막 자극 징후는 없었다. 입원하여 시행한 말초혈액검사와 생화학검사, 심전도검사는 모두 정상이었다. 뇌 MRI를 시행하였고 Fluid Attenuated Inversion Recovery (FLAIR)와 T2 강조영상에서 양측 소뇌 반구의 부피가 약간 작아져 있으며, 전반적인 다분엽(multilobulation) 형태를 보였다. 소뇌 충부와 편도의 형성부전도 동반되어 있었다. 양측 중소뇌각(middle cerebellar peduncles)을 포함한 백질로 들어 정상

에서 보다 수직으로 주행하였고, 양측 소뇌 반구의 소뇌이랑과 고랑(folia and fissures)들도 소뇌 표면과 평행하지 않고 수직 방향으로 있었으며 피질의 비후가 동반되어 있었다. 그 외, 대뇌를 포함한 다른 곳에 이상소견은 없었다.

### 고 찰

최근 MRI의 비약적인 발전으로 후두와(posterior fossa)를 명확히 볼 수 있게 되었고, 다양한 소뇌 기형에 대해 인지하게 되었다. 소뇌피질이형성증은 보통 배아 시기에 시작되며 국소적 이형성증은 정상 신생아에서 종종 발견된다(1). 하지만, 본 증례처럼 성인이 될 때까지 특별한 증상 없이 지내다 우연히 발견되는 미만성 이형성증은 드물다. 소뇌의 기형에 대한 분류는 아직 명확하게 정립되지 않았으나 일반적으로 크게 국소성과 미만성으로 나눌 수 있다. 국소적 이형성증에는 소뇌 충부에 국한된 molar tooth malformation과 rhombencephalosynapsis 등이 있고 한쪽 소뇌 반구에 국한된 focal cerebellar cortical dysplasia, Lhermitte-Duclos-Cowden syndrome 등이 있으며 미만성 이형성으로는 선천성근육형성 이상(congenital muscular dysplasia), 뇌이랑없음증(Lissencephaly), diffuse abnormal foliation 등이 있다(2). 지금까지 보고된 증례를 보면 대부분 소뇌피질이형성증은 동반된 기형과 연관되어 나타났고 대표적인 것이 Fukuyama congenital muscular dystrophy이다(3).

아직 소뇌의 이형성증의 정확한 발생기전은 알려져 있지 않

<sup>1</sup>가톨릭대학교 의과대학 방사선과학교실

이 논문은 2010년 4월 19일 접수하여 2010년 6월 9일에 채택되었음.

지만 배아 시기의 소뇌 형성과정을 아는 것이 다양한 형태의 이형성증을 이해하는데 도움을 준다. 소뇌는 임신 6주에 능순(rhombic lip)에서 생겨난다. 능순에서 신경모세포가 배아 기질을 형성하고, 임신 9-13주에 이동하여 소뇌 피질의 여러 층을 형성하게 된다(2). 임신 4개월 내에 능순의 중간 부위에서 소뇌 충부가 생겨나는데 이때 소뇌 전엽도 같이 생긴다. 때문에 충부와 전엽은 연속된 소뇌이랑을 같게 된다. 반면 소뇌 후엽은 임신 5개월쯤에 생겨나기 때문에 소뇌충수와 독립적으로 생기고 소뇌이랑 역시 충부와 독립적인 형태를 보인다(3-5). 이런 이유로 만약 소뇌 기형이 임신 5개월쯤에 일어난다면 Sasaki. M 등의 증례에서처럼 후엽에 국한된 이형성증으로 나타난다. MRI에서 주로 소뇌의 중간부위의 후엽에 수직 방향으로 위치하는 소뇌이랑과 고랑이 특징적인 소견이다. 하지만, 우리 증례처럼 소뇌에 미만성 이형성증은 다른 경우로 임

신 5개월 전에 기형이 유발되었을 것으로 추측할 수 있으며 임신 9-13주에 소뇌 피질의 여러 층 형성 과정에서 문제라고 생각할 수 있다(6).

소뇌피질이형성증에 가장 특징적인 MRI 소견은 수직 방향으로 위치하는 소뇌이랑과 고랑이다. 그 외에도 울퉁불퉁한 회-백질 사이의 경계, 소뇌 피질의 비후 등도 나타날 수 있고 일부에서는 낭입낭(inclusion cyst)이 있기도 하다. 소뇌 충부의 무형성이나 저형성이 종종 동반된다(1, 6). 본 증례에서 소뇌는 전반적으로 작아져 있었고 다분엽 양상을 보였다. 아래소뇌 충부와 편도는 형성부전을 보였다. 중소뇌각을 포함한 소뇌 백질과 소뇌이랑이 수직방향으로 주행하고 있었고 피질의 비후가 동반되어 있었다.

소뇌피질이형성증은 흔하지 않은 질환으로 주로 Fukuyama congenital muscular dystrophy 같은 동반 기형과 같이 나타나고 우리의 증례에서처럼 소뇌에만 국한된 형태로 나타나는 경우는 매우 드물다. 대뇌에 이상소견이 없이 소뇌에만 국한된 피질의 이형성증은 특별한 신경학적 증상 없이 우연히



Fig. 1. Axial FLAIR image through the lower pons level. Mildly decreased volume of both cerebellar hemisphere are noted with diffusely multilobulated contour. Folia, fissures and white matter tracts of both cerebellar hemispheres run vertically (arrows) with cortical hypertrophy, resulting irregular corticomedullary junction of the affected cerebellar hemispheres.

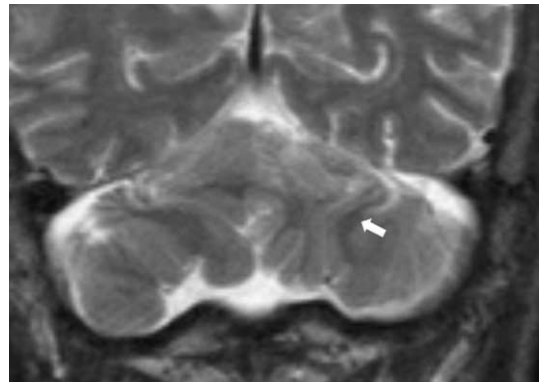


Fig. 3. Coronal T2-weighted MR image. Bilateral, vertically oriented folia and white matter, (arrow) of both cerebellar hemispheres.

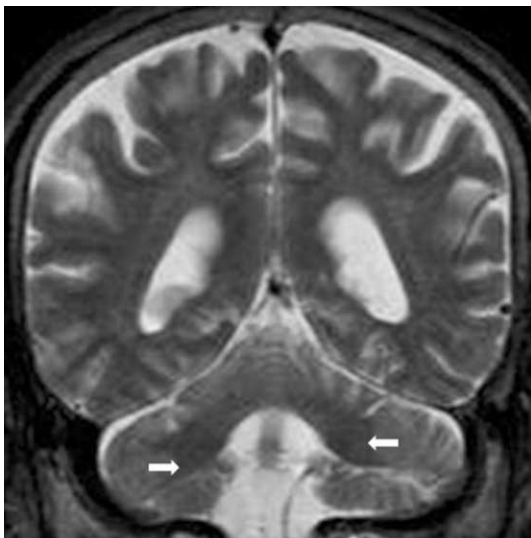


Fig. 2. Coronal T2-weighted MR image. Both middle cerebellar peduncles vertically running (arrows).

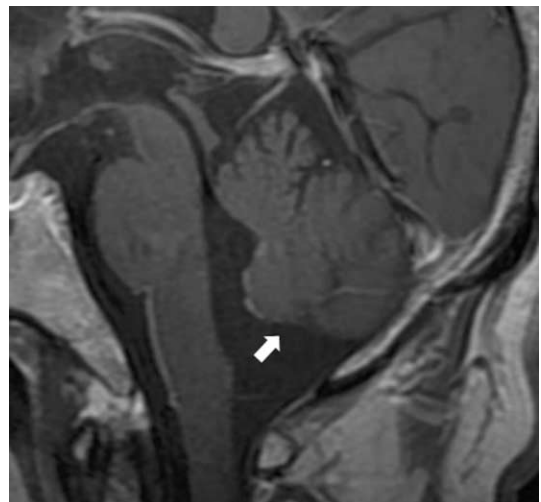


Fig. 4. Contrast enhanced sagittal T1-weighted MR image shows lack of the inferior vermis and tonsil, probable associated hypoplasia (arrow).

발견되기 때문에 MRI 영상을 주의 깊게 보지 않는다면 쉽게 간과할 수 있어 이에 영상 소견을 보고하는 바이다.

#### 참 고 문 헌

1. Soto-Ares G, Delmaire C, Deres B, Vallee L, Pruvo JP. Cerebellar cortical dysplasia: MR findings in a complex entity. *AJNR Am J Neuroradiol* 2000;21:1511-1519
2. Patel S, Barkovich AJ. Analysis and classification of cerebellar malformations. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002;23:1074-1087
3. Sasaki M, Oikawa H, Ehara S, Tamakawa Y, Tohgi H.

- Disorganised unilateral cerebellar folia: a mild form of cerebellar cortical dysplasia? *Neuroradiology* 2001;43:151-155
4. Collin P. *Embryology and development*. In Lawrence HB, Martin M, Patricia C, Mary D, Julian E, Mark WJF. *Gray's anatomy*. 38th Ed. London: Churchill Livingstone, 1995:238-257
  5. Berry MM, Standring SM, Bannister LH. *Nervous system*. In Lawrence HB, Martin M, Patricia C, Mary D, Julian E, Mark WJF. *Gray's anatomy*. 38th Ed. London: Churchill Livingstone, 1995:1027-1065
  6. Demaerel P, Lagae L, Casaer P, Baert AL. MR of cerebellar cortical dysplasia. *AJNR Am J Neuroradiol* 1998;19:984-986

J Korean Soc Radiol 2010 : 63 : 201-203

## Bilateral Cerebellar Cortical Dysplasia without Other Malformations: A Case Report<sup>1</sup>

Jung Seok Oh, M.D., Kook Jin Ahn, M.D., Jee Young Kim, M.D.,  
Sun Jin Lee, M.D., Jeong Mi Park, M.D.

<sup>1</sup>Department of Radiology, College of Medicine, The Catholic University of Korea

Recent advances in MRI have revealed congenital brain malformations and subtle developmental abnormalities of the cerebral and cerebellar cortical architecture. Typical cerebellar cortical dysplasia as a newly categorized cerebellar malformation, has been seen in patients with Fukuyama congenital muscular dystrophy. Cerebellar cortical dysplasia occurs at the embryonic stage and is often observed in healthy newborns. It is also incidentally and initially detected in adults without symptoms. To the best of our knowledge, cerebellar dysplasia without any related disorders is very rare. We describe the MRI findings in one patient with disorganized foliation of both cerebellar hemispheres without a related disorder or syndrome.

**Index words :** Cerebellar cortex  
Malformation of Cortical Development  
Magnetic Resonance Imaging

Address reprint requests to : Jee Young Kim, M.D., Department of Radiology, Yeouido St. Mary's Hospital, College of Medicine, The Catholic University of Korea, 62 Yeouido-dong, Yeongdeungpo-gu, Seoul 150-713, Korea.  
Tel. 82-2-3779-2017 Fax. 82-2-783-5288 E-mail: jeeyoungkim@catholic.ac.kr