

## 외사시를 동반한 물무뇌증 1예

박채린<sup>1</sup> · 김남주<sup>1,2</sup> · 최병세<sup>3</sup> · 황정민<sup>1,2</sup>

서울대학교 의과대학 안과학교실<sup>1</sup>, 분당서울대학교병원 안과<sup>2</sup>, 분당서울대학교병원 영상의학과<sup>3</sup>

**목적:** 외사시, 내전장애, 덧눈꺼풀, 고도근시와 동공반사가 없는 물무뇌증 1예를 보고하고자 한다.

**증례요약:** 심한 정신지체가 있는 10세 여아가 외사시를 주소로 내원하였다. 우안은 주시만 가능하였고 좌안은 주시도 되지 않았다. 크림스키프리즘검사서 95 프리즘디옵터의 외사시를 보였고, 양안의 심한 내전장애가 있었다. 양안의 대광반사가 소실되었고, 조절마비굴절검사서 고도근시를 보였다. 우안의 아래덧눈꺼풀과 이에 동반된 우안 각막혼탁이 있었으며, 망막에 특이소견 없었다. 뇌전산화단층촬영에서 두개강의 대부분이 뇌척수액으로만 채워진 물무뇌증이 확인되었다. 양안 외직근후전술과 내직근절제술, 양안 아래덧눈꺼풀교정술을 하였다. 술 후 1주일에 덧눈꺼풀은 교정되었고, 근거리에서 16 프리즘디옵터의 좌안 간헐외사시를 보였다.

**결론:** 동공반사가 없고, 정신지체 내전장애를 동반한 큰 사시각을 보이는 외사시에서 감별진단의 하나로서 물무뇌증을 포함하는 중추신경계의 선천적 발달 이상을 생각해 보아야 하겠다.

〈대한안과학회지 2010;51(7):1036-1038〉

물무뇌증(hydranencephaly)은 대뇌반구가 뇌척수액으로 채워진 낭성공간으로 대체된 매우 드문 선천질환이다. 동공이상, 사시, 눈떨림, 눈꺼풀처짐, 시신경형성부전, 맥락망막염, 망막혈관 세약(retinal vessel attenuation), 앞방분리부전 등의 눈 이상이 흔하나,<sup>1</sup> 아직 자세한 안과적 검진 및 치료가 시행된 예는 국내에 보고된 바 없었다. 대부분 사산되거나 출생 직후 사망하지만, 일부에서는 수년 이상 생존한다.<sup>2-4</sup> 저자들은 영아원의 집단안과검진에서 심한 외사시와 내전장애를 보였던 10세 여아에서 물무뇌증을 확인하였고, 사시와 덧눈꺼풀 수술을 하여 보고한다.

### 증례보고

10세 여아가 영아원에서 시행한 집단 검진에서 발견된 심한 외사시와 내전장애를 주소로 내원하였다. 환아는 심한 정신지체가 있었다. 우안은 주시는 가능하였으나 따라보지 못하였고, 좌안은 주시와 따라보기가 안되었고 현성눈떨림이 있었다. 제1안위 근거리에서 크림스키프리즘검사서 95 프리즘디옵터의 외사시를 보였고, 한눈운동과 동향운동에서 우안 -4, 좌안 -5의 심한 내전장애가 있었다(Fig. 1).

조절마비굴절검사서 우안 -6.50 Dsph, 좌안 -7.50 Dsph -1.00 Dcyl×180A의 굴절 이상이 있었다. 우안 코쪽에 중등도의 아래덧눈꺼풀이 있었고, 눈썹이 닿는 각막 아랫부분의 혼탁이 있었다. 동공검사서 양안 대광반사가 없었고, 안저검사서 특이소견은 없었다. 뇌 전산화단층촬영에서 대뇌가 없이 뇌척수액으로 채워진 두개등근천장에, 대뇌뒀(falx cerebri)과 뒤머리뼈우묵(posterior fossa)은 정상이며, 시상, 뇌간, 소뇌와 우측전측두엽의 일부에 약간의 뇌 실질이 남아 있는, 물무뇌증에 합당한 소견이 관찰되었다(Fig. 2). 전신마취하여 시행한 견인검사서 양안 외직근에 +3의 저항이 있었고, 양안 내직근은 저항 없이 이완되어 있었다. 외사시를 교정하기 위하여 양안 외직근 후전술 8 mm, 양안 내직근절제술 6 mm를 하였고, 아래덧눈꺼풀 교정술을 함께 시행하였다.

술 후 1주일째 경과관찰 시 근거리사시각은 크림스키프리즘검사서 16 프리즘디옵터의 좌안 간헐외사시를 보였고, 아래덧눈꺼풀은 잘 교정되었다(Fig. 3).

### 고 찰

물무뇌증은 중추신경계의 선천 발달 이상으로 비교적 정상적인 크기의 두개강 내에 뇌 구성성분 전체가 심하게 감소되어, 뇌실질 대신 뇌척수액이 두개강의 대부분을 채운다.<sup>5</sup> 물무뇌증은 두개골의 투과조영법에서 두개강이 뇌실질 대신 뇌척수액으로 채워진 것을 확인하여 진단하는데, 근래에는 뇌 전산화단층촬영으로 진단의 특이도가 향상되

■ 접 수 일: 2009년 12월 7일 ■ 심사통과일: 2010년 5월 25일

■ 책임저자: 황 정 민

경기도 성남시 분당구 구미로 166  
분당서울대학교병원 안과  
Tel: 031-787-7372, Fax: 031-787-4057  
E-mail: hjm@snu.ac.kr



**Figure 1.** Gaze photographs show a large angle of exotropia and limited adduction in both eyes.



**Figure 2.** Computed tomogram (CT) of the head. Most of the cerebral cortex is replaced by fluid-filled sac (arrow). Residual parenchyma of the thalamus (a), brainstem (b), cerebellum (c) and partial right fronto-temporal lobe (d) is present posteriorly.



**Figure 3.** The photograph at the primary gaze shows reduced exotropia and well-everted cilia (taken on the 6th postoperative day).

었다.<sup>1</sup>

눈 이상이 흔히 동반되어, 눈꺼풀처짐, 앞방분리부전 등 전안부 이상에서부터 맥락망막염, 시신경형성부전 등 망막과 시신경에 이르기까지 다양한 이상소견을 보인다.<sup>1</sup> Herman et al<sup>1</sup>의 보고에 따르면, 안과 이상소견 중 가장 흔한 것은 시신경유두창백, 시신경형성부전 등 시신경의 이상으로 반수 이상에서 관찰되었고, 사시를 동반한 경우가 30%였다. 시신경유두의 함몰이 뚜렷하고 유두주위테에 둘러싸여 저형성을 보이는 경우가 자주 관찰되었다.<sup>6</sup> 대부분 불을 비추면 눈꺼풀연축(blepharospasm)과 유사한 반응을 보였으나 주시 및 따라보기는 불가능하였다. 동공의 대광반사는 정상에서 무반응에 이르기까지 다양한 반응을 보였다.<sup>1</sup>

물무뇌증에서 양측 뒤통수엽의 구조적 결실이 있으므로 이론적으로는 결절시각상실이 있을 것으로 예측되나, 실제로 빛 자극을 주었을 때 반응을 보이고 주시가 가능한 것은 시신경이 시상을 통하여 위둔덕(superior colliculus)과 덮개앞부분(pretectum)으로 연결되어 뇌간이 황반부위의 시각기능을 매개하기 때문으로 여겨진다.<sup>7</sup>

결론으로 정신지체, 동공반사가 없고, 내전장애훈을 동반한 큰 사시각을 보이는 외사시에서 감별진단의 하나로써 물무뇌증을 포함하는 중추신경계의 선천적 발달이상을 생각해 보아야 하겠다.

## 참고문헌

- 1) Herman DC, Bartley GB, Bullock JD. Ophthalmic findings of hydranencephaly. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1988;25:106-11.
- 2) Swaiman K, Ashwal S, Ferriero DM. Pediatric Neurology. 3rd ed. St. Louis: Mosby, 1999;273-4.
- 3) Menkes J. Textbook of Child Neurology, 5th ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1995;307-8.
- 4) Bae JS, Jang MU, Park SS. Prolonged survival to adulthood of an individual with hydranencephaly. Clin Neurol Neurosurg 2008; 110:307-9.
- 5) Vinken PJ, Bruyn GW, Klawans HL. Handbook of Clinical Neurology. Amsterdam: Elsevier/North-Holland Biomedical Press; 1977;661-80.

- 6) Moisiu MA, Lieberman MF, Green WR, et al. Hypoplasia of the optic nerve. Arch Ophthalmol 1978;96:1437-42.  
7) Werth R. Cerebral blindness and plasticity of the visual system in

children. A review of visual capacities in patients with occipital lesions, hemispherectomy or hydranencephaly. Restor Neurol Neurosci 2008;26:377-89.

=ABSTRACT=

## A Case of Hydranencephaly With Exotropia

Chaerin Park, MD<sup>1</sup>, Nam Ju Kim, MD<sup>1,2</sup>, Byung Se Choi<sup>3</sup>, Jeong-Min Hwang, MD<sup>1,2</sup>

Department of Ophthalmology, Seoul National University College of Medicine<sup>1</sup>, Seoul, Korea  
Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital<sup>2</sup>, Seongnam, Korea  
Department of Radiology, Seoul National University Bundang Hospital<sup>3</sup>, Seongnam, Korea

**Purpose:** To report a large-angle exotropia, limited adduction, epiblepharon, high myopia and no pupillary light reflex in a patient with hydranencephaly.

**Case summary:** A ten-year-old girl with mental retardation presented with exotropia. The patient could fix only with the right eye and was unable to follow with either eye. The Krimsky test revealed 95 prism diopters of exotropia, and adduction was severely limited in both eyes. Pupillary light reflex was absent in both eyes. Cycloplegic refraction showed high myopia in both eyes. Slit lamp examination revealed lower lid epiblepharon and inferior corneal opacity in the right eye. No abnormal findings in the fundus examination were detected. A computed tomogram of the brain showed that the cerebral hemispheres were replaced by a cystic space filled with cerebrospinal fluid, compatible with hydranencephaly. Recession of the lateral rectus muscle and resection of the medial rectus muscle with epiblepharon repair of the lower lid were performed in both eyes. One week postoperatively, the epiblepharon was corrected, and the Krimsky test showed 16 prism diopters of left intermittent exotropia at near.

**Conclusions:** When a combined manifestation of mental retardation, limited adduction, no pupillary light reflex and a large-angle exotropia is present, the possibility of a congenital developmental anomaly of the central nervous system including hydranencephaly should be suspected.

J Korean Ophthalmol Soc 2010;51(7):1036-1038

**Key Words:** Exotropia, Hydranencephaly

---

Address reprint requests to Jeong-Min Hwang, MD  
Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital  
#166 Gumiro, Bundang-gu, Seongnam 463-707, Korea  
Tel: 82-31-787-7372, Fax: 82-31-787-4057, E-mail: hjm@snu.ac.kr