

발작을 한 청소년에서 진단된 거대후두각

이완균

충남대학교병원 신경과

Colpocephaly Diagnosed in an Adolescent Presenting with Seizures

Wankiun Lee, MD, PhD

Department of Neurology, Chungnam National University Hospital, Daejeon, Korea

J Korean Neurol Assoc 43(2):114-115, 2025

Address for correspondence

Wankiun Lee, MD, PhD

Department of Neurology, Chungnam National University Hospital, 282 Munhwa-ro, Jung-gu, Daejeon 35015, Korea

Tel: +82-42-280-7800

Fax: +82-42-280-7864

E-mail: nownforever7@naver.com

Received November 17, 2024

Revised December 24, 2024

Accepted January 10, 2025

23세 남자가 12세에 초발한 발작으로 타 병원 소아청소년과에서 추적하던 중 20세에 본원으로 전원되었다. 타 병원 추적 당시 13세에 촬영한 뇌자기공명영상에서 거대후두각(colpocephaly) 및 뇌량의 발생장애가 확인되었다. 본원 추적 관찰 이후 23세에 촬영한 뇌자기공명영상에서 양측의 거대후두각과 함께 뇌량의 팽대(splenium) 및 문(rostrum)의 불완전한 형성이 확인되었고 이와 함께 좌측 가쪽 뇌실에 뇌실막하이소증(subependymal heterotopia)이 관찰되었다(Fig). 13세에 타 병원에서 시행한 한국판 웨슬러아동지능 검사 4판에서 70점(경계선 지능)으로 확인되었다. 발작은 전신강직간대발작 양상으로 나타났고 라모트리진(lamotrigine)과 발프로산(valproic acid)을 복용하며 잘 조절되고 있었다. 타 병원 및 본원에서 시행한 뇌파 검사에서 발작간기뇌전증모양방전은 확인되지 않았다. 거대후두각은 가쪽 뇌실의 후두각(occipital horn)이 선천적으로 불균형하게 비대해진 드문 뇌 기형으로 뇌량의 형성 이상이 흔히 동반된다.¹ 주로 발달 지연, 발작, 시각 이상 등의 증상을 보이고² 증상은 대부분 영아기나 유아기에 발현되어 이 시기에 진단되는 경우가 많다. 그러나 증상이 없거나 경미한 경우 유아기 이후에 진단되는 경우도 드물게 보고되고 있으며 성인기에 처음 확인된 경우 정상압수두증(normal pressure hydrocephalus)과의 감별을 요하기도 한다.³ 본 증례 환자가 보인 발작은 거대후두각의 증상일 수도 있고 동반된 뇌실막하이소증이나 뇌량의 발생장애에 따른 증상일 수도 있어 원인 병소를 특정하는 데는 한계가 있다. 다만 이들은 공통적으로 신경세포의 이주장애로부터 비롯될 수 있는 병적 상태이므로 발작도 이와 연관되어 발생한 것으로 이해하는 것이 보다 포괄적인 접근이라 할 수 있겠다. 본 증례는 청소년기에 전형적 임상 증상이 발현된 거대후두각 환자를 소개하는 첫 국내 보고이다.

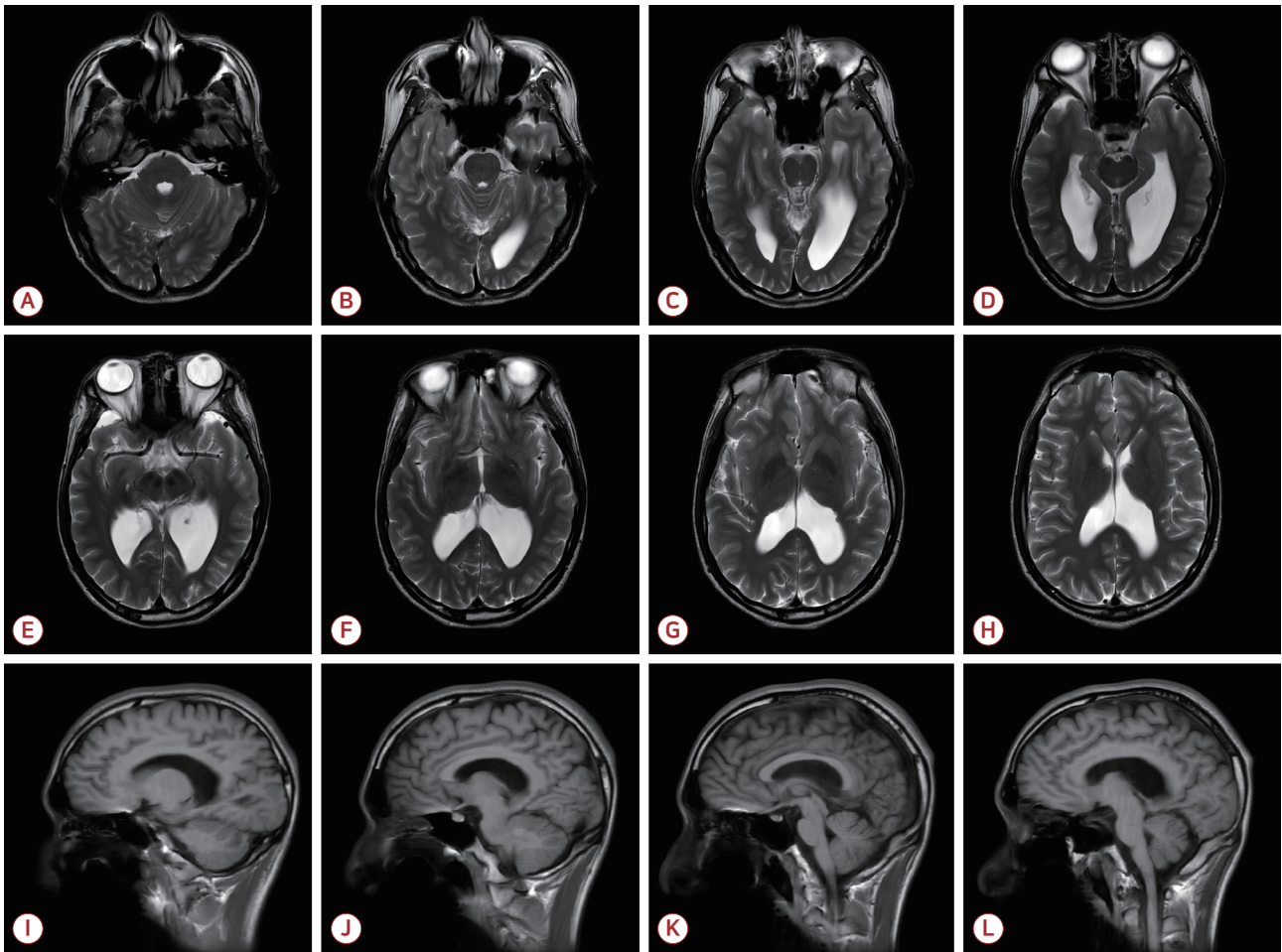


Figure. Axial T2-weighted images (A-H) and sagittal T1-weighted images (I-L) from the brain MRI. They revealed bilateral colpocephaly along with incomplete formation of the splenium and rostrum of the corpus callosum. Additionally, subependymal heterotopia was observed in the left lateral ventricle. MRI, magnetic resonance imaging.

REFERENCES

1. Baker LL, Barkovich AJ. The large temporal horn: MR analysis in developmental brain anomalies versus hydrocephalus. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992;13:115-122.
2. Garg BP. Colpocephaly. An error of morphogenesis? *Arch Neurol* 1982;39:243-246.
3. Sangwan A, Meena R. Colpocephaly in an adult: a rare case report. *Radiol Case Rep* 2024;19:2048-2051.