산전 초음파로 진단된 대후두공뇌탈출기형(Iniencephaly) 1례

순천향대학교 천안병원 산부인과학교실
박혜인, 김윤숙, 김종수, 최승도, 배동한

대후두공뇌탈출기형(Iniencephaly) 은 두개골 저부의 불완전한 형성으로 척추 이분증과 과도한 척추 후굴을 특징적으로 보이는 드문 태아 기형이다.
850명에서 40,000명당 1명의 발생율을 보이며, 여아에서 9배정도 높은 발생율을 보인다.
염색체 이상과 동반되어 나타나는 경우는 드문 것으로 알려져 있다.
발생학적으로 신경관 융합과정 중의 결손, 즉 경추와 체간부의 심한 후굴이 동반된 후두부의 융합 부전에서 기인한다.

특징적인 초음파 소견으로 극도의 뒤로 젖혀진 머리, 짧고 변형된 경추 및 흉추, 전반적으로 짧아진 태아의 크기, 무뇌증과 뇌류의 동반등을 들 수 있다. 그리고 혈청 알파 태아 단백이 증가된 소견을 보인다.
이분척추가 경미한 경우를 제외하면 치명적인 질병으로 불량한 예후가 예측되는 경우 임신종결을 고려할 수 있다.

저자들은 임신 17주에 초음파상 다른 기형을 동반한 대후두공뇌탈출기형을 진단하고 임신종결을 결정하여 부검 및 염색체 검사상 Trisomy 18로 확인된 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.