

## 결절성 경화증과 동반된 모야모야 증후군

박선우, 이정석

제주대학교 의학전문대학원 신경과학교실

(Received April 17, 2013; Revised April 24, 2013; Accepted April 30, 2013)

### Abstract

## Moyamoya syndrome associated with tuberous sclerosis

Sun Woo Park, Jung Seok Lee

Department of Neurology, Jeju National University School of Medicine, Jeju, Korea

Tuberous sclerosis (TS) is an autosomal dominant disorder with multisystem clinical manifestations. Very rare cases of Moyamoya syndrome associated with tuberous sclerosis have been reported. We describe here in a 48-year-old man with tuberous sclerosis who have asymptomatic Moyamoya syndrome. (J Med Life Sci 2013;10(1):33-35)

**Key Words :** Tuberous sclerosis, Autosomal dominant, Moyamoya syndrome

### 서론

결절성 경화증(Tuberous sclerosis, TS)은 TSC 1 (Tuberous sclerosis 1) 또는 TSC 2 (Tuberous sclerosis 2) 유전자의 이상으로 발생하며 보통염색체 우성으로 유전한다. 골격근, 말초 신경, 척수를 제외한 외배엽, 중배엽, 내배엽에서 기원한 모든 조직에 과오종(hamartoma)을 형성함으로써 뇌전증, 정신 지체 등 다양한 임상 양상을 나타낸다. 다발성 경화증에서 다양한 양상의 혈관 변화가 일어날 수 있는 것으로 보고되어 있으나, 모야모야 증후군과 같은 양상의 두개내동맥의 혈관 변화를 일으키는 경우에 대한 보고가 드물다. 이에 저자들은 모야모야 증후군을 동반한 결절성 경화증을 보고하는 바이다.

### 증례

48세 남자가 5분 가량의 의식 소실로 병원을 방문하였다. 환자는 20년 전부터 뇌전증을 진단받고 항경련제를 복용하고 있었으며, 한 달에 한번 가량의 빈도로 의식 소실을 동반한 GTC양상의 뇌전증 반복되고 있었다. 내원 당시 신경학적 진찰에서는 의식은 회복된 상태였으며 뚜렷한 이상 소견은 보이지 않았다. 신체검진에서 나뭇잎 양상의 저멜라닌성 반점 (Hypopigmented ash leaf-shaped hypomelanotic macules, Fig. 1a), 안면혈관성

유종(Facial angiofibroma, Fig. 1b), 손발톱주위섬유종(Periungal fibromas, Fig 1c), 그리고 샤크린반(Shagreen patch)이 등에서 관찰되고 있었다. 환자의 신경계의 이상을 확인하기 위하여 시행한 뇌 자기공명영상(magnetic resonance image)에서는 뇌신경세포의 과오종인 대뇌피질 결절(cortical tuber), 경막하 결절(subependymal nodule)이 관찰되었다(Fig. 1d,e). 위와 같은 소견으로 환자는 결절성 경화증의 주요 진단 기준 10개 중 6개를 만족하고 있어 결절성 경화증으로 진단할 수 있었다.

뇌 자기공명 혈관조영(magnetic resonance angiography)에서 양쪽 중대뇌동맥(middle cerebral artery)의 기시부 폐색 소견이 관찰되고 있었으며, 자세한 혈관 상태의 확인을 위하여 대퇴동맥경유 뇌혈관조영술(transfemoral cerebral angiography)을 시행하였다. 대퇴동맥경유 뇌혈관조영술에서 양측 중대뇌동맥의 폐색과 우측 내경동맥 원위부 협착이 관찰되었으며 더불어 뇌기저부의 모야모야혈관들이 관찰되고 있었다. 후대뇌동맥(posterior cerebral artery)에는 뚜렷한 이상은 관찰되고 있지 않았다(Fig. 2). 복부 컴퓨터 단층 촬영 및 안과 검진에서는 결절성 경화증 때 나타날 수 있는 망막의 성상세포 과오종(astrocytic hamartoma)과 신장의 혈관근육지방종(renal angiomyolipoma.) 등을 시사하는 소견은 관찰되지 않았으며, 뇌파검사 중 왼쪽 전두엽에서 간질파가 관찰되었다.

Address for correspondence: 이정석  
제주특별자치도 제주시 아란 13길 15(아라1동) 제주대학교병원 2층 암센터  
연구부 이정석 (제주대학교 의과대학 신경과학교실) 690-767  
E-mail : nrlee71@naver.com

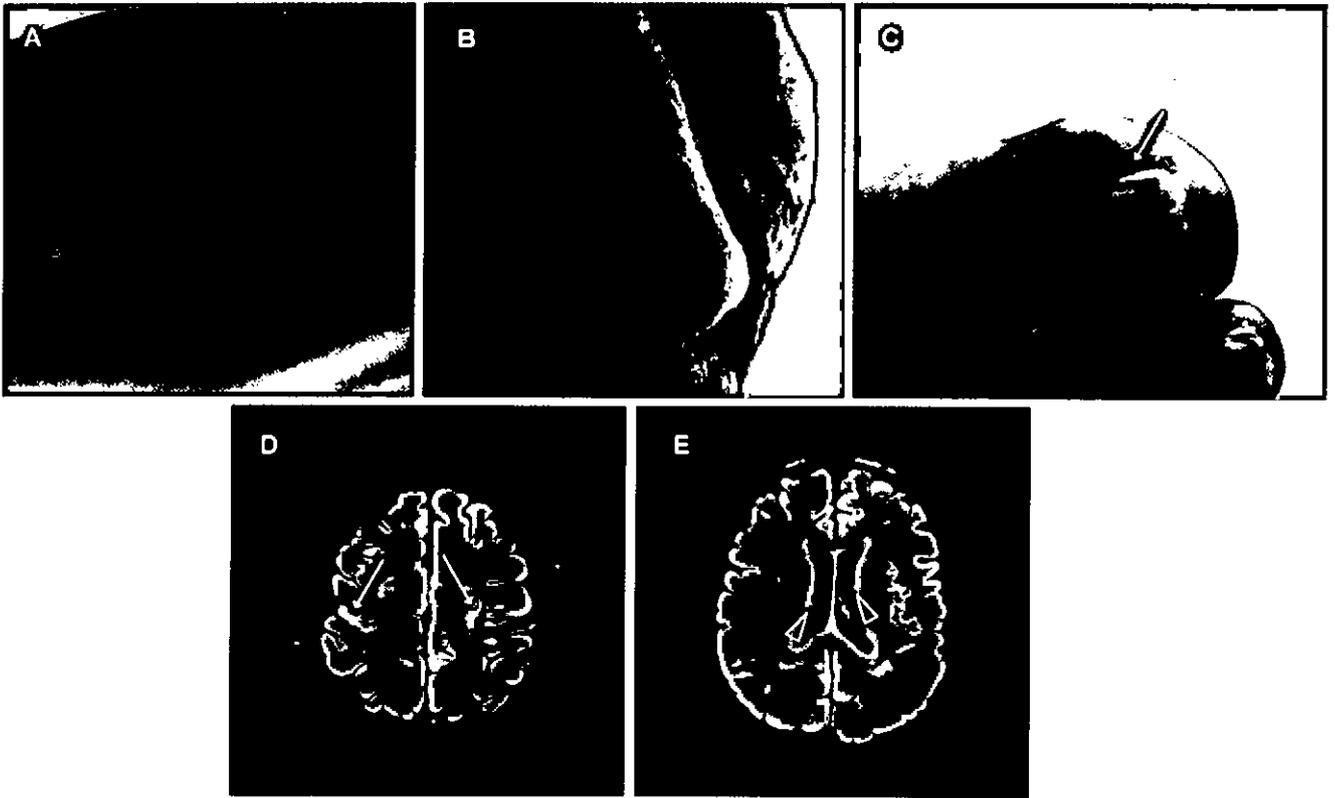


Figure 1. Skin lesion and Brain MRI findings of the patient. Hypopigmented ash leaf-shaped hypomelanotic macules(A), facial angiofibroma(B) and periungual fibromas(C, arrow) are showed, FLAIR images (D,E) demonstrate cortical tubers in the both frontal lobe (arrows) and subependymal nodules (arrowheads).

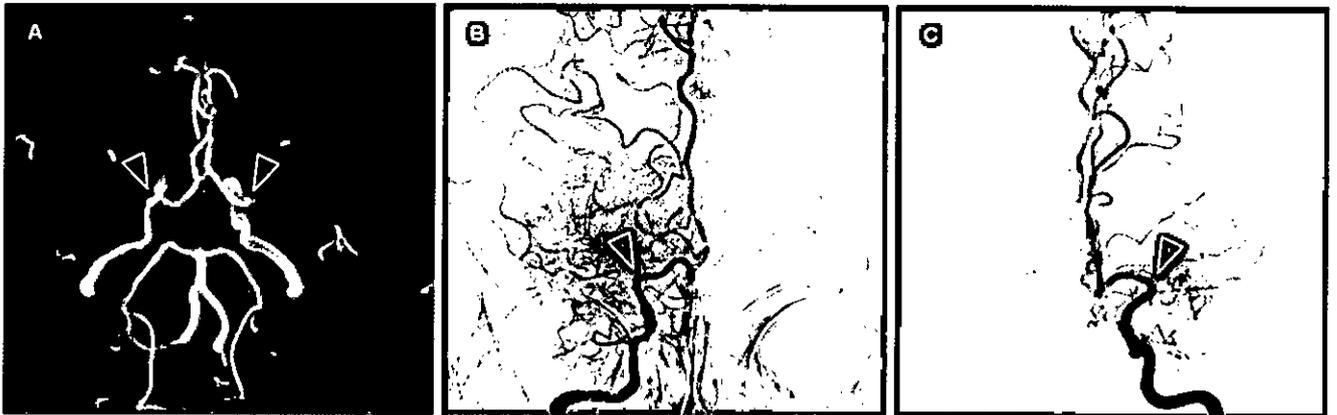


Figure 2. Findings of MRA(A) and digital subtraction angiography. Right(B) and left (C) anteroposterior view show the stenosis-occlusion of the middle cerebral arteries (arrowheads).

## 고찰

결절성 경화증은 Bourneville에 의하여 1880년 처음 보고되었다. 임상 양상에 따라 다양한 장기 및 혈관의 변화를 일으킬 수 있다<sup>1)</sup>. 선행 연구들에서 다양한 양상의 동맥류와 대형동맥 및 중형동맥에 협착성 병변들이 보고된 바 있다<sup>2)</sup>. 하지만 두개내동맥을 침범하는 경우는 드물고, 본 예처럼 모야모야 증후군과 같은 양상의 혈관 변화를 일으키는 경우에 대한 보고가 더욱 드물다<sup>3)</sup>. 본 증례에서는 양쪽 내경동맥의 협착의 진행과 모야모야 혈관들이 관찰되었으며, 하지만 아직까지 외경동맥에 의한 측부순환이 뚜렷하게 관찰되지 않은 상태로 Suzuki grade에서 Stage III에 해당하는 소견이 관찰되었다<sup>4)</sup>. 결절성 경화증과 관련된 뇌혈관의 변화에 대하여는 대동맥의 동맥류가 가장 많이 보고되어 있다<sup>5)</sup>. 두개내동맥의 이상은 대동맥의 변화보다 드물며, 협착성 병변들보다 동맥류 변화가 더 흔하게 보고되어 있다<sup>6)</sup>. 따라서 본 증례는 결절성 경화증과 연관된 혈관이상 중 극히 드문 증례이다.

모야모야병은 주로 동아시아 특히 일본 등에서 주로 발생하는 병으로 일반적인 발병률은 0.07%이며 소아 및 청장년기에 발생하는 주로 발생하는 질병이다. 가족력이 보고되거나 다른 선천성 이상과 동반되는 예가 있는 것으로 보아 그 원인으로 선천성 연관성이 중요할 것으로 보이며 HLA 분석을 통한 유전성에 대한 연구가 이루어지고 있으나 정확한 원인은 아직 확실히 밝혀지지 않았다<sup>7)</sup>. 결절성 경화증에서 발생하는 혈관 이상의 원인은 아직까지 뚜렷하지 않지만, 선행연구들의 병리적 소견에서 동맥류들은 혈관의 탄력소(Elastin)의 감소와 연관이 있는 것으로 보이며, 협착성 변화는 혈관 안쪽의 섬유근육과다형성 (medial fibromuscular hyperplasia)과 관련이 있는 것으로 알려져 있다<sup>8)</sup>.

본 증례는 드물지만 결절성 경화증과 모야모야 혈관의 연관성을 제시하였다. 모야모야병은 본 증례에서와 같이 무증상으로 발생하기도 하나, 증상이 생길 경우 예후에 중요한 영향을 미치게 되므로, 결절성 경화증 환자의 추적관찰에서 두개내동맥의 변화에 대한 주기적인 관찰이 필요할 것이다.

## 참고 문헌

1. Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The tuberous sclerosis complex. *N Engl J Med* 2006;355:1345-1356.
2. Salerno AE, Marsenic O, Meyers KE, Kaplan BS, Hellinger JC. Vascular involvement in tuberous sclerosis. *Pediatr Nephrol* 2010;25:1555-1561.
3. Imaizumi M, Nukada T, Yoneda S, Takano T, Hasegawa K, Abe H. Tuberous sclerosis with moyamoya disease. case report. *Med J Osaka Univ* 1978;28:345-353.
4. Scott RM, Smith ER. Moyamoya disease and moyamoya syndrome. *N Engl J Med* 2009;360:1226-1237.
5. Kimura Y, Sugimura H, Toda M, Nakamura Y, Shibuya K, Murakami A, et al. A case of 2-year-old boy with tuberous sclerosis complicated with descending aortic aneurysm. *Pediatr Int* 2005;47:224-226.
6. Baker PC, Furnival RA. Tuberous sclerosis presenting with bowel obstruction and an aortic aneurysm. *Pediatr Emerg Care* 2000;16:255-257.
7. Patzer L, Basche S, Misselwitz J. Renal artery stenosis and aneurysmatic dilatation of arteria carotis interna in tuberous sclerosis complex. *Pediatr Nephrol* 2002;17:193-196.
8. Hung PC, Wang HS, Chou ML, Wong AM. Tuberous sclerosis complex with multiple intracranial aneurysms in an infant. *Pediatr Neurol* 2008;39:365-367.
9. Kitahara, T., Okumara, K., Semba, A. et al. Genetic and immunological analysis on moyamoya. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1982;45:1048-1052.
10. van Reedt Dortland RW, Bax NM, Huber J. Aortic aneurysm in a 5-year-old boy with tuberous sclerosis. *J Pediatr Surg* 1991;26:1420-1422.