KISEP Case Reports
臨床耳鼻：第13卷 第1號 2002
J Clinical Otolaryngol 2002;13:122-126

내이도협착 및 전정계이형성을 동반한 와우무형성 1예

서울위생병원 이비인후과
김은석 · 장백암 · 강기석 · 강정한

A Case of Cochlear Aplasia with Narrow Internal Auditory Canal and Dysplastic Vestibular System

Eun Seok Kim, MD, Baik Ahm Chang, MD, Ki Seok Kang, MD and Jung Han Kang, MD
Department of Otolaryngology, Seoul Adventist Hospital, Seoul, Korea

－ABSTRACT－

Congenital anomalies of the inner ear are rare disease and the majority of them are difficult to diagnose during one's life time because they are malformations limited to the membranous labyrinth. However, inner ear anomalies involving bony labyrinth can be detected in life time through radiogaphic imaging and it has been known to occupy 8－20% of patients with congenital sensorineural hearing loss. We experienced a rare case of inner ear anomaly, in which the cochlea was not formed, the lateral semicircular canal was not developed, the vestibule was dilated and the internal auditory canal was narrowed. **(J Clinical Otolaryngol 2002;13:122-126)**

KEY WORDS : Sensorineural hearing loss · Cochlear aplasia · Vestibular dysplasia · Narrow internal auditory canal.

서 론

1791년 Carlo Mondini가 난청이 있는 8세 남아의 사망 후 측두골 해부를 통해 와우결손과 전정 및 내림프와가 확장된 내이기형을 보고한 이래 많은 학자들에 의해 유소아난청 환자의 측두골 방사선검사나 사후 조직병리검사를 통해 내이기형의 다양한 형태와 특성들이 밝혀져 왔다.[1)]

최근에는 다단층촬영술(polytomography)이나 전산화단층촬영술(computed tomography) 등의 방사선학적검사 기술의 발달로 골미로가 침범된 선천성 내이기형의 경우 살아있는 동안에도 정확한 진단이 가능하게 되었다.

Jackler 등은 선천성 감각신경성난청을 가진 환자들의 측두골 다단층촬영술과 전산화단층촬영술을 통해 관찰된 내이기형을 체계적으로 분류하였다.[2)]

국내에서도 김,[3)] 김 등[4)]이 재발성 뇌막염과 연관된 Mondini dysplasia에 대해 보고하였고 백 등[5)]은 선천성 와우무형성 및 반규관이형성 1례를, 장 등[6)]은 선천성 와우무형성 및 전정의 공동모양 확장에 대해 보고한 바 있다. 그리고 장 등[7)]은 118명의 감각신경성난청을 가진 소아들의 측두골 전산화단층촬영에서 나타난 다양한 내이기형의 형태와 빈도를 보고하였다.

저자들은 11세 남아의 측두골 전산화단층촬영상에서 나타난 일측의 와우무형성과 함께 내이도협착 및 전정이형성이 동반된 내이기형을 경험하였으며 이는 매우 드문

논문접수일 : 2002년 1월 2일
심사완료일 : 2002년 3월 21일
교신저자 : 장백암, 130 - 092 서울 동대문구 휘경 2동 29 - 1 서울위생병원 이비인후과
전화 : (02) 2210 - 3559 · 전송 : (02) 2210 - 3558
E - mail : stone007kr@yahoo.co.kr

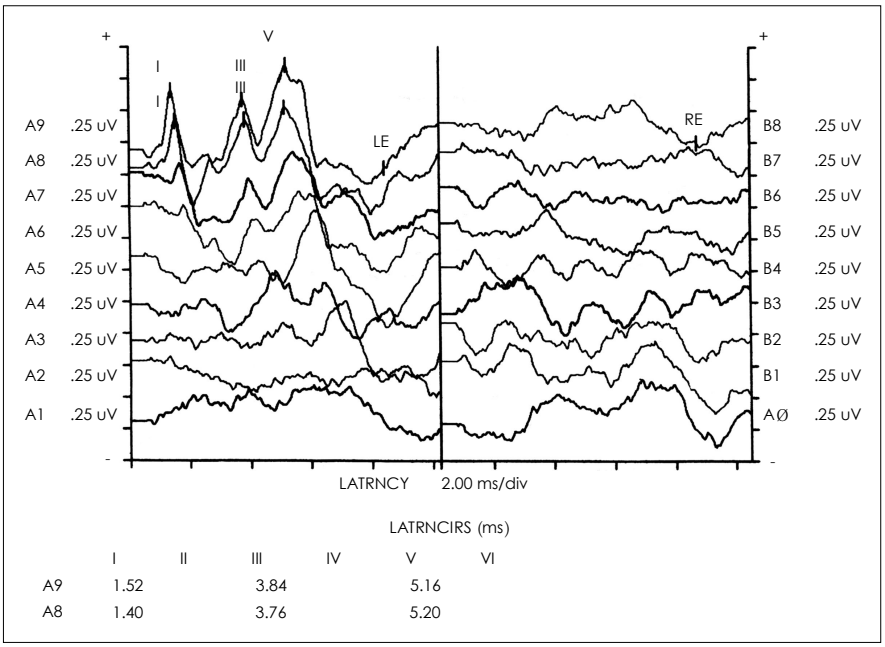

Fig. 1. Brainstem evoked response audiometry. There is no significant wave response even 90 dB click sound stimulus on the right ear.

사례이기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

11세 남아 환자가 우측 귀의 청력장애를 주소로 내원하였다. 환자는 약 8세 경부터 우측의 청력장애를 간헐적으로 호소하였으나 특별한 검사 및 치료 없이 지내오다 정확한 검진을 위해 본원에 내원하였다.

진찰시 환자는 의사소통의 문제점은 없었고 과거력상 뇌수막염이나 두부외상 등 후천적으로 청력장애를 유발시킬 수 있는 병력은 없었다. 가족력상 친가나 외가 쪽의 유전질환이나 난청의 병력은 없었으며 임신시 약물복용이나 특별한 감염도 없었다. 환자는 40주에 정상분만 하였고 출생시 정상 체중을 보였다고 한다. 환자는 난청 이외의 다른 동반된 특이 증상은 없었으며 이학적검사상 양측 외이도 및 고막은 정상 소견을 보였다.

임피던스청력검사의 고막운동성계측에서 양측 모두 A형의 반응을 보였으며 순음청력검사에서 좌측은 정상 범위였으나 우측은 전농의 소견을 보였다. 뇌간유발반응청력검사상 우측은 90 dB의 음자극에서도 파형의 반응이 나타나지 않았다(Fig. 1). 그래서 이소골 및 내이의 구조이상 여부를 알아보기 위해 측두골 전산화단층촬영을 시행하였다.

측두골 전산화단층촬영상에서 좌측은 정상소견을 보였으나 우측은 추체골의 용적이 좌측에 비해 작았으며 와우의 형태를 볼 수 없었고 내이도의 심한 협착을 동반하고 있었다. 전정은 확장되어 있었으며 상반규관은 비교적 그 형태가 뚜렷하게 관찰되었으나 외측반규관은 뚜렷한 형태 없이 전정과 공동을 이루고 있었다(Figs. 2 and 3). 그러나 중이 및 이소골의 구조와 형태는 비교적 정상으로 관찰되었으며 유양동 및 유양봉소도 잘 발달되어 있었다.

고 찰

내이의 발달은 태생 3주 경에 신경관(neural tube)의 외측에서 외배엽(ectoderm)이 비후되어 이판(otic placode)이 형성되면서 시작된다. 이판은 곧 함몰되어 이와(otic pit)가 되고 태생 4주 경에는 이와의 입구가 폐쇄되면서 이낭(otocyst)이라 불리는 공동(cavity)을 형성한다. 태생 5주에는 이낭으로부터 3개의 눈(bud)이 생성되어 후에 각각 와우(cochlea), 반규관(semicircular

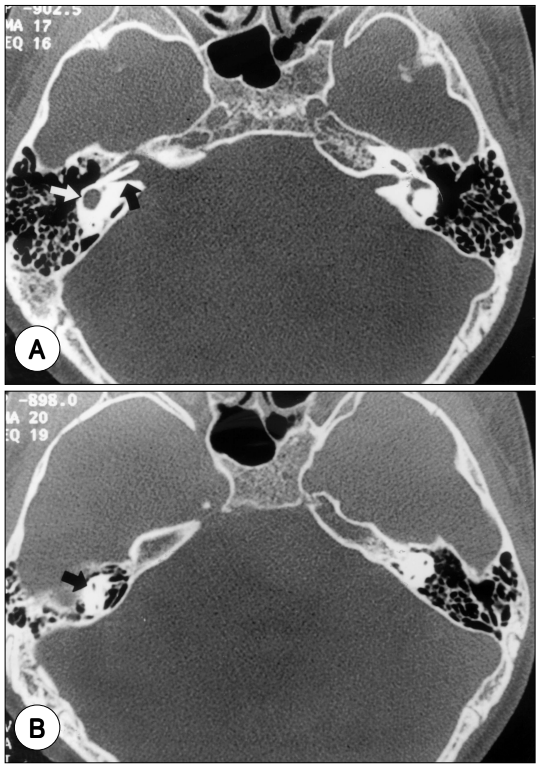

Fig. 2. Axial sections of the temporal bone CT scan. A : The cochlea and lateral semicircular canal is not shown on the right side. Compare to normal left side. The vestibule is dilated like a cavity (white arrow). The internal auditory canal is narrowed laterally like a funnel shape (black arrow). B : The superior semicircular canal is well shown (black arrow).

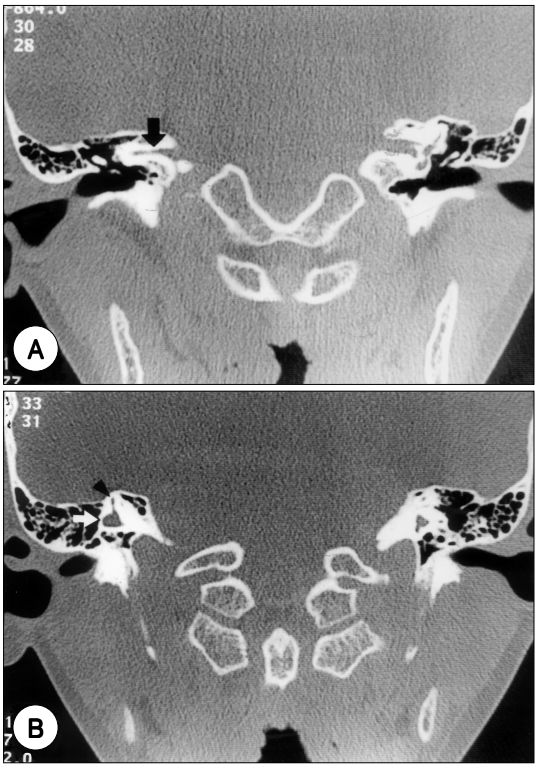

Fig. 3. Coronal sections of the temporal bone CT scan. A : The internal auditory canal is narrowed on the right side (black arrow). B : The vestibule is largely dilated (white arrow) but the superior semicircular canal is well developed (black arrow head).

canal), 전정도수관(vestibular aqueduct)으로 발달하게 된다. 와우관(cochlear duct)은 성장하여 7주 경 1 1½ 회전을 이루고 8주 말에는 2¾회전을 완료한다.[2)5)6)8)9)] 반규관의 발달은 태생 6주 동안에 전정부속기로부터 막의 주름진 돌출로 시작되며 상반규관이 가장 먼저 형성된 후 후반규관과 외측반규관이 형성된다.[2)]

이렇게 태생 4 8주 사이에 형성된 골미로는 8주부터 16주까지의 성장기와 16 24주까지의 골화기를 거치면서 막미로내 감각세포의 성숙이 이루어진 후 비로소 완전한 형태, 크기, 그리고 기능을 갖추게 된다.[10)]

대부분의 내이기형은 임신 1기에 골미로 및 막미로의 형성이 중단될 때 일어난다.[8)] 이러한 원인으로는 유전적 착오(inborn genetic error)나 내이 발생시기 동안에 기형발생인자에의 노출 등이 있다. 기형발생인자에는 자궁내 바이러스감염(예, rubella, cytomegalovirus), 화학적 기형물질(예, thalidomide), 그리고 방사선에의 노출 등이 있다.[5)8)] 그중 유전적 요인은 선천성난청의 35 50%를 차지하는 것으로 알려져있다.[11)]

이러한 내이기형은 크게 막미로에 국한된 기형과 막미로와 골미로 모두를 침범한 기형으로 분류된다.[8)] 막미로에 국한된 기형은 조직병리학적으로만 규명될 수 있으므로 살아있는 동안에는 정확한 진단에 어려움이 있다. 그러나 막미로와 골미로 모두를 침범한 기형의 경우 방사선학적으로 진단이 가능하며 다단층촬영술과 전선화단층촬영술의 도입 이후 많은 문헌들에서 골미로 기형에 관한 연구가 보고되어지고 있으며 선천성 감각신경성난청 환자의 약 8 20%가 이러한 검사에서 내이구조의 이상을 보이는 것으로 알려지고 있다.[12)] 국내에서는 장 등이 양측 감각신경성난청 소아 118명의 측두골 전산

화단층촬영에서 내이의 이상소견을 보인 경우가 22명(19%)이었다고 보고하였다.[7)]

Jackler는 방사선검사상 관찰되는 내이기형의 형태가 내이의 발생학적 단계의 모양들과 매우 유사함을 보고 내이기형이 다양한 발달과정 중에 어느 시기의 정지로 인해 초래된다는 가설에 근거하여 98개의 내이기형을 분류하여 보고한 바 있다.[2)]

와우의 기형 중 완전미로무형성(complete labyrinthine aplasia)은 이전에 Michel 's deformity로 알려진 기형으로 이것은 내이의 완전 결손을 말하며 태생 3주 경에 내이 발달의 장애로 인해 초래된다.[13)] 와우무형성(cochlear aplasia)은 방사선검사상 전정이나 반규관의 기형 유무와 관계없이 와우가 전혀 관찰되지 않는 경우로 태생 5주 경 와우싹(cochlear bud)의 발달정지의 결과로 생각되어지며 와우저형성(cochlear hypoplasia)은 와우싹이 직경 1~3 mm 정도로 작게 발달된 것을 말한다. 불완전와우(incomplete partition)는 classical Mondini 's deformity에 해당하는 것으로 태생 7주 경 와우가 1 1½ 회전을 이룬 후 발달이 정지되어 와우는 정상보다 작고 계간격벽(interscalar septum)이 결핍되어 있다. 이것은 와우기형의 가장 흔한 형태로 알려져 있으며 Jackler[2)]의 보고에서는 와우기형의 55%를, 장 등[7)]의 보고에서는 50%를 차지한다고 하였다. 공동모양(common cavity)의 기형은 와우와 전정이 내부구조가 없는 공동을 형성하고 있는 것을 말하며 태생 4주 경에 분화장애로 인한 것으로 생각된다. Kavanagh 등은 공동모양의 기형을 Michel dysplasia에 포함시켰으며 다른 일부 저자들은 심한 형태의 Mondini dysplasia로 기술하기도 하였다.[14)]

반규관의 기형은 대게 와우기형에 동반되어 발생하나 때로는 단독으로 발생하기도 한다. 발생학적으로 상반규관이 후반규관이나 외측반규관보다 먼저 생성되므로 상반규관의 기형은 항상 외측반규관의 기형을 동반하게 되나 외측반규관의 기형은 단독으로도 발생할 수 있다. 이렇게 외측반규관이 가장 늦게 형성되기 때문에 외측반규관의 기형이 가장 흔하다.[2)10)12)] Jackler[2)]의 연구에서는 약 38%에서 외측반규관의 이상을 나타냈고 국내에서는 장 등[5)]이 측두골 전산화단층촬영상 내이의 비정상소견을 보인 22명의 환아 중 6명에서 외측반규관의 발육장애를 보고하였다.

내이도의 비정상은 그 직경이 3 10 mm의 범위를 벗어난 경우를 말하는데 직경이 10 mm 이상일 경우는 내이도확장으로 간주되며 이것은 정상 성인에서 우연히 발견되기도 하며 자발적인 뇌척수액 누출이나 등골수술시 갑작스런 뇌척수액 분출을 초래할 수 있어 임상적으로 중요하다.[8)] 직경이 3 mm 이하인 경우는 협착으로 분류되며 이때는 청신경의 발달 장애가 동반되어 있을 것으로 추측할 수 있고 인공와우이식술의 상대적금기로 여겨진다.[8)15)] Jackler 등[2)]의 보고에서는 12%에서 협소한 내이도 기형을 보였으며 이때는 정상적인 청신경의 발달장애로 인해 심한 청력소실을 나타냈다(평균=103 dB). 반면에 내이도 확장은 9%에서 나타났으며 이때는 비교적 양호한 청력을 보였다(평균=60dB).[2)]

본 증례는 전산화단층촬영상에서 일측 와우의 형태를 전혀 볼 수가 없어 와우무형성으로 생각되어지며 이는 Jackler 등[2)]의 보고에 의하면 와우기형의 약 3%를 차지한다고 한다. 전정 및 반규관의 형태에서 상반규관은 뚜렷하게 잘 관찰되었으나 외측반규관의 형태는 볼 수 없었으며 전정은 동모양(cavity)으로 확장된 이형성(dysplasia) 소견을 보였다. 내이도는 진입부에서는 비교적 정상적인 직경을 보였으나 골내로 진입된 후 급격히 감소되어 마치 깔대기 모양을 보였다.

중심 단어 : 감각신경성난청 · 와우무형성 · 전정이형성 · 내이도협착.

REFERENCES

1) Goin DW, Rasband RW, Mischke RE, Weaver M. *Endolymphatic sac surgery in Mondini's dysplasia: A report of 16 cases. Laryngoscope 1984;94:343-7.*
2) Jackler RK, Luxford WM, House WF. *Congenital malformation of the inner ear: a classification based on embryogenesis. Laryngoscope 1987;97(suppl 40):2-14.*
3) Kim LS, Kang MK, Hur J. *A case of Mondini dysplasia with recurrent meningitis. Korean J Otolaryngol 1995;38:625-30.*
4) Kim JH, Kim JG, Lee TH, Kim IT. *Mondini dysplasia. and recurrent meningitis. Korean J Otolaryngol 1992;35:493-9.*
5) Paik SM, Chang SH, Hong SL, Han BS. *A case of congenital cochlear aplasia with lateral semicircular canal dysplasia. Korean J Otolaryngol 1995;38:1593-5.*
6) Jang CH, Kim JK, Song YC, Kwak KY. *A case of congenital cochlear aplasia with common cavity vestibular deformity. Korean J Audio 1997;1:207-10.*
7) Chang SO, Kim JS, Choi YS, Kang MK, Jin HR, Park SW, *et*

al. Temporal bone CT findings of children with sensorineural hearing loss. Korean J Otolaryngol 1993;36:1162-9.

8) Jackler RK. *Congenital malformations of the inner ear. In: Cummings CW, Fredrickson JM, Harker LA, Krause CJ, Schuller DE, editors. Pediatric Otolaryngology-Head and Neck Surgery. 3rd ed. St. Louis: Mosby Year Book;1998. p.418-38.*

9) Mafee MF, Selis JE, Yannias DA, Valvassori GE, Pruzansky S, Applebaum EL, *et al. Congenital sensorineural hearing loss. Radiology 1984;150:427-34.*

10) Swartz JD, Harnsberger HR. *The otic capsule and otodystrophies. In: Swartz JD, Harnsberger HR, editors. Imaging of the temporal bone. 3rd ed. New York: Thieme Medical Publishers;1998. p.240-315.*

11) Chan KH, Eelkema EA, Furman JMR, Kamerer DB. *Familial sensorineural hearing loss: a correlative study of audiologic, radiolographic, and vestibular findings. Ann Otol Rhinol Laryngol 1991;100:620-5.*

12) Pappas DG, Simpson LC, McKenzie RA, Royal S. *High-resolution computed tomography : determination of the cause of pediatric sensorineural hearing loss. Laryngoscope 1990;100:564-9.*

13) Hersh JH, Ganzel TM, Fellows RA. *Michel's anomaly, type I microtia and microdontia. Ear Nose Throat J 1991;70:155-7.*

14) Kavanagh KT, Magill HL. *Michel dysplasia: common cavity inner ear deformity. Pediatric Radiol 1989;19:343-5.*

15) Slattery WH, Luxford WM. *Cochlear implantation in the congenital malformed cochlea. Laryngoscope 1995;105:1184-7.*