

유전성 감각 및 자율신경병증 제 IV형 환자에서 발생한 고관절 후상방 탈구의 수술적 치료 - 증례 보고 -

조재호 · 김상환 · 김준용 · 원예연

아주대학교 의과대학 정형외과학교실

1세 때 유전성 감각 및 자율신경병증 제 IV형 및 무한증을 진단받은 4세 여아에게 고관절 후상방 탈구가 발생하여, 첫 내원 당시 탈구된 고관절의 도수정복을 시도하였으나 정복되지 않았다. 최초 증상 발견 후 36일째 관혈적 대퇴골두 정복술, 무명골 절골술 및 관절낭 봉합술을 시행하였다. 고관절 내에 비정상적인 흰색과 회색이 섞인 섬유성 결절들이 관찰되었다. 수술 직후 비구 지수는 23도로 측정되었다. 수술 후 창상배액 및 이로 인한 피부의 손상이 배부 및 둔부에 보호 감각의 부재로 인하여 발생하였다. 복외위로 눕힌 채 보존적 치료를 통해 창상 배액과 피부 손상이 호전된 후 측정된 최종 비구 지수는 26도였다. 수술 후 환자의 수술한 고관절에 대한 보호 감각의 부재로 인해 환측 고관절의 불안정성이 증가되는 소견이 관찰되었다.

색인단어: 고관절 탈구, 유전성 감각 및 자율신경병증 제 IV형, 무한증, 무명골 절골술

서론

유전성 감각 및 자율신경병증 제 IV형 (Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, Hereditary Sensory Autonomic Neuropathy type IV)은 상염색체 열성 유전을 하는 드문 질환으로 출생 시부터의 모든 신체 부위의 통증 및 온도감각 소실 혹은 감소를 보이거나 촉감은 정상이고 대개 임상적으로 자신의 손가락 등 신체 부위를 물어뜯어 손상시키기 시작하는 영아기 후반에 분명해지는 비진행성의 유전질환이다^{2,4)}. 비교적 많은 보고를 보이는 Type I, II 등의 Charcot Marie Tooth 병과 달리 매우 드물며 그 유병률이 매우 적어 정확한 보고가 없다^{1,5)}. 임상 양상으로 무한증 및 피부 감염 등으로 인한 반복적인 열의 병력, 정신지체, 귀머거리, 색소성 망막염 등의 증상을 보이고, 정형외과적 증상으로 재발성 골절, 신경인성

관절, 골수염, 반복적 고관절 탈구 및 수지 혹은 족지의 수상, 감염, 및 소실 등이 있다^{1,3,8,9)}. 검사 소견으로 정상적인 히스타민에 대한 축삭 반응의 소실, 비정상적인 감각 신경 전도 속도, 피부 생검 시 수축화된 섬유가 없는 소견을 볼 수 있다^{2,4,8)}. 수술적 치료 후 골수염, 창상감염 및 재탈구의 위험도가 높다^{3,4)}. 저자는 반복적인 요도염, 폐렴, 및 수 차례의 족지부의 수상 및 감염, 재발되는 수지와 혀를 물어뜯은 수상력, 치아 손상 및 정신 지체를 보여 비복신경 생검을 통해 선천성 감각 신경 병증을 진단받은 4세 여아에서 외상없이 발생한 고관절의 후방 탈구의 치료 및 경과와 주의점을 보고하고자 한다.

증례 보고

4세 여아로 앓기, 서기 및 보행이 가능하던 환아로 특이할 외상력 없이 내원 1달 전부터 보행이 불가능해져 응급실로 내원하였다. 과거력으로 반복적인 요도염, 폐렴, 및 수 차례의 족지부의 수상 및 감염, 재발되는 수지(Fig. 1)와 혀의 물어뜯은 수상력, 치아 손상 및 정신 지체를 보였으며, 1세 때 시행받은 비복신경 생검을 통해 선천성 감각 신경 병증을 진단받았다. 이학적 검사에서 우측 고관절 부위의 둔한 압통 및 관절 운동 범위 감소, 심부건 반사 저하, 동통 감각 저하를 보였고, 고관절 전후방 단순 방사선 검사에서 우측 고관절 후상방 탈구 진단 하에 도수정복을

투고일: 2007년 4월 29일 1차수정일: 2008년 7월 3일
2차수정일: 2008년 7월 23일 3차수정일: 2008년 8월 19일
4차수정일: 2008년 9월 2일 게재확정일: 2008년 9월 3일

※ 통신저자: 조 재 호

경기도 수원시 영통구 원천동 산5
아주대학교 의과대학 정형외과학교실
TEL: 82-31-219-5224
FAX: 82-31-219-5229
E-mail: cho@ajou.ac.kr

시도하였으나 실패하였고(Fig. 2), 최초 증상 발견 후 36 일째인 2006년 3월 수술적 치료로 관절적 대퇴골두 정복술, 무명골 절골술 및 관절낭 봉합술을 시행하였다. 무명골 절골술은 장골능의 연골을 보존하는 술식을 이용하였고, 두개의 S-핀으로 고정하여 23도의 비구 지수를 확보하였다(Fig. 3A). 수술장 소견으로 우측 대퇴골 두의 후상 방탈구, 고관절 후관절낭 파열(Fig. 3B), 관절내 10~15 cc 투명한 노란 삼출액 및 다양한 크기인 타원형의 매끈한 면을 가진 4~5 개의 흰색과 회색이 혼합된 관절내 섬유성 결절들이 관찰되었고(Fig. 4A), 이것들은 병리학적 검사에서 고밀도의 섬유질을 지닌 활액막인 것으로 밝혀졌다(Fig. 4B). 수술 직후 수술실에서 고수상 석고 고정을

시행하였다. 수술 후 많은 양의 창상배액 및 이로 인한 피부의 손상이 배부 및 둔부에 광범위하게 생겨 흡수성 있는 재료로 소독 후 도포하였고, 고열이 하루 서너 차례 지속적으로 발생하였다. 수술 후 1주째 창상 배액을 줄이기 위해 피부 밖으로 위치된 S-핀을 절단한 후 피부안으로 위치시키고 피부 봉합을 시행하자 수일 후 창상배액이 현저히 감소하였다. 수술 후 3주째 봉합사를 제거한 후 퇴원하였다. 외래로 추시 중 환자의 불편감 호소 및 욕창 발생의 위험이 있어 계획보다 일찍 수술 후 5주에 고수상 석고고정을 제거하고 외전 보조기로 교체하였으나, 고관절 후방 아탈구가 잔존하여 전신마취하에 고수상 석고 고정으로 다시 안정되게 고정하였다. 환자는 수술 후 12개월에 시행



Fig. 1. The hands show multiple scarring and missing distal phalanges by self-injury.



Fig. 2. Preoperative hip AP radiograph shows right hip dislocation. hip AP radiograph shows 33 degree acetabular index in right hip.

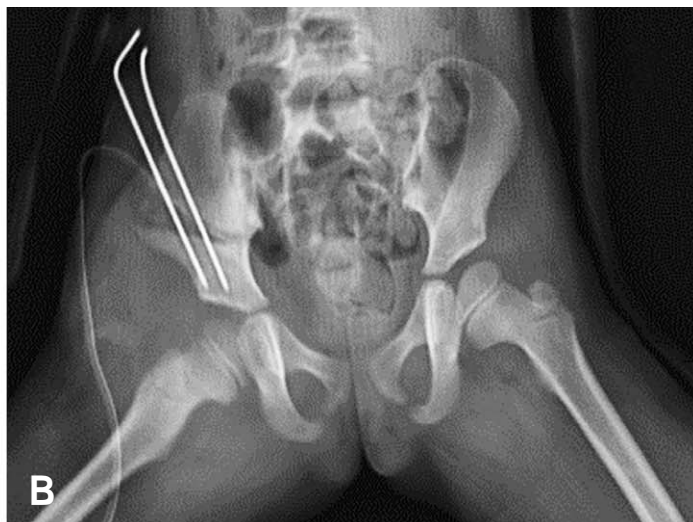
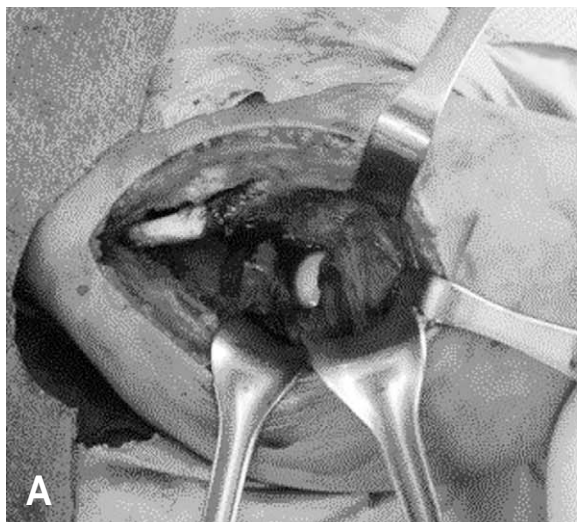


Fig. 3. (A) Intraoperative clinical photograph shows right hip dislocation and capsular rupture. (B) Immediate postoperative hip AP radiograph shows 23 degree acetabular index.

한 이학적 검사에서 여전히 후방 불안정성이 관찰되고 있으며, 비구 지수가 26도로 증가하였다.(Fig. 5) 수술 후 골유합은 정상적으로 진행되었고 골수염 및 연부조직 염증의 소견은 보이지 않고 있다.

고 찰

유전성 감각 신경병증은 현재까지 제한된 정보만 있으며 우리나라에서는 상완골 외과 골절 치료 후 합병증에 대한 증례가 보고되었을 뿐⁶⁾, 그 발생 기전이나 치료에 대해 확실히 알려진 바가 없는 드문 유전성 질환으로 신경 성장 인자(nerve growth factor)의 수용체에 대한 neurotrophic tyrosine receptor kinase 1 gene의 돌연변이(mutation)이 관여하는 것으로 알려졌다^{5,7,8)} 유전성 감각 및 자율신경



Fig. 5. Postoperative hip AP radiograph shows 26 degree acetabular index.

병증 제 4형(Hereditary sensory autonomic neuropathy type IV)으로 분류된다¹⁾.

근육세포 생검에서는 비정상적인 미토콘드리아 소견이 관찰되고, 다양한 크기의 근섬유와 약간의 중심인(central nuclei)을 지닌 작은 근섬유가 관찰된다⁴⁾. 이러한 소견은 만성 신경병증과 근육병증을 시사하는 것으로 만성 신경병증의 오랜 경과 후에는 근육병적 변화가 오게 되어 근력 저하와 심전반사 저하나 소실을 일으키는 것으로 생각된다¹⁰⁾. 운동 신경의 근전도는 정상 소견을 보이고 작은 축삭 신경과 비축삭 신경의 결손으로 동통 및 온도 감각의 소실을 보이고, 땀샘으로의 신경분지 결손으로 무한증이 발생한다^{2,4,8,10)}. 동통에 대한 감각이 소실 또는 감소되어 과도한 하중의 지지로 인한 반복적 골절 및 미세 골절이 일어나고, 지속적 보행 및 늦은 진단으로 신경병성 관절 및 재발성 골절로 외형상 변형이 발생할 수 있다. 골절 후 지연성 골유합, 골수염, 및 창상 감염 등의 합병증이 빈번하게 일어난다. 또한 반복적 고관절 탈구가 발생할 수 있으나 파블릭-하니스(Pavlick harness)등의 보존적 치료는 효과가 없고, 대퇴골 절골술 및 관절적 정복술 후에도 재탈구의 가능성이 높다^{3,4)}.

수지 및 족지의 수상은 정신지체가 심하지 않은 환자의 경우 나이가 들수록 인지교육을 통해 그 발생을 줄일 수 있다. 외상이나 감염의 조기 진단이 중요하고 불안정성, 부종, 국소적 열감이나 다른 비정상 소견이 있는 경우 즉시 검사하여 치료해야 한다. 고정 안정화, 침상 안정과 보조기 모두가 필요할 수 있다. 골절 혹은 절골술을 시행한 후에는 단순 방사선 사진에서 골유합이 확인될 때까지의 적절한 치료의 기간은 충분한 예방이고, 예방에 실패하였을 경우 골이식술과 견고한 내고정술 등과 같은 적극적인 치료가 필요하다⁴⁾. 본 증례에서 보인 것처럼 환자의 수술 후 고수상 석고 고정을 하는 경우 환자의 창상 및 피부의 보호 감

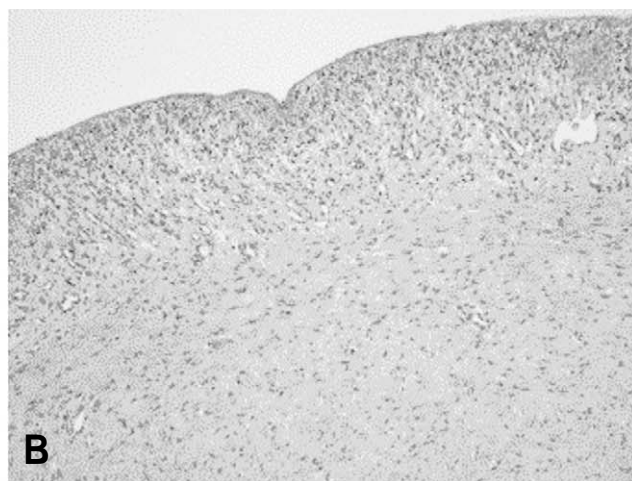
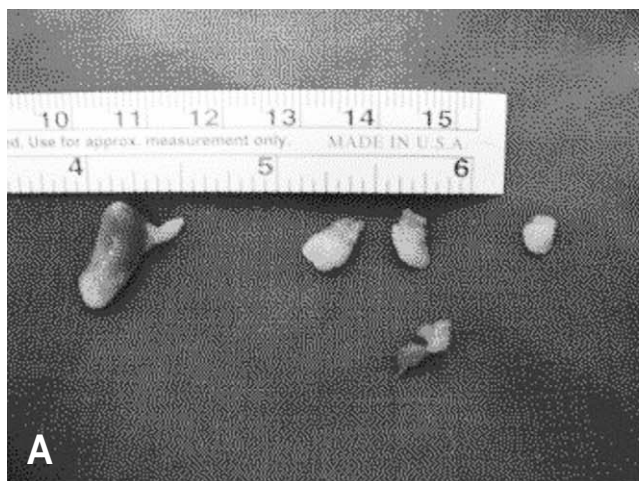


Fig. 4. (A) Intraarticular materials are round nodules. (B) The histologic examination reveals synovium with dense fibrous tissues (original magnification, $\times 100$, HE stain).

각이 없는 점을 고려하여, 일반적 고관절 탈구보다 잦은 소독과 고수상 석고 고정 교체가 필요하다. 3세 이전에 약 20%가 사망하는 것으로 추정될 정도로⁹⁾ 자주 빈발하는 고열에 대한 세심한 주의와 적절한 조치가 필수적이다. 또한 수술 후 예후의 관찰 시에도 비구 지수가 지속적으로 나빠질 수 있는 점 등 단순한 체중 부하에 의해, 비구부의 재형성이 일어나는 것은 아닐 수 있음을 명심해야 할 것이다. 본 레에서는 선천성 감각 신경병증 환자에서 고관절 탈구가 있었으며 대퇴 경간각(neck shaft angle)은 비교적 유지되어 비구측의 수술만 시행하였다. 수술적 치료 후 고수상 석고 고정(hip spica cast) 치료 중의 피부 문제, 탈구의 재발성의 경향 등의 어려움과 치료 시 발견된 특이한 소견을 보고하여 경험을 나누고자 한다. 향후 동일한 환자의 치료 시 보다 공격적인 골이식술 또는 Chiari나 Shelf 술식 등도 고려해야 할 것으로 생각되며, 비교적 술 후 피부 및 상처 관리관리, 재발의 위험 등, 어려운 점에 대한 가족 등의 협조를 구하는 것이 옳을 것이다.

REFERENCES

- 1) **Dyck PJ:** *Hereditary sensory and autonomic neuropathies. Peripheral nerve diseases, 3rd ed.* Philadelphia: W.B. Saunders, 1065-1093, 1993.
- 2) **Lee DY, Choi IH, Chung CY, Cho TJ:** *Synopsios of pediatric orthopaedics, 2nd edition, Seoul, Newest Medical Publishing Co; 427, 2002.*
- 3) **Grinder TD:** *Orthopaedic aspect of congenital insensitivity to pain. Clin Ortho Relat Res, 172: 177-185, 1983.*
- 4) **Herring JA:** *Tachdjian's pediatric orthopaedics; 3rd edition, Texas, W.B. Saunders Company; 1448-1453, 2001.*
- 5) **Indo Y, Tsuruta M, Hayashida Y, et al:** *Mutations in the TRKA/NGF receptor gene in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. Nat Genet. 13:485-488, 1996.*
- 6) **Kang Ho Jung, Sung Seung Roun, Shin Sang Jin, Park Hui Wan:** *The Complication of lateral condyle fracture in Hereditary sensory autonomic neuropathy type IV. J Korean Orthop Assoc, 34: 1175-1178, 1999.*
- 7) **Miranda C, Di Virgilio M, Selleri S, et al.:** *Novel pathogenic mechanisms of congenital insensitivity to pain with anhidrosis genetic disorder unveiled by functional analysis of neurotrophic tyrosine receptor kinase type 1/nerve growth factor receptor mutations. J Biol Chem. 277: 6455-6462, 2002.*
- 8) **Polo A, Aldegheri R, Bongiovanni LG, Cavallaro T, Rizzuto N.:** *Painless fractures and thermoregulation disturbances in sensory-autonomic neuropathy: electrophysiological abnormalities and sural nerve biopsy. Neuropediatrics, 31: 148-150, 2000.*
- 9) **Rosemberg S, Marie SK, Kliemann S.:** *Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV). Pediatr Neurol, 11: 50-56, 1994.*
- 10) **Tachi N, Ohya K, Nihira H, Minagawa K:** *Muscle Involvement in Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis, Pediatric Neurology, 12: 264-266, 1995.*

ABSTRACT

Surgical Treatment of Posterosuperior Hip Dislocation in A Patient with Hereditary Sensory Autonomic Neuropathy Type IV - A Case Report -

Jae-ho Cho, M.D., Sang-hwan Kim, M.D., Joon-yong Kim, M.D., We-Yeon Won, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Ajou University College of Medicine, Suwon, Korea

A 4-year old female patient with a diagnosis of hereditary sensory autonomic neuropathy type IV (congenital insensitivity to pain with anhidrosis) since the age of 1 year, sustained a posterior hip dislocation. During her initial stay at the hospital, an attempt at manual reduction failed. Open reduction, capsulorrhaphy, and Salter operation were done at 36 days after the index dislocation. After the operation there was a 23-degree acetabular index, and there were several abnormal round whitish gray fibrous nodules. There was also severe wound discharge, skin abrasion, and erythema on the patient's back and buttocks due to loss of protective sensation. After conservatively treating the wound and skin problems with prone positioning, we achieved a final acetabular index of 26 degrees. The patient did not have protective sensation in her hip joint. We were able to check for increasing instability after the index operation.

Key Words: Hip dislocation, Hereditary sensory autonomic neuropathy type IV, Anhidrosis, Salter innominate osteotomy