

천골무발육증

- 2 예 보고 -

한양대학교 의과대학 정형외과학교실

성철수 · 임길홍 · 최일웅 · 김광희

- Abstract -

Two Cases of Sacral Agenesis

Chul Soo Sung, M.D., Kil Hong Lim, M.D., Il Yong Choi, M.D. and Kwang Hoe Kim, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Hanyang University College of Medicine, Seoul, Korea

Sacral agenesis is a rare condition. This syndrome was first described by Hohl in 1852 and is usually associated with other anomalies such as vertebral deformities, deformed hypoplastic legs, urologic and gastrointestinal problems. We have experienced two cases of this deformity; one with partial sacral agenesis, and the other with partial lumbar agenesis and complete absence of sacrum.

Key word : Sacrum-Agenesis.

서 론

천골무발육증은 비교적 희귀한 선천성 기형으로서 1852년 Hohl¹⁰⁾이 사산아에서 처음 보고하였고, 1857년 Wertheim¹⁹⁾이 신생아에서 보고한 이래, 현재까지 약 200예가 보고되었다.

천골무발육증은 척추·골반간 불안정, 척추측만증, 척수수막류, 고관절탈구 및 구축, 슬관절구축, 족부기형 등의 정형외과적 문제와 비뇨기과적 그리고 위·장계 문제를 자주 동반하므로, 그 임상적 의의가 크다 하겠다.

본 한양대학교 의과대학 정형외과학교실에서는 2예의 천골무발육증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례 분 석

증 례 1.

환 자 : 유○○ 11세 여자

주 소 : 출생시부터의 좌측족부의 기형과 노실금을 주

* 본 논문의 요지는 제 213차 월례집담회에서 발표하였음.

소로 본원 외래로 내원하였다.

현병력 : 좌측족부의 기형 및 노실금에 대한 특별한 치료는 없었다고 한다.

가족력 및 과거력 : 임신초기에 모체의 심한 영양결핍이 있었으나 정상분만으로 출생되었다고 한다.

이학적 소견 : 영양상태는 중등도였으나 발육상태는 불량하였으며, 지능은 정상이었다. 천골부위에 소와를 볼 수 있었고 양측 하지에는 전반적인 근위축이 있었으며, 우측 족관절이하 부위는 flail 하였고, 좌측 족부에는 침내번축이 있었다. 감각에는 이상이 없었으며 독자적인 보행은 가능하였으나 근력약화 및 동통으로 인하여 10m 내외에 한정되었다.

검사소견 : 소변검사상 다수의 백혈구와 세균이 발견되었고 다른 검사는 모두 정상범위내에 있었다.

X-선 소견 : 단순 척추 X-선상에서 제3천골의 좌측반부와 제4, 5천골 및 미골의 결손이 있었고, 제1천골에서는 이분척추가 관찰되었으며 요추의 좌측 측만증이 있었다.

치 료 : 환자의 연령은 11세이지만 골발육이 부진하여 현재 수술은 행하지 못하고 양측에 장하지 보조기를 착용시켰으며, 비뇨기과적 치료도 아울러 받고있는 중이다. 부도 (1, 2, 3).

증례 2.

환자: 장○○. 1/365 남자

주소: 요천추부에 돌출된 종류와 청색증.

가족력 및 과거력: 산모의 4번째 출산아로서 기왕의 3회의 출산은 모두 사산이었으며, 그 사산아들의 사망 원인과 기형의 유무는 알 수 없었다. 산모는 임신중독증으로 인하여 제왕절개술을 임신 제41주에 시행하였으며, 당뇨병이나 풍진에 이환된 과거력은 없었다.

이학적 소견: 출생시 체중은 4.1 kg이었으며 출생후 잠시 무호흡 상태에 있다가 불규칙한 호흡으로 바뀌었으며, 청진상 서맥이 있었을 뿐 심잡음은 없었다. 환자는 거의 활동력이 없었으며, 전신에 청색증이 관찰되었고 피부는 한랭하였다. 두부의 크기는 큰 편이었으며, 전두부에서 달걀크기의 부드러운 종류가 만져졌고, 양쪽 귀의 외형이 기형적이었으며, 양측의 모양이 상이하였다. 배부에서는 요천추 부위에 피부결손과 더불어 수막류가 돌출되어 있었으며 환자는 출생 18시간후 사망하였다.

X-선 소견: 단순 두개골 측면 X-선상에서 후두부에 소공이 보였고, 단순 흉부 X-선상에서 우폐에 경계가 불분명한 증가된 음영이 있었고, 단순척추 및 하지 X-선상에서는 제3요추가 심한 변형을 보였고, 제4,5요추, 천골, 미골은 결손되어 있었으며, 양측 장골이 근접되어 있었으며, 우측 고관절 탈구가 의심되었다. 기타 하지골에는 기형이 관찰되지 않았다.

부검 소견: 심장에는 동맥관개방, 난원공이 있었고, 전두골에는 골 결손이 있었으며 양쪽 귀에 크기와 형태의 이상이 있었다. 배부에는 제3요추로부터 수막류가 형성되어 돌출되어 있었고, 제4,5요추와 천골, 미골은 결손되어 있었으며 양 하지에는 파모 발생이 있었다. 부도(4,5)

부도 1. 증례 1의 배부.

천추부위에 소와를 볼 수 있다.

부도 2. 증례 1의 족부.

좌족의 침내번죽을 볼 수 있다.

부도 3. 증례 1의 척추 X-선

천골의 부분적 결손을 볼 수 있다.

부도 4. 증례 2의 배부

요천추부위에 수막류를 볼 수 있다.

CLASSIFICATION OF SACRAL AGENESIS
(by Renshaw, 1978)

Type 2.

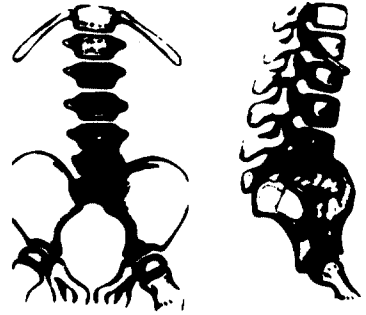


도표 2. Renshaw 분류 제 2형

A stable articulation between the ilia and a hypoplastic first sacral vertebra.

CLASSIFICATION OF SACRAL AGENESIS
(by Renshaw, 1978)

Type 3.

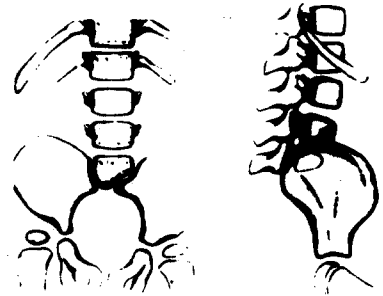


도표 3. Renshaw 분류 제 3형

the sides of the third lumbar vertebra articulating with the ilia.

CLASSIFICATION OF SACRAL AGENESIS
(by Renshaw, 1978)

Type 4.

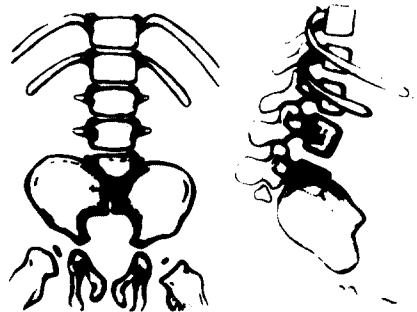


도표 4. Renshaw 분류 제 4형

a caudal end-plate of the third lumbar vertebra resting above an iliac amphiarthrosis.

부도 5. 증례 2의 골반 X-선

천골의 완전한 결손을 나타낸다.

II 활

천골무발육증은 1852년 Hohl¹⁰⁾에 의해 처음 보고된 후, 현재까지 약 200례가 보고되었다.

Foix와 Hillemand⁶⁾는 척추결손 정도와 그에 따른 신경학적 변화에 따라 4형으로 분류하였고, Freedman⁸⁾은 완전한 골반형성과 체중전달 유무에 따라 2형으로 분류하였다. Renshaw¹⁶⁾등은 골과 관절의 형태학적 결손에 따라 다음 4형으로 분류하였다. 즉, 제1형은 일측성 전체적 또는 부분적 천골무발육증이며 (도표1), 제2형은 부분적 천골무발육이 있으면서 양측으로 대칭된 결손과 장골사이에 안정된 관절을 가지는 것이며 (도표2), 제3형은 여러형태의 요추무발육과 전천골무발육이 있으면서 최하부의 척추와 장골이 관절을 이루는 것이며 (도표3), 제4형은 여러형태의 요추무발육과 전천골무발육이 있으면서 최하부의 척추가 장골관절보다 상방에 있는 경우라고 하였다 (도표4).

CLASSIFICATION OF SACRAL AGENESIS
(by Renshaw, 1978)

Type 1.

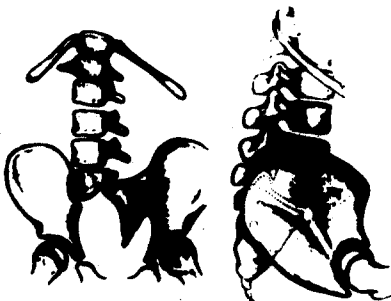


도표 1. Renshaw 분류 제 1형

absence of the right hemisacrum.

본 증례 1은 Renshaw 분류 제 1형에 해당하며, 증례 2는 제 4형에 해당한다.

발생학적으로 요추, 천골, 미골은 태생 제 4주에서 7주 사이에 분화되며, 제 9주에는 하부흉추와 상부요추에 골화중심이 나타나기 시작하여 점차 상하방으로 진행된다. 태생 제 5개월에는 천골과 미골을 제외한 전척추에 골화중심이 나타나고, 천골 및 미골의 골화중심은 1세에서 사춘기 사이에 나타난다고 한다.

천골무발육증의 원인은 아직 확실치 않으나 이러한 분화과정의 이상이 원인이 된다고 생각되어지며, 최근 가장 일반적인 학설로는 inductive interaction 설로서, 이는 태생 초기에 척색과 신경외배엽 사이의 상호작용의 전달 실패로 인하여 천골무발육증이 생긴다고 한다.

1910년 Friedel⁹⁾은 태아에 미세한 손상이 장애가 되어 천골무발육증이 나타남을 시사하였고, Katz¹¹⁾는 태아를 외적요인들 즉, 6-aminonicotinamide와 같은 합대사물질, 리티움염, 그리고 지방용매나 방사선에 노출시킬 때 천추무발육증을 유발시킬 수 있다고 보고했으며, Duraiswami^{3,4)}는 insulin을 주사하여 저혈당을 유발시킨 후 출생한 병아리에서 척추의 변화를 볼 수 있었다고 보고하였다. Passarge¹⁴⁾ 등은 본증이 있는 아이의 16%에서 모체에 당뇨병이 있으며, 당뇨병을 가진 산모의 출생아 중 1%가 본증을 가지고 있다고 하였다.

증례 1, 2에서 산모는 당뇨병의 병력이 없었다.

Russell¹⁷⁾, Banta¹⁾, Marsh¹³⁾ 등은 임상증상은 신경학적 손상과 골결손의 침범 정도에 따라 다르며, 천골이 결손된 경우에는 둔부가 편평해지고, 소와를 볼 수 있으며, 천·미골 부분의 정상 후궁융이 소실되며, 요추와 천골이 결손된 경우에는 환자의 앉은 모양이 부처처럼 보이는 것이 특징이며, 흉부와 골반의 횡직경이 현저한 불균형을 보이고 하부흉추에서 척추후만의 정도가 증가한다고 하며, 신경학적 증상은 요·천골의 신경총 침범 정도에 따라 다르며, 대소변의 실금에 대표적 증상이며 하지의 근위축과 근력감소가 나타나고, 이는 슬관절 하부에서 더욱 심하다고 한다.

Sinclair¹⁸⁾ 등은 기형하부의 운동신경은 결손되고 구심성 신경은 보존된다고 했으며, Frantz⁷⁾ 등은 부검에서 신경 및 근조직 발육부진을 보고하였다.

Freedman⁸⁾, Blumel²⁾, Koff¹²⁾ 등이 보고한 천골무발육증에 동반된 기형중 정형외과적인 기형으로는 만곡측, 이분척추, 척추측만증, 슬관절과 고관절의 구축, 고관절 탈구, 경골변형, 전박결손등이 있다.

Frantz⁷⁾ 등은 치료는 마비정도와 골변형의 정도에 따라 달라지며 심한 예에서는 근섬유와 운동신경의 부재로 인하여 하지의 제전이 불가능 하다고 하였다.

1963년 Russell과 Aitken¹⁷⁾이 천골무발육증의 심한

예에서 대퇴전자하 절단술을 시행하기까지 작용상실된 하지의 치료에 대한 언급이 거의 없었다. 이들은 대퇴전자하 절단후 보조기를 착용시킴으로써 보행에 좋은 결과를 얻었다고 했다.

Renshaw 분류 제 1, 2형에서는 척추·골반사이에 안정된 관절을 가지나, 제 3, 4형에서와 같이 불안정한 관절을 가질 경우에는 Perry¹⁵⁾ 등이 주장한 척추·골반유합술을 시행해야 한다고 하였다.

Renshaw¹⁶⁾는 척추·골반유합술은 대퇴전자하 절단보다 선행되어야 한다고 했으며, 그 이유로서 유합술시 하지골을 donor bone으로 사용할 수 있고 수술후 석고붕대 고정이가 더 용이하다고 하였으며, 척추·골반유합의 시기는 유합이 가능한 빠른 시기가 좋다고 하였다.

Renshaw¹⁶⁾는 4세에 시행하였고 Elting⁵⁾ 등은 4세에서 6세 사이에 시행하였으며 정신과적인 측면도 중요하다고 하였다.

본 증례 1에서는 현재 양측 장하지에 보조기 착용하여 통원 치료 중이다.

결 론

본 한양대학교 의과대학 정형외과학교실에서는 11세 된 여아의 부분적 천골무발육증 1예와 출생 18시간 만에 사망한 심장, 폐등의 기형을 동반한 전천골무발육증 1예를 경험하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Banta, J.V. and Nicholas, O. : *Sacral agenesis*. *J. Bone and Joint Surg.*, 51-A:603, 1969.
2. Blumel, J., Evans, E.B. and Eggers, G.W.N. : *Partial and complete agenesis or malformation of the sacrum with associated anomalies*. *J. Bone and Joint Surg.*, 41-A:497, 1959.
3. Duraiswami, P.K. : *Insulin induced skeletal abnormalities in developing chickens*. *Brit. Med. J.*, 2:384, 1950.
4. Duraiswami, P.K. : *Experimental causation of congenital defects and its significance in orthopedic surgery*. *J. Bone and Joint Surg.*, 34-B:646, 1952.
5. Elting, J.J. and Allen, J.C. : *Management of the young child with bilateral anomalous and functionless lower extremities*. *J. Bone and Joint Surg.*, 54-A:1523, 1972.
6. Foix, C. and Hillemand, P. : *Dystrophie cruro-vesico-*

- fessiere par agenesie sacro-coccygienne. Rev. Neurol.*, 40:450, 1924. (cited from Russell, H.E. and Aitken, G.T. : Congenital absence of the sacrum and lumbar vertebrae with prosthetic management. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-A:501, 1963.)
7. Frantz, C.H. and Aitken, G.T. : Complete absence of the lumbar spine and sacrum. *J. Bone and Joint Surg.*, 49-A:1531, 1967.
8. Freedman, B. : Congenital absence of the sacrum and coccyx. *Brit. J. Surg.*, 37:299, 1950.
9. Friedel, G. : Defekt der Wirbelsaule vom 10. Brustwirbel an abwärts bei einem Neugeborenen. *Arch. F. Klin. Chir.*, 93:944, 1910. (cited from Russell, H.E., and Aitken, G.T. : Congenital absence of the sacrum and lumbar vertebrae with prosthetic management. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-A:501, 1963.)
10. Hohl, A.F. : Zur pathologie des beckens. I. Das schrag-ovale Becken, p. 61. Leipzig, Wilhelm Engelmann, 1852. (cited from Marsh, H.O. and Tezano, N.A. : Four cases of lumbosacral and sacral agenesis. *Clin. Orthop.*, 92:214, 1973.)
11. Katz, F.J. : Congenital absence of the sacrum and coccyx. *J. Bone and Joint Surg.*, 35-A:398, 1953.
12. Koff, S.A. and Deridder, P.A. : Patterns of neurogenic bladder dysfunction in sacral agenesis. *J. of Urology*, 118:87, 1976.
13. Marsh, H.O. and Tezano, N.A. : Four cases of Lumbosacral and sacral agenesis. *Clin. Orthop.*, 92:214, 1973.
14. Passarge, E. and Lenz, W. : Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers. *Pediatrics*, 37:672, 1966.
15. Perry, J., Bonnett, C.A. and Hoffer, M. : vertebral pelvic fusions in the rehabilitation of patients with sacral agenesis. *J. Bone and Joint Surg.*, 52-A:288, 1970.
16. Renshaw, T.S. : Sacral agenesis. *J. Bone and Joint Surg.*, 60-A:373, 1978.
17. Russell, H.E. and Aitken, G.T. : Congenital absence of the sacrum and lumbar vertebrae with prosthetic management. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-A:501, 1963.
18. Sinclair, J.G., Duren, N. and Rude, J.C. : Congenital lumbosacral defect. *Arch. Surg.*, 43:473, 1941.
19. Wertheim, C.C. : Vollständiger Mangel des Kreuz- und Steissbeins einem Neugeborenen. *Monatschr. f. Geburtsk. u. Frauenkr.*, 9:127, 1857. (cited from Russell, H.E. and Aitken, G.T.: Congenital absence of the sacrum and lumbar vertebrae with prosthetic management. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-A:501, 1963.)