

골형성 부전증의 치험분석*

고려대학교 의과대학 정형외과학교실

이석현 · 임홍철 · 장재석 · 김찬우

= Abstract =

Analysis on Surgical Treatment of Osteogenesis Imperfecta

Seok Hyun Lee, M.D., Hong Chul Lim, M.D., Jay Suck Chang, M.D.,
and Chan Woo Kim, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Guro Hospital, Korea University College of Medicine,
Seoul, Korea

Three children with osteogenesis imperfecta who were treated with fragmentation, realignment and intramedullary rod fixation (Sofield and Millar, 1959) have been followed up for considerable period.

Repeated fractures in other sites as well as deformities occurred in overgrown part as the children grew up necessitated further operations of same kind. However, level of activity afterwards was found very much enhanced by the operations in general.

Key Words : Osteogenesis imperfecta, Fragmentation, realignment and intramedullary rod fixation.

검토하고자 한다.

I. 서 론

골형성 부전증은 빈번한 골절 및 변형을 특징으로 하는 유전적 질환으로 병인은 교원질 합성과정에 이상을 나타내는 유전적 질환으로 알려져 있다^{8, 10).}

골형성 부전증 환자의 치료는 골절의 방지 및 보행능력 부여에 목표를 두어야 하며, 이 두가지 목적을 달성하기 위하여 하지 장관골의 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 고정술(Fragmentation, Realignment and Intramedullary rod fixation)보편적으로 시행되는 치료이다.

그러나 골위축과 골조종증이 심한 경우에는 견고한 고정을 얻을수 없고, 금속주보다 장관골의 초과 성장과 체중증가에 의해 골절의 재발, 골변형의 악화, 금속주의 골외탈출등의 병발증이 자주 발생하여 항상 주의관찰을 요하게 된다. 저자들은 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 고정술을 시행하여 장기 추시가 가능하였던 골형성 부전증 3예에 대하여 임상분석을 실시하고 치료중 부딪혔던 난점을

II. 증례분석

1. 골절 발생 시기, 골절 부위 및 골절 횟수

처음 골절이 발생한 연령이 제 1 예는 6개월때에, 제 2 예는 3 일때에, 제 3 예에서는 생후 3개월될 때이었으며 수술전 총 골절 횟수는 각각 8 회, 10 회, 4 회이었다(Table 1).

제 1 예와 2 예에서는 골절부위에서 파다한 가골형성을 나타내었다(Fig. 1).

골절유합되는 과정은 파다한 가골을 형성하는 것을 제외하고는 정상적으로 골유합이 이루어졌다.

2. 분 류

모든 예가 중증의 발생형(Tarda gravis)에 속하며, Silience씨⁹⁾ 분류방법에 의하면 제 3 예는 I_a형에 제 1, 2 예는 I_b형에 속하였으며, 가족력에 대해서는 특이한 점이 없었다(Table 1).

3. 공막 소견

3 예에서 모두 특징적인 청색의 공막을 나타내었다(Table 2).

*본 논문은 제28차 대한정형외과학회 추계 학술대회에서 발표되었음.

Fig. 1. Exuberant callus formation, Case 1.

Fig. 3. Dental finding showing dentinogenesis imperfecta, Case 2.

Table 1. Case analysis

Case	Sex	Age at op.	F.H.	Fx. Site				Total
				Femur		Tibia		
				R.	L.	R.	L.	
1	M	4 9/12	Deny	2	2	4	8	
2	F	6 4/12	Deny	6	4		10	
3	F	2 7/12	Deny	1	3		4	

Fig. 2. Ankle joint showing hypermobility, Case 3.

Table 2. Clinical findings

Case	Sclera	Dentinogenesis imperfecta	Joint	Ambulation	
				Preop.	Postop.
1	Blue	+	Hypermobile	—	+ \bar{c} Walker
2	Blue	+	Hypermobile	—	+ \bar{c} Brace
3	Blue	—	Hypermobile	—	+ \bar{s} Support

Fig. 4. Surgical procedure(A, B) and postoperative X-ray(C), Case 1.

4. 변형 및 보행능력

제 1, 3 에에서는 장관골의 각 변형이 60도가 넘는 심한 변형을 나타내었으며 제 2 에는 우측 대퇴골이 43도의 각 변형이 있었다. 제 3 에에서는 경증의 척추 측만증이 발견되었으나(Long right Thoracolumbar scoliosis, 8°) 특별한 치료가 요하지 않았다.

전 3 에에서 모두 보행이 불가능 하였으나 수술 후 보행기 및 보조기 사용으로 보행이 가능하였다.

5. 관절 유연성

제 2, 3 에에서 특히 발목관절 및 수지관절에서 과

도한 관절 운동 소견을 나타내었으나 관절 아탈구 등은 보여주지 않았다(Fig. 2).

6. 치 아

제 1, 2 에에서 유전성 덴틴형성 부전증(Dentinogenesis Imperfecta)이 있어 치과 치료를 요하였다(Fig. 3).

7. 수술 기법 및 수술후 처치

1959년 Sofield 등이 시작한 분절 재배열 절골술 방법에 따라 거의 전장의 장관골을 노출시키고 연부조직의 부착을 유지한 채 되도록이면 적은 수의 절골 및 wedge resection으로 골변형을 고정하였으

며 Rush 주를 이용하여 고정하였다. 금속주는 골단 판을 통과하여 subchondral bone의 중앙에 위치하도록 노력하였으며, 수술후 석고붕대 고정으로 회전 변형을 방지하도록 하였다(Fig. 4, Fig. 5).

8. 추시 기간 및 결과

제 1 예는 4 $\frac{1}{2}$ 세에 우측 경골에 대해, 5 $\frac{1}{2}$ 세에 좌측 경골에, 6 $\frac{1}{2}$ 세에 좌측 대퇴골에 절골술을 시행하여 보행기와 함께 보행이 가능하였으나 좌측 경골이 수술후 2년째에 골성장이 되어 경골 하부에 골수주가 위치하지 않게 되고 변형의 재발과 함께 골수강내 금속주가 골외 탈출되어 재수술을 실시하였다. 재수술은 골수강내 금속주 제거와 절골술로 변형 교정을 꾀하고 골수강내 금속주를 삽입하였다. 현재 첫 수술을 시행한 우측 경골은 3년 8개월이 지났으며 골성장은 이루어 졌으나 변형등은 발견할 수 없으며 4차 수술후 1년 3개월이 지나 보행기 사용으로 보행을 하고 있다(Fig. 6, Fig. 7).

제 2 예는 생후 3개월부터 추시하였던 환자로 6 $\frac{1}{2}$ 세에 우측 대퇴골에, 7 $\frac{1}{2}$ 세에 우측 경골에, 9 $\frac{1}{2}$ 세에 좌측 대퇴골에 절골술을 시행하였다. 우측 대퇴골은 수술후 점차 골조종증 및 심한 피질골의 소실

Fig. 5. Correct position of rush nail end in distal femur epiphysis, Case 2.

Fig. 6. Progressive anterior bowing, left tibia(A-E) and postoperative X-ray, Case 1.

이 X-선 촬영상 발견되었으나 골절이나 골수강내 금속주의 변형이 없이 보조구 착용으로 보행이 가능하였다. 그러나 제 1 예에서와 같이 골성장에 따라 우측 대퇴골 하부의 변형 및 골수강내 금속주의 골외 탈출로 재수술이 요하고 있다(Fig. 9-13).

제 3 예는 2½세 때에 좌측 대퇴골에 대해 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술을 시행하였으며 현재 술후 8개월이 지나 아무 도움이 없이 보행이 가능하다(Fig. 8).

9. 합병증

3 예의 환자 7 장관골에 대해 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술을 시행하여 제 3 예의 좌측 대퇴골을 제외한 6 장관골에서는 수술후 골수주 부위의 골조송증 및 골간 간격이 좁아지고, 피질골이 점차 소실되어 갔으며, 4 개의 장관골에서 골성장에 따라 장관골 말단부에 금속주가 위치하지 않게 되었으며 이중 2 예는 변형이 발생하여 재수술이 요하였다(Table 3).

골수강내 금속주의 골외 탈출은 3 예에서 나타났으며 이것도 골성장에 따라 발생하였다(Fig. 9).

Ⅲ. 고 찰

골형성 부전증은 유전적 질환으로 대개 가족력을 나타내어 상염색체성 우성 및 상염색체성 열성 유전되는 형태가 있으며 그에 따른 임상증세의 차이를 들 수 있다고 한다^{8,10). 그러나 저자들이 경험한 3 예의 환자에서는 특이한 가족력을 찾아볼 수 없}

Fig. 7. Ambulation with brace & walker for ordinary schooling, Case 1.

Fig. 8-A.

Fig. 8-B.

Fig. 8-C.

Fig. 8. A & B. Preoperative and postoperative X-rays, Case 3. C. Free ambulation without any support, postoperative 6 months, Case 3.

Table 3. Complication

Case No.	Op. site	Complication	Remark
1	Rt. Tibia	Nail protrusion Bony overgrowth	Deformity(+) Reop. (+) Observation
	Lt. Tibia		
	Rt. Femur		
2	Rt. Femur	Nail protrusion Bony overgrowth	Deformity(+) Need Reop. Observation
	Rt. Tibia		
	Lt. Femur		
3	Lt. Femur	Nail protrusion	Observation

Fig. 9-A.

Fig. 9. A. Postoperative thinning & narrowing of diaphysis around the nail, Case 1. **B.** Protrusion of nail with deformity recurrence, Case 2, under observation.

었는데 이는 유전적 질환을 외부에 나타내지 않으려는 생활 습성과 환자는 성인이 되어도 결혼을 못하게 되어 자손이 없게되며 단지 돌연변이에 의해 새로운 예가 발생하는 것으로 여겨진다. 전 3예의 환자는 생후 6개월 내에 골절이 발생하고 수차의 골절을 경험하였으며, 주병변이 하지에 있고 척추는 병변이 없거나 무시할 정도의 임상증세로 보아 선천성 보다는 발생형에 속하며 Seedroff의 분류에 따르면 Type 2(Tarda gravis)에 속하고 Sillence 씨의 분류로는 Type I에 속하는 것으로 여겨진다^{2,4)}.

골형성 부전증의 병인으로 교원질 합성 과정이나

Fig. 9-B.

골아세포의 이상에 대해 많은 연구를 하고 있으며, 현재까지는 진단을 내리는 데에 도움을 주는 검사 방법이 없으므로 단지 임상증세로만 진단할 수 밖에 없다. 또한 약물요법으로도 큰 효과를 얻을 수 없는 것으로 되어 있다^{2,3)}.

골형성 부전증 환자의 치료는 힘든 것으로 여겨져 왔으며, 우선 골절 방지를 하여야 하며 골절시에는 변형을 방지하도록 골절 정복과 고정을 요하나 대개의 경우는 경미한 외상으로 골절이 발생함으로 자주 골절이 일어나 결국은 변형을 초래하게 된다. 변형이 초래되는 과정을 보면 활동의 저하로

골조송증에 의해 골절 없이도 변형의 증가를 가져올 수 있고, 골절의 경우엔 이차적으로 생기는 골조송증으로 악순환을 겪게 되며 일단 각형성 변형이 생기면 그 자체로 변형이 증가될 수 있다. 변형은 대개 예측할 수 있어서 대퇴골은 내전근 및 굴곡근에 의해 근위부는 내반고, 원위부는 전외측을 향하게 되며, 경골에서 근위부는 전내측, 원위부는 전외측을 향하게 된다^{2,6,9)}.

이런 악순환은 수술적 치료로 보행 능력을 부여함으로 차단할 수 있으며 Sofield씨에 의해 처음 시행된 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술은 변형을 교정하고 보행을 가능케 하는데 큰 도움을 주었다⁹⁾. 그러나 골성장에 따라 골수강내 금속주로 지지되지 않게 되는 말단 부위에는 다시 변형이 오게 되고, 이에 따라 골절 및 골수강내 금속주의 골외 탈출이 나타나게 되어 재수술이 요하게 되는데 Nieman등에 의하면 대개 2-2½년마다 재수술이 요한다고 한다⁹⁾.

Tiley에 의하면 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술로 만족할 만한 결과를 얻으려면 수술시 장관골 말단부의 정확한 정복과 골간단 또는 골단까지 골수강내 금속주의 정확한 삽입 및 적당한 술후 석고붕대 고정을 하여야 한다고 하였다⁹⁾. 즉 골수강내 금속주에 의해 골간보다는 골간단이 지지받지 못하므로 수술시 골간단 부위에서의 금속주 위치가 매우 중요하여 금속주의 길이는 충분히 길어야 하며 골간단의 중앙에 위치하도록 하여야 하며 필요하면 골단판을 통과하여 관절면 가까이 위치하게 하여야 한다.

저자들의 경우에도 제 2예에서 우측 대퇴골에 삽입한 골수강내 금속주는 대퇴골 원위부에서 전방에 위치하여 시간이 지남에 따라 변형을 초래하여 결국은 전방으로 골외탈출되었다. 그러나 골수강내 금속주가 중앙에 위치한 장관골은 골성장이 이루어져도 변형없이 골수강내에 위치하는 것을 관찰하여 수술시 절골편의 정확한 정복과 골간단 및 골단에서의 정확한 금속주의 위치가 중요한 것을 경험하였다. 그러나 변형이 심한 경우에는 그에 따른 연부조직의 변화로 완전한 교정이 힘들고 절골부위의 선정에도 힘들었다.

Moorefield에 의하면 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술 후 금속주 부근의 피질골 소실이 나타나며 수년후 피질골의 재생을 방사선 촬영상 관찰할 수 있다고 하였으며⁸⁾, 저자들의 경우에도 수술후 현저한 피질골의 소실과 골간이 좁아지는 것을 관찰하였으나 이로 인한 특별한 임상 증세는 없었다.

Bailey등은 골성장과 함께 골수강내 금속주의 길이 신장이 가능한 금속주를 사용하여 골성장으로 골수강내 금속주의 재삽입술이 요하지 않게 하였는데, 이것은 관절 절개를 요하고 골단판 손상을 많이 줄 가능성이 지적되어 최근에는 주춤하고 있다^{4,9)}.

골형성 부전증 환자의 치료시 장기적인 예후는 증상의 경중 및 환자 연령이 크게 관여하는 것으로, 환자의 연령이 증가함에 따라 골절은 적어지는 것을 관찰할 수 있는데 이는 환자의 정신적 육체적 조절 능력이 크게 강화되기 때문이다. 특히 정신적으로 환자는 우울증에 빠지는 예가 드물고, 고등교육을 충분히 받을 수 있으며 사회활동에도 적응할 수 있다고 한다. 저자들의 경우에도 제 1, 제 2예는 현재 국민학교 재학중이며 활발한 성격을 띄고 있었다. 환자의 수술시기는 되도록이면 늦게하여 골성장에 의한 재수술을 적게하는 방향으로 하여야 하며, 대개 환자가 서는것에 관심을 갖게되는 때에 수술을 실시하는 것이 좋은 것으로 되어있다¹⁾.

그리고 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술을 골형성 부전증의 근본적인 원인에 대한 치료방법이 아니고 일시적인 효과를 주는 것이며, 환자의 장기적인 결과에 대해 충분히 고려하고 치료하여야 할 것이다.

IV. 결 론

골형성 부전증으로 진단받은 환자중 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술을 실시한 3예의 7 장관골에 대해 임상 분석을 실시하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1) 3예의 환자는 중증 발생형의 골형성 부전증에 속하였다.

2) 수술을 실시한 7 장관골중 3예에서 금속주의 골외탈출 소견을 나타내었고, 골성장에 따라 변형이 재발되었던 2예중 1예는 술후 2년째에 재수술을 실시하였다. 같은 병발증을 보인 다른 1예는 재수술을 시행할 예정하에 추시중이다.

3) 보행이 불가능하였던 3예에서 수술적 가료후 보행기등을 이용하여 보행이 가능케 되어 수술의 결과는 만족할 만한 것으로 사료되었다.

4) 분절 재배열 절골술과 골수강내 금속주 삽입술은 골형성 부전증 환자에게 보행능력을 부여하여 일반학교에 취학할 수 있게 하였고, 성장에 따른 피할 수 없는 병발증에 재수술이 요하며 이것을 최소한으로 줄이기 위한 수술기법 등이 검토되었다.

REFERENCES

- 1) Albright, J.A. : *Management Overview of Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:80-87, 1981.
 - 2) Albright, J.A. : *Systemic Treatment of Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:88-87, 1981.
 - 3) Bauze, R.J., et al. : *A New look at Osteogenesis Imperfecta. J. Bone and Joint Surg.*, 57-B : 2-12, 1975.
 - 4) Marafioti, R.L. and Westin, G.W. : *Elongating Intramedullary Rods in the Treatment of Osteogenesis Imperfecta. J. Bone and Joint Surg.*, 59-A : 467-472, 1977.
 - 5) Moorefield, W.C. and Miller, G.R. : *Aftermath of Osteogenesis Imperfecta. J. Bone and Joint Surg.*, 62-A:113-119, 1980.
 - 6) Niemann, K.M.W. : *Surgical Treatment of the Tibia in Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:134-140, 1981.
 - 7) Rodriguez, R.P. and Bailey, R.W. : *Internal Fixation of the Femur in Patients with Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:126-133, 1981.
 - 8) Sillence, D. : *Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:11-25, 1981.
 - 9) Tiley, F. and Albright, J.A. : *Osteogenesis Imperfecta: Treatment by Multiple Osteotomy and Intramedullary Rod Insertion. J. Bone and Joint Surg.*, 55-A:701-713, 1973.
 - 10) Wynne-Davies, R. and Gormley, J. : *Clinical and Genetic Patterns in Osteogenesis Imperfecta. Clinical Orthop.* 159:26-35, 1981.
-