대한영상의학회지 2006;55:505 - 509

비골 무형성증: 증례 보고[1]

김병준 · 홍석주 · 김경민 · 설혜영 · 차인호 · 송해룡[2]

비골 무형성증(Fibular hemimelia)은 선천성 장골 무형성(aplasia) 혹은 저형성(hypoplasia) 중에서 가장 흔한 기형이지만 그 유병률은 매우 낮다. 이 기형은 비골의 무형성 혹은 저형성 뿐만 아니라 동측 하지에 일련의 다른 여러 기형을 동반하는 일종의 기형군이다. 이에 우리는 본원에서 진단과 치료를 받은 3명의 환자들에서 나타난 단순 촬영 소견을 중심으로 다른 문헌에 보고된 여러 소견과 비교해 보았다.

비골 무형성증(fibular hemimelia)은 사지에 발생하는 선천성 장골 무형성증 중에서 가장 흔한 유형이지만 그 유병률은 매우 낮은 선천성 기형이다(1). 이 질환은 비골의 무형성(aplasia) 혹은 이형성(dysplasia)뿐만 아니라 사지의 부적합한 길이, 대퇴골의 굴곡, 대퇴말단의 외반, 무릎 관절의 불안정성, 경골기형, 발목 관절의 기형, 발목뼈의 융합(coalition), 그리고 족부 이상과 같은 여러 기형이 동반되는 것으로 알려졌다(1).

이에 우리는 본원을 찾은 3명의 비골 무형성증 환자들을 대상으로 대퇴부와 정강이 그리고 족부 단순 촬영을 시행하였고 이를 통해 나타난 여러 영상학적 소견을 보고하려 한다.

증례 보고

증례 1

환자는 3살 된 남아로 오른쪽 정강이의 심한 단축을 주소로 내원하였다. 내원 당시 오른쪽 정강이는 정상인 왼쪽과 비교해서 매우 짧았고, 심하게 꺾여 있었으며, 피부에는 꺾인 부위에 주름이 잡혀 있었다.

경골 단순 촬영 사진에서 경골은 정상인 왼쪽과 비교해서 약 2/3 정도로 길이가 단축되어 있었고, 전내측(anteromedial)으로 휘어져 있었는데 그 정점은 경골의 원위부 1/3에 해당하였다(Fig. 1A, B). 경골의 이상 소견과 함께 가장 특징적인 영상소견은 비골이 단순 사진에서 전혀 보이지 않는 것이다(Fig. 1A, B). 발목에서는 경골-거골 관절의 외반 변형, 거골과 종골의 융합(talocalcaneal coalition), 후족부에는 내반첨족(equinovarus) 변형이 있었다(Fig. 1C, D). 발은 전반적으로 심한 흔들의자바닥변형(rocker-bottom deformity)을 보였으며 전족부에는 발허리뼈(metatarsal bone)의 바깥쪽 2열이 없었다(Fig. 1C, D). 또한 발목뼈의 지연된 골화 과정과 저형성증을 확인할 수 있었다. 대퇴골 단순 촬영 사진에서 대퇴골에 단축(shortening)이나 휨(bowing)과 같은 분명한 결함은 없었지만 전체적으로 저형성증(hypoplasia)을 보이고 있었는데 이는 불용성 위축(disuse atrophy)에 의한 것으로 생각되었다.

증례 2

환자는 4살 된 남아로 오른쪽 다리와 발에 심각한 기형을 주소로 내원하였으며 오른쪽 정강이의 길이가 정상인 왼쪽과 비교해서 짧고, 약간 굴곡이 있는 임상 양상을 보였다.

경골 단순 촬영 사진에서 경골은 정상인 왼쪽과 비교해서 약 2/3 정도의 길이를 보이는 단축-전반적인 형성저하증-과 함께 내측으로 휘어져 있었으나 앞의 예보다는 경미하였다. 경골의 원위부 골단에서는 쐐기 모양의 변형을 잘 관찰할 수 있었고, 비골은 단순촬영 사진에서 전혀 보이지 않았다(Fig. 2A). 발목 관절에서는 앞의 증례와 마찬가지로 경골-거골 관절의 외반, 거골과 종골의 연골형(cartilage type) 융합과 후족부의 심한 내반 첨족을 확인할 수 있었다(Fig. 2A-C). 또한 족부 촬영 사진에서 전족부의 발허리뼈 바깥쪽 1열이 보이지 않았으며, 앞 예보다는 경미하지만 발은 전반적으로 흔들의자바닥 변형을 보였다(Fig. 2B, C). 단순 사진에서 오른쪽 대퇴골은 왼쪽에 비해 약간 길이가 감소하여 있었으나 대퇴골에 굴곡이나 국소적인 골결손은 보이지 않았다(Fig. 2A). 또한 척추 단순 촬영상 사지 길이의 불균형으로 인한 이차적인 증상으로 생각되는 척추측만증(scoliosis)을 확인할 수 있었다.

증례 3

[1]고려대학교 의과대학 구로병원 진단방사선과
[2]고려대학교 의과대학 구로병원 정형외과
이 논문은 2005년 12월 12일 접수하여 2006년 4월 20일에 채택되었음.

환자는 13살의 소년으로 내원 당시 오른쪽 정강이는 왼쪽과 비교해서 짧았고 약간 굴곡이 있었으며 피부에는 주름이 잡혀 있었지만 다리 길이의 차이나 꺾인 정도가 앞의 두 증례에 비해 가장 경미하였다.

경골은 정상인 왼쪽에 비해 길이가 약 2/3정도로 짧았고 전내측으로 경도의 굴곡이 있었다(Fig. 3A). 비골은 대부분 보이지 않았으나 일부 남아있는 원위부 말단이 종골에 융합되어 마치 종골에서 상방으로 돌출된 뼈처럼 보였고, 근위부에서도

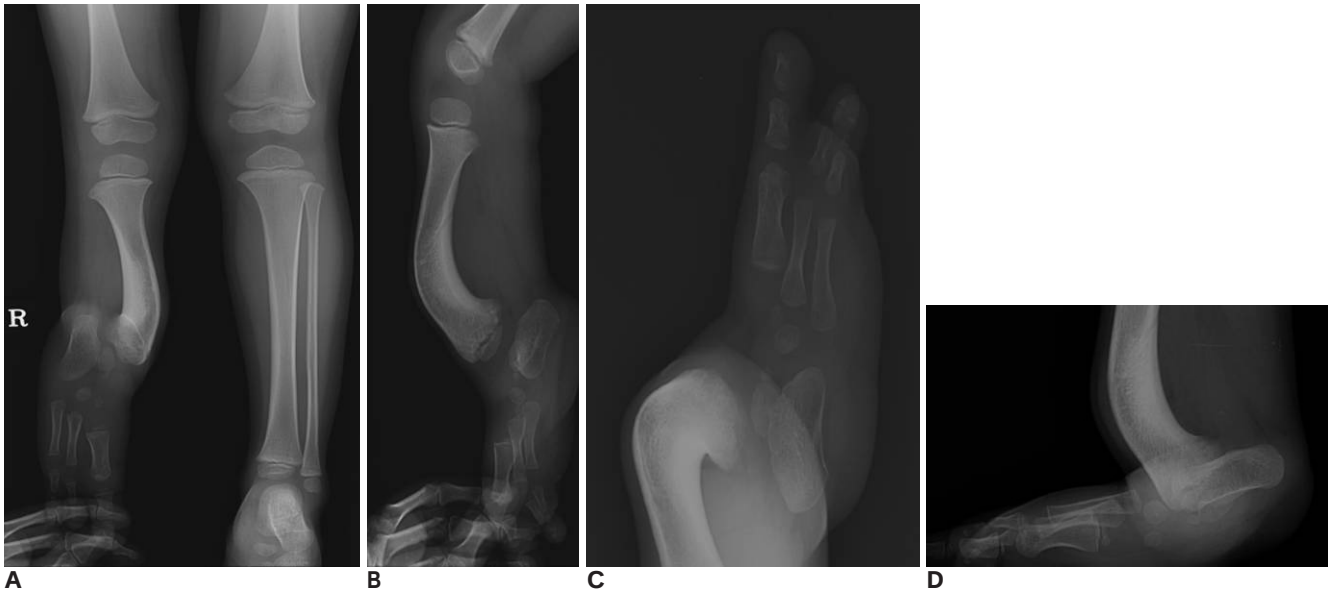

Fig. 1. Both tibia anteroposterior (**A**) and right tibia lateral (**B**) views show complete absence of the right fibula, shortening, and anteromedial bowing of the ipsilateral tibia. Tibial apex is in the junction of middle and distal thirds of the tibia. Severe ankle valgus and hind foot equinovarus deformities are seen in right side. Anteroposterior (**C**) and lateral (**D**) radiographs of the right foot show severe hind foot equinovarus deformity, suspicious talocalcaneal coalition, delayed ossification of the tarsal bones, and severe rocker-bottom deformity. Lateral two rays of the foot are absent.

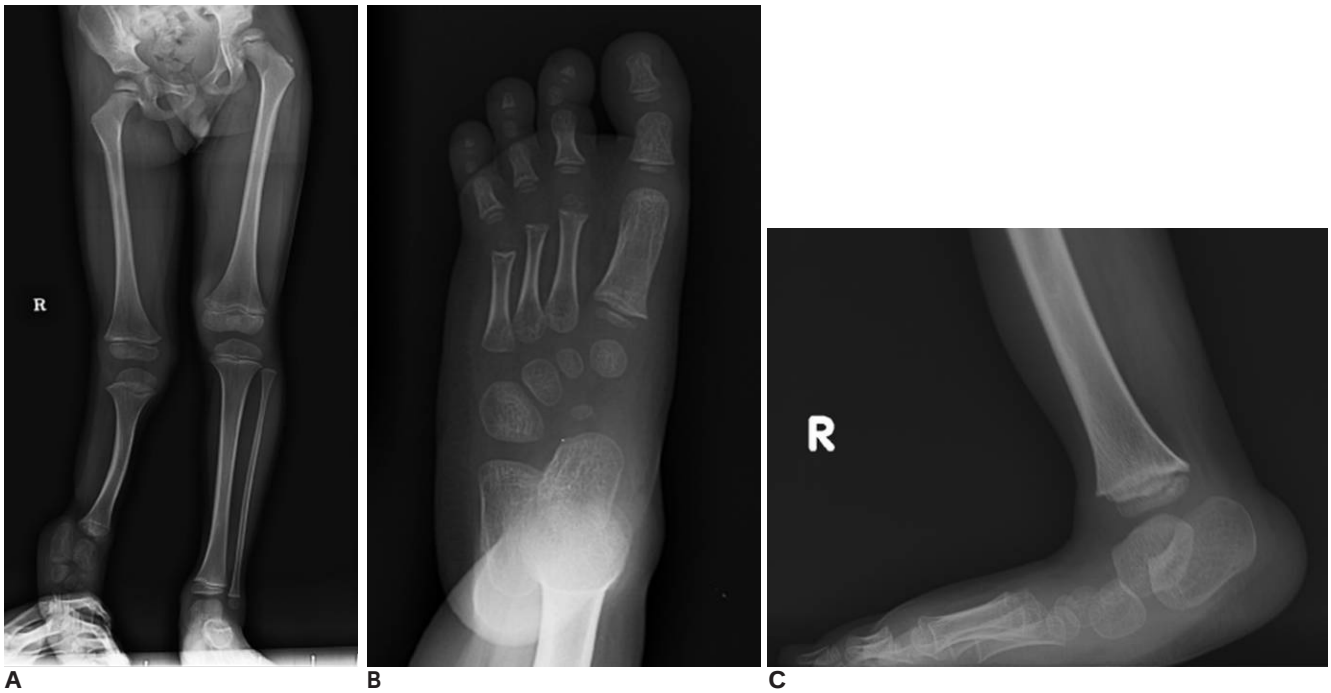

Fig. 2. Anteroposterior radiograph (**A**) of both lower extremities shows complete absence of the fibula, shortening, slight anteromedial bowing of the tibia, and slight femoral hypoplasia in the right leg. Distal epiphysis of the right tibia shows wedge shaped deformity with ankle valgus. Anteroposterior (**B**) and lateral (**C**) radiographs of the right foot show equinovarus deformity of hind foot with rocker-bottom deformity. Lateral one ray of the right foot is absent.

남아 있는 흔적으로 보이는 돌출된 뼈가 경골 내측면의 외연에서 보였다(Fig. 3A). 발목 관절은 경골 - 거골 관절의 외반변형, 거골 - 종골의 골성 융합, 후족부는 앞의 증례들과 마찬가지로 내반 첨족 변형, 전족부에는 발허리뼈의 바깥쪽 2열이 없었고, 발은 전반적으로 흔들의자변형보다는 심한 편평발(pes planus)에 가까운 소견을 보였다(Fig. 3A - C). 족부 촬영 사진에서는 전체적인 저형성증의 소견과 더불어 앞의 증례와 달리 첫번째와 두번째의 발가락이 발허리발가락 관절(metatarsophalangeal joint) 부위에서 뼈와 연조직이 융합된 합지증(syndactyly)을 동반하고 있었다(Fig. 3C). 단순 사진에서 대퇴골은 골반뼈의 기울임(tilt) 소견 외에는 거의 정상에 가까운 소견을 보이고 있었다.

고 찰

비골 무형성증은 1698년 Gollier에 의해 처음으로 기술된 질환으로 장골의 선천성 형성 저하나 무형성 중에서 가장 흔한 형태의 기형이다(2, 3). 하지만, 그 유병률은 매우 낮은 것으로 보고되고 있고, 남아에서 여아보다 2배가량 많이 발생하는 것으로 알려졌다. 병인론에 대해서는 정확히 밝혀진 바 없지만 유전적인 요소보다는 환경적인 요소의 영향이 더 큰 것으로 추정된다(4).

지난 수십 년간 이 기형에 관한 이해는 점점 확장되어, 과거에는 단순히 비골의 무형성이나 저형성에만 국한되었던 개념이 이제는 대퇴부와 무릎, 발목 관절 그리고 족부 기형까지도 같이 동반되는 일종의 기형군으로, 좀 더 확장된 개념으로 이해되고 있다. 이에 따른 임상 양상을 살펴보면 영향을 받은 사지의 길이가 정상인 사지에 비해 매우 짧으며 정강이는 전내측으로 휘어져 있는 공통적인 소견과 함께 발목 관절에서는 외반주와 첨족 변형을 보이고 있었으며 발의 크기도 정상보다 작았다. 대부분 환자들은 이러한 기형들에 의해 보행장애를 보이고 있었으며 사지 길이의 불일치(leg - length discrepancy)와 관련된 2차적인 증상으로 골반의 기울임과 척추측만증을 보이고 있었다. 또한 휘어져 있는 정강이 앞쪽면에는 피부의 주름이 잡혀 있었는데 이를 경골 단순 촬영 사진과 대조해 본 결과 주름이 잡힌 부분은 경골의 거짓관절증(pseudoarthrosis)이 있는 부위와 일치하였다.

과거에는 이러한 다양한 임상 양상과 영상학적 소견을 바탕으로 하여 Achterman과 Kalamchi 분류에 따라 Type IA, Type IB, Type II로 분류하였다(5). Type IA는 비골의 모든 부분이 존재하나 근위부 비골 골단이 근위부 경골의 성장판보다 원위부에, 원위부 비골의 성장판이 거골보다 근위부에 있는 형태이다. Type IB는 비골의 일부(30 - 40% 가량)가 결여되어 있으며 원위부의 남은 부분이 발목관절을 지지하는 기능을 하지 못하는 경우이다. 마지막으로 Type II는 비골이 완전히 결여된 형태이다. 본 증례의 경우는 3예 모두 비골의 완전(증례 1, 2) 또는 대부분(증례 3) 결여에 해당하므로 Type II로 분류할 수 있었다. 하지만, 이러한 분류는 동반된 기형에 대한 어떠한 정보도 제시해주지 못하므로 동시에 치료되어야 할 대퇴부, 무릎 관절, 발목 관절, 그리고 발의 기형이 포함된 새로운

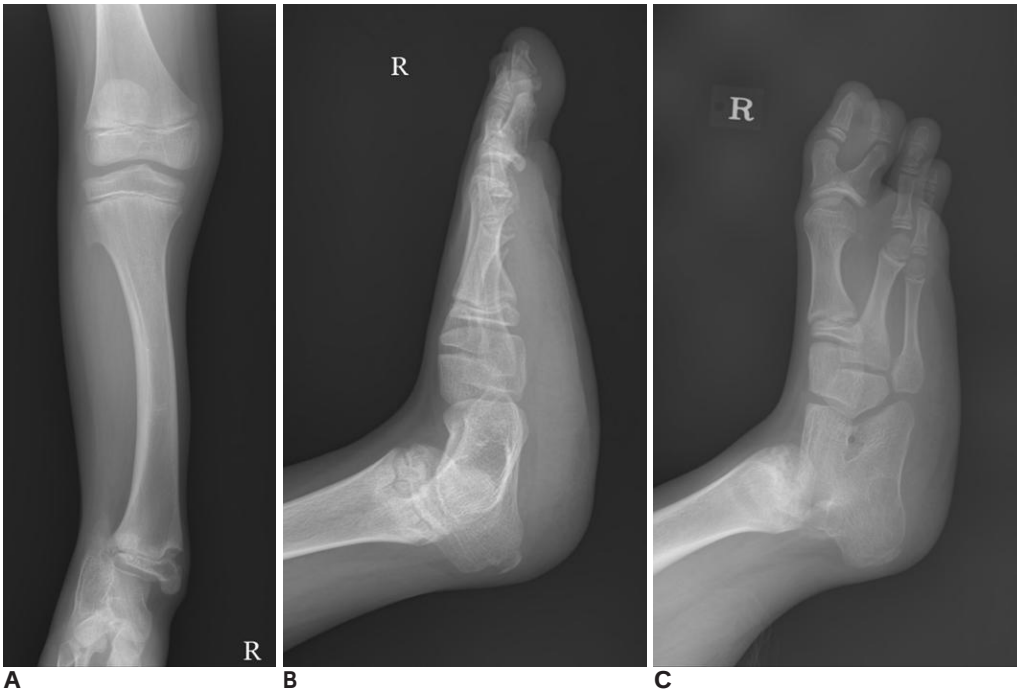

Fig. 3. Anteroposterior radiograph (**A**) of the right tibia shows slight shortening, anteromedial bowing of the tibia, and wedge shaped distal tibial epiphysis with ankle valgus deformity. The right fibula is nearly invisible except the top and the lowest portion that are fused to lateral tibia and calcaneus respectively. Lateral (**B**) and oblique (**C**) radiographs of the right foot show absence of central two rays, fused 1st & 2nd toes in MTP joint level, equinovarus deformity in hind foot with large area of talocalcaneal osseous coalition, and pes planus deformity.

분류가 제시되었다(1). 이러한 여러 기형들과 비골 기형 사이의 관계에 따라 새롭게 제시한 분류는 다음과 같다. 먼저 비골의 유형에 따라 세 가지로 분류하였는데 Type I은 비골의 길이나 형태가 정상 혹은 거의 정상인 경우, Type II는 결손의 위치에 관계없이 비골이 작거나 짧은 경우, 그리고 Type III는 비골이 완전히 없는 경우로 나누었다. 다음으로, 경골과 거골이 이루는 관절과 경골 원위부의 형태에 따라 세 가지 유형으로 분류를 하였는데 H 유형은 경-거골 관절이 수평일 때, V 유형은 외반주 모양-경골 원위 골단이 삼각형인 경우도 포함-일 때, S 유형은 구형의 모양-ball-and-socket 모양도 포함-인 경우로 구분하였다. 또한, 발목뼈의 융합이 있으면 융합을 의미하는 coalition의 약자인 알파벳 'c'를 따로 표시하였으며, 족부에서 남아 있는 뼈의 열 갯수를 숫자로 1부터 5로 표시하였다. 이 분류는 과거에 Achterman과 Kalamchi에 의해 제시되던 기준에 비해 치료와 치료 후에 회복할 수 있는 기능들에 더 큰 영향을 미치는 동반 기형들에 무게를 둔 분류로 의사소통에 훨씬 많은 정보를 주는 이점이 있다. 특히 경골과 거골이 이루는 관절과 경골의 원위부 골간단에 주목함으로써 정상 보행의 회복에 많은 관심을 둔 분류로 평가된다(1). 본 증례들의 경우를 위의 분류에 따라 정리해 본다면 모든 증례에서 비골이 전혀 없었으며 발목 관절은 외반주를 띄고 있었고 발목뼈의 융합이 존재하였기 때문에 모두 type IIIVc로 분류할 수 있겠다. 그리고 족부 열은 첫 번째 증례에서는 3열이 남아 있었으므로 type IIIVc3, 두 번째 증례는 type IIIVc4, 세 번째 증례의 경우 족부 3열이 남아있었으나 합지증이 동반되어 있었으므로 type IIIVc3와 동반 합지증으로 분류할 수 있었다. 특이할 만한 점은 문헌에서 약 60%의 환자에서 동반된다고 보고된 대퇴골의 기형이 본 증례들에서는 없거나 미미했다는 점이다.

결론적으로, 비골 무형성증은 선천적인 비골의 형성 장애뿐만 아니라 동측 하지에 다른 여러 기형을 동반하는 선천성 기형군으로 심각한 하지의 기능저하를 가져온다. 따라서 다양한 임상 양상을 정확히 파악하고 분류하는 것이 환자를 치료하고 저하된 기능을 되찾는 회복에 첫걸음이다. 이에 본원을 찾은 환자들을 비교적 최근에 제시된 새로운 분류법에 따라 분류해 보았고 이전 다른 문헌에 보고된 임상 양상들과 비교해 보았다. 저자들이 보고한 증례들은 이전에 보고된 증례들과 마찬가지로 단순 촬영에서의 주된 소견인 비골의 완전 혹은 대부분의 결여와 사지의 굴곡, 단축과 함께 발목 관절, 족부의 기형을 동반하였다. 하지만, 다른 보고들과는 달리 동반된 대퇴부의 기형은 미미하거나 없었고, 한 예에서는 족부의 합지증이 동반되었다. 저자들은 이러한 임상 화보와 분류법의 보고가 비골 무형성증이라는 장골의 선천성 기형군에 대한 이해와 치료에 도움이 될 것으로 생각한다.

참 고 문 헌

1. Deborah F. Stanitski, Carl L. Stanitski, Fibular hemimelia: A New Classification System. *J Pediatr Orthop* 2003;23:30-34
2. Coventry MB, Johnson EW. Congenital absence of the fibula. *J Bone Joint Surgery Am* 1952;34:941-55
3. Lewin SO, Opitz JM. Fibular a/hypoplasia: review and documentation of the fibular developmental field. *Am J Med Genet Suppl* 1986;2:215-38
4. Winter RM, Baraister M. *Multiple Congenital Anomalies-A diagnostic compendium*. London: Chapman and Mall Medical; 1991, 185
5. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg Br* 1979;61:133-7

대한영상의학회지 2006;55:505 - 509

J Korean Radiol Soc 2006;55:505 - 509

Fibular Hemimelia: A Case Report[1]

Byung-Joon Kim, M.D., Suk-Joo Hong, M.D., Kyung-Min Kim, M.D.,
Hae-Young Seol, M.D., In-Ho Cha, M.D., Hae-Ryong Song, M.D.[2].

[1]Department of Diagnostic Radiology, Korea University Gu-ro Hospital
[2]Department of Orthopedic Surgery, Korea University Gu-ro Hospital

Fibular hemimelia is the most common congenital absence or hypoplasia of long bone. In addition to fibular absence or hypoplasia, this entity also includes various combined abnormalities of the lower limbs. We present here three cases of fibular hemimelia who underwent diagnosis and treatment in our hospital. Wee especially focus on the imaging findings of the plain radiographs, and we compare them with the findings found at another presentation.

Index words : Extremities
Foot, abnormalities
Ankle, abnormalities
Fibula

Address reprint requests to : Suk-Joo, Hong, M.D., Department of Diagnostic Radiology, Korea University Gu-ro Hospital
80 Guro-dong, Guro-gu, Seoul 152-703, Korea.
Tel. 82-2-818-6183 Fax. 82-2-863-9282 E-mail: hongsj@korea.ac.kr