

骨形成 不全症의 1例

慶北大學校 醫科大學 放射線學科教室

禹元浩·朴三均·吳長錫

—Abstract—

A Case Report of Osteogenesis Imperfecta

Won Ho Woo, M.D., Sam Gyoon Park, M.D., Jang Suk Oh, M.D.

Department of Radiology, Kyungpook National University Hospital

Osteogenesis imperfecta is rare disease in Korea. The patient is 18 year old Korean male with complaint of frequent fracture of extremities and bowing deformity of lower extremity.

Skull X-ray shows mosaic pattern of multiple wormian bones on occipital bone.

Chest PA shows no significant abnormality but slender ribs.

Spine reveals diffuse osteoporosis and fish vertebra deformity.

Extremities are hypoplastic and osteoporotic with fracture lines, fresh or healed. Bowing deformity is typical in lower extremity.

I. 緒 言

本疾患은 비교적 드물게 나타나고 出生時부터 나타나는 先天性 骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta congenita)와 出生時는 異常이 없다가 生後 몇년 후부터 症狀이 나타나는 晚發性 骨形成不全症(Osteogenesis imperfecta tarda)의 두가지 型이 있다. 우리나라에서는 先天性 骨形成不全症에 關한 報告가 몇例 있으나 대개가 嬰兒 또는 6歲 以下의 小兒에서 관찰된 報告였다. 著者들은 18歲의 思春期에서 先天性 骨形成不全症의 一例를 관찰하고 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

II. 症 例

患者: 金○○ 男 18歲

主訴: 出生時부터 빈번한 骨折과 下肢의 심한 彎曲變形(bowing deformity) 및 步行不能.

病歷: 出生 20日경 부터 사소한 外傷에도 下肢의 빈번한 骨折을 입어왔으며 四歲 경에서 一時的인 步行不能

함의에는 지금까지 步行不能狀態이며 四肢에는 심한 彎曲變形을 나타내지만 靑色鞏膜이나 청력장애는 없었다. 7년전에는 大退骨 骨折로써 手術을 권유받았으나 自然치유 되도록 방치되었으며 또 3년전에는 마루에서 떨어져 右側 上膊骨 骨折을 입고 non-union 상태로 현재에 이르고 있다.

家族歷: 父母와 二男 三女 모두가 骨折이나 기타 特別한 疾病을 經驗한 바 없이 현재 모두 건강하며 靑色鞏膜이나 청력장애가 있는者도 없었다. 단지 출생 첫째 및 둘째 애기가 出生후 원인 모르게 死亡하였다고 한다

理學的 所見: 入院時의 體重은 3.3kg이었고 體溫, 脈膊 및 呼吸은 正常이었고 發育 및 영양상태는 不良하였다. 外觀上 頭部는 이상이 없었고 지능 발육은 정상이었다. 兩眼에서 뚜렷한 靑色鞏膜은 볼수 없었고 청력장애도 없었다. 齒牙는 下顎門齒의 外傷에 依한 部分의 결손의에는 이상이 없었다 흉부에서도 外的畸形은 없고 심장 및 폐에서 청진, 타진상 정상이었다 복부에서도 特別한 所見이 없었고 肝이나 비장의 비대도 촉진할 수 없었다. 四肢에서는 右前腕骨과 左上膊骨 이외의 모두에서 심한 彎曲變形을 보였다. 특히 兩下肢에서는 심한

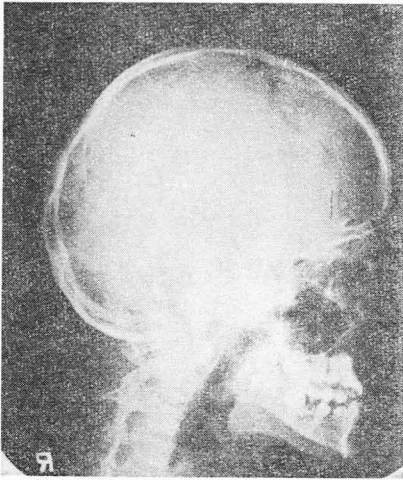


Fig. I. The right lateral view of the skull reveals wormian bone near the lambdoid suture.



Fig. II. Lateral view of the lumbar spine reveals diffuse osteoporotic change and biconcavity of the vertebral bodies (fish vertebrae). But no evidence of bony fracture in spines.

전 방단곡을 보였고 步行不能이었다.

検査所見 : Hb 9.2g%, R.B.C 320만/cu mm
WBC 5900/cu mm, Hct 29%
ESR 6mm/hr

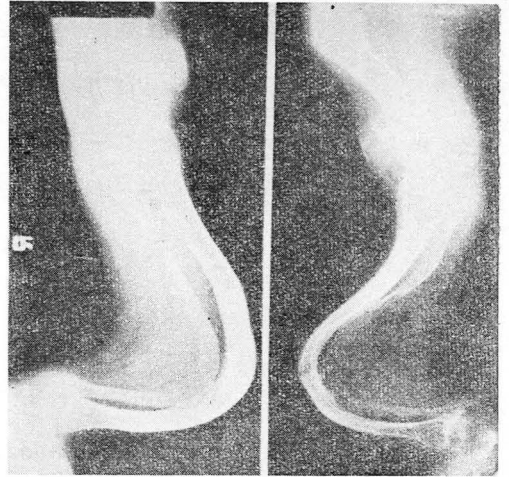


Fig. III. Lateral views of both legs reveal marked anterior bowing of the both tibiae and fibulae with old fracture. Old fracture with callus in the lower shaft of left femu is noted.

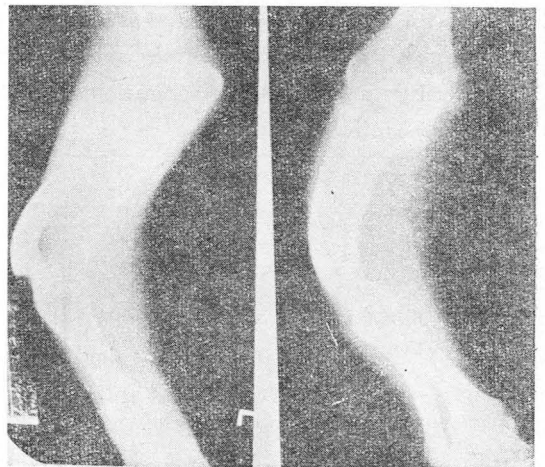


Fig. IV. AP views of both forearms reveal marked lateral bowing of both radius and ulnae with old fractures.

Serum Ca 11.6mg%
Serum P 4.8mg%
Alkaline Phosphatase 6.8U
Acid Phosphatase 1.2U

X線所見

頭蓋骨 : 後頭骨에서 여러개의 不規則한 骨融合선에 의한 mosaic pattern (Wormian bones)을 볼수 있으며 骨折所見은 없었다.

胸部사진: 심장과 폐에는 異常所見이 없었고 骨折도 없었다. 다만 細長型의 肋骨를 볼수 있었다.

脊椎: 全般的인 osteoporotic change와 함께 소위 fish vertebra라고 불리는 biconcavity를 볼수 있으나 骨折는 없었다.

四肢: 全般的으로 骨發育不全과 Osteoporotic change를 볼수 있고 군데 군데 진구성 골절 및 유합과정에 있는 骨折이 나타나고 있으며 더욱 뚜렷한 所見으로는 심한 彎曲變形으로 엇가락처럼 휘어져 있었다(Fig. I ~ IV).

III. 考 按

本 疾患은 骨의 脆弱性으로 사소한 外傷에도 쉽게 骨折를 입어 多發性骨折과 骨變形이 나타나는 것이 특징으로써 흔히 靑色鞏膜症과 聾症을 同伴한다. 이는 보통 autosomal dominant로 유전되나 심한 先天性型에서는 劣性으로 유전된다고 한다.^{1, 2)}

本病에 관하여서는 Seedorff가 1678년에 胎盤內 骨折를 記述하였고 1788년에는 Eckman의 同一血緣系 四代에 유전된 보고, 1833년에 Lobstein의 成人型 보고, 1859년에 Vrolik의 先天型 보고, 1896년 Spurway의 靑色鞏膜 관련성 提示, 1900년에 Eddowes의 中胚葉性 結體組織의 增殖不全說, 1918년 Hoeve등이 本 疾患의 四大徵候로 遺傳性, 骨의 脆弱性, 靑色鞏膜 및 聾을 들었다. 최근에 Levin이나 Navani等이 子宮內에서의 骨形成不全症을 진단했고^{6, 7)} Heckman은 本 疾患과 동반해서 나타난 선천성 심장병을 보고했고⁷⁾ Levin은 成人에서 나타난 骨形成不全症을 기술했다⁸⁾. 發生頻度에 대해서도 여러사람의 보고가 있다. Potter(1952)는 60,000명의 出生中에서 1名, Freda는 21,000名中에서 1名, Posner와 Goldman은 40,000名中에서 1名の 比率로 나타낸다고 보고 하고 있다.

本 疾病의 發生機轉에 관해서는 여러 說이 있으며 그 중에서도 원시적인 網狀纖維가 骨質(osteoid matrix)이나 細胞間物質에 重要한 역할을 하는 교원섬유로 成熟되는 과정에서의 異常으로 보는 견해가 지배적인것 같다.

잘 침범되는 장기는 骨, 피부, 鞏膜, 耳, 齒牙이다.

本 疾患은 先天性型과 晚發性型의 두가지 型으로 區分된다. 先天性型에서는 晚發性型보다 더욱 심한 증상을 나타내며 死産 또는 出生後 곧 뇌출혈로 死亡하는 경우가 많으며 歩行以後의 나이에 들어서는 특히 下肢의 심한 彎曲變形을 나타낸다. 晚發性型에서는 出生時

는 이상이 없으나 出生 2~3年 後부터 사소한 外傷에도 骨折를 입기 쉬우며 예후는 좋다. 靑色鞏膜은 約 90%以上에서 나타나고 각각 주위의 鞏膜은 색소침착이 없어 백색 환을³⁾ 나타내기도 한다(Saturn's ring).

聾은 빈번히 나타나는 症狀는 아니며 小兒에서는 드물고 보통 10代 이후에서 나타나기 시작하는데 이는 otosclerosis에 기인한다고 한다. 血中 Ca, P, Phosphatase値는 보통 정상이다.

本症은 드물게 뇌수종, 선천성 심장병, 短肢症을 동반한다.⁴⁾

本 患者의 현재의 가족들은 전부가 이상이 없으나 출생 첫째 및 둘째 애기가 出生後 원인모르게 사망했다는 데 그 사망 원인은 확인되지는 않았지만 本疾患과 같은 것이 아닌가 추측된다. 치료는 특별한 方法이 없이 hormone요법으로 testosterone이나 estrogen을 시도하기는 하나 뚜렷한 효과는 없는듯 하며⁵⁾ 일반 대증요법에 따르고 때에 따라서는 정형외과적 교정이 필요하다.

IV. 結 論

本 疾患에 대해서는 國內에서도 몇례의 報告가 있었으나 대부분 嬰兒 또는 6歲以下에서 觀察된 報告였다.^{10, 11)}

著者들은 慶北大學校 醫科大學 附屬病院에서 경험한 18歲의 思春期에서 骨形成不全症의 一例를 관찰하고 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Nelson, W.E.: *Textbook of Pediatrics*. 9th Ed. P. 1342-1344. W.B. Saunders. Co. 1969.
2. Caffey, J.: *Pediatric X-ray Diagnosis*, 6th Ed. P. 1037-1044 Chicago, 1972.
3. Ernest, A. and John, A.: *Orthopedic Disease*. 3rd Ed. P. 153-161. W.B. Saunders Co. 1968.
4. Meschan, I.: *Analysis of Roentgen sign in General Radiology*. P. 209. Saunders Co. 1973
5. Beeson, P.B. and McDermott: *Textbook of Medicine*. 12th Ed. P. 1383. Saunders Co. 1967.
6. Navani, M.B.: *Intrauterine Osteogenesis Imperfecta*. Br. J. Radiol. 40:449-452. 1967
7. Heckman, B.A. and Steinberg I.: *Congenital Heart Disease in Osteogenesis Imperfecta*. Am.

J. Roentgenol. 103:601-7. July, 1968

8. Levin, D. J. *Osteogenesis Imperfecta in Adult.*
Am. J. Roentgenol. 91:973-978. 1964

9. Levin, E. J. : *Intrauterine Osteogenesis Imperfecta*
in one of a pair of twins. *Am. J. Roentgenol.*

93:405-7. Feb. 1965

10. 林英子, 姜熙雄, 洪性娟, 金溶淑: 先天性 骨形成 不
全症의 一例. 小兒科: 第10卷 第8號.

11. 崔漢雄: 先天性 化骨不全症의 一例 小兒科: 第2卷
第1號 1959.