대 한 골 절 학 회 지 제11권, 제1호, 1998년 1월
The Journal of the Korean Society of Fractures
Vol.11, No.1, January, 1998

골 화석증 환자에서 발생한 골절의 수술적 치료

부산대학교 의과대학 정형외과학교실

서정탁 · 송진헌

= Abstract =

Operative Treatment of Fracture with Osteopetrosis

Jeung-Tak Suh, M.D., Jin-Heon Song, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine
Pusan National University, Pusan, Korea

Osteopetrosis is a rare skeletal disorder characterized by increased bone radiodensity with diminished bone resorption due to malfunction of the osteoclasts.

Orthopaedic problems in the intermediate and autosomal dominant form include increased fracture, coxa vara, long bone bowing, hip and knee degenerative arthritis, and mandibular and long bone osteomyelitis. Healing of osteopetrotic bone is slow, and surgical treatment may be complicated by unusual technical problems of internal fixation due to bony hardness.

The authors have experienced three cases of fracture with osteopetrosis and those cases are to be reported with exhaustive review of reference.

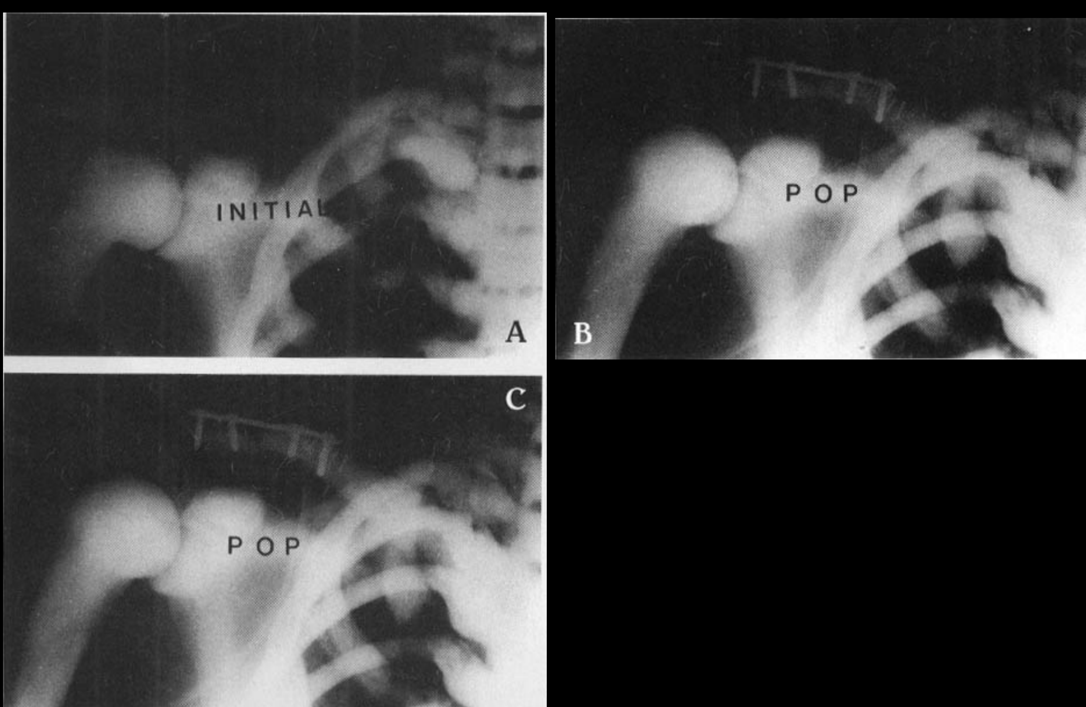
Key Words : Treatment, Fracture, Osteopetrosis

※ 통신저자: 서 정 탁
부산시 서구 아미동 1-10번지 (602-739)
부산대학교 의과대학 정형외과학 교실
Tel : 051-240-7248 Fax : 051-247-8395

서 론

골화석증은 파골세포의 기능 부전으로 인한 해면골의 파골성 흡수가 결여되어 전신골격을 침범하는 드문 질환이다. 1904년 Albers-Schonberg[1])가 marble bone disease라고 보고후 1926년 Karshner[19])가 [redacted]

견관절부 동통과 부종으로 개인병원서 8자붕대고정으로 4개월간 치료하였으나 불유합 소견 보여 본원 내원하였다. 가족력상 누나도 골화석증을 가졌고 과거력상 수차례에 걸쳐 여러 군데 골절을 당하였다. 중학교 1학년 때부터 좌측 경,비골 골절, 우측 비골 골절, 좌측 전완부 골절, 우측 상완골 골절을 당하였다. [redacted]



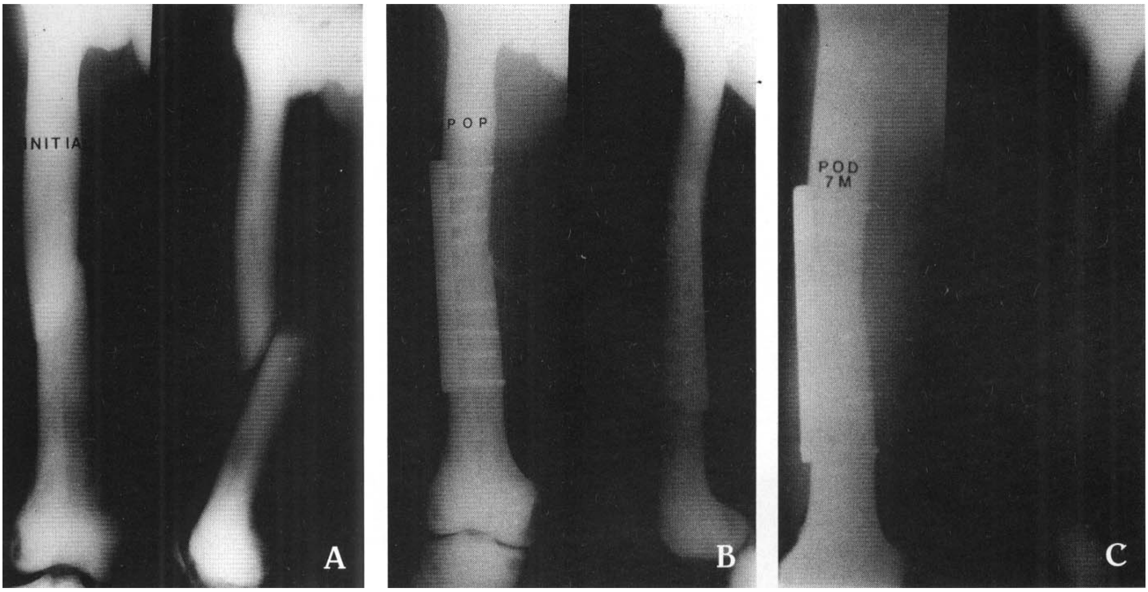


Fig 3-A. Preoperative radiographs of a 38 year-old male with a fracture of the shaft of femur in osteopetrosis by slip down.

B. Postoperative radiographs showing the fracture fixed with plate and screws.

C. Postoperative 7months radiographs showing union.

보였다. X-선 소견상 뇌기저부의 골음영의 증가,sandwich-appearance spine, 양측 고관절의 내반고, 양측 비구주위 골음영증가, 장관골의 골수강 소실 등을 나타내었다. 치료는 관혈적 정복술및 금속판 내고정술을 시행하였으며 수술 소견상 대퇴골의 골수강이 완전히 막혀 있었으며 power drill로 drilling시 5개의 drill beat가 소모되었으며 tapering시 taper 하나가 마모되었다. 첫 나사못 고정시 반 정도 삽입되었을 때 나사못이 부러져 대퇴골 내에 삽입된 상태이며 정상 대퇴골 수술보다 수술시간이 오래 걸렸다. 술후 장하지 부목으로 1주간 고정후 체중을 주지 않고 목발보행을 허용하였다. 골유합 시기는 7개월이었다(Fig 3).

고 찰

골화석증은 1904년에 Alber-Schonberg[1]에 의해 marble bone disease라 처음 문헌에 보고되었으며 그 후 1926년 Karshner[19]에 의해 osteopetrosis라 명명된 이래 현재까지 이르고 있다. Pathophysiology는 정확히 알려진 바는 없지만 Shapiro등[26]에 의하면 파골세포및 아직 밝혀지지 않고 있는 다른 골흡수세포의 기능장애로 설명되어지거나 Milhaud와 Labat등[25]은 흉선 결여로부터 기인되는 면역질환이라고 하였다.

임상형태에 따른 분류로 3가지로 나누어진다. Infantile malignant autosomal recessive 형태는 생후 첫 몇 년 사이에 사망하며 효과적인 치료방법은 없다[22,23,27,28,31,32]. Intermediate autosomal recessive 형태는 10세이전에 나타나 악성경로를 취하지 않는다[14,17,18]. Autosomal dominant 형태는 생명에는 관계없으나 많은 정형 외과적 문제를 야기시킨다[3,4,16,22,30,32]. 진단 기준에는 여러 가지가 있으며 혈액화학적 소견을 보면 infantile malignant variant에 특징적으로 골수로성 빈혈, 과립구 감소증, 혈소판 감소증등이 나타나 감염 혹은 출혈 또는 양자에 의해 사망한다. 혈액화학적 특징으로 infantile malignant variant 에는 혈청 칼슘, 인, alkaline phosphatase 수

치는 정상이나 acid phosphatase 수치는 증가한다. 칼슘 수치가 감소하는 것은 rickets가 동반된 것을 의미한다. 부갑상선 호르몬 수치는 정상이거나 약간 증가되어 있으나 1,25(OH)$_2$ vitamin D$_3$는 현저하게 증가되어 있다[20,21]. Intermediate autosomal recessive와 autosomal dominant 형태에는 acid phosphatase 수치가 증가되며 특히 autosomal dominant 형태에서는 type II에서 증가되고 type I은 정상이다. 방사선학적 진단방법으로 단순방사선 촬영, CT, MRI, bone scan등이 있다. 단순 방사선 촬영시 infantile autosomal recessive 형태의 특징은 골피질과 골수강의 구분이 없이 전반적인 골음영의 증가, 넓은 골간단부, endobone phenomenon, rickets가 동반시 두꺼워진 성장판[24,26], 병적 골절 등이며 autosomal dominant 형태에서는 Rugger-jersey 척추를 가진다.

Bollersler 와 Andersen[2,3]은 방사선학적 특징을 기초로 autosomal dominant 형태의 골화석증을 2가지 형태로 분류하였다. Type I은 두개관에 현저한 골경화, 척추의 전반적인 골경화, 골반골에 endobone phenomenon 이 나타나지 않은 특징을 가졌다. Type II는 두개저에 골경화, Rugger-jersey 척추, 골반골내에 endobone phenomenon을 가지는 경우를 말한다. 두 가지 형태 다 가족력을 가지며 소아에서 볼 수 있고 골형성이 정상인 반면 골흡수의 결여가 있다. Autosomal dominant 형태는 무증상을 약 40%에서 보이며 우연한 기회에 발견된다[5,16]. 증상은 골경화와 나이에 따라 진행된다. 골절의 빈도는 type I 보다 type II가 많다[17]. 본 증례 3례모두가 autosomal dominant 형태이며 그중 type II에 해당되었지만 임상혈액검사상의 특징을 나타내지 않았다.

Intermediate autosomal recessive 와 autosomal dominant 형태에서 나타나는 정형외과적인 문제는 골절의 빈도 증가, 내반고, 장관골 변형, 고관절과 슬관절의 퇴행성 관절염, 하악골과 장관골의 골수염등이 있다.

장관골의 변형은 대부분 외반변형이며 주로 대퇴골에서 나타나며 그 이외에 경골, 상완골, 척골, 요골등에도 나타난다[12,13,22,30]. 내반고는 많은 환자에서 발견되며 원인은 대퇴골 경부의 stress성 골절에 의해 발생한다. 이런 변형은 고관절의 퇴행성 관절염의 발생을 높인다. 그 치료는 절골술로 할 수 있으나 내고정하기가 힘들다. 본 례에서도 3례모두 내반고를 보이고 있다.

Intermediate autosomal recessive와 autosomal dominant 형태에서 골절의 빈도가 증가하고, 골절부위는 특히 autosomal dominant 형태에서 주로 고관절과 대퇴골 근위부에서 빈도가 높다. 본 증례에서도 골절의 빈도가 증례 1에서는 4회, 증례 3에서는 5회등으로 높음을 보여주고 있으며 골절부위는 3례중 2례가 대퇴골 골절이었다. 골절선은 일반적으로 골피질에 직각으로 발생하며 이러한 현상은 골화석증 골 자체가 compressive stress에 잘 견디나 tensile stress에 잘 부스러지기 때문이다[29]. 본 례에서도 3례 모두에서 횡적 골절이 발생하였다. 수술적 치료로 골수강내 금속정이나 금속판을 사용하고 있으며 골 자체가 매우 단단하기 때문에 수술시 어려운 점이 많다. 이러한 어려운 점을 해결하기 위해 Janeeki 와 Nelson[15]과 Cameron과 Dewar[7]는 고관절 전치환술의 hand reamer대신 power reamer를 사용해야 한다고 하였으며, Greene과 Torre[11]는 대퇴골 경부 골절에 Steinman pin 삽입시 어렵고 3개의 power drill을 교환해가며 사용해야 한다고 하였다. Milgram과 Jasty[24] 역시 내고정기구 삽입시 어렵다고 하였다. 또한 drilling시 열 발생을 줄이기 위해 냉각시켜야 한다. 본 증례에서도 drilling시 어려웠으며 drill beat의 마모로 여러개의 drill beat를 교환해야 했으며 1례에서 taper도 마모가 일어났었다. 또한 drilling을 하였으나 나사못 고정 시에도 아주 힘들어 삽입하는 과정 중에 1례에서는 나사못 파손이 있었으며 쇄골 골절의 례에서는 골절 정복부 전위와 나사못 이완이 발생하였으며 이는 마모된 나사못의 고정으로 인한 고정력의 실패가 원인이라고 생각된다. 술후 골절부의 가골 형성과 유합과정은 정상적이나 유합시기는 늦다[10,24]. 술후 골유합이 지연되는 관계로 완전 체중부하 시기를 늦추어서 시행하는 것이 좋을 것으로 사료된다.

결 론

저자들이 경험한 골화석증 환자의 골절 치료 3례는 대퇴부 골절이 2례였고 3례 모두 횡골절이 발생하였

다. 술중 골화석증의 골 자체가 단단하기 때문에 충분한 준비를 (drill beat, taper)하여 나사못의 마모로 인한 고정력 약화를 최대한 줄여야하며 술후 관리에 있어 정상적인 경우보다 골유합이 지연됨으로 체중 부하를 늦추어 시행하는 것이 좋을 것으로 사료된다.

REFERENCES

1) **Albers-schonberg H** : Roentgenbilder einer seltenen Knocheder- Krankung. *Munchen Med Wchnschr*, 51: 365, 1904.

2) **Bollerslev J and Andersen PE** : Radiological, biochemical and hereditary evidence of two types of autosomal dominant osteopetrosis. *Bone*, 9:7, 1988.

3) **Bollerslev J and Andersen PE** : Fracture patterns in two types of autosomal-dominant osteopetrosis. *Acta Orthop Scand*, 60:110, 1989.

4) **Bollerslev J** : Autosomal dominant osteopetrosis: Bone metabolism and epidemiological, clinical and hormonal aspects. *Endocr Rev*, 10:45, 1989.

5) **Bollerslev J** : Osteopetrosis: A genetic and epidemiological study. *Clin Gen*, 30:89, 1987.

6) **Brek LW, Cornell RC and Emmett JE** : Intramedullary fixation of fractures of the femur in a case of osteopetrosis. *J Bone Joint Surg*, 39A:1389, 1957.

7) **Cameron HU and Dewar FP** : Degenerative osteoarthritis assocated with osteopetrosis. *Clin Orthop*, 127:148, 1997.

8) Case records of the Massachusetts General Hospital weekly clinicopathological exercises. *N Engl J Med*, 307:735, 1982.

9) **Cohen J** : Osteopetrosis. case report, autopsy findings, and pathological interpretation: Failure of treatment with vitamen A. *J Bone Joint Surg*, 33A:923, 1951.

10) **Dahl N, Holmgren G, Holmberg S and Esmark H** : Fracture patterns in malignant osteopetrosis (Albers-Schonberg disease). *Arch Orthop Trauma Surg*, 111:121-3, 1992.

11) **Greene WB and Torre BA** : Femoral neck fracture in a child with autosomal doninant osteopetrosis. A case report. *J Pedatr Orthop*, 5:483, 1985.

12) **Hasenhuttl K** : Osteopetrosis. Review of the literature and comparative studies on a case with a twenty-four year follow-up. *J Bone Joint Surg*, 44A:359, 1962.

13) **Hinkel CL and Beiler DD** : Osteopetrosis in adults. *Am J Roentgenol*, 74:46, 1995.

14) **Horton WA, Schimke RN and Iyama T** : Osteopetrosis: Further heterogeneity. *J Pediatr*, 97:580, 1980.

15) **Janecki CJ amd Nelson CL** : Osteoarthritis associated with osteopetrosis treated by total hip replacement arthroplasty. *Clev Clinic Q*, 38: 169, 1971.

16) **Johnston CC, Lavy N, Lord T, Vellios F, Merritt AD and Deiss WP** : Osteopetrosis. A clinical, genetic, metabolic and morphologic study of the dominantly inherited benign form. *Medicine*, 47:149, 1968.

17) **Kahler SG, Burns JA and Aylsworth AS** : A mild autosomal recessive form of osteopetrosis. *Am J Med Genet*, 17:451, 1984.

18) **Kaibara N, Katsuki I, Hotokebuchi T and Takagishi K** : Intermediate form of osteopetrosis with recessive inheritance. *Skeletal Radiol*, 9:47, 1982.

19) **Karshner RG** : Osteopetrosis. *Amer J Roentgen*, 16 : 405, 1926.

20) **Key LL, Carnes D, Cole S, Holtrop M, Bar-Shavit Z, Shapiro F, Arceci R, Steinberg J, Gundberg C, Kahn A, Teitelbaum S and Anast C** : Treatment of congenital osteopetrosis with high-dose calcitriol. *N Engl J Med*, 310:409, 1984.

21) **Key LL** : Osteopetrosis: A genetic window into osteoclast function. In Zackson, D. A.(ed): *Cases in Metabolic Bone Disease*, vol. 2, no. 3. New york, Triclinica Communications, p. 1, 1987.

22) **Kleinhberg S** : Osteopetrosis. Am J Surg, 87:50, 1954.

23) **McCune DJ and Bradley C** : Osteopetrosis (marble bones) in an infant. Review of the literature and report of a case. *Am J Dis Child*, 48:949, 1934.
24) **Milgram JW and Jasty M** : Osteopetrosis. A morphological study of twenty-one cases. *J Bone Joint Surg*, 64A:912, 1982.
25) **Milhaud G and Labat ML** : Osteopetrosis reconsidered as a curable immune disorder. *Biomedicine*, 30:71-5, 1979.
26) **Paupe J, Mezeloff Ch, Denan B and Vialatte J** : L' Osteopetrose avec rachitisme. A propos d' un cas avec etude anatomo-pathologique. *Ann Pediatr*, 47:687, 1967.
27) **Pines B and Lederer M** : Osteopetrosis: Albers-Schonberg disease (marble bones). Report of a case and morphologic study. *Am J Pathol*, 23:755, 1947.
28) **Shapiro F, Glimcher MJ, Holtrop ME, Tashjian AH, Brickley-Parsons D and Kenzora JE** : Human osteopetrosis. A histological, ultrastructural and biochemical study. *J Bone Joint Surg*, 62A:384, 1980.
29) **Suzuki S and Awaya G** : Stress fracture of the vertebral arch in osteopetrosis. *Clin Orthop*, 213 :232-236, 1986.
30) **Trias A and Fery A** : Osteopetrose de l' adulte. *Rev Chir Orthop*, 60:593, 1974.
31) **Van Creveld S and Heybroek NI** : On Albers-Schonberg' s disease (marble bone). *Acta Paed*, 27:462, 1940.
32) **Whyte MP and Murphy WA** : Osteopetrosis and other sclerosing bone disorders. *In Avioli LV and Krane SM* (eds.): Metabolic Bone Disease, ed. 2. Philadelphia, W. B. Saunders, p. 616, 1990.