

## The Role of Ultrasound Investigation: Sacral Dimples and Other Stigmata of Spinal Dysraphism in Infants

Jung Yun Bae, M.D., Yong-Woo Kim, M.D., Sang Min Lee, M.D., Kuen Tak Suh, M.D.

J Korean Soc Spine Surg 2015 Mar;22(1):8-12.

Originally published online March 31, 2015;

<http://dx.doi.org/10.4184/jkss.2015.22.1.8>

Korean Society of Spine Surgery

Department of Orthopedic Surgery, Inha University School of Medicine

#7-206, 3rd ST. Sinheung-Dong, Jung-Gu, Incheon, 400-711, Korea Tel: 82-32-890-3044 Fax: 82-32-890-3467

©Copyright 2015 Korean Society of Spine Surgery

pISSN 2093-4378 eISSN 2093-4386

The online version of this article, along with updated information and services, is located on the World Wide Web at:

<http://www.krspine.org/DOLx.php?id=10.4184/jkss.2015.22.1.8>

---

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

# The Role of Ultrasound Investigation: Sacral Dimples and Other Stigmata of Spinal Dysraphism in Infants

Jung Yun Bae, M.D., Yong-Woo Kim, M.D.\*, Sang Min Lee, M.D., Kuen Tak Suh, M.D.

*Department Orthopaedic Surgery, Pusan National University Yangsan Hospital, Pusan National University School of Medicine, Yangsan, Korea*

*Department Radiology, Pusan National University Yangsan Hospital, Pusan National University School of Medicine, Yangsan, Korea\**

**Study Design:** A retrospective study.

**Objectives:** Using ultrasound to evaluate association of minor cutaneous stigmata with occult spinal dysraphism (OSD) according to the presence of co-morbidities.

**Summary of Literature Review:** OSD can be associated with various cutaneous markers. Ultrasound of the spine is an effective, non-invasive screening method.

**Materials and Methods:** Over a 5-year period (2009-2013), a total of 180 infants with various skin stigmata were evaluated. Ninety-seven patients were normal infants, eighty-three had other co-morbidities. The type of skin stigmata and/or co-morbidities as well as lumbar ultrasound results were reviewed for all patients.

**Results:** Three of the 97 normal infants had abnormalities. One of the three had OSD. Eighteen of the 83 infants with congenital anomalies had abnormalities, and eleven of the 18 had OSD. Infants with congenital anomalies were 6 times more likely to have OSD than normal infants (OR 5.98, 95% CI 1.927 to 18.612,  $p=0.001$ ) and there was no significant correlation between the presence of minor skin lesions and the presence of dysraphism.

**Conclusions:** So-called minor skin lesions were not markers of OSD in normal infants. However, because of the feasibility, simplicity, and low cost of spinal ultrasound, the examination is justified by the benefits of early diagnosis.

**Key Word:** Occult spinal dysraphism, Skin stigma, Ultrasound

## 서론

척추 유합부전증(Spinal dysraphism)은 배아형성 초기 신경관의 폐쇄가 불완전하거나 비정상적으로 이루어질 경우 발생하는 질환을 말한다.<sup>1,2)</sup> 이러한 척추 유합부전증은 신생아 1000당 0.5-8명의 빈도로 나타나며, 최근 산전 진단의 발달로 인해 출생 환자 중 척추 유합부전증의 빈도는 감소하고 있는 추세이다.<sup>3-5)</sup> 척수수막류(myelomeningocele)처럼 척추의 후방결손으로 인해 신경 조직이 노출되어 피부로 덮이지 못한 개방 이분척추(spina bifida aperta)군과 수막류(meningocele), 포착 척수증(tethered cord syndrome)과 같이 신경 조직이 피부로 덮여 있는 잠재성 척추 유합부전증(occult spinal dysraphism, OSD)으로 구분할 수 있다. 이중 OSD의 경우 신생아 시기에는 유합부전증을 시사하는 피부 함몰(sacral dimple), 비대칭 둔열(deviated gluteal furrow, midline deviation), 종괴, 털, 색소 침착 이상, 혈관종 등의 피부 소견을 제외하고는 임상적인 증상이 거의 없는 경우가

대부분이다.<sup>6-8)</sup>

OSD는 조기에 치료하지 못할 경우 돌이킬 수 없는 신경학적 문제를 일으킬 수 있기 때문에 조기에 진단하고 치료하는 것이 필수적이다. 신생아기부터 생후 3-4개월 정도까지는 척추의 후방 구조물의 골화가 이루어지지 않았기 때문에 초음파가 OSD나 척수의 위치에 대한 선별 검사로 사용될 수 있다.<sup>9)</sup> 본 연구는 신생아와 영아에서 선천성 기형의 유무에 따른 피부 소견과

**Received:** July 14, 2014

**Revised:** October 2, 2014

**Accepted:** November 20, 2014

**Published Online:** March 31, 2015

**Corresponding author:** Jung Yun Bae, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Pusan National University School of Medicine Beomeo-ri, Mulgeum-eup, Yangsan city, Gyeongsangnam-do 626-700, Korea

**TEL:** +82-55-360-2125, **FAX:** +82-55-360-2155

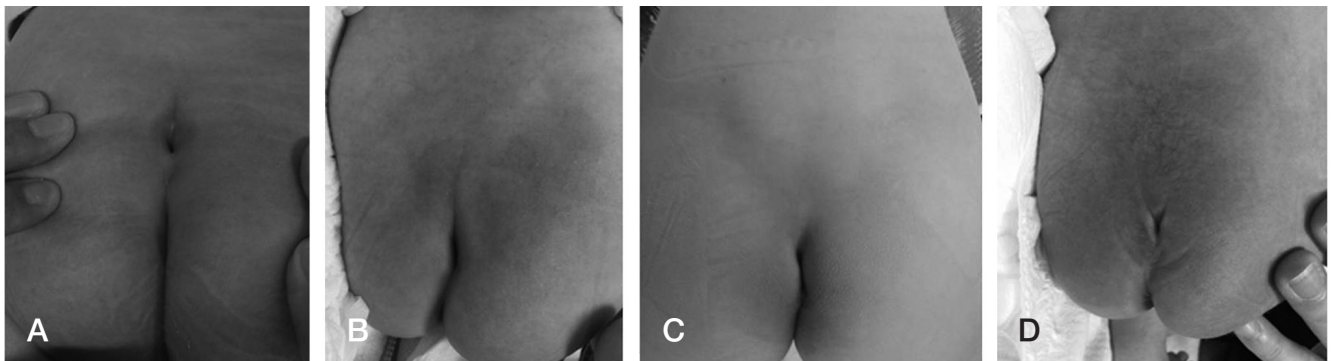
**E-mail:** nari1006@hanmail.net

OSD의 관련성에 대해 분석해 보고자 한다.

## 대상 및 방법

2009년3월부터 2013년 12월까지 천추부 피부 병변이 있어 본 병원을 방문하여 척추 초음파를 시행하였던 180명의 환자를 대상으로 하였다. 기저질환이 없는 97명의 환자와 비뇨생식계, 소화기계, 심혈관계 등의 기형을 동반한 83명의 환자를 비교 분석하였다. 피부 병변의 형태 및 숫자, 기저질환의 유무, 척추 유합 부전증의 존재 유무 및 그 형태에 대해 의무기록 및 방사선 사

진을 이용하여 후향적으로 분석하였다. 척추 초음파를 시행하였던 적응증은 천추부 함몰, 비대칭 둔열, 털, 종괴 등이 있었다 (Fig. 1). 한 명의 영상의학과 전문의에 의해서 시행되었다. 초음파는 Philips IU22 (Philips Medical systems, Bothell, USA)를 사용하였고 12~5 MHz 선형 탐촉자로 횡축스캔 및 종축스캔 영상을 얻었다. 결과에 대한 통계 처리는 SPSS statics package ver. 13.0 (SPSS Inc, Chicago, IL, USA)를 사용하였으며, Chi-square test를 이용하였고 P값이 0.05 미만인 경우에 통계적 유의성이 있는 것으로 판단하였다.



**Fig. 1.** Clinical features of lumbosacral skin stigmas. **(A)** Dimple; **(B)** Midline deviation, **(C)** Mass, **(D)** Dimple + hair.

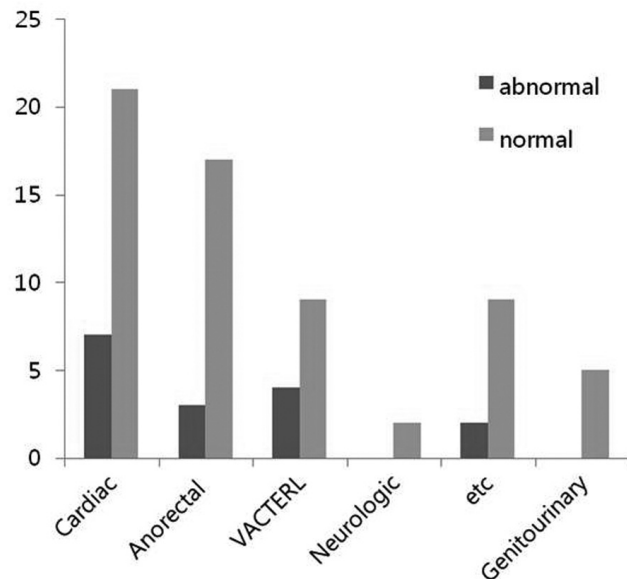
**Table 1.** Summary of patients referred for lumbar ultrasonography because of the presence of cutaneous markers

Parameters		Skin stigma only (N=97)	Skin stigma-associated congenital abnormality (N=83)	No. cases	p-value
Gender	Male	33	45	78	0.131
	Female	64	38	102	
Age (days)		42.97±57.48	35.02±25.25		0.006
Type	Dimple	81	75	158	0.236
	Midline deviation	3	0	3	
	Mass	7	3	2	
	Dimple+hair	6	3	8	
	Dimple+midline deviation	1	0	9	
Detected Abnormality	Low lying conus medullaris	0	9	9	0.001
	Cystic mass in spinal canal	1	3	4	
	Tethered cord	1	3	4	
	Dermal sinus	1	1	2	
	Spina bifida	0	1	1	
	Dermal sinus+intradural mass	0	1	1	

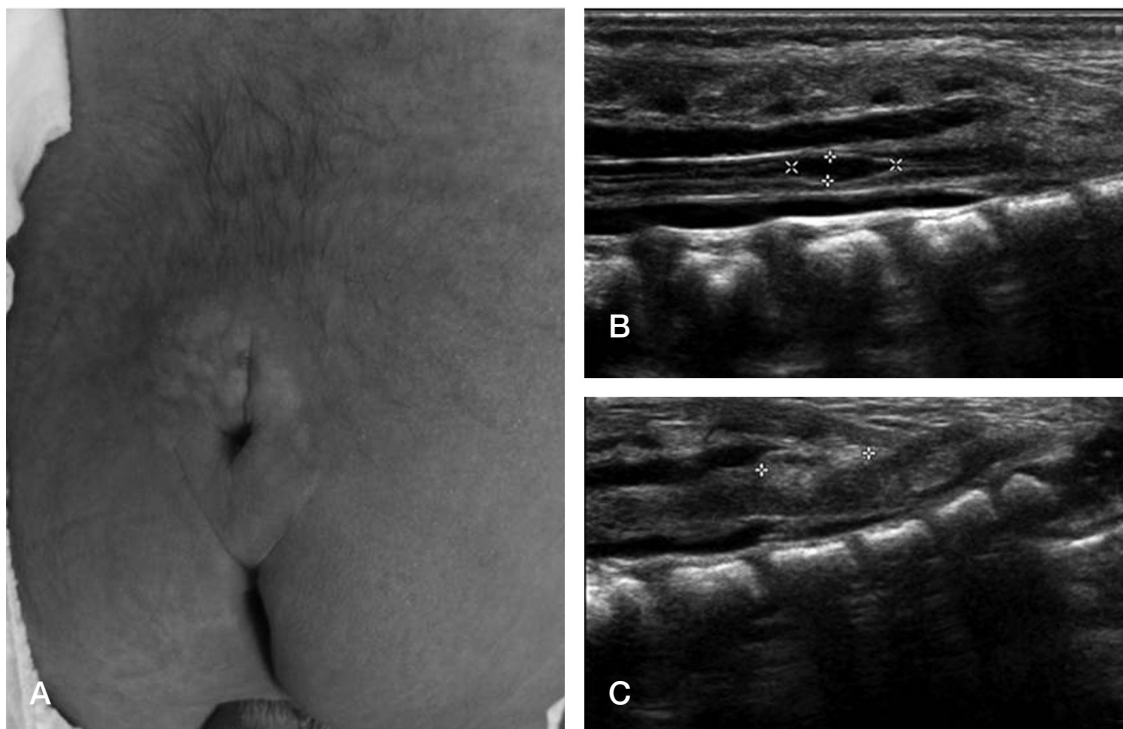
## 결과

피부 병변으로 초음파를 시행한 180명의 환자 중 가장 많았던 것은 함몰이며, 함몰과 비대칭 둔열이 함께 있었던 경우, 함몰과 털이 함께 있었던 경우, 비대칭 둔열, 종괴 순이었다. 기저 질환 없이 피부 병변만 있는 경우는 총 97명으로 남자가 33명, 여자가 64명이며 검사 당시 나이는 평균 생후 43일 이었고, 가장 많은 피부 증상은 함몰이었다. 포착 척수증(tethered cord syndrome)이 1명, 척추관내 낭종이 1명, 피부동이 1명, 총 3명에서 병변이 발견 되었다. 선천성 기형이 동반된 경우는 총 83명으로 남아가 45명, 여아가 38명이며 기저질환이 없는 군보다 다소 빨리 평균 생후 35일경에 검사를 시행하였다. 저위 척수 원추가 9명, 포착 척수증이 3명, 척추관내 낭종이 3명, 피부동이 1명, 이분 척추(spina bifida)가 1명, 피부동과 척추관내 낭종이 동시에 있는 환아가 1명으로 총 21명에서 이상 소견이 관찰 되었다. 두 군간에 환자의 성별, 연령, 피부 병변의 종류는 통계학적으로 유의한 차이는 보이지 않았고( $p>0.05$ ), 피부 병변의 종류에 따른 OSD의 빈도 역시 유의한 차이 보이지 않았다( $p>0.05$ ). 선천성 기형이 있는 그룹에서 통계학적으로 유의하게 OSD의 빈도가 높았으며 그 위험도는 약 6배정도였다(OR 5.98, 95% CI 1.927 to 18.612,  $p=0.001$ ) (Table 1). 동반된 선천성 기형으로는 심혈관계, 하부 소화기계, VACTERL 연관, 신경근육계, 유전적, 비뇨생식계 기

형 등이 있으며 질병간의 OSD의 빈도는 통계학적으로 유의한 차이는 보이지 않았다( $p>0.05$ ) (Fig. 2). 본 연구에서는 초음파에서 이상 소견이 있었던 21명의 환아들은 모두 MRI를 시행하였고 그 중 포착 척수증이 확진 된 4명의 환아는 수술적 치료 시행하였다(Fig. 3). 저위 척수 원추 즉 제 3요추보다 원추가 아래에



**Fig. 2.** Summary of patients referred for lumbar ultrasonography because of the presence of congenital abnormalities.



**Fig. 3.** Newborns with combined sacral cutaneous lesions. (A) Clinical characteristics of a sacral dimple with hair. (B) A sonogram showing a longitudinal view of a lipoma. (C) A sonogram showing a longitudinal view of a tethered cord.



있는 경우가 초음파에서 관찰된 9명 역시 포착 척수증 존재 여부를 확인하기 위해 이상 소견으로 분류하여 MRI 등 추가 검사를 시행하였으나 척수 포착 소견은 관찰되지 않았다.

## 고찰

배란 후 48일째 척수 원추는 신경배의 가장 아래쪽인 제 2천추체까지 내려와 있지만 빠르게 성장하는 척추체에 비해 상대적으로 천천히 성장하는 척수 원추는 24주째는 제 1천추체 부위, 분만 직후는 제 2-3요추체 부위, 생후 1-2세가 되면 성인과 비슷한 제 1-2요추체 부위에 놓이게 되는데<sup>10)</sup> 이러한 척수 원추의 이동이 다양한 종류의 척수 발생의 이상으로 방해 받으면 포착 척수증이 생긴다. 1세 이전에는 피부 병변 이외에는 아무런 신경학적 증상이 없는 경우가 대부분이었다가 환자의 나이가 많아 지면서부터 배뇨, 배변 장애, 하지의 근육의 위축 및 마비, 척추나 하지의 변형 등의 증상이 유발 된다. 이런 증상이 발생하기 전에 수술적으로 척수를 포착하고 있는 부분을 제거 하는 것이 예후 향상에 도움이 된다.<sup>11)</sup> 이렇게 신경 증상이 발생하기 전에 OSD를 의심할 수 있는 증상으로는 천추부 피부 함몰, 비대칭 둔열, 털, 종괴 등의 피부 증상이 유일하다 하겠다. 이러한 피부 증상과 OSD의 연관성을 알아보기 위해 여러 연구들이 이루어져 왔다. 그 결과는 연관이 있는 것에서부터, 특정한 형태의 피부 병변 사이에 연관이 있다는 것도 있고, 연관이 없다는 것까지 매우 다양하다.<sup>12-15)</sup> Powell 등은 얇은 함몰은 정상 신생아의 4.3%에서 관찰되며 이것은 정상 변이 중 하나라 하였고<sup>11)</sup> Kriss 등은 직경이 5 mm 이하이고, 정중선에 있으면서 항문에서 2.5 cm 이내에 있다면 OSD와 연관이 없다고 하였다.<sup>2)</sup>

초음파는 비용이 저렴하며, 진정 등의 처지 없이 간단하게 실시시간으로 할 수 있는 검사이기 때문에 3-4개월 미만의 영아에서 OSD의 선별 검사로서 효과적이다.<sup>16)</sup> 이에 Robinson 등은 초음파를 이용한 선별 검사를 위한 새로운 질문표를 제시하였는데 산전 검사에서 이상이 있거나, 단순 함몰(직경이 5 mm 이하이고, 항문에서 2.5 cm 이내에 있는 경우)이 아니거나 총배설강의 반 복합증(cloacal exstrophy), 비뇨생식계 이상, VACTERL 연관 등의 선천성 기형이 있는 경우 초음파를 선별 검사를 시행할 것을 권고 하였다, 또한 OSD와 연관된 신경학적 증상 있는 즉 배뇨, 배변 장애가 있거나 하지의 위약감이나 근위축, 경직성 등 신경학적 증상이 있거나 척추 측만증, 족부 변형, 고관절 탈구 등의 증상이 경우에는 검사하기를 권고 하기도 하였다.<sup>14)</sup>

본 연구에서는 단순 피부 병변만 있었던 경우 97명중 1명에서 만(1%) 포착 척수증 소견 발견 되어 그 연관성을 입증 할 수 없었고, 선천성 기형이 동반된 경우에서는 83명 중 3명에서 척수 포착증, 3명에서 척추강내 낭종, 1명에서 이분 척추증 소견 보

이는 등 이상소견이 관찰 되어 유의한 차이 보였다. 동반 기형이 없는 환아에서 단순 피부 병변이 OSD를 시사한다고 볼 수는 없다. 하지만 선천성 기형이 동반된 경우라면 천추부에 피부 병변이 있을 경우 그에 대한 조사가 필요할 것으로 생각된다. 하지만 선천성 기형이 없이 단순 피부 함몰만 있었던 1명의 환아에서 척수 포착증이 발견된 것을 볼 때, 천추부 단순 피부 병변만 있는 3-4개월 미만의 영아의 경우 초음파를 시행하는 것도 나쁘지 않다고 본다.

본 연구는 후향적 연구로 각 군의 증례수가 97, 83명으로 많지가 않고, 의무 기록에 천추부 함몰의 경우 존재 유무 및 동반 병변에 대한 서술은 있으나 그 직경이나 항문에서의 거리 등의 자세한 형태는 알 수 없었던 부분이 제한점이라 할 수 있겠다.

## 결론

선천성 기형이 있는 아이에서 피부 증상이 있거나, 피부 증상이 여러 개 있거나, 신경학적 증상이 동반 될 경우 초음파나 MRI를 이용한 검사가 필요하다. 동반 기형 없이 경미한 피부 증상만 있을 경우 그것은 OSD의 표지자라고 보기는 어렵다. 하지만 초음파 검사의 경우 비용이 저렴하며, 진정 등의 처지 없이 간단하게 실시시간으로 할 수 있는 검사이기 때문에 경미한 피부 증상만 있는 환자에 선별 검사로 시행하는 것도 나쁘지 않다고 생각한다.

## REFERENCES

1. Byrd SE, Darling CF, McLone DG. Developmental disorders of the pediatric spine. *Radio Clin North Am.* 1991;29:11-52.
2. Kriss VM, Desai NS. Occult spinal dysraphism in neonates: assessment of high-risk cutaneous stigmata on sonography. *AJR.* 1998;178:1687-92.
3. Saitsu H, Yamada S, Uwabe C, et al. Development of the posterior neural tube in human embryos. *Anat Embryol (Berl).* 2004;209:107-17.
4. Northrup H, Volcik KA. Spina bifida and other neural tube defects. *Curr Probl Pediatr.* 2000;30:313-32.
5. Venkataramana NK. Spinal dysraphism. *J Pediatr Neurosci.* 2011;6:31-40.
6. Soonawala N, Overweg-Plandsoen WC, Brouwer OF. Early clinical signs and symptoms in occult spinal dysraphism: a retrospective case study of patients. *Clin Neurol Neurosurg.* 1999;101:11-4.

7. Colak A, Tahta K, Ozcan OE, Eryilmaz M. Congenital lumbosacral lipomas presenting as a form of occult spinal dysraphism. A report of surgically treated cases. Zentralbl Neurochir. 1992;53:15–9.
8. Peter JC, Sinclair-Smith C, de Villiers JC. Midline dermal sinuses and cysts and their relationship to the central nervous system. Eur J Pediatr Surg. 1991;1:73–9.
9. Kriss VM, Kriss TC, Desai NS, Warf BC. Occult spinal dysraphism in the infant. Clin Pediatr. 1995;34:650–4.
10. Chapman PH. Congenital spinal Lipomas: anatomic considerations and surgical treatment. Child Brain. 1982;9:37–47.
11. Lew SM, Kothbauer KF. Tethered cord syndrome: an updated review. Pediatr Neurosurg. 2007;43:236–48.
12. Tubbs RS, Wellons JC III, Iskandar BJ, Oakes WJ. Isolated flat capillary midline lumbosacral hemangiomas as indicators of occult spinal dysraphism. J Neurosurg. 2004;100:86–9.
13. Powell KR, Cherry JD, Hougden TJ, Blinderman EE, Dunn MC. A prospective search for congenital dermal abnormalities of the craniospinal axis. J Pediatr. 1975;87:744–50.
14. Robinson AJ, Russell S, Rimmer S. The value of ultrasonic examination of the lumbar spine in infants with specific reference to cutaneous markers of occult spinal dysraphism. Clin Radiol. 2005;60:72–7.
15. Sardana K, Gupta R, Garg VK, et al. A prospective study of cutaneous manifestations of spinal dysraphism from India. Pediatr Dermatol. 2009;26:688–95.
16. Scheible W, James HE, Leopold GR, Hilton SV. Occult spinal dysraphism in infants: screening with high resolution realtime ultrasound. Radiology. 1983;146:743–6.

## 천추부의 경미한 피부 병변이 있는 영아에서 초음파를 이용한 잠재 척추 유합부전증의 진단

배정연 • 김용우\* • 이상민 • 서근택

부산대학교 의학전문대학원 양산부산대학교병원 정형외과  
부산대학교 의학전문대학원 양산부산대학교병원 영상의학과\*

**연구 계획:** 후향적 연구

**목적:** 초음파 검사를 이용하여 기저질환 유무에 따른 잠재성 척추 유합부전증과 천추부 경미한 피부 병변의 연관성에 대해 알아 보고자 한다.

**선행문헌의 요약:** 잠재성 척추 유합부전증이 있는 경우 피부 병변과 연관이 있는 경우가 있고 그 선별검사로 초음파가 이용되고 있다.

**대상 및 방법:** 2009년 3월부터 2013년 12월까지 천추부에 경미한 피부병변이 있어 초음파 검사를 시행 받은 180명의 환자를 대상으로 하였으며, 기저 질환이 없는 97명의 환자와 기저질환이 있는 83명의 환자를 비교 분석하였다. 피부 병변의 형태 및 숫자, 기저질환의 유무, 척추 유합부전증의 존재 유무 및 그 형태에 대해 의무기록 및 방사선 사진을 이용하여 후향적으로 분석하였다.

**결과:** 정상 영아 97명중 3명이 이상 소견이 관찰 되었고 3명중 1명에서 척추 유합부전증 소견 보였다. 기저질환이 있는 영아 83명중 18명에서 초음파에서 이상 소견이 발견 되었고 그 중 11명에서 척추 유합부전증 소견 보였다. 선천성 기형이 있는 그룹에서 통계학적으로 유의하게 이상소견의 빈도가 높았으며( $p < 0.05$ ) 그 위험도는 약 6배 정도였고 이러한 관련성은 통계학적으로 유의하였으며(OR 5.98, 95% CI 1.927 to 18.612,  $p=0.001$ ) 피부 병변의 종류에 따라 통계학적으로 유의한 차이는 보이지 않았다( $p > 0.05$ ).

**결론:** 정상 영아에서 천추부의 경미한 피부 병변은 척추 유합부전증의 표지자가 되지 않는다. 그러나 초음파 검사의 경우 수면이나 진정 조치 없이 간편하게, 방사선 조사의 위험이 없이 비교적 낮은 비용으로 시행 할 수 있는 검사이므로 시행하는 것도 나쁘지 않다고 본다.

**색인 단어:** 잠재 척추 유합부전증, 천추부 피부 병변, 초음파

**약칭 제목:** 초음파 이용 척추 유합부전증 진단