

骨形成不全症의 臨床的 考察

서울赤十字病院 整形外科

崔 忠 信 · 全 雄 伯 · 金 鏞 周

—Abstract—

Clinical Evaluation of Osteogenesis Imperfecta

C. S. Choi M.D., W. B. Zun M.D., Y. J. Kim M.D.

Dept. of orthopedies, Seoul Red Cross Hospital

Reclassification of osteogenesis imperfecta into a congenita type and two tarda types was proposed by Kenneth A. Falvo et al in 1974.

Ten cases of osteogenesis imperfecta, treated at orthopedic department of Seoul Red Cross Hospital between Oct. 1972 and Sept. 1975 were analyzed with the following results.

1. According to the classification, congenita type was seen in two patients, tarda type 1 in six patients, and tarda type 2 in two patients.
2. The new classification was quite reasonable in evaluation of the severity, treatment, and prognosis of the disease.
3. Family history suggesting hereditary trait was observed in the most of the tarda type but none in congenita type.
4. Multiple osteotomy and intramedullary rod insertion-Sofield operation was satisfactory in correction of deformity and recovery of function but complication, such as longitudinal migration and protrusion of rod, should be considered.

1. 緒 論

骨形成不全症은 1716년 Armond¹⁾가 최초로 보고한 이래 많은 연구가 되어온 비교적 稀有한 질환이다.

本疾患은 Osseous fragility, Blue Sclerae¹⁵⁾, Deafness 등을 특징으로하며³⁾ 原因은 여러가지學說^{2, 6, 9, 12)}이 있으나 Eddowes⁴⁾가 주장하는 間胚組織의 발육결함에 起因한다는說이 인정받고 있다.

本疾患의 分類⁵⁾는 1906년 Looser에 의하여, 출생 이전에 다발성 골절이 있고 micromelia, caput membranaceum 등이 있을때 congenita type로 골절 등의 諸症狀이 출생 이후에 나타나는 경우 Tarda type로 정하여졌다.

1949년 Seedorff는 Congenita type와 출생 이후 1세

이전에 諸症狀이 나타나는 Tarda gravis 및 1세 이후 나타나는 Tarda levis로 분류하였다.

1974년 Kenneth A. Falvo⁷⁾ 등은 Long bone의 Bowing有無로서 Tarda type을 2分하여 Bowing이 있는 경우 Tarda type, 1 없는 경우 Tarda type, 2로 할 것을 제안하였다.

著者 등은 上記한 Kenneth A. Falvo 등의 분류에 의하여 1972년 10월부터 1975년 9월까지 서울적십자병원 정형외과에서 경험한 10例를 임상고찰 하였다.

2. 臨床資料 및 分類

表 1에서 증례 1 환자는 출생 직후 사망하였는데 Blue Sclera 및 다발성 골절이 관찰되었고 증례 2의 환자는 출생시 Long bone의 Bowing이 관찰되었으며 초진시

Table 1. Review of 10 cases

Pt No.	Name	Age	Sex	Bowing of long bone	Family history	Type
1	홍○현애기	NB	F	+	—	O I C
2	한○석	6	M	+	—	O I C
3	김○길	3	M	+	+	O I T, 1
4	정○룡	8	F	+	+	O I T, 1
5	임○호	11	M	+	+	O I T, 1
6	임○만	15	M	+	+	O I T, 1
7	정○경	5	F	+	+	O I T, 1
8	정○선	10	F	+	+	O I T, 1
9	홍○희	9	F	—	—	O I T, 2
10	임○미	5	F	—	+	O I T, 2

Table 2. Classification

	O I C	O I T, 1	O I T, 2	Total
No. of Pts	2	6	2	10
Sex	1M, 1F	3M, 3F	2F	4M, 6F
Mean age at beginning of study	3 yrs	8.7 yrs	7 yrs	7.2 yrs

에는 本疾患의 諸症狀 및 mental retardation이 있었다

Tarda type, 2에 속하는 중례 9 환자는 腰痛을 主訴로 入院하였고, 중례 10 환자는 Routine check 時 발견되었는데 모두 Bowing 및 골절은 없었으나 Blue sclera, Generalized osteoporosis, Ligamentous laxity

등이 관찰되었다.

上記한 分類에 따르면(表 2) 10例中 Congenita type 2例, Tarda type 1이 6例, Tarda type 2가 2例이고, 男女 比는 4:6이며 평균 初診 연령은 7.2세였다(사진 1, 2, 3 참조).

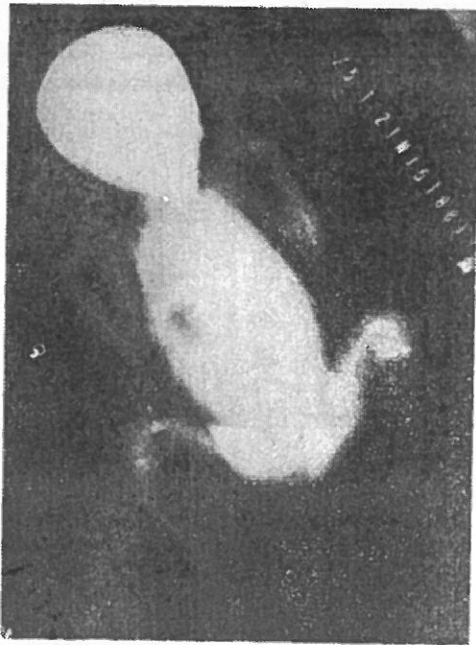


사진 1. Congenita type : Both Femur, Tibia, Rib 에 다발성 골절이 출생직후 발견되었다.

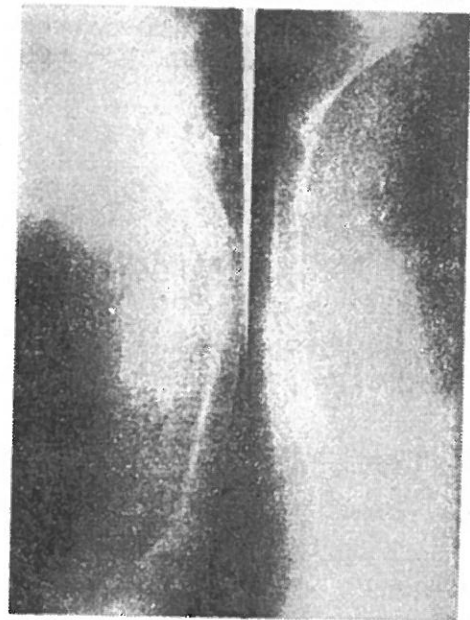


사진 2. Tarda type 1 : Tibia 에 골절과 Bowing 을 볼 수 있다.

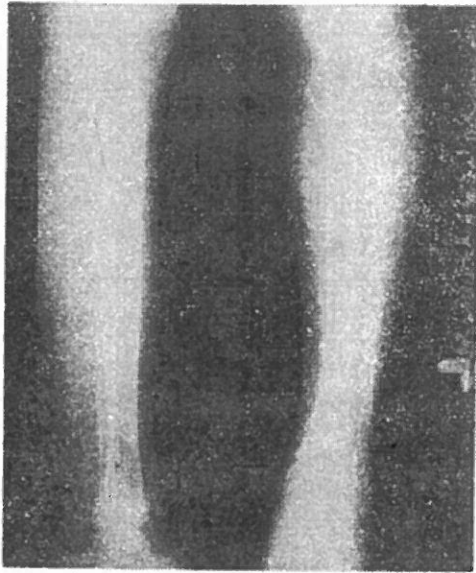


사진 3. Tarda type 2: Tibia 및 Fibula의 심한 Osteoporosis를 볼 수 있으나 골절이나 Bowing은 보이지 않는다.

3. 臨床 分析

Generalized Osteoporosis는 全例에 있었고 골절, Blue sclera, short stature, Bowing of long bone,

Ligamentous laxity 등은 심한 정도 및 頻度에 있어서 대체로 Congenita type, Tarda type 1, Tarda type 2의 순서였다.

Long bone의 Bowing은 주로 下肢에 있었고 上肢의 Bowing을 동반하는 例는 25%에 불과하였다.

下肢의 Bowing은 脛骨에서는 前方이었고 大腿骨에서는 前外側 方向이었다.

橈骨에 Bowing이 있을 때는 요골頭部의 탈구 또는 부전탈구가 있어서 前膊의 회전운동에 제한이 있었다.

Scoliosis는 Congenita type에 1例 Tarda type에 2例로 전체의 30%에 해당하였다.

소위 Codfish vertebra는 Tarda type에서 3例 관찰되었다.

Congenital type의 1例에서 mental retardation이 있었고 全例에서 Deafness는 나타나지 않았는데 이는 비교적 낮은 연령분포와 유관한 것으로 보여진다^{13, 16}.

골절의 빈도는 上記한 분류의 순서와 잘 일치한다 (表 4).

초진시 찾아볼 수 있었던 평균 골절수는 Congenita type에 6.5, Tarda type 1에 2.5, Tarda type 2에는 없었다.

골절의 부위는 大腿骨, 脛骨, 上膊骨의 순서로 빈번

Table 3. Clinical Characteristics

	O I C No(%)	O I T, 1 No(%)	O I T, 2 No(%)	Total No(%)
Generalized osteoporosis	2 (100)	6 (100)	2 (100)	10 (100)
Fracture	2 (100)	6 (100)	— (—)	8 (80)
Short stature	2 (100)	4 (67)	— (—)	6 (60)
Bowing of long bone	2 (100)	6 (100)	— (—)	8 (80)
Blue sclerae	1 (50)	3 (50)	2 (100)	6 (60)
Ligamentous laxity	2 (100)	4 (67)	2 (100)	8 (80)
Scoliosis	1 (50)	2 (33)	— (—)	3 (30)
Ecchymosis	1 (50)	— (—)	— (—)	1 (10)
Deafness	— (—)	— (—)	— (—)	— (—)

Table 4. Fracture Analysis

Mean No of Fx. at beginning of study	O I C	O I T, 1	O I T, 2	Total
in upper extremity	3.0	0.2	—	0.8
in lower extremity	3.5	2.3	—	2.3
Total	6.5	2.5	—	3.1

Table 5. Treatment

	O I C	O I T, 1	O I T, 2
Conservative Tx.	1	3	1
Operation	—	3	—
No Tx.	1	—	1
Ambulation	—	1	2

Table 6. 3 cases of Sofield procedure

Pt's name	Age	Sex	No of procedure	Operated bone	Complication
임 ○ 단	15	M	1	Femur	Migration of rod
임 ○ 호	11	M	2	Both femur	None
정 ○ 통	8	F	2	Both tibia	Protrusion of rod

하였는데 특히 45%가 大腿骨에서 관찰되었다.

上下肢 別로는 下肢에 약 3배 빈번하였다.

4. 遺傳 관계

Congenita type에서는 家族歴에 본질환을 의심할만한 환자가 없었으나 Tarda type에서는 1例를 제외한 全例에서 가족중에 본질환으로 생각되거나 진단된 환자가 있었으며 이중 적어도 두 가족에서 Autosomal dominant inheritance를 관찰할 수 있었다.

5. 治 療

Congenita type와 Tarada type 2의 각 1例를 제외한 全환자에게 골절 치료 및 기능회복을 목표로 보존적 치료 및 수술적 치료를 행하였으나 치료 이전에 보행불가능하였던 例에서는 단 1例만이 보행 가능하였다.

특히 Sofield operation은 1959년 Sofield, H. A.¹⁴⁾ 등에 의하여 소개된 이래 Mirbaha¹⁰⁾ King and Bobechko⁹⁾, Rodriguez and Wickstrom¹¹⁾ 등의 보고가 있는데 本院에서는 Tarda type 1에 속하는 3例에서 5회 행하였는데 1例에서 crutch walking이 가능하였고, Intramedullary rod의 migration과 Protrusion이 각 1例씩 있었다(表 6).

6. 結 論

1. Kenneth, A. halvo 등이 제안한 분류는 본질환의 임상증상의 심한 정도, 치료 및 예후를 판정함에 있어서 유용한 것으로 보여진다.

2. Congenita type에서는 가족력이 전혀 없는데 반해 대부분의 Tarda type에서는 가족력이 있는 것으로 보아서 兩者間에 본질환의 유전학적인 발생기전에 차이가 있는 것으로 보여진다.

3. Sofield operation을 행한 例에서 기형 교정과 기능회복은 어느정도 얻을 수 있었으나 Rod의 protrusion이나 migration과 같은 합병증에 유의하여야 할 것으로 생각되었다.

4. Congenita type의 1例에서 mental retardation이 관찰되었다.

REFERENCES

1. Armond, J.: Quoted by Bickel, W.H. Ghormley, R.K. Camp, J.D.: *Osteogenesis Imperfecta, Radiology* 40:145, 1943.
2. Bickel, W.H., Ghormley R.K. and Camp, J.D.: *Osteogenesis Imperfecta, Radiology*, 40:145, 1943
3. Caniggia, A., Start, C., and Guideri, R.: *Fragilitas Ossium Hereditaria Tarda: Eckman-Lobstein's disease. Acta. Med. Scandinav. suppl.* 340, 1-172, 162, 1958.
4. Eddowes, A.: *Dark Sclerotics and Fragilitas Ossium, Brit. M. J.* 2:22 1900
5. Frederick Tiley and James A. Albright: *Osteogenesis Imperfecta, Treatment by multiple osteotomy and intramedullary Rod Insertion J. B. J. S.* 55-A 701-713, Jun. 1973.
6. Gain, D.D. and Lawson, D.E.: *Osteogenesis Imperfecta, Radiology*, 58:221, 1952.

7. Kenneth A. Falvo, Leon Root, and Peter G. Bullough: *Osteogenesis Imperfecta: Clinical Evaluation and Management*. J.B.J.S. 56-A:783-793, Jun. 1974.
8. King, J.D., and Bobechko, W.P.: *Osteogenesis Imperfecta, An orthopedic Description and Surgical Review*. J.B.J.S., 53-B:72-90, Feb. 1971
9. Mc Lanahan: *Osteogenesis Imperfecta*, Arch. Int. Med., 80:358, 1947
10. Mirbaha, M.: *Multiple osteotomies and intramedullary fixation of the radius and ulna to correct severe deformity and improve function in Osteogenesis Imperfecta, Report of a case*, J.B.J.S. 48-A:523-527, Apr. 1966
11. Rodriguez, R.P., Jr., and Wickstrom, J.K.: *Osteogenesis Imperfecta: A preliminary report on resurfacing of long bones with intramedullary fixation by an extensible intramedullary device*. Southern Med. J., 64:169-176, 1971
12. Rosenbaum, S.: *Osteogenesis Imperfecta and Osteopsathyrosis: contribution to study of their identity and their pathogenesis*, J. Pediat., 25: 161-167, 1944
13. Ruthine, E.: Quoted by Gardner, D.L. *pathology of connective tissue disease, the Williams & Wilkins Co.* 1965
14. Sofield, H.A. and Millar, E.A.: *Fragmentation, Realignment and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children*. J.B.J.S., 41-A:1371-1391, Dec. 1959
15. Spurway, John.: *Hereditary tendency to fracture* Brit. M.J., 2:844, 1896
16. Weber, M.: *Osteosclerosis in its histogenic relations to osteodystrophia fibrosa*, Arch. Otolaryng. 11-1, Jan. 1930.