

천골 무발육증 —남매에 발생한 2례보고—

대구 파티마병원 정형외과

김홍태 · 남재우 · 박봉훈

= Abstract =

Sacral Agenesis — Report of Two Cases in A Family —

Hong Tae Kim, M.D., Jae Woe Nam, M.D. and Bong Hoon Park, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Fatima Hospital, Daegu, Korea

Four families having identical sacral agenesis were reported in the literatures and an another family is added here. This family has an eleven year old boy and a seven year old girl who have identical complete sacral agenesis without spincter disturbance but with some anomalies in the other spines, rib and progressive club feet. These cases are followed for six years and the foot deformity was corrected by surgery.

Key Word : Sacrum, Agenesis, Familial.

I. 서 론

천골 무발육증은 다른 골격계통 및 내부장기의 이상을 흔히 동반하는 희귀한 선천성 기형으로써 1852년 Hohl이 처음 보고한 이래 약 200례가 보고되어 있다고 하나^{1,17)} 동일한 가족력을 가진 보고는 4가계로써 대단히 드물다²³⁾.

저자는 남매에 발생한 2례의 천골 무발육증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례분석

증례 I : 이○주, 남, 11세

주소 및 병력 : 출생 직후에는 특별한 이상이 발견되지 않았으나 그후 농아임이 확인되었으며, 유아기부터 발육이 늦어 3세에 보행이 처음 가능하였으며 이때부터 좌측부에 약간의 만곡족 기형이 나타나기 시작하여 점점 더 심해졌으며 10세부터 우측부에도 동일한 기형이 나타나기 시작하였다. 7세까지 야뇨증이 있었으나 뇨실금은 없었다.

출생 및 가족력 : 본 예의 임신중 풍진이나 당뇨병 등의 병력은 없었으며 임신 10개월의 정상분만이었다. 가

족증 본 예의 여동생(증례 II)도 이와 동일한 이상이 있으나 그의 다른 측근 가족의 선천성 이상은 없었다(Fig. 1).

이학적 소견 : 발육 및 영양상태가 불량한 농아였으나 지능발달은 양호하였다. 요천추부에 후만 기형이 있고 골반의 폭이 좁고 둔부 및 하퇴부의 근육위축이 있었으며 양측부에 만곡족 기형이 있었는데 좌측이 더 심하고 고정성이었다(Fig. 2). 좌측부 외측에 약간의 측각장애가 있었으나 그의 하지 및 회음부의 감각장애는 없었으며 항문 괄약근의 수축은 정상이었다.

X-선 소견 : 단순 X-선 사진에서 천골 및 미골이 발육되지 않고 흔적만 남아 있으며 골반의 폭이 좁고 좌골이 발육되지 않았다(Fig. 3). 전 요추의 심한 변형과 후궁근의 발육부전이 있으며 흉추는 11개만 확인되었고 중위 흉추의 변형이 약간 있으며 늑골은 좌우 각각 10개만 확인되었다(Fig. 4).

검사 소견 : 일반적인 혈액검사 및 대소변검사에 이상은 없었으나 청력검사상 신경성 난청이 확인되었다.

치료 및 경과 : 만곡족에 대한 석고붕대 교정을 시도하였으나 교정이 되지 않고 더 심해져서 3년후(14세)에 양측부의 삼중관절융합수술 및 아킬레스건연장수술을 시행하였으며(Fig. 5), 그후 양하지에 단하지보조기를 착용하여 약간 부자유스러운 보행을 하고 있으나 지금(17

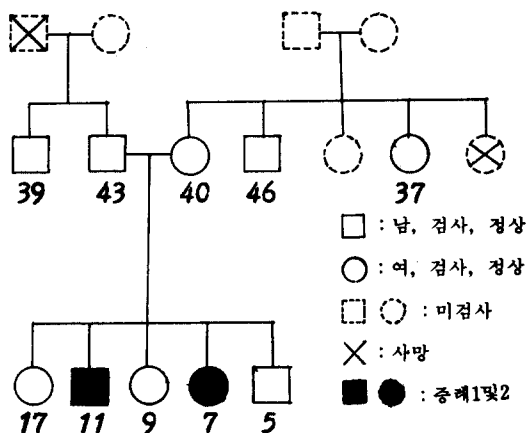


Fig. 1. 가계조사도(숫자는 점사시의 연령).

Fig. 3. 증례 1의 골반 X-선 사진.

Fig. 4. 증례 1의 척추 X-선 사진.

Fig. 2. 증례 1의 후면 사진.

세) 까지 족부 기형의 재발은 나타나지 않고 있다.

증례 II : 이○미, 여, 7세(증례 I의 여동생)

주소 및 병력 : 출생 직후에는 특별한 이상이 발견되지 않았으나 그후 발육이 늦어 3세에 처음 보행이 가능하였으며 이때부터 좌측부에 약간의 만곡족 기형이 나타나서 점점 심해졌으나 지능 및 대소변조절은 정상이었다.

출생 및 가족력 : 본 예의 오빠(증례 I)도 동일한 이상이 있으며 그의 출생 및 가족력은 증례 I과 같다.

이학적 소견 : 발육 및 영양상태가 불량하였으며 요천추부에 후만 기형이 있고 흉요추부에 약간의 측만증이 있었다. 골반의 폭이 좁고 둔부 및 하퇴부에 약간의 근육위축이 있으며 좌측부에 약간의 만곡족 기형이 있었으나 감각장애나 항문 괄약근의 수축장애는 없었다(Fig. 6).

X-선 소견 : 단순 X-선 사진소견은 증례 I과 대동소이하였으나 흉추의 변형이 더 심하고 흉요추부의 측만증이 있었다(Fig. 7, 8).

검사 소견 : 일반적인 혈액검사 및 대소변검사에 이상이 없었다.

치료 및 경과 : 좌하지에 보조기를 착용하였으나 족부 기형이 더 심해져서 3년후(10세)에 아킬레스건연장수술

Fig. 5. 증례 1의 족부 수술 전후 사진.

Fig. 7. 증례 2의 골반 X-선 사진.

Fig. 6. 증례 2의 후면 사진.

및 족부 연부조직유리수술을 시행하고 양하지에 보조기를 착용하여 지금(13세)까지 기형의 재발없이 비교적 정상적인 보행을 하고 있다(Fig. 9).

Fig. 8. 증례 2의 척추 X-선 사진.

III. 고 찰

천골 무발육증의 발생원인은 명확히 규명되어 있지 않으나 천골이 분화하는 태생 초기에 작용하는 외부 요인들 즉 영양부족⁸⁾, 어떤 질환^{6,8)}, 독약물^{5,15,18)} 및 태아의 외상⁹⁾등이 원인일 것이라고 하나, Frantz¹⁰⁾는 Inductive interaction설을 주장하였으며, 당뇨병을 가진 산모에서

Fig. 9. 증례 2의 족부 수술 전후 사진.

출생빈도가 높으므로 Insulin 또는 이로인한 저혈당이 원인이라고 주장하기도 한다^{4,19,20,24,26)}. Renshaw는 어떤 기형발생원이 작용하여 발생하였거나 자연적으로 발생한 돌연변이로 인하여 생긴다고 주장하였다²³⁾.

동일 가족력을 가진 예는 문헌에 4가계가 보고되어 있는데²³⁾, 아버지와 아들에 발생한 예(Pouzet, 1938)와 두 자매에 발생한 예(Rochet, 1966)가 보고되었다고 하며⁴⁾, Kenefick¹⁴⁾은 4대에 걸쳐 남자 3명, 여자 6명이 천골 무발육증을 가진 가계를 보고하면서 이는 우성유전을 한 것이라고 하였으며, Cohn⁷⁾은 3대에 걸쳐 가족 29명중 여자 6명에 발생한 가계를 보고하면서 이는 반성우성유전을 한 것이라고 하였다. Blumel⁶⁾은 50례의 가계조사에서 가족중 22%가 다른 기형을 동반하였다고 하였으며, Dassel⁸⁾과 Grand¹²⁾도 각각 1례와 3례의 가계조사에서 가족중 다른 기형이 있음을 보고하였는데, 이들 모두가 본 증은 유전성일 가능성이 있다고 주장하였으며, Duca⁹⁾와 Renshaw²³⁾도 이를 시사하였다. 그러나 Banta⁴⁾와 Passarge¹⁹⁾는 각각 7례와 43례의 가계조사에서 다른 기형을 발견하지 못하고 이의 유전 가능성을 부인하면서 보고된 가계는 단지 우연의 일치일 것이라고 주장하였다.

천골 무발육증은 그 정도와 양상이 다양하다고 하나²²⁾, 보고된 4가계와 저자의 가계에서는 그 정도가 각 가계마다 동일한 것이 특징이었는데, 이는 한 가계내에서는 동일한 유전인자가 작용했을 것이므로 돌연변이보다는 전형적인 유전일 것으로 생각된다.

본 증에 동반되는 다른 기형은 Freedman¹¹⁾의 조사에 의하면 35%에서 내부장기의 기형이 동반되며 약 50%에서 만곡족이 있으며, 그의 척추 및 늑골의 기형, 고관절 탈구, 하지의 굴곡변형 등이 있는데 척추의 기형으로는 이분척추^{6, 11, 23, 26)}, 추체 또는 후궁의 발육장애^{1, 3, 13, 15, 20)} 및 분화장애^{3, 20)}, 측만증^{13, 20)} 및 수막척수류^{1, 5, 6, 20)} 등이 있다고 하며, Renshaw²³⁾는 23례중 다른 척추가 정상인 것은 8례 뿐이라고 하였다.

천골 무발육으로 인한 신경장애는 주로 하지의 운동마비와 방광 괄약근의 마비인데, 부전소견에 의하면 무발육된 척추부분에는 신경발육도 없으며 하지의 말초신경도 거의 없으며^{2, 25)} 근육조직도 거의 발달되지 않았으나 말초감각기관은 있었다고 한다¹⁰⁾. 하지의 운동기능은 천골의 무발육 정도와 일치하나^{2, 4, 20)} 대부분 감각신경은 정상인데 그 이유는 알 수 없다고 한다^{3, 4, 16)}. White²⁶⁾에 의하면 22례중 정상적인 방광조절이 가능한 예는 2례 뿐이었는데 천추결손이 한 개 이상이면 괄약근 장애가 있다고 하며^{23, 26, 27)}, 괄약근 장애가 있으면 반드시 하지의 운동장애가 있으나 하지의 운동장애는 괄약근 장애 없이도 있을 수 있다고 한다.²⁷⁾

이러한 신경장애의 정도는 성장함에 따라 변하지 않는다고 하나²³⁾ Duca⁹⁾는 하지의 근육위축이 점점 심해진 2례를 보고하였으며, 저자의 예도 족부 기형이 점점 심해진 것이 특이하였는데 이는 요추후궁의 발육부전으로

인한 신경압박이 점점 심해진 때문으로 추정되며, Alexander³¹⁾도 후궁절제수술후 팔약근 장애가 호전된 예를 보고하면서 이의 가능성을 추정하였다.

하지 및 족부 기형에 대한 치료는 심한 경우에는 절단수술을 요하기도 하며,^{10, 23, 25)} 불안정한 척추골반간은 유합시켜야 하나^{17, 21, 23)} 경한 경우의 족부 기형에 대해서도 조기 수술이 필요할 것으로 생각된다.

IV. 결 론

저자는 남매에 발생한 동일한 정도의 천골 무발육증 2례를 경험하고 이를 6년간 관찰하여 보고하였다.

REFERENCES

- 1) 성철수, 임길홍, 최일용, 김광희: 천골 무발육증. 대한정형외과학회지, 15:361-365, 1980.
- 2) Abraham, E.: Lumbosacral Coccygeal Agenesis. Autopsy Case Report. J. Bone and Joint Surg., 58-A:1169-1171, 1976.
- 3) Alexander, E. and Nashold, B.S.: Agenesis of the Sacrococcygeal Region. J. Neurosurg., 13:507-513, 1956.
- 4) Banta, J.V. and Nichols, O.: Sacral Agenesis. J. Bone and Joint Surg., 51-A:693-703, 1969.
- 5) Blumel, J., Butler, M.C., Evans, E.B. and Eggers, G.W.N.: Congenital Anomaly of the Sacrococcygeal Spine. Arch. Surg., 85:982-993, 1962.
- 6) Blumel, J., Evans, E.B. and Eggers, G.W.N.: Partial and Complete Agenesis or Malformation of the Sacrum with Associated Anomalies. J. Bone and Joint Surg., 41-A:497-518, 1959.
- 7) Cohn, J. and Bay-Nielsen, E.: Hereditary Defect of the Sacrum and Coccyx with Anterior Sacral Meningocele. Acta Paediatr., 58:268-274, 1969.
- 8) Dassel, P.M.: Agenesis of the Sacrum and Coccyx. Amer. J. Roentgenol., 85:697-700, 1961.
- 9) Duca, V.D., Davis, E.V. and Barroway, J.N.: Congenital Absence of the Sacrum and Coccyx. Report of Two Cases. J. Bone and Joint Surg., 33-A:248-253, 1951.
- 10) Franz, C.H. and Aitken, G.T.: Complete Absence of the Lumbar Spine and Sacrum. J. Bone and Joint Surg., 49-A:1531-1540, 1967.
- 11) Freedman, B.: Congenital Absence of the Sacrum

- and Coccyx. Report of A Case and Review of the Literature. *Brit. J. Surg.*, 37:299-303, 1950.
- 12) Grand, M.J.H., Eichenfeld, S. and Jacobson, H. G. : *Sacral Aplasia (Agenesis)*. *Radiology*, 74:611-617, 1960.
 - 13) Katz, J.F. : *Congenital Absence of the Sacrum and Coccyx*. *J. Bone and Joint Surg.*, 35-A:398-402, 1953.
 - 14) Kenefick, J. S. : *Hereditary Sacral Agenesis with Presacral Tumors*. *Brit. J. Surg.*, 60:271-274, 1973.
 - 15) Kucera, J. : *Exposure to Fat Solvents: A Possible Cause of Sacral Agenesis in Man*. *J. Pediatr.*, 72:857-859, 1968.
 - 16) Lourie, H. : *Sacral Agenesis. Case Report*. *J. Neurosurg.*, 38:92-95, 1973.
 - 17) Marsh, H.O. and Tejano, N.A. : *Four Cases of Lumbo-Sacral and Sacral Agenesis*. *Clini. Orthop.*, 92:214-219, 1973.
 - 18) Nogami, H. and Ingalls, T.H. : *Pathogenesis of Spinal Malformations Induced in the Embryos of Mice*. *J. Bone and Joint Surg.*, 49-A:1551-1560, 1967.
 - 19) Passarge, E. and Lenz, W. : *Syndrome of Caudal Regression in Infants of Diabetic Mothers: Observation of Further Cases*. *Pediatrics*, 37:672-675, 1966.
 - 20) Pearlman, C.K. and Bors, E. : *Congenital Absence of Lumbosacral Spine*. *J. Urology*, 101:374-378, 1969.
 - 21) Perry, J., Bonnett, C.A. and Hoffer, M.M. : *Vertebral Pelvic Fusions in the Rehabilitation of Patients with Sacral Agenesis*. *J. Bone and Joint Surg.*, 52-A:288-294, 1970.
 - 22) Pirkey, E.L. and Purcell, J.H. : *Agenesis of Lumbosacral Vertebrae. A Report of Two Cases in Living Infants*. *Radiology*, 69:726-729, 1957.
 - 23) Renshaw, T.S. : *Sacral Agenesis. A Classification and Review of Twenty-Three Cases*. *J. Bone and Joint Surg.*, 60-A:373-383, 1978.
 - 24) Rusnak, S.L. and Driscoll, S.G. : *Congenital Spinal Anomalies in Infants of Diabetic Mothers*. *Pediatrics*, 35:989-995, 1965.
 - 25) Russell, H.E. and Aitken, G.T. : *Congenital Absence of the Sacrum and Lumbar vertebrae with Prosthetic Management. A Survey of the Literature and Presentation of Five Cases*. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-A:501-507, 1963.
 - 26) White, R.I. and Klauber, G.T. : *Sacral Agenesis. Analysis of 22 Cases*. *Urology*, 8:521-525, 1976.
 - 27) Williams, D.I. and Nixon, H.H. : *Agenesis of the Sacrum*. *Surg. Gynecol. and Obstetr.*, 105:84-88, 1957.