

척추 사지 골간단 형성 이상에 동반된 내반고

Coxa Vara with Spondylometaphyseal Dysplasia

김태승 • 김석환 • 정규성

한양대학교 의과대학 정형외과학교실

발달성 내반고(developmental coxa vara)는 드물게 나타나는 질환으로 태생시 이상 소견을 보이지 않다가, 점차 성장하며 걷기 시작함에 따라 증상이 나타나게 된다. 임상적으로 오리걸음(waddling gait), 팔다리 길이 불일치(limb length discrepancy), 잦은 피로 증상을 주로 호소한다. 발달성 내반고는 드물게 골격 형성 이상(skeletal dysplasia)을 동반하기도 한다. 특히 척추 사지 골간단 형성 이상(Spondylometaphyseal dysplasia)은 척추 및 장골 간단한 방사선학적 변화와 동반되어 나타나는 경우가 있으며, 또한 방사선학적으로 장골 간단한 골편 형성 소견인 구석 골절(corner fracture)을 보일 수 있다. 저자들은 국내의 보고 사실이 극히 적은 척추 사지 골간단 형성 이상과 동반된 내반고 1예를 경험하였고, 진단 및 치료 과정에서 만족할만한 결과를 얻었기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

색인단어: 내반고, 척추 사지 골간단 형성 이상, 구석 골절

태생시 이상 소견 보이지 않다가, 점차 성장함에 따라 내반고가 진행하게 되는 발달성 내반고는 25,000명 중 1명의 빈도를 보이는 데,¹⁾ 척추 형성 이상(Spondylodysplasia) 및 장골 간단한 방사선학적 변화와 동반되어 나타나는 경우는 드물다. 저자들은 그 중에서 국내의 보고 사실이 적은 척추 사지 골간단 형성 이상과 동반된 내반고 1예를 경험하여 치료하였기에 증례에 대해 고찰해 보고자 한다.

증례 보고

생후 4세 1개월 된 남아가 보행을 시작한 후 계속되는 파행과 오리 걸음을 주소로 내원하였다. 과거력 상 임신 9개월에 제왕절개로 태어난 저체중 출생아(2,240 g)로 2주간 보육기에서 지냈다. 이학적 검사 상 양측 고관절의 내회전이 우측 25°, 좌측 30°로 제한되어 있었다. 얼굴의 형태나 신체의 비율은 정상이었으며, 육안상 다른 기형은 발견되지 않았다. 가족력 상 모친이 단신이며 오리걸음을 보였다. 고관절 단순 방사선 소견 상 좌우 대퇴골의 경

간각이 각각 100°로 감소되어 있었으며, Hilgenreiner-epiphyseal angle (H-E angle)이 각각 우측 85°와 좌측 80°로 증가되어 있었고, 대퇴 경부 골간단부의 골 결손과 분절화(fragmentation) 소견이 관찰되었다. 전신 이환 여부를 확인하기 위해 전신 방사선 검사를 실시하였으며, 제10, 11, 12 흉추체의 앞쪽이 편평해지며 타원형의 변화가 관찰되었으며, 또한 경골의 근위부 및 원위부, 비골의 원위부의 골간단에 불규칙한 골간단 음영 및 경화 소견을 보였고 경골 근위부의 내측 모서리 부위에 구석 골절(corner fracture)로 의심되는 소견이 관찰되었다(Fig. 1). 혈액 검사 및 소변 검사에서는 이상 소견이 발견되지 않았다. 이에 척추 골간단 형성 이상에 동반된 양측 발달성 내반고로 진단하였으며 양측 내반고를 치료하기 위해 전자하 외반 절골술(Subtrochanteric valgus osteotomy), 압박 금속판과 나사못을 이용한 내고정술 및 고수상 석고를 시행하였고(Fig. 2), 술 후 8개월째 내고정 금속판과 나사못을 제거하였다. 술 후 2년 추시시 시행한 방사선 검사에서 우측 고관절의 내반고가 재발하여(Fig. 3), 다시 전자하 외반 절골술을 시행하였고(Fig. 4), 술 후 14개월째에 금속판과 나사못을 제거하였다. 두번째 술 후 3년 추시시 시행한 고관절 단순 방사선 검사에서 경간각은 우측 135°, 좌측 130°로 측정되었고, H-E angle이 우측 33°, 좌측 35°로 측정되었으며, 고관절의 내회전 및 외회전은 양측 모두 35° 및 45°로 측정되었다(Fig. 5). 또한 처음 내원시와 비교하여 동반되었던 동통도 감소하였다.

접수일 2010년 10월 8일 게재확정일 2011년 1월 9일

교신저자 김태승

서울시 성동구 행당동 17, 한양대학교 의과대학 정형외과학교실

TEL 02-2290-8481 or 8485, FAX 02-2299-3774

E-mail kimts@hanyang.ac.kr



Figure 1. (A) A radiograph shows coxa vara with decreased neck-shaft angle and increased Hilgenreiner-epiphyseal angle (H-E angle). (B) A radiograph shows spondylometaphyseal dysplasia characterized with platyspondyly. (C) There is a marked sclerosis, flaring of the metaphyseal end of distal tibia and fibula. (D) Irregular areas of metaphyses also present corner fracture on medial aspect of proximal tibia.

고 찰

1905년 Hoffa 는 발달성 내반고라는 용어를 처음으로 사용하였고, 1896년 Kredel은 내반고와 동반된 다른 형태의 기형에 대해 기술하였으며, 상기 환자와 같이 골격 형성 이상의 형태를 띠면서 고관절 내반고를 보이는 질병은 1966년 Sutcliffe²⁾가 처음 기술한 후, 1973년 Cooper와 Ponseti 및 1989년 Kozlowski와 Bellemore³⁾에 의해 현재까지 보고 되고 있다. 발달성 내반고는 일반적으로 양측성(30-50%) 보다는 편측성으로 호발하는 경향이 있으며, 양측성 내반고가 발견되었을 때는 전신 골격 형성 이상이 관련되는 경우가 많으므로 이학적 검사 및 방사선 검사 등을 전신적으로 시행하여 전신적 골격 형성 이상 여부를 가려야 한다.⁴⁾

일반적으로 골격 형성 이상 및 대사성 질환에 관련된 척추 관련 질환으로는 연골 무형성(Achondroplasia), 이영양성 형성 이상(Diastrophic dysplasia), 척추 사지 골간단 형성 이상(Spondyloepiphyseal dysplasia), 가성 연골 발육 부전 형성 이상(Pseudochondroplastic dysplasia), 뮤코 다당질 축적(Mucopolysaccharidoses), 점상 연골 형성 이상(Chondrodysplasia punctata), 지체 굴곡 증후군(Camp-tomelic dysplasia), 그리고 척추 사지 골간단 형성 이상(Spondylo-metaphyseal dysplasia)⁵⁾ 등이 있는데 이중에 척추 사지 골간단 형성 이상은 약 100만명 중 1명 혹은 그 이하의 빈도를 보이는 드문 질환으로,⁶⁾ 일반적으로 척추의 편평화와 장골 골간단부의 변화를 보이게 된다.

상기 환자의 경우 제10, 11, 12 흉추체의 앞쪽이 편평해지며 타원형의 변화를 보였고, 경골의 근위부 및 원위부, 대퇴골 원위부,

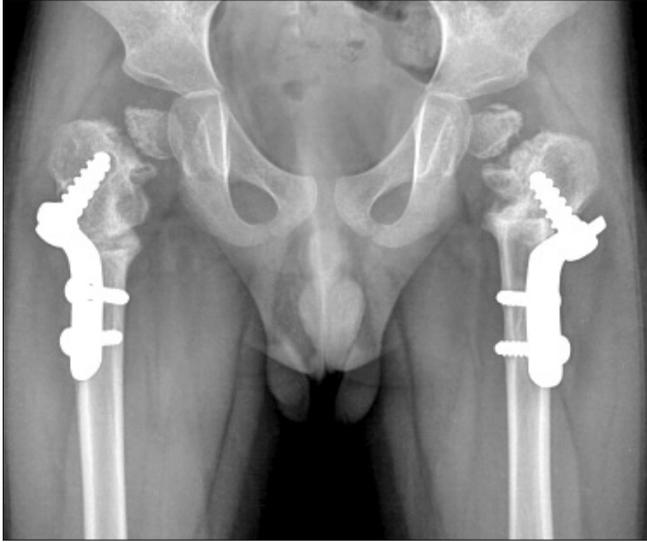


Figure 2. Anteroposterior radiograph after subtrochanteric valgus osteotomy.



Figure 4. Anteroposterior radiograph after revision subtrochanteric valgus osteotomy due to recurrence of coxa vara.



Figure 3. Anteroposterior radiograph taken 2 years after subtrochanteric valgus osteotomy shows the recurrence of developmental coxa vara on the right hip.



Figure 5. This radiograph shows the decreased Hilgenreiner-epiphyseal angle 3 years after revision subtrochanteric valgus osteotomy.

비골의 원위부의 골간단부에 특징적인 형성 이상 소견인 불규칙한 골간단 음영 및 경화 소견을 보였으며, 또한 경골 근위부 내측 모서리에 골편 형성 소견인 구석 골절(corner fracture)을 보였다. 또한 두개골은 정상이었으며, 장골의 기저부가 넓으며, 수근 관절 부 방사선 촬영 후 골연령 측정상 약 12개월 정도의 골연령 저하 소견을 보였다.

임상 양상으로, 특징적으로 고관절의 내반고로 인한 파행, 단신을 보였으나, 지능 및 행동 발달 정도는 정상 소견이었으며, 뮤코 다당질 축적 및 여타 대사성 골질환들과 감별하기 위한 혈액 및 소변 검사등의 생화학적 검사에서 결과는 음성이었다. 상기 방사

선학적 소견 및 임상적인 소견을 종합하여 척추 사지 골간단 형성 이상으로 진단하였다.⁷⁾

척추의 변형은 척추체의 전방부가 상대적으로 저형성되어 발생되게 되는데 척추체의 전방부가 썩기 형태로 변화한다. 이러한 척추체의 변화는 일반적으로 2세가 지나면서 나타나게 되는데, 환아는 4세 1개월에 내원하였기에 척추체의 변화를 관찰할 수 있었다. 모서리 골절은 요골 및 척골 원위부, 경골 원위부, 상완골 근위부 등에 흔히 나타나며, 방사선학적으로 장골의 골간단에서 골절의 형태로 보이나 실제 골절선은 아니며, 모서리 부위의 골편 형성 소견을 보이는 방사선학적 소견이다.⁸⁾ 척추 사지 골간단 형성 이상과 동반된 발달성 내반고에서는 모서리 골절이 자주 동반되는 것으로 알려져 있다.

키가 작은 환아에서 양측 내반고는 방사선학적으로 대퇴 경간각의 감소 및 H-E angle의 증가와 대퇴 경부의 삼각형 골편등

이 관찰될 수 있으며 또한 대퇴골두 및 비구 변형을 가져오게 된다. 이중 예후에 가장 큰 영향을 미치는 것은 H-E angle로써,⁹⁾ 본 증례의 환자의 경우 내원 시 각각 85°와 80°로 증가되어 있었다. H-E angle이 45° 이하 시 안정적으로 치료될 수 있으나, 60° 이상 시 수술적 치료에도 불구하고 재발의 확률이 높아진다. 증례의 경우 일차 수술 후 우측 및 좌측의 H-E angle은 각각 35°, 40°였으나 술 후 2년 추시 시 우측에 내반고가 재발하였고 H-E angle이 65°로 증가하여 재수술을 시행하였으며, 그 후 3년 추시 시 H-E angle이 우측 33°, 좌측 35°로 감소하였고 파행은 줄고 증상 완화되었다.

최근 들어 칼슘 이온이 투과 가능한 이온 채널(calcium-permeable ion channel)인 TRPV4의 유전자 코딩 과정에서 변이가 생겨 발생한 유전자 이형 접합이 근골격 형성 이상 등의 표현형 발현적 변이와 관련되어 있음이 밝혀 졌다. TRPV4의 변이는 척추 및 장골의 성장판에 존재하는 연골 세포의 분화시에 이상을 가져오며, 파골 세포 분화 및 골의 미네랄화에 관여하여, 척추 사지 골간단 형성 이상을 초래한다는 연구 결과가 보고되고 있다.¹⁰⁾ 환자가 족력을 살펴보면 모친이 단신이며 오리걸음을 보였으나 단순 방사선 검사상 모친은 상기 질환과 같은 소견은 보이지 않았다. 또한 가계도상 모친을 제외하고는 단신 및 오리 걸음 등의 증상을 보인 경우는 없었다. 하지만 TRPV4의 변이가 상염색체 우성과 관련된 척추 사지 형성 이상과 연관되어 있으므로, 상기 환자 및 모친의 유전자 변이 및 표현형 발현 여부를 확인할 필요가 있어 유전자 검사를 권고하였으나, 경제적인 이유 및 검사를 통한 완치가 불가능함을 이유로 유전자 검사를 거부하여 TRPV4 유전자의 변이와 상기 환자 및 모친과의 관련성 여부를 파악할 수 없었다. 하지만 추후 TRPV4 변이와 관련된 사지 골격 형성 이상 질병 범주의 정의 및 새로운 치료 개발을 위해, 척추 사지 골간단 이형성에 준하는 환자에 있어서 유전자 검사는 의의가 있을 것으로 사료되며, 지속적인 연구가 필요할 것이다.

저자들은 국내외적으로 흔하지 않은 척추 사지 골간단 형성 이상에 동반된 내반고를 경험하였으며, 전신적 평가를 시행하여 동반된 질환에 대한 적절한 진단 및 치료를 시행할 수 있었다. 상기 환자와 같이 발달성 내반고 환자가 내원하였을 때 환자의 증상

및 가족력, 이학적 검사 등을 실시하여, 동반 가능성이 있는 골격 형성 이상에 대하여 평가를 실시하여 적절한 진단 및 치료를 시행해야 함을 염두해 두어야 할 것으로 생각된다.

참고문헌

1. Morrissy RT, Weinstein SL. Lovell and Winter's pediatric orthopaedics. 5th ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 2000. 1035-44.
2. Sutcliffe J. Metaphyseal dysostosis. Ann of Radiol. 1966;9:215-23.
3. Kozlowski K, Bellemore MC. Spondylo-metaphyseal dysplasia of Sutcliffe type. Br J Radiol. 1989;62:862-4.
4. Song KS, Joh BJ. Coxa vara with spondylometaphyseal dysplasia - case report -. J Korean Orthop Assoc. 1996;31:988-91.
5. Herkowitz HN, Grafin SR, Balderston RA, et al. Rothman-Simeone The spine. 4th ed. Philadelphia: Saunders; 1992. 303-14.
6. Davies RW, Hall CM, Apley AG. Atlas of skeletal dysplasias. Edinburgh London Melbourne and New York: Churchill Livingstone; 1985. 171-7.
7. Lee SH, Suh SW, Rha KW, Jung HI, Jo JH. A case of spondylometaphyseal dysplasia (Kozlowski type). J Korean Orthop Assoc. 1997;32:768-72.
8. Langer LO Jr, Brill PW, Ozonoff MB, et al. Spondylometaphyseal dysplasia, corner fracture type: a heritable condition associated with coxa vara. Radiology. 1990;175:761-6.
9. Carroll K, Coleman S, Stevens PM. Coxa vara: surgical outcomes of valgus osteotomies. J Pediatr Orthop. 1997;17:220-4.
10. Krakow D, Vriens J, Camacho N, et al. Mutations in the gene encoding the calcium-permeable ion channel TRPV4 produce spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type and metatropic dysplasia. Am J Hum Genet. 2009;84:307-15.

Coxa Vara with Spondylometaphyseal Dysplasia

Tai-Seung Kim, M.D., Suk-Hwan Kim, M.D., and Kyu-Sung Chung, M.D.
Department of Orthopedic Surgery, Hanyang University College of Medicine, Seoul, Korea

Developmental coxa vara is a rare disease and the symptoms do not appear at birth, but rather, they appear at the age of walking. Clinically, the symptoms include a waddling gait, limb length discrepancy and frequent weariness. Developmental coxa vara is sometimes associated with skeletal dysplasia. Especially, it is associated with spondylometaphyseal dysplasia and the vertebral bodies and long bones are affected. The authors report here on diagnosing and treating this rare disease and we review the relevant literatures.

Key words: coxa vara, spondylometaphyseal dysplasia, corner fracture

Received October 8, 2010 **Accepted** January 9, 2011

Correspondence to: Tai-Seung Kim, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Hanyang University College of Medicine, 17, Haengdang-dong, Seongdong-gu, Seoul 133-792, Korea

TEL: +82-2-2290-8481 or 8485 **FAX:** +82-2-2299-3774 **E-mail:** kimts@hanyang.ac.kr