

모자에 발생한 쇄골 두개 이골증 — 증례보고 —

동수원병원 정형외과교실

안재성 · 이방섭 · 박승면

경희대학교 부속병원 정형외과 교실

이 천 우

— Abstract —

Cleidocranial dysostosis occurred in the mother and her son — Case Report —

Jae-Sung Ahn, M.D., Bang-Sub Lee, M.D., Seung-Myeon Park, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Dong Suwon General Hospital, Suwon, Korea

Chun-Woo Lee, M.D.*

*Department of Orthopedic Surgery, School of Medicine, Kyung Hee University, Seoul, Korea.**

Cleidocranial dysostosis is a rare congenital developmental disorder in which membranous bones fail to ossify sufficiently, particularly in the calvarium and the clavicles where fibrous tissue replaces the bone.

Authors report two cases of cleidocranial dysostosis occurred in a 44-year-old woman and her 19-year-old son.

Key Words : Cleidocranial dysostosis

※ 통신저자 : 안 재 성
경기도 수원시 장안구 우만동 441
동수원 병원 정형외과

서 론

쇄골 두개 이골증(cleidocranial dysostosis)은 드문 선천성 발생 장애로서, 막내 골화(membranous ossification)의 장애가 주로 두개골, 쇄골, 골반골에서 특징적으로 나타나는 질환이다.

1898년 Marie와 Sainton¹⁴⁾에 의해 최초로 명명된 이래 세계적으로 1975년 Aegeter⁵⁾등에 의하면 약 350례가 보고된바 있으며 국내에서는 약 10여례^{1,2,3,4)}가 보고되고 있다.

저자들은 모자에서 동시에 발생한 매우 드문 쇄골 두개 이골증을 경험하였기에 이에 보고하는 바이다.

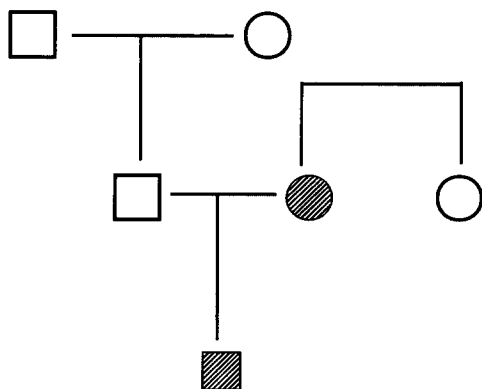
증례분석

모자의 가족력상 모자를 제외하고는 타인에서의 발생은 없었다(Table 1.).

1. 모 (母)

44세 여자환자로 본원 산부인과에 내원하여 자궁근종 수술을 위한 흉부 방사선 검사중 우연히 쇄골 두개 이골증이 발견되어 정형외과에 진료의뢰 되었으며, 의뢰시까지 환자는 쇄골 두개 이골증의 발생을 모르고 있었고 환자의 과거력상 일상 생활을 영위하는데 전혀 불편이 없었으며 양쪽 어깨에 경미한 불편감이 가끔 발생하는 것외에는 특별한 이상이 없었다. 또한 환자의 지능이나 정서 상태는 모두 정상

Table. 1 There was no other cleidocranial dysostosis of the member of family on the family pedigree tree.



이었다.

이학적 소견상 내원 당시 체중 38kg, 신장 140cm로 전체적으로 왜소하였으며, 두위(head circumference) 56cm, 흉위(chest circumference) 72cm, 양안 간격 7cm이었다. 외견상 양측 쇄골 원위부에 피부 함몰이 보였으며, 수의적으로 양측 어깨가 과도하게 접근할 수 있었고 양측 쇄골 원위부에서 부분적으로 삼각근과 승모근의 결손이 관찰되었다. 안면에서는 하악골과 전두골은 과도하게 전방으로 돌출하였으며, 얼굴은 작고 왜소(small shrunken face)하였고, 보행상 파행은 보이지 않았다. 촉진상 양측 쇄골 원위부에서 쇄골 결손부를 촉진할 수 있었다(Fig. 1). 양측 견관절 주위의 근력은 모두 정상범위였다.

쇄골흉부 방사선 소견상 양측 쇄골 원위부 1/3에서 결손이 보였고 제1 및 제2 흉추에서 척추이분증을 관찰할 수 있었다. 두부 방사선 소견상 전천문(anterior fontanelle)은 불완전 폐쇄상태로 지연 봉합의 소견이 보였고 횡경(transverse diameter)이 커져있었다. 상악골은 작았으나 하악골은 상대적으로 커져 있었다. 골반 및 대퇴 경부 소견상 양측 대퇴 경부의 단축경부(coxa brevia)를 관찰할 수 있었다(Fig. 2).

일반 혈액 검사 소견상 정상 범위였다.

2. 자 (子)

19세 남자환자로 모친에게 쇄골두개이골증이 발견되어 정형외과에서 진단받은 후 같은 증상의 호소와 군입영 문제로 내원하여 외래에서 시행한 방사선 검사상 쇄골두개이골증이 발견되었다. 환자는 여자 형제가 없는 독자로서 모친의 골반수축(pelvic contraction)으로 인한 아두골반 부적합(cephalopelvic disproportion)이 발생하여 제왕절개로 태어났으며 환자의 과거력상 일상 생활을 영위하는데 전혀 불편이 없었다고 하였다. 환자는 체육관에서 권투를 하는데 가격시 힘이 약간씩 빠지는 경향이 있는 것 외에는 특별한 이상을 호소치 않았다. 또한 모친과 마찬가지로 환자의 지능이나 정서 상태는 모두 정상이었다.

이학적 소견상 내원 당시 체중 57kg, 신장 168cm로 정상체위였고, 두위 61cm, 흉위 84cm, 양안 간격 7 cm이었고 두부의 횡경이 커져 있는것

Fig. 1. a. Bilateral indentation of lateral 1/3 of both clavicle and partial defect of deltoid and trapezius muscles were detected,
b. Shoulders can be drooped and approximated voluntarily in the mother

외에는 특별한 이상을 발견할 수 없었다. 외견상 모친과 마찬가지로 양측 쇄골 원위부에 피부 함몰이 보였고, 수의적으로 양측 어깨가 과도하게 접근할 수 있었으며 양측 쇄골 원위부에서 부분적으로 삼각근과 승모근의 결손이 관찰되었다. 안면에서는 하악골과 전두골은 과도하게 전방으로 돌출하였으며, 보행상 파행은 보이지 않았다. 촉진상 양측 쇄골 원위부에서 쇄골 결손부를 촉진할 수 있었다. 양측 견관절 주위의 근력은 모두 정상범위였다(Fig. 3).

방사선 소견상 쇄골흉부 방사선 소견상 양측 쇄골 원위부 1/3에서 결손이 보였고 모친에서와 같이 제 1 및 2 흉추에 척추이분증이 발견되었다. 두부 방사선 소견상 전천문(anterior fontanelle)의 봉합선이 넓어져 있었다. 두부 횡경(transverse diameter)은 커져 있었고, 상악골은 작았으며, 하악골은 상대적으로 커져 있었다. 척추 방사선 소견상 제 4 및 5 요추

에서 척추이분증을 발견할 수 있었다(Fig. 4).

일반 혈액 검사 소견상 역시 정상 범위였다.

고 찰

두개 쇄골 이골증은 막내골화에 의해 형성되는 골을 침범하는 드문 유전적 질환으로서 Meckel¹⁵⁾, Martin¹⁴⁾, Mornandl⁷⁾, Cutter⁷⁾ 등에 의해서 쇄골 이상으로 발표되었으며, 1898년 Marie와 Sainton¹³⁾에 의해서 두개쇄골 이골증으로 명명된 이래 1975년까지 Aegeter⁵⁾에 의하면 350례 정도 보고되고 있다.

발생 빈도는 인종이나 성별에 차이가 없으며 Aegeter⁵⁾는 전 환자의 2/3에서 가족력이 있으며 유전성이 있고 나머지는 산발적으로 일어난다고 하였다. 정확한 원인은 알려져 있지 않다. Lasker¹²⁾는

Fig. 2. The roentgenographic findings of the mother

- a. bilateral bone defects on the lateral 1/3 portion of clavicles, and spina bifida of the 1st & 2nd thoracic spine
- b. coxa brevia deformities of both femoral neck,
- c. and d. the large anterior fontanelle and incomplete closure of anterior fontanelle.

상염색체 우성인 유전설을 발표하였지만, Stock와 Barrington²⁰⁾의 보고에 의하면 144례중 96례가 유전성이었으며 Soule¹⁸⁾은 323례중 198례가 유전성, 나머지 125례가 산재성 (sporadic)이었다고 하였고, Soule¹⁸⁾은 제5 세대까지 조사보고한 결과로 2 - 3세

대까지 지속되었다고 하였다.

Stiff¹⁹⁾가 불명한 원인에 의한 돌연변이가 원인이라고 발표한 이래 Miller¹⁶⁾도 이에 동의하고 있으며 현재도 유전적 경향도 있으며 불명한 원인에 의한 돌연변이가 원인인 것으로 생각되고 있다.

본 증례에서도 가족력이 있어 유전적 경향이 있을 것으로 사료된다.

신체적 특징을 보면 두부는 전후 간격은 감소하고 횡간격이 증대되며 전두, 두정, 후두 융기 부분의 융기를 볼수 있으며, 전두 봉합선이 성인에 이르기 까지 남아 있고 전천문의 폐쇄가 불완전하며 많은 봉합선이 넓어져 있고 부골화 중심에서 가출한 여러 개의 충양체가 후두부에 퍼져있다. 두개 기저부는 작고 짧은 접형골과 큰 대후두공 등의 이상을 보인다. 안면골은 작고 발달이 나빠며 비대칭적이다. 양안 격리증, 하악 돌출증, 상악소증(small maxilla)을 보이며 흔히 하악 봉합선이 넓게 남아있다.

쇄골은 흔히 부분적 혹은 완전 결손을 보이며, 근육은 잔존하는 골편이나 가관절에 부착되어 견관절 운동에 이상을 초래할 수 있으며, 흔히 능형근 쇄골부와 삼각근 전방부 결손이 동시 발생한다. 특징적인 소견으로 어깨가 아래로 처지고, 목이 길며 양쪽

어깨를 과도하게 접근하거나 서로 마주 닿을 수 있다.

쇄골 결손중 가장 흔한 형태는 Stocks와 Barrington²⁰⁾이 144례를 분석한 결과를 보면 외측 1/3부위의 결손이며, 그 다음은 쇄골의 중앙부의 결손이며, 가장 드문 형태는 외측부만 남아있는 경우라고 하였다. 본 증례에서도 모두 외측부의 결손을 보인다.

신장은 왜소한 경우가 많으나 정상인의 신장보다 약간 작을 뿐이며 Anspach와 Huepel⁶⁾은 정상보다 큰 키를 보고하고 있다.

Fitzwilliams⁹⁾와 Jones¹¹⁾에 의하면 견갑관절에 작용하는 근육의 이상은 쇄골 결손정도에 따라 상이하지만 운동장애는 초래하지 않는다고 하였고 그중 가장 흔한 것은 능형근의 쇄골부와 삼각근의 전방부 결손이라고 하였다.

후만증, 전만증, 측만증 및 척추이분증이 동반될 수 있으며 경추의 횡돌기가 긴 것이 동반될 수 있

Fig. 3. a. Bilateral indentation of lateral 1/3 of both clavicle and partial defect of deltoid and trapezius muscles were detected,
b. Shoulders can be drooped and approximated voluntarily in the son.

Fig. 4. The roentgenographic findings of the son

- a. bilateral bone defects on the lateral 1/3 portion of clavicles, and spina bifida of the 1st & 2nd thoracic spine
- b. the spina bifida of the 4th and 5th lumbar spine,
- c. and d. the widening of suture of anterior fontanelle.

다. 으며 대퇴 경부의 내반고가 발생하는데, Fairbank⁸⁾ 폴반은 작고 치골 유합이 되지 않아 분리 되어 있 는 11례중 5례에서 내반고를 동반한다고 하였다.

수장부에서는 흔히 골화 지연, 중수지 기저부에 위 골단, 제5지 중위지골의 단중지절증 및 나머지 중수지의 원추형 골단 등의 소견을 보일 수 있으며, Jackson¹⁰⁾은 이 질환은 중심선 골화의 결손이며 두개골, 수부 및 골반에서 서서히 골화가 진행되며, 나이가 증가함에 따라 점차적으로 정상 방사선 소견을 보인다고 하였다.

임상적인 문제점은 골반 수축으로 정상 분만이 어려워 제왕 절개를 하는 경우가 많고, 상완신경총에 대한 압박으로 동통이 발생하거나, 치아이상, 청력 감퇴등이 있으나 예후는 좋고 정상 생활을 영위할 수 있다. 단 상완신경총에 대한 신경학적 증상이 있는 경우 수술적 처치를 할 수 있다.

REFERENCES

- 1) 김광희, 김성준, 최일웅, 박성봉: 쇄골 두개골 형성부 전증 2례 보고. *대한정형외과학회지*; 16-2:497, 1981.
- 2) 김충오, 유명철, 김동은: Cleidocranial dysostosis 1례 보고. *대한정형외과학회지*; 8-3:241, 1973.
- 3) 김형석, 홍기도, 하성식, 허봉진: 쇄골 두개 이골증 1례 보고. *대한정형외과학회지*; 25-2:614, 1990.
- 4) 양정환, 진교건, 서혁: 쇄골 두개 이골증 1례 보고. *대한정형외과학회지*; 23-5:1409, 1988.
- 5) Aegeter E and Kirkpatrick JA : Orthopedic Disease; 4th Ed., 193-195, Philadelphia, Saunders Co; 1975
- 6) Anspach WE and Huepel RC : Familial cleidocranial dysostosis. *Am J Dis Child*; 58:786, 1939.
- 7) Cutter E : Descriptive Catalogue of the Warren Anatomical Museum. Edited by Jackson; J.B.S. Boston, 1870(Cited from Marvin Forland.: *Cleidocranial dysostosis. Am J Med*; 792, Vol 3, 1961).
- 8) Fairbank HAT : Cranio-cleido-dysostosis, *J Bone Joint Surg*; 31-B:608-617, 1949.
- 9) Fitzwilliams DCL : Hereditary cranio-cleido-dysostosis, *Lancet*, 2, 1466, 1910(Cited from Fairbank, HAT, Cranio-cleido-dysostosis, *J Bone Joint Surg*; 31-B:608-617, 1949).
- 10) Jackson WPU : Osteo-dental dysplasia. *Acta Med Scandinav*; 139:292, 1950.
- 11) Jones HWE : St Thomas's Hospital Gazette, 36, 193, 1937(Cited from Fairbank, HAT, Cranio-cleido-dysostosis, *J Bone Joint Surg*; 31-B:608-617, 1949).
- 12) Lasker GW : The inheritance of cleidocranial dysostosis. *Human Biol*; 18:103, 1946.
- 13) Marie P and Sainton P : Revue Neurologique, 6, 835, 1898(Cited from tachdjian MO : *Pediatric orthopedics*; pp. 94-95, WB Saunders Co, 1972).
- 14) Martin M : Sur en depalcement naturel de la clavicle. *J med chir et pharmacol*; 23:456, 1765 (Cited from Marvin Forland. : *Cleidocranial dysostosis. Am J Med*; 792, Vol 3, 1961).
- 15) Meckel : Cited by terry. A skeleton with rudimentary clavicles, divided parietal bones and other anomalous conditions. In : Proceeding of the Association of American Anatomists. *Am J Anato*; 1:509, 1901-1902 (Cited from Marvin forland., cleidocranial dysostosis. *Am J Med* 792, Vol 3. 1961).
- 16) Miller R, Sakamot E and Zell : Cleidocranial dysostosis. *J A M A*; 96:296-300, 1978.
- 17) Morand : Observations anatomique. Histoire de l'Academie royale des Sciences, Paris, Vol; 4, 1766. (Cited from Marvin Forland, Cleidocranial dysostosis, *Am J Med*, 792, vol 3. 1961).
- 18) Soule ABJ : Mutational dysostosis (Cleidocranial dysostosis), *J Bone Joint Surg*; 28-A81-102, 1946.
- 19) Stiff RH and Lally ET : Cleidocranial dysostosis. *Os, Om & OP*; 27:202-207, 1969.
- 20) Stocks P and Barrington A : Treasury of Human Inheritance, London, Cambridge university press, Bol III. Part 1, 121, 1925(Cited from Fairbank, HAT, Cranio-cleido-dysostosis, *J Bone Joint Surg*; 31-B:608-617, 1949).