

골형성 부전증환자의 경골 전방만곡 교정 치험례

영남대학교 의과대학 정형외과학교실
서재성·인주철

서론

골형성 부전증은 1678년 Malebranche¹⁾가 처음으로 기술한 이래 약 40가지 이상의 다른 이름으로 불리어지면서 골과 연부조직을 침범하는 결합조직의 유전적 질환으로 분류되어 왔다.

임상적으로는 골의 약약성, 정색공막, 난청 등이 특징적이며 그외 치아발육부진 및 궤전의 이상이완 등의 증상이 있다.

정형외과적 치료의 목적은 골절의 치료와 보행을 유지하기 위한 장기간의 제위에 있다 하겠다.

저자들은 최근 골형성 부전증으로 경골에 심한 전방만곡을 동반한 7세의 여아에게 Sofield 및 Millar씨 방법으로 다발성 전골절과 골수강내 고정술로 경골의 변형을 교정하였으며, 이에 관한 문헌고찰도 하였다.

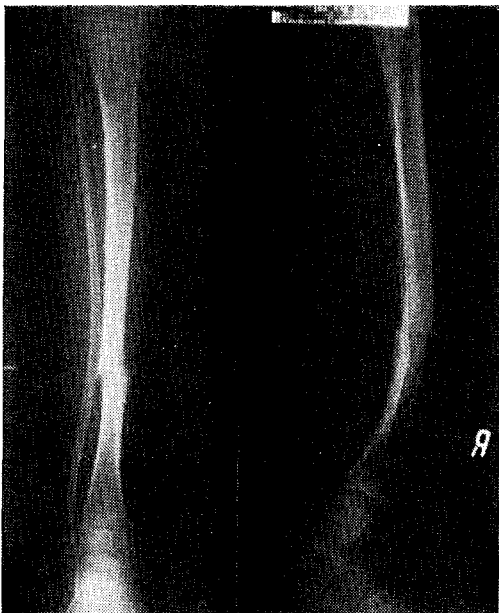


Photo. 1. Right tibia fracture.

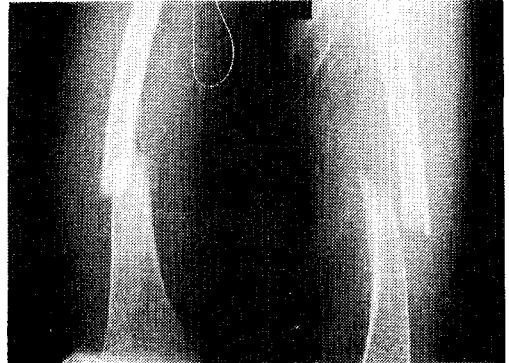


Photo. 2. Right femur fracture.

증례보고

환자 : 박(○)희, 7세, 여자

주소 : 우측 경골 및 대퇴골의 빈번한 골절과 우측 경골의 심한 굴곡변형

과거력 : 출생후부터 기억하지 못할 정도로 골절이 많았으며 최근의 골절을 보면 1983년 우측 대퇴골 골절, 1985년 우측 경골 2회 골절, 1986년 우측 경골 1회 골절(Photo. 1), 우측 대퇴골 1회 골절(Photo. 2) 등이 있었다.

가족력 : 현부모가 생부모가 아니므로 확실히 모음 이학적 소견 : 전신적으로 골격 및 근육의 발육이 불량하고 정색공막을 보였으며 난청 및 치아의 발육 부진 소견은 없었음. 우측 하퇴골 : 전방만곡 및 하지 단축 소견을 보였음(Photo. 3)

검사소견 : 알칼리성 인산분리효소가 720IU/L로 높았으며 혈중 칼슘과 인은 정상범위였다.

방사선 소견 : 골 전면에 걸쳐 골조종증을 나타내었고 골피질이 얇아져 있었다. 우측 경골은 약 30° 전방만곡이 있었다.(Photo. 4)

치 료 : 전신마취하에 우측 하퇴부 전방도단병으로 경골의 전정을 원위으로부터 위진히 노출시킨 후 경골간부에 4개의 절골술을 가하여 3개의 골편

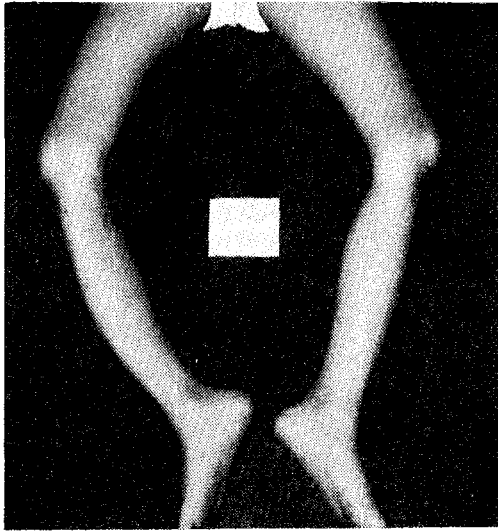


Photo. 3. Anterior bowing on the right leg.

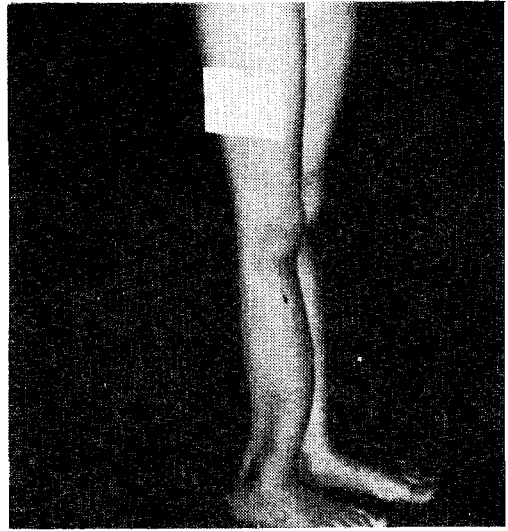


Photo. 4. Preoperative X-ray of a patient with osteogenesis imperfecta showing anterior bowing of right tibia.

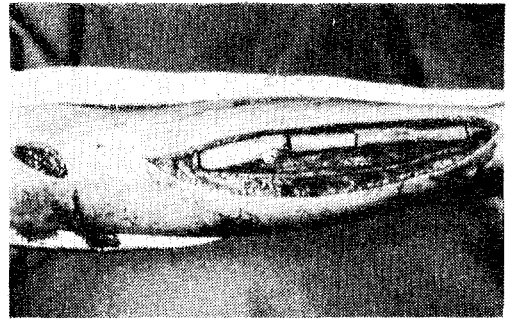


Photo. 5. Multiple osteotomies and realignment of right tibia during operation.

을 만들고 허위의 전방반곡을 완전히 교정하기 위해 비골의 중간부위에도 1회의 절골술을 하였다. 절골술을 위한 경골골절을 Rush핀을 이용하여 수직고정하고 제백치하는 과정에서 반곡된 결절을 일직선으로 배치하게 되니 골자체의 길이가 길어지 인부조직의 긴장도가 너무 심해 마지막 골절의 일부를 제거하여 배치하였다. (Photo. 5)

절개한 골막은 완전히 봉합하였으며 수술창을 봉

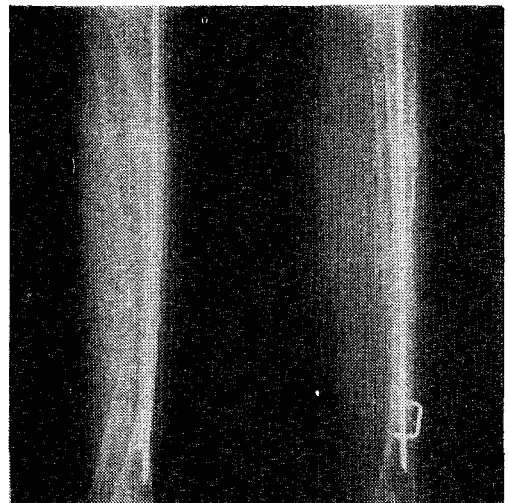


Photo. 6. Postoperative X-ray 14 weeks later, showing union of osteotomy with callus formation.

합한 후 장하지 석고붕대 교정을 하였다.

술후 14주에 전골술을 가한 부위는 방사선상 전 유합되었으며(Photo. 6) 이때부터 석고붕대는 제거하고 보조기를 착용하여 약 1개월간 체중부하를 하였으며 그후 차츰 보조기를 제거하고 체중부하를 시켰다.

고 찰

본 질환의 분류는 여러가지가 있어 1949년 Loo-ser²⁾는 처음으로 골절이 나타나는 시기에 의해

congenita 형과 tarda 형으로 분류하였고 Seedorff³⁾는 tarda 형을 다시 분류하여 첫 1년내 골절이 있으면 gravis 형, 1년 이후에 첫 골절이 있으면 levis 형으로 분류하였으며, Bauze⁴⁾는 대퇴골의 변형을 이용하여 분류하였다.

최근 Sillence⁵⁾는 임상적으로 4가지 형으로 분류하였다.(Table 1)

빈도는 Freda⁶⁾는 4만 출생아중 선천형이 1명이라고 하였고 Sillence⁵⁾에 의하면 제1형은 1:30,000 이고 제2형은 1:62,487 이라고 하였다.

원인은 여러가지 주장들이 있으나 확실한 것은 아

Table 1. Osteogenesis imperfecta classification after Sillence

Type	Inheritance	Clinical Features
I	Autosomal dominant	Bone fragility, blue sclerae, onset of fractures after birth(majority preschool age). A, without dentinogenesis imperfecta ; B, with dentinogenesis imperfecta
II	Autosomal recessive	Lethal in perinatal period, dark blue sclerae, "concertina" femora, beaded ribs
III	Autosomal recessive	Fractures at birth, progressively deforming, normal sclerae and hearing
IV	Autosomal dominant	Bone fragility, normal sclerae, normal hearing. A, without dentinogenesis imperfecta ; B, with dentinogenesis imperfecta

직 모르고 조직학적 변화로 Falvo⁷⁾는 미숙관의 양이 증가되어 있으며 골의 세포수도 증가되어 있다고 보고하였다.

조미체구주 연구에서 Albright⁸⁾와 Doty⁹⁾는 골아세포내의 glycogen량이 증가되어 있다고 주장하였고 Haebara¹⁰⁾ 등과 Sillence¹¹⁾는 자막과 피부의 교원질 섬유가 비정상적으로 가늘다고 보고하였다.

생화학적 변화로는 여러가지 주장이 있으며 몇가지를 살펴보면 Eastoe¹²⁾ 등과 Trelstad¹³⁾ 등이 주장한 골 및 연골 교원질내의 hydroxylysine 잔류물의 증가, 피부 교원질내의 hydroxylysinoxonoleucine의 감소¹⁴⁾와 배양한 피부의 섬유아세포내 collagen α₂ polypeptide 생산의 소실¹⁵⁾ 등이 있으며 이들 생화학적 소견들은 골형성 부전증이 교원질 합성 장애에 기인한다는 것을 시사한다고 한다.

유전에 관하여는 Sillence⁵⁾는 제1형과 4형은 상염색체성 우성인자로 제2형과 3형은 상염색체성 열성인자로 유전된다고 하였으며(Table 1) 이 분류에는 제외되어 있으나 만성유전형태도 보고하였다. 본 증례에서는 생부모를 모르고 유전적인 병력은 알지 못하였다.

임상적 특징으로는 골의 취약성에 의한 다수와 족반종이 있고 치아발육부진, 난청, 인대의 이상이완, 청색공막 등이 있다.

골의 취약성은 길쭉조직의 지지적인 망육부전에 기인하는 것으로 빈번한 골절과 부정유합과 관절경직 등에 의해 골척에 심한 변형을 초래한다. 골절은 상지보다 체중부하를 하는 하지에 많으며 King¹⁶⁾에 의하면 대퇴골, 경골, 상박골과 지막골의 순으로 보고하였다.

본 증례에서도 우측 대퇴골 및 경골에 빈번한 골절이 있었다.

장골의 변형은 Falvo⁷⁾에 의하면 대퇴골은 전측방면부를 나타내고 경골은 전방면부가 많다고 하며 인골의 빈도는 외상이 많은 장골에서 가장 많다고 하였다. 본 증례에서도 우측 대퇴골에 약간의 전측방면부와 우측 경골에 약 30° 전방면부의 소견이 있었다.

대퇴골 골절은 중대한 기관형성으로 유입이 잘되며 연령이 증가하여 사춘기가 되면 골절의 빈도는 감소한다고 한다.

앞 이마가 넓고 귀정원과 측두골이 두드러지고 후

수술 위에 걸려있는 모양이며 안면부보다 부부가 커지
까지 원모를 쏘 모양진다.

골막은 trefoil 변형 및 비구의 골면대 출혈 등이
나타날 수 있다.

치주는 쉽게 골절되어 현행해지고 측면증 등의 증
상을 보인다.

침색골막은 섬유조직의 결점으로 투명해진 골막을
통해 백라파의 색소가 직접 투시되어 나타나는 현상
이므로 Ruedemann¹⁹⁾이 증명하였으며 Sillice²⁰⁾ 등
은 정체의 정도를 등급을 정하여 분류하였다.

본 증례에서도 침색골막을 볼 수 있었다.

난장은 이경하고 인한 전도의 장애²⁰⁾ 또는 침식경
의 압박으로 인한 진경장애²⁰⁾로 인해 발생한다고 하
며 15세전에는 잘 생기지 않고 그 이후 특히 30세이
후에 나타나므로 한다.²¹⁾ 본 증례에서 난장은 없
었다.

치아형성부전증은 상이전은 진함아 있으나 미발달
은 정상이라고 하며 유치가 영구치보다 더 침범된다
고 한다. 본 증례에서 치아형성부전증을 없었다.

그외 임상적으로 안대의 이상이완, 탈정좌 압과 들
어오는 피부와 혈관피의 허약성 등이 있으나 본 증
례에서는 나타나지 않았다.

치료를 이제까지 여러가지 진단적 치료방법을 승
원하였지만 모두 효과가 없는 것으로 보고되고 있다.
예인들이 칼슘, 비타민 D, 비타민 C, 골조화분, cat-
citionin, diphosphate, 전화막 대체물 등이 모두 효
과가 없었고 보고되었던.

정형외과적인 치료의 목표는 첫째로 골절의 치료
와 둘째로 보행을 유지하기 위한 장기간의 재원에 있
다고 하겠다.

골절을 예방하고 골절로 인한 변형을 교정하는 방
법으로 Sofield와 Millar가 1959년 척추로 장골의
변형에 대해 전골술과 골단의 제배열 및 골수대교정
으로 수술방법을 보고하였다.²²⁾ 그후 여러사람들이
Sofield전골술로 좋은 결과를 보고 하였으며^{15,23,24)}
국내에서도 최 등,²⁵⁾ 안 등,²⁶⁾ 최 등²⁷⁾의 보고가 있다.

그러나 골의 정직으로 인해 상대적으로 골수정의
갈이가 짧아져 골수정에 의해 지지를 받지 못하는
부위에서 골단이 썩거나 각형성이 생겨 골수정이
골리진 함으로 노출되는 부작용들이 발생되었다.^{28,29)}
7세시 갈이가 교정되어 있는 미진장성 골수정은 2
년에서 2년반만에 교정해야 한다고 여러 지지들이
주장하였다.^{30,31,32)}

1963년 Bailey와 Dulow³³⁾는 압수된 진장성 골
수정을 사용하여 정직에 따른 수술회수를 줄일 수 있
다고 주장하였으며 그후 진장성 골수정을 사용하여

좋은 결과를 얻은 보고들이 발표되었다.^{30,34,35)}

그러나 진장성 골수정에도 문제 있어 값이 비싸고
수술자체가 힘들어지고 장기간 임원을 요한다고 Ma-
rafioti와 Westin³⁶⁾이 주장하였으며 또한 진장성 골
수정이 진장이 되지 않는 경우^{36,37)}, 그리고 침입시
심각한 후유증³⁸⁾을 보고하였다.

진장성 골수정도 약 4.1년 간격으로 교정해야 한
다고 한다.³⁹⁾

최근에는 폐쇄성 골수대교정으로 좋은 결과를 보
고하고 있는데 이는은^{36,40)} 큰 수술을 피하고 4군데
만에 동시에 수술이 가능하여 임원기간이 단축되는
이점이 있다고 한다.

경골의 변형교정에서 Niemann⁴⁰⁾은 각형성이 30
~40도일 경우 수술적 적용이 된다고 하였으며 네퇴
골의 경우처럼 진장성 골수정이 더 낫다고 하기 힘
들고 경우에 따라 즉 장장이 끝난 부위에는 미진장
성 골수정으로도 좋은 결과를 발표하였다. 본 증례
에서도 미진장성 골수정인 Rush핀을 사용하여 골수
대교정하였다.

수대교정시 골수정이 골단변을 통과한 경우 Ha-
ss⁴¹⁾는 골의 길이정정에 집한 영향을 준다고 하였
으나 Hatt⁴²⁾나 Van Gorder와 Chen⁴³⁾은 골단변
중임부에 골이식을 해도 정정에 영향을 주지 않는다
고 하였고 Siffert⁴⁴⁾와 Green⁴⁵⁾은 기모에서 골단변
중임부를 통과하는 골수정은 정정에 영향을 주지 않
는다고 하였으며 그의 Campbell⁴⁶⁾, Ford와 Key⁴⁷⁾도
정정에 영향을 주지 않다고 보고하였다. 본 증례
에서도 경골의 근위 골단변을 통해 골수정을 교정
하였다.

요 약

저자들은 7세 이하에서 골형성 부전증으로 우측
경골에 집한 전방편위를 전골술 및 수대교정법으로
교정하였다.

참 고 문 헌

1. Malebranche, N.: Traite de la recherche de la verite, Oiv, Vol 2, Chap 7. Paris, 1674 (Quoted Lovell, W.W. and Winter, R. B.: Pediatric orthopedics, 2nd ed., J. B. Lippincott Philadelphia, 1986; 111.)
2. Looser, E.: Zur Kenntnis der osteogenesis imperfecta congenita und tarda, Mitt. Grenzgebiet, Med, Chir, 15: 161, 1949.

3. Seedorf, K. S. : Osteogenesis Imperfecta : A Study of Clinical Features and Heredity Based on 55 Danish Families Comprising 180 Affected Members. Copenhagen, Universitetsforlaget I Arhus, 1949.
4. Bauze, R. J., Smith, R. and Francis, M. J. O. : A new look at osteogenesis imperfecta, A clinical, radiological and biochemical study of forty-two patients, J. Bone Joint Surg. 57B : 2, 1975.
5. Silience, D. : Osteogenesis Imperfecta : An Expanding Panorama of Variants, Clin. Orthop. 159 : 11, 1981.
6. Freda, V. J., Vosburgh, G. J. and Dilibertiz, C. : Osteogenesis imperfecta Congenita, a presentation of 16 cases and review of the literature, Obstet. Gynec., 18 : 535, 1961.
7. Falvo, K. A. and Bullough, P. G. : Osteogenesis imperfecta, A histometric analysis, J. Bone Joint Surg. 55A : 275, 1973.
8. Albright, J. P., Albright, J. A. and Crelin, E. S. : Osteogenesis imperfecta tarda, The morphology of rib biopsies, Clin. Orthop. 108 : 204, 1975.
9. Doty, S. B. and Matthews, R. S. : Electron microscopic and histochemical investigation of osteogenesis imperfecta tarda, Clin. Orthop. 80 : 191, 1971.
10. Haebara, H., Yamasaki, Y. and Kyogoku, M. : An autopsy case of osteogenesis imperfecta, Acta Pathol. Jpn. 19 : 377, 1969.
11. Silience, D. O. : Bone Dysplasias, Genetic and Ultrastructural Aspects with Special Reference to Osteogenesis Imperfecta, M. D. Thesis, University of Melbourne, Australia, 1977.
12. Eastoe, J. E., Martens, P. and Thomas, N. R. : The amino acid composition of human hard tissue collagens in osteogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta, Calcif. Tiss Res. 12 : 91, 1973.
13. Trelstad, R. L., Rubin, D. and Gross J. : Osteogenesis imperfecta congenita, Evidence for a generalized molecular disorder of collagen, Lab. Invest. 36 : 501, 1977.
14. Fujii, K., Kajwara, T., Kurosu, H. and Tanager, M. L. : Osteogenesis imperfecta : Altered content of Type III collagen and proportion of the crosslinks in skin, FEBS Letters, 82 : 251, 1977.
15. Nichols, A. C., Pope, F. M. and Schloon, H. : Biochemical heterogeneity of osteogenesis imperfecta : New variant, Lancet, 1 : 1193, 1979.
16. King, J. D. and Bobechko, W. P. : Osteogenesis Imperfecta, Orthopedic description and Surgical review, J. Bone and Joint Surg., 53 : B-72, 1971.
17. Falvo, K. A., Root, L. and Bullough, P. G. : Osteogenesis Imperfecta, Clinical Evaluation and Management, J. Bone and Joint Surg., 56-A : 783, 1974.
18. Ruedemann, A. D. : Osteogenesis Imperfecta Congenita and blue Sclerotics, A. M. A., Archives of Ophthalmology, 49 : 6, 1953.
19. Silience, D. O., Rimoin, D. L. and Danks, D. M. : Clinical variability in osteogenesis imperfecta, Variable expressivity or genetic heterogeneity, Birth Defects 15 (5B) : 113, 1979.
20. Ruthin, E. : Quoted by Gardner, D. I. : Pathology of connective tissue Disease, The Williams & Wilkins Co., 1965.
21. Aegerter, E. and Kirkpatrick, J. A. : Orthopedic diseases, Osteogenesis imperfecta, 141, Philadelphia, W. B. Saunders, 1975.
22. Wynne-Davies, R. and Gormley, J. : Clinical and Genetic Patterns in Osteogenesis Imperfecta, Clin. Orthop. 159 : 26, 1981.
23. Sofield, H. A. and Millar, E. A. : Fragmentation, realignment and intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children, J. Bone Joint Surg. 41A : 1371, 1959.
24. Tiley, F. and Albright, J. A. : Osteogenesis imperfecta : Treatment by multiple osteotomies and intramedullary rod insertion, J. Bone Joint Surg. 47B : 23,

- 1965.
25. 최충선, 지용배, 김용수 : 원형성 무지증의 임상적 고찰, *대한정형외과학회지*, 10 : 493, 1975.
 26. 인주천, 인주천, 김익동 : 원형성 무지증, 전골술 및 골극제거술에 의한 치료 예, *대한정형외과학회지*, 11 : 94, 1976.
 27. 최기용, 강충남, 박용만 : 원형성 무지증 (자연형), *대한정형외과학회지*, 11 : 309, 1976.
 28. Sharrard W. J.W. : Paediatric orthopaedics and fractures. 2nd ed. Oxford, London Edinburgh, and Melbourne : Blackwell Scientific Publications, 137-148, 1979.
 29. Bailey R.W. : Further clinical experience with the extensible nail. *Clin Orthop*, 159 : 171-176, 1981.
 30. Marafioti R. L. & Westin G.W. : Elongating intramedullary rods in the treatment of osteogenesis imperfecta. *J. Bone Joint Surg (Am)*, 59 : A : 467-472, 1977.
 31. Albright J.A. : Management overview of osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop*, 159 : 80-87, 1981.
 32. Bailey R.W. & Dubow H. L. : Evolution of the concept of an extensible nail accommodating to normal longitudinal bone growth : clinical considerations and implications. *Clin Orthop*, 159 : 157-170, 1981.
 33. Bailey R.W. & Dubow H. L. : Studies of longitudinal bone growth resulting in an extensible nail. *Surg Forum*, 14 : 455-458, 1963.
 34. Niemann K.M.W. : Surgical treatment of the tibia in osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop*, 159 : 134-140, 1981.
 35. Lang-Stevenson A. I. & Sharrard W. J.W. : Intramedullary rodding with Bailey-Dubow extensible rods in osteogenesis imperfecta : an interim report of results and complications. *J. Bone Joint Surg (Br)* 66-B : 227-32, 1984.
 37. Middleton, R. W. D. and Frost, R. B. : Percutaneous intramedullary rod interchange in osteogenesis imperfecta. *J. Bone Joint Surg (Br)*, 69-B : 429, 1987.
 38. Haas, S. L. : Restriction of bone growth by pin through the epiphyseal growth. *J. Bone Joint Surg*, 32A : 338, 1950.
 39. Hatt, R. N. : The central bone graft in joint arthrodesis. *J. Bone Joint Surg*, 22A : 393, 1940.
 40. Van Gorder, G. W. and Chien Min Chen : The central graft operation for fusion of tuberculous knees, ankles and elbow. *J. Bone Joint Surg*, 41A : 1029, 1959.
 41. Siffert, R. S. : The effect of staples and longitudinal wires on epiphyseal growth. *J. Bone Joint Surg*, 38A : 1077, 1956.
 42. Green, W. T. : Discussion of restriction of bone growth by pins through the epiphyseal cartilaginous plate by S. L. Haas. *J. Bone Joint Surg*, 32A : 338, 1950.
 43. Campbell, C. J., Griscolia, A. and Zancanato, G. : The effects produced in the cartilaginous epiphyseal plate of immature dogs by experimental surgical trauma. *J. Bone Joint Surg*, 41A : 1221, 1959.
 44. Ford, L. T. and Key, J. A. : A study of experimental trauma to the distal femoral epiphysis in rabbits. *J. Bone Joint Surg*, 38A : 84, 1956.

--Abstract --

Osteogenesis Imperfecta (Correction of Anterior Tibial Bowing)

-- A case report --

Jae Sung Seo and Joo Chul Ihn

*Department of Orthopedic Surgery
College of Medicine Yeungnam University
Taegu, Korea*

Osteogenesis imperfecta has been categorized as a heritable disorder of connective tissue affecting both bone and soft tissues and is characterized by fragility of bone, blue sclerae, and deafness, less frequently by dentinogenesis imperfecta and laxity of ligament.

The goals of orthopedic management with osteogenesis imperfecta are the treatment of acute fractures and long-term rehabilitation in an effort to maintain ambulation.

We report a case of osteogenesis imperfecta with anterior bowing of tibia which was successfully corrected by multiple osteotomies and intramedullary fixation by Sofield method and reviewed literatures.