

선천성 골형성부전증의 1례*

제명대학교 의과대학 산부인과학교실

권세일 · 이두룡 · 서영욱

=Abstract=

A Case of Osteogenesis Imperfecta Congenita

Sei Il Kwun, Du Ryong Lee, Young Wook Suh

Department of Obstetrics and Gynecology, Keimyung University
School of Medicine, Taegu, Korea

Osteogenesis imperfecta is a rare hereditary disorders characterized by an unusual fragility of the bones leading to multiple fractures often from a trivial cause.

There are two forms of the disease: osteogenesis imperfect congenita and osteogenesis imperfecta tarda.

Osteogenesis imperfecta congenita develops in utero and is noted at birth, the infant being born with multiple fractures and mortality is very high.

We experienced a case of unusual osteogenesis imperfecta congenita and reports it with brief review of literatures.

서 론

골형성부전증은 드문 유전질환의 하나인데 선천성인 것은 더 심한 형태로서 매우 치명적이다.

저자들은 본원 산부인과에서 선천성 골형성부전증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

환자: 이○숙, 25세

가족력 및 기왕력: 직계 가족중에 선천성 질환의 사설이 전혀 없었으며 임신중에 방사선 조사의 기왕력도 없었고 임신 1개월때 약국에서 약명 미상의 감기약을 1일간 조제하여 복용한 사설이 있었다.

월경력: 초경은 14세, 규칙적인 28일형으로 7일 정도 지속하며 월경량은 중등도였다. 최종 월경일

은 1983년 3월 18일이었다.

임신력: 24세에 결혼하였으며 그전에 임신의 경험이 전혀 없는 첫 임신이었다.

현병력: 분만에 정밀은 1983년 12월 25일로 산전 진찰은 개인병원에서 간헐적으로 받았으며 특기할 사항은 없었다. 1984년 1월 6일 오전 5시 30분경에 자연파수가 되어 유도분만할 목적으로 본원에 입원 하였으며 입원당시 임신 41주 5일이었고 진통은 전혀 없었다.

진찰소견: 입원시 혈압은 110/70mmHg, 맥박 84, 호흡 22, 체온 36.6°C였고, 자궁지의 높이는 28cm, 복부둘레는 83cm였으며 태아심음은 분당 144회로 규칙적이었다.

내진소견상 임상골반계측은 정상이었고, 양수가 유출됨이 육안으로 관찰되었으며 자궁경관개대는 2cm, 경관소실은 100%, 선진부는 -1 station, 양막은 만져지지 않았다. 태아의 선진부가 너무 soft하여 비정상 태위를 의심하고 복부 X선 촬영 및

* 본 논문은 1984년도 제명대학교 동산의료원 임상연구 보조비로 이루어졌음.

초음파 촬영을 시행하였다.

검사소견 : 복부 X선 사진에서는 태아의 골격은 보였으나 두개골과 사지골은 나타나지 않았다.

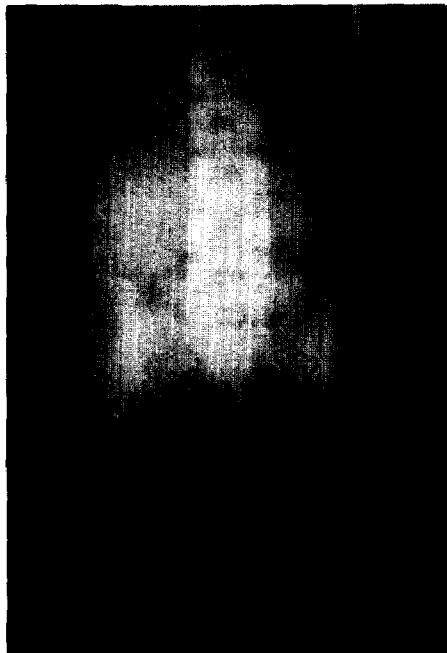


Fig. 1.

초음파 촬영에서는 두정위로 아두가 잘 나타났으나 두개골이 매우 얇아져 있고 척추와 사지골에 hypoplasia가 있었다. 태아심박과 활동은 정상이었다.

혈색소치는 12.1gm, 혈구-용적비 33.2%였으며 노검사는 이상이 없었다. 간기능검사와 신기능 검사는 정상범위였다. α -fetoprotein과 배독반응은 음성이었다.

분만경과 : 입원 당일 PGE₂(0.5mg) 6정을 경구투여 하였으나 전혀 진통이 없었고 입원 2일째 다시 12정을 복용하였으나 거의 진통이 없었다. 입원 사흘째에 pitocin 10 μ 를 5%포도당액 1l에 섞어서 1분당 10drops의 속도로 infusion 하면서 다시 PGE₂를 4정 더 복용한 후 오후 1시경부터 진통이 시작되어 오후 2시 23분 분만되었다. 분만은 국소마취하에 우중하회음결개를 하여 쉽게 되었다. 태반은 1분후 쉽게 만출되었다.

신생아소견 : 날아로서 체중 1400gm, 신장 30cm였고 출생시 심박동은 있었으나 호흡은 없었고 2분 후에 사망하였다.

두개골은 전혀 만져지지 않았고, 두피에는 적경 3cm정도의 찰파상같은 상처가 있었고 모발은 풍부한 편이었다. 양눈은 조금 튀어나온 편이었고, 그 외는 안면에 다른 이상소견은 없었다. 전체적으로 피부는 매우 주름져 있었으며 사지는 짧고 만곡이 심하였다.

제대는 매우 유약하고 태변착색이 심했으며, 길이는 40cm, 제대동맥 및 정맥의 이상은 없었다.

태반은 적경이 10cm, 무게가 200gm이었고 석회화된 부분이 있었다.

부검에서는 육안적으로 관찰된 이상외에는 내부 장기에 이상은 없었다.



Fig. 2.



Fig. 3.

신생아 X선소견: 두개골은 나타나지 않고 안면
골만 보였으며 사지에는 다발성 끌절과 결절양의 치
유파정을 볼 수 있었다. 척추는 매우 앓아져 있었
으며 늑골에도 끌절과 치유파정을 볼 수 있다.

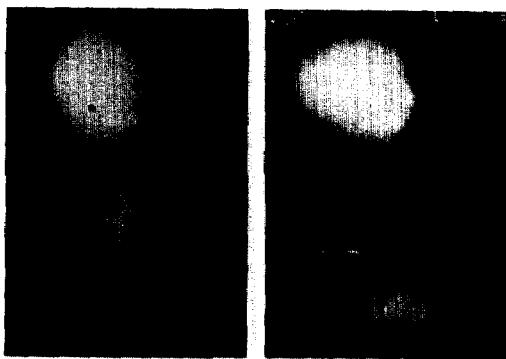


Fig. 4.

고 칠

골형성부전증은 골, 공막, 내이, 피부, 입대, 및
근막 등을 침범하는 결합조직의 전신적인 이상으로
1678년 Malebranche¹⁾가 처음으로 보고한 이래로
Looser²⁾가 선천형과 속발형으로 분류하였고, See-
dorff³⁾가 다시 속발형을 Levis 형과 gravis 형으로
분류하였다.

본증은 임상소견이 다양함으로 인해 여러가지로
불러 왔다. 즉, mollities ossium, fragilitas ossi-
um, osteopetrosathyrosis idiopathica, congenital
periosteal dystrophies, 혹은 Lobstein's disease
등 다양한 명칭이 있다.^{4,5)}

원인은 아직까지 정확하게 규명되지 않고 있으며
별병빈도는 1:20,000~1:60,000분만 정도로 여성
에서 조금 더 많이 발생한다고 한다.^{6~8)}

King⁹⁾ 등에 의하면 선천형은 mendelian 열성으로 .

autosomal 속발형은 autosomal 우성으로 유전된다
고 하였는데 보통 autosomal 우성으로 유전된다고
한다.^{4,10)}

본증의 기초적 이상은 교원질의 이상 성숙으로 인
한 부족현상이고 뼈에서는 끌어세포의 작용이 감소
되어 골형성이 불량하다.

속발형에서는 골형성이상과 함께 청색공막, 치아
이상, 이경화증으로 인한 진행성 난청등이 수반되
는 수가 많다.

선천형에서는 골이상만이 뚜렷하게 나타나는 경
우가 대부분이고 대개 사산되거나 출생후 곧 사망
할 정도로 예후가 불량하다. 이때 사망원인은 뇌출
혈 때문인 경우가 많다. 출생시 다발성 끌절을 동반
하며 체중은 대개 미달이고 피부는 유약하여 쉽게
손상을 받는다. 사지는 짧고(micromelia) 심하게
굴곡된 경우가 많으며 두개골은 이상적으로 연화되
어 있다. 늑골에는 다발성 끌절과 치유파정이 반복
된 양상이 보이며 척추는 매우 두께가 앓아져 있다.

속발형은 출생직후 나타나는 경우도 있고 유아기,
사춘기, 혹은 성인이 되어서야 골의 유약성이 나타
날 수도 있다. 드물게 산모가 이 질환을 가지고 있
는 경우가 있는데 분만시 위험이 많으므로 피임수
술의 적응증이 된다고 한다.¹¹⁾

본증은 보통 출산전에 모체의 복부 X선 사진에
서 진단을 할 수 있는데, 출산전에 진단이 되면 분
만시 골절이 일어나지 않도록 주의를 요한다.

Fairbank¹²⁾는 이병의 골변화를 X선 소견에 따
라 3가지로 분류하였다. 첫째는, Slender Fragile
bone 형으로 골체가 얇고 골의 음영농도가 떨어진
경우인데 가장 흔하고 속발형이 대개 여기에 속한
다. 둘째로, thick bone 형은 골넓이가 커져 있고 골
과이 많으며 가골도 많이 보이나 골회절은 두껍지
않다. 대부분의 선천형이 여기에 속한다. 셋째로,
Cystic 형으로 매우 드물다.

결 론

드문 질환의 하나인 선천성 골형성 부전증의 1례
를 경험하였기에 간략한 문헌고찰과 함께 보고하는
바이다.

Reference

1. Malebranche: *Traité de la Recherche de la Vérité*. 4th ed., Paris, 1684. (Cited from ref. 3)

2. Looser, E.: *Aur kenntniss der Osteogenesis Imperfecta congenita and tarda(Sogenannte idiopathische osteopsathyrosis).* Mitt. Grenzgeb. Med. Chir., 15: 161, 1905. (cited from ref. 9)
3. Seedorff, K.S.: *Osteogenesis Imperfecta.* A study of clinical features and heredity based on 55 danish families comprising 180 affected members. Copenhagen, Ejnar Munksgaard, 1949.
4. Edelken, J.: *Roentgen diagnosis of disease of bone.* 3rd ed., Vol. 2, Williams & Wilkins, Baltimore, 1981.
5. Caffey, J.: *Pediatric X-ray diagnosis.* 7th ed., Vol. 2, Year Book Medical Publisher, Chicago, 1978.
6. Resnick, D., and Niwayama, G.: *Diagnosis of Bone & Joint Disorders.* Vol. 3, W.B. Saunders, Philadelphia, 1981.
7. Ibsen, K.H.: Distinct varieties of osteogenesis imperfecta. *Clin. Orthop.*, 50: 279, 1967.
8. Freda, V.J., Vosburgh, G.J., and Liberti, C.D.: *Osteogenesis imperfecta congenita.* A presentation of 16 cases and review of the literature. *Obstet. Gynecol.*, 18: 535, 1961.
9. King, J.D., and Bobechko, W.P.: *Osteogenesis Imperfecta, An orthopaedic description and surgical review.* *J. Bone & Joint Surg.*, 53B: 72, 1971.
10. Sutton, D.: *A Texbook of Radialogy and Imaging.* 3rd ed., Churchill Livingstone, Edinburg, 1980.
11. Robinsky, J.J.: *The health care of woman.* W.B. Saunders, Philadelphia, 1975.
12. Fairbank, H.A.T.: *An atlas of general affections of the skeleton.* Williams & Wilkins, Baltimore, 1951.
13. Juhl, J.H.: *Faul & Juhl's Essentials of Roentgen Interpretation.* 4th ed., Harper & Row Publisher, Maryland, 1981.
14. Gordon, I.R.S., and Ross, F.G.M.: *Diagnostic Radialogy in pediatrics.* Butterworth, London, 1977.