

척추측만증을 동반한 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군

계명대학교 의과대학 재활의학교실

이소영 · 정윤태 · 오정섭 · 최경식

Scoliosis in Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome -A case report-

So Young Lee, M.D., Yoon Tae Jung, M.D., Jeong Seob Oh, M.D., Kyung Sik Choi, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Keimyung University School of Medicine, Daegu, Korea

Abstract : Klippel-Trenaunay-Weber syndrome is a rare congenital anomaly, characterized by triad of hemihypertrophy, multiple cutaneous hemangioma and arteriovenous malformation. However there can be many other manifestations like polydactly, atypical venous distributions, invasion of hemangioma into the internal organ, etc. We report a 7 year old female, known as Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. She had a big soft mass on her entire back since her birth. She had vertebral scoliosis with pelvic tilting and leg length discrepancy. Due to a big lipoma of her back, neither bracing nor surgical intervention about scoliosis were possible. We applied functional foot orthosis for conservative management of scoliosis. She showed remarkable improvement at angle of scoliosis.

Key Words : Foot orthosis, Klippel-Trenaunay-Weber syndrome, Scoliosis

서론

Klippel-Trenaunay-Weber 증후군은 비대칭적 편측사지 비대, 다발성의 피부 포도주양 혈관종 및 하지 정맥류와 같은 동정맥 기형의 3가지의 특징을 보이는 매우 드문 선천성 기형이다. 이외에도 편측 상하지의 비대 및 길이부동, 하지정맥류, 혈관종의 장기 및 척추강내 침범, 비전형적인 정맥분포,

다지증, 평편족 등 신체의 여러 기관에 걸쳐 다양한 이상 소견을 보일 수 있다[1].

저자들은 혈관종의 내출혈로 인한 하복부 통증으로 소아과에 입원하였다가 하지길이부동을 동반한 척추측만증으로 재활의학과에 의뢰된 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군 환자 1례를 경험하였으며, 국내에서는 척추측만증을 동반한 사례가 보고된 바가 없어 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

Klippel-Trenaunay-Weber 증후군으로 진단된 7세의 여아로 내원 10일전부터 시작된 우측 하복부 종괴 및 동통, 열감, 부종을 주소로 계명대학교 동산의료원 소아과에 입원하였으며, 흉복부 전산화 단층촬영에서 우측 하복부의 종괴는 혈관종으로 진단되었다. 혈관종은 복벽 근육과 복막, 소장대망의 외측 벽을 침범한 소견을 보였으며 이 혈관종의 내출혈로 인해 우측 하복부 통증이 유발된 것으로 진단받았으나, 혈관종의 광범위한 침범으로 인하여 수술적 절제는 시행하지 못하였다. 환아는 약 2주간의 안정 및 보존적 치료 이후 하복부 동통 및 열감, 부종이 호전되었다. 입원 당시 실시한 단순방사선촬영 사진에서 척추 측만증이 발견되어 정형외과에 의뢰되었으나, 후체간의 광범위한 종괴로 인하여 보조기 착용 및 수술적 교정이 어려워 재활의학과로 의뢰되었다.

환아는 출생 당시부터 우측 하복부 체간의 화염상 모반과 우측 하지의 비대, 좌측 액와부 화염상 모반과 좌측 상지의 비대, 후체간의 광범위한 종괴

가 있었고, 생후 9개월에 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군으로 진단받았다. 가족력에서 특이 소견은 없었다.

이학적 검사상 환아의 Tanner 단계는 1단계로 2차성징은 보이지 않았다. 우측 하복부에는 포도주색의 화염상 모반이 있었으며, 후체간에는 어깨부터 엉덩이까지 전체를 덮는 종괴가 있었으나 종괴 자체에는 화염상 모반은 없었고, 촉진시 부드러웠으며 통증이나 압통은 없었다(Fig. 1). 흉복부 전산화단층촬영 결과 후체간의 종괴는 피하지방종의 양상으로, 종격동이나 흉강, 척수강 내로의 침범은 없었다. 후체간의 지방종은 환아의 출생 시에도 존재하였으나, 미용적인 문제 이외에 임상적인 증상발현은 없었다. 화염상 모반이 존재하는 우측 하복부는 전산화단층촬영에서 동정맥 기형 및 혈관종이 존재하였으며(Fig. 2). 해당 부위의 복부 초음파검사 검사결과에서도 화염상 모반부위에 국한된 동정맥 기형 및 혈관종을 확인할 수 있었다.

척추측만증에 대한 이학적 검사상 환아는 전방 굴곡 검사(Adams forward test)에서 양성 소견을 나타내었으며, 척추전장 전후방 방사선촬영에서 척



Fig. 1. A seven year old patient shows a right lower abdominal nevus, hypertrophies of left arm and right leg, and a broad mass covering entire posterior back.

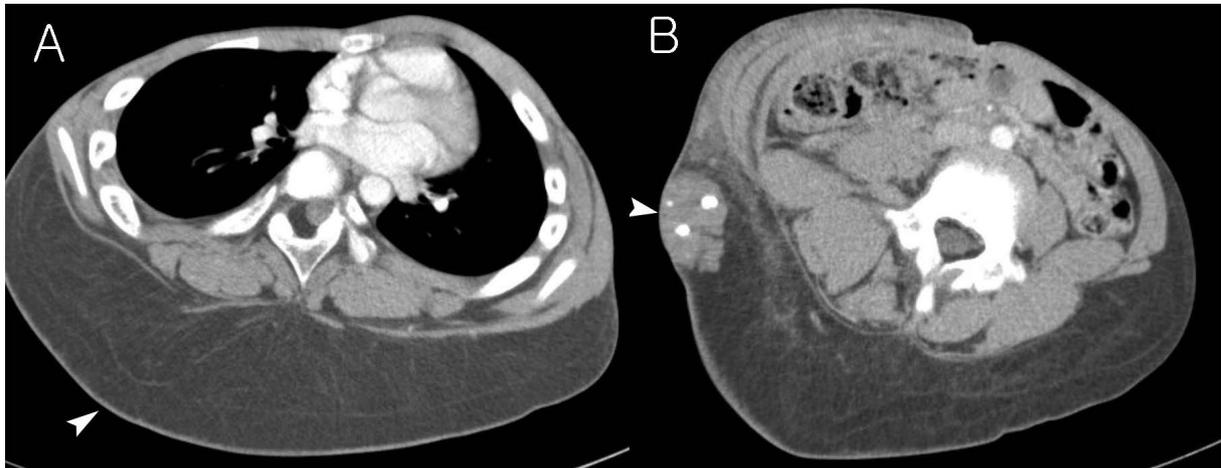


Fig. 2. CT of chest (A) shows a broad lipoma (arrow head) covering entire posterior trunk. CT of abdomen (B) shows enhanced vascularity inside of hemangioma (arrow head) at right lower abdomen according to localized area of nevus of the skin.

추는 요추부에서는 좌측으로, 흉추부에서는 우측으로 측만되어 있었고 좌측 추체회전을 동반하였다. 2명의 재활의학과 전공의가 각각 2차례에 걸쳐 Cobb's angle을 측정하여 평균값을 구하였다. 우흉추 만곡의 측만각은 제6번 흉추체를 정점으로 하여 Cobb's angle 29°, 좌요추 만곡의 측만각은 제2번 요추체를 정점으로 하여 Cobb's angle 45°으로 요추부의 측만각이 더 큰 소견을 보였다(Fig. 3). 골반 단순 방사선촬영에서는 골반이 좌측으로 기울어진 소견을 보였으며, Risser grade는 0이었다.

양하지는 우측 넓적다리가 좌측에 비해 외형상 비대한 소견을 보였고, 하지정맥류는 보이지 않았다. 컴퓨터단층촬영을 시행하여 넓적다리의 임의의 부분의 최대직경을 구해보았을때 우측은 120.8 mm 좌측은 101.0 mm으로 우측이 비대한 소견을 보였으나, 같은 단층촬영면 상에서 대퇴골의 최대직경은 우측은 22.3 mm, 좌측은 22.1 mm로 대퇴골의 굵기에서는 큰 차이를 보이지 않았다. 전상장골극에서 내측복사뼈까지의 길이를 측정하였을 때 우측과 좌측이 각각 716 mm, 700 mm로 우측 하지의 전상장골극에서부터 내측복사뼈까지의 길이가 좌측하지에 비해 16 mm 더 길었고, 기립 자세에서 실시한 하지 전장촬영에서 양 대퇴골두의 높이차는 12.8 mm이었다(Fig. 4).

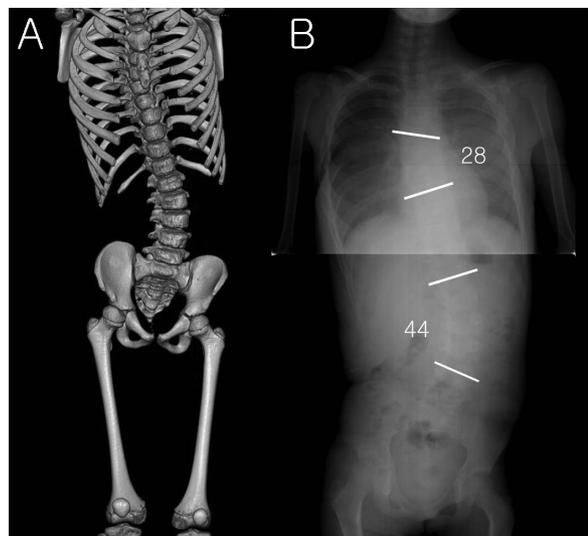


Fig. 3. A 3-dimensional CT of spine (A) and a whole spine anterior-posterior view of the spine (B) show right thoracic scoliosis, left lumbar spinal scoliosis, left vertebral body rotation and pelvic obliquity.

발은 외형상 양측이 모두 평편족을 보여 중족의 회내및 전족의 외전이 관찰되었다. 이학적 검사상 종골 이분법으로 실시한 기립시 종골각(Resting calcaneal standing position)은 우측과 좌측이 각각 -4°, -10° 이었고, 발 단순 방사선촬영에서 중



Fig. 4. A lower limb telegram shows height discrepancy of femoral heads.

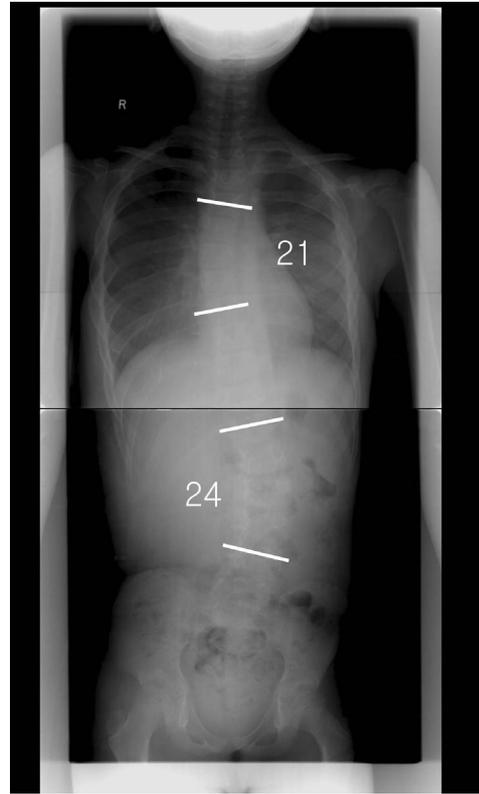


Fig. 5. A whole spine anterior-posterior view after applying foot orthosis. Thoracic and lumbar spinal scoliosis shows decreased Cobb's angle.

골 경사각(Calcaneal inclination angle)은 우측과 좌측이 각각 2.6°, 6.5°으로 좌측 중족의 회내 정도가 더 심하였다.

척추측만증은 후체간의 거대 지방종으로 인하여 수술적인 치료 및 척추 교정용 보조기 착용이 어려웠다. 양하지 길이 부동 및 골반 기움에 따른 측만증의 악화방지를 위하여 재활의학과에서 좌측 발높임 보조기를 처방하여 하지장부동을 교정하였다. 좌측 발에 5 mm 올림 안창을 처방하였고, 동시에 양측 중족의 회내를 방지하기위해 양측 발에 기능성 UCBL 안창 (University of California Biomechanics Laboratory foot orthosis)을 추가적으로 처방하였다. 발보조기 착용 후 시행한 단순방사선촬영검사에서 양 대퇴골두의 높이 차이는 5.8 mm, 우흉추 만곡의 측만각은 Cobb's angle 21° 이었으며 좌요추 만곡의 측만각은 Cobb's

angle 25°으로 감소된 소견을 보였으며, 척추측만증의 회전도 호전을 보였다(Fig. 5).

환아는 보조기 착용이후의 국소적인 발의 통증으로 한차례 발보조기를 수정하였고 이후 통증은 호소하지 않는 상태로 현재까지 재활의학과 외래를 통해 지속적으로 추적관찰 중이다.

고 찰

Klippel-Trenaunay-Weber 증후군은 다발성의 혈관종, 연부조직 또는 뼈의 비대와 동정맥기형을 동반한다. 1900년에 Klippel과 Trenaunay에 의해 혈관종 및 편측 하지비대와 정맥류의 특징을 가진 Klippel-Trenaunay 증후군으로 최초로 기술되었고 1907년에 Parkes-Weber가 동정맥 기

형을 포함시켜 현재의 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군으로 불리우게 되었다[1].

보통 출생 직후 발견되는 경우가 많으며 유전의 가능성은 적은 것으로 알려져 있다. 이 환자의 경우 출생 당시부터 화염상 모반, 후체간 종괴, 편측사지의 비대가 있었으나, 가계도 조사에서 유사소견을 보인 가족력은 없었다.

Klippel-Trenaunay-Weber 증후군에서 체간의 단일 지방종에 대해서 언급된 사례는 드물다. Ashkan과 Moore[2]는 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군 환자에서 우측 가슴과 복부의 지방종의 경막의 척추 침범으로 인한 척수마비 환자 1례를 보고한바 있다. 그러나 본 증례의 환아는 선천성의 지방종이 피하에만 존재하였으며, 종격동이나 흉강, 척수강 내로의 침범을 보이지는 않았다. 또한 화염상 모반은 우측 하복부의 혈관종과 동정맥기형이 있는 부위에 국한되어 존재하였으며, 종괴의 대부분은 지방조직으로만 구성되어 있었다.

척추측만증에 대하여서는 일반적으로 척추 측만각인 Cobb's angle이 10° 이상이며, 척추추체의 회전을 동반한 경우 구조성 척추측만증으로 정의한다. 이 중 80-85%는 그 원인을 규명할 수 없는 특발성 척추측만증이며, 만 3세 이전에 진단시 영아 척추측만증이라고 하며, 3-10세 사이에 진단시에는 소아 척추측만증으로 나뉜다. 10세 이상의 환자의 경우는 청소년 척추측만증으로 불리며 특발성 척추측만증의 대부분을 차지한다[3].

1984년 Carvell과 Chopin[4]은 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군 환자의 특발성 영아 척추측만증에 대해 보고하였으며, 2001년 Arai 등[5]은 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군 환자에서 척추추체의 비대칭적 과성장으로 인한 2차성 흉추측만증을 보고하였으나 국내에서는 척추측만증을 동반한 사례가 보고된 바가 없다. 본 증례의 환아는 내원 당시의 단순방사선촬영 소견에서 Cobb's angle 29° 의 우흉추 만곡, Cobb's angle 45° 의 좌요추 만곡 및 척추추체의 좌측 회전이 있었다. 이학적 검사상 신경학적인 이상소견은 없었으며, 컴퓨터단층촬영에서도 척추추체의 비대칭적 성장이나 척추 주변의 연부조직의 과다 성장 등의

소견은 없었다.

일반적으로 척추측만증의 치료는 측만증의 진행여부에 따라 지속적 관찰, 척추보조기를 이용한 보존적 치료, 수술적 치료 등으로 나뉜다. 측만증의 진행 여부 및 수술적 치료의 적응증에 대해 Risser grade가 낮을수록, 진단 당시의 만곡이 클수록 측만증이 진행될 가능성이 크며, 통상적으로 10세 이상의 환아에서 45° 이상의 만곡은 수술적 치료를 필요로 하는 것으로 알려져 있다[6]. 본 증례의 환아는 만 7세의 여아로 Risser grade가 0인 점, 주만곡인 요추의 만곡각도가 45° 인 점 등을 고려할 때 성장에 따라 측만증이 진행될 가능성이 높아 척추보조기 치료 혹은 수술적 치료를 필요로 하였으나, 후체간의 지방종 때문에 척추 보조기 착용이나 수술적 치료는 불가능하였다.

Klippel-Trenaunay-Weber 증후군 환자에서 편측 사지의 과다 성장은 두 가지의 측면으로 사지의 둘레의 비대와 길이의 비대로 볼 수 있다. Berry 등[7]은 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군에서 사지의 과다 성장은 근육이나 피하지방 등의 연부조직에서 두드러져 차이를 보이지만, 뼈의 직경 및 길이에서 차이를 보이는 경우는 흔하지 않다고 한다. 본 증례에서도 환아는 연부조직의 비대로 인한 넓적다리 직경의 차이는 저명하였으나, 뼈의 직경은 유의할만한 차이가 없었다. 그러나 전상장골극에서 내측 복사뼈까지의 길이가 우측 하지의 좌측에 비해 16 mm가 더 길었고, 기립 자세에서 실시한 하지 전장촬영에서 양 대퇴골두의 높이차는 12.8 mm로 하지 길이 부동을 나타내었다.

이러한 하지 길이부동에 대하여 Timgren과 Soynila[8]는 하지의 길이부동이 지속적으로 교정되지 않을 경우, 골반의 기움 및 회전을 일으킬 수 있어 장기적으로 요추 및 흉추에 있어서 측만증을 유발할 수 있다고 하였고, Zabjek 등[9]은 하지 길이부동에 대해 발보조기를 처방하여 유발 가능한 합병증을 방지하고자 하였다. 또한 국내에서는 Kim 등[10]이 38명의 소아를 대상으로 발보조기를 처방하여 하지 길이부동 및 척추측만 교정을 시도한 바 있다. 본 증례에서 환아는 기립자세의 하지 전장촬영에서 양 대퇴골두 높이차가 12.8 mm로

기능성 발보조기를 착용하여 하지 길이부동을 교정하였으며, 발보조기 착용 후 양 대퇴골두의 높이 차이는 5.8 mm, 우흉추 만곡의 측만각이 Cobb's angle 21°와 좌요추 만곡은 Cobb's angle 25°으로 호전을 보였으며, 골반의 기움및 척추 추체의 회전도 감소하였다.

저자들은 국내에서는 최초로 Klippel-Trenaunay-Weber 증후군의 환아에서 동반된 척추 측만증에 대해 보고하였으며, 후체간 종괴로 인하여 척추보조기및 수술적 측만증 교정이 불가능하였던 환아에서 기능성 발보조기를 이용하여 하지 길이부동 및 척추측만증에 대한 보존적인 치료를 시도하였다. 향후 환아의 성장발달과 함께 척추측만증의 진행 여부에 대한 지속적인 추적관찰이 필요할 것으로 생각된다.

참고 문헌

1. Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP, Gloviczki P. Klippel-Trenaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;**73**:28-36.
2. Ashkan K, Moore AJ. Spinal cord compression caused by an extradural lipoma in Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *J Neurosurg* 2002;**97**:269.
3. Dobbs MB, Weinstein SL. Infantile and juvenile scoliosis. *Orthop Clin North Am* 1999;**30**:331-41.
4. Carvell JE, Chopin D. Infantile idiopathic scoliosis in hemihypertrophy with haemangiomas. *J R Coll Surg Edinb* 1984;**29**:321-5.
5. Arai Y, Takagi T, Matsuda T, Kurosawa H. Myelopathy due to scoliosis with vertebral hypertrophy in Klippel-Trenaunay-Weber syndrome. *Arch Orthop Trauma Surg* 2002;**122**:120-2.
6. Lonstein JE, Carlson JM. The prediction of curve progression in untreated idiopathic scoliosis during growth. *J Bone Joint Surg Am* 1984;**66**:1061-71.
7. Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary C, Blasco P, Hunter D. Klippel-Trenaunay syndrome. *Am*

J Med Genet 1998;**79**:319-26.

8. Timgren J, Soynila S. Reversible pelvic asymmetry: an overlooked syndrome manifesting as scoliosis, apparent leg-length difference, and neurologic symptoms. *J Manipulative Physiol Ther* 2006;**29**:561-5.
9. Zabjek KF, Leroux MA, Coillard C, Martinez X, Griffet J, Simard G, et al. Acute postural adaptations induced by a shoe lift in idiopathic scoliosis patients. *Eur Spine J* 2001;**10**:107-13.
10. Kim DH, Ryu SJ, Kim EJ, Cho YK, Lee SH, Kang EY. The effect of foot orthosis on spinal curvature by correction of foot pronation and limb length discrepancy. *J Korean Acad Rehab Med* 2006;**30**:392-7.