

## 척추 골간단 이형성증에 동반된 내반고의 치험 - 증례보고 -

계명대학교 의과대학 정형외과학교실

송 광 순 · 조 병 종

### — Abstract —

### Coxa Vara with Spondylometaphyseal Dysplasia - Case Report -

Song Kwang Soon, M.D., Byung Jong Joh, M. D.

*Department of Orthopedic Surgery, School of Medicine, Keimyung University, Daegu, Korea*

Spondylometaphyseal dysplasia (SMD) is very rare disease characterized with platyspondyly and metaphyseal changes in the long bone. Short stature and later abnormal gait associated with coxa vara are common clinical feature. A 6 years 4 months old boy with progressive bilateral coxa vara were transferred with abduction limitation of the hip. With the skeletal survey, multiple dysplastic changes of the metaphysis of the long bone including knee, shoulder, ankle, and flattening of the body of lower thoracic and upper lumbar spine (T11,12,L1) were noted.

A corrective valgus osteotomy on the both hip were followed with improvement of the range of motion.

**Key Words :** Spondylometaphyseal dysplasia, Coxa vara, Valgus osteotomy

### 서 론

고관절의 내반고 변형을 동반할수 있는 전신적인 골이형성의 질환으로는 척추 골간단 이형성증(Spondylometaphyseal dysplasia: SED), 다발성 골간

이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia: MED), 골간단 연골이형성증 (Metaphyseal chondrodysplasia), 척추 골간단 이형성증 (Spondylometaphyseal dysplasia: SMD) 등의 질환들이 있다. 선천성 내반고를 가진 환자 들에서는 이러한 이형성증의 동반 여부에 대해서 의심을 하여야 한다. 저자

\* 통신저자 : 송 광 순

대구광역시 중구 동산동 194번지 (우편번호 700-031)

계명대학교 의과대학 정형외과학교실 (전화 053-250-7260)

들은 이중 빈도가 극히 드물고, 현재까지 국내의 보고 사실이 없는 척추 골간단 이형성증에서 발생한 내반고를 경험하고 치료하였기에 문헌 고찰과 함께 보고 하는바이다.

### 증례보고

생후 6세 4개월 된 남아가 보행을 시작한 후 계속되는 파행을 주소로 내원하였다. 과거력상 좌측 족부에 다지증으로 타 병원에서 생후 2년에 수술적 치료한 과거력이 있었다. 이학적 검사상 좌우 각각 고관절의 외전이 20도로 심한 외전 장애를 나타내었고, 내회전이 10도, 외회전이 20도 이었다. 얼굴의 형태나 신체의 비율은 정상이었으며, 파행을 보이며

외족지 보행의 경향을 보였다. 육안상 다른 기형은 발견할 수 없었다.

방사선 소견상 좌우 대퇴골의 경간각이 각각 85도로 감소되어 있으며, 대퇴경부 골간단부의 골결손 소견을 보였다(Fig. 1-A). 골단은 정상적인 소견을 보이고 있으며, 내원 3년 10개월 전 타 병원에서 활영한 방사선 소견과 비교 관찰한 결과 질환이 진행되는 양상을 관찰할 수 있었다. 전신이환 여부를 관찰하기 위해 전신 방사선 검사를 시행하였으며, 상완골의 근위부, 대퇴골의 원위부, 경골의 근위부 및 원위부, 요골의 원위부 등 장골의 골간단부에 특징적인 이형성 소견인 불규칙한 골간단 음영을 발견할 수 있었고(Fig. 1-B, C, D), 제 11, 12흉추체 및 제1 요추체에 편평화 소견이 관찰되었다(Fig. 1-E).

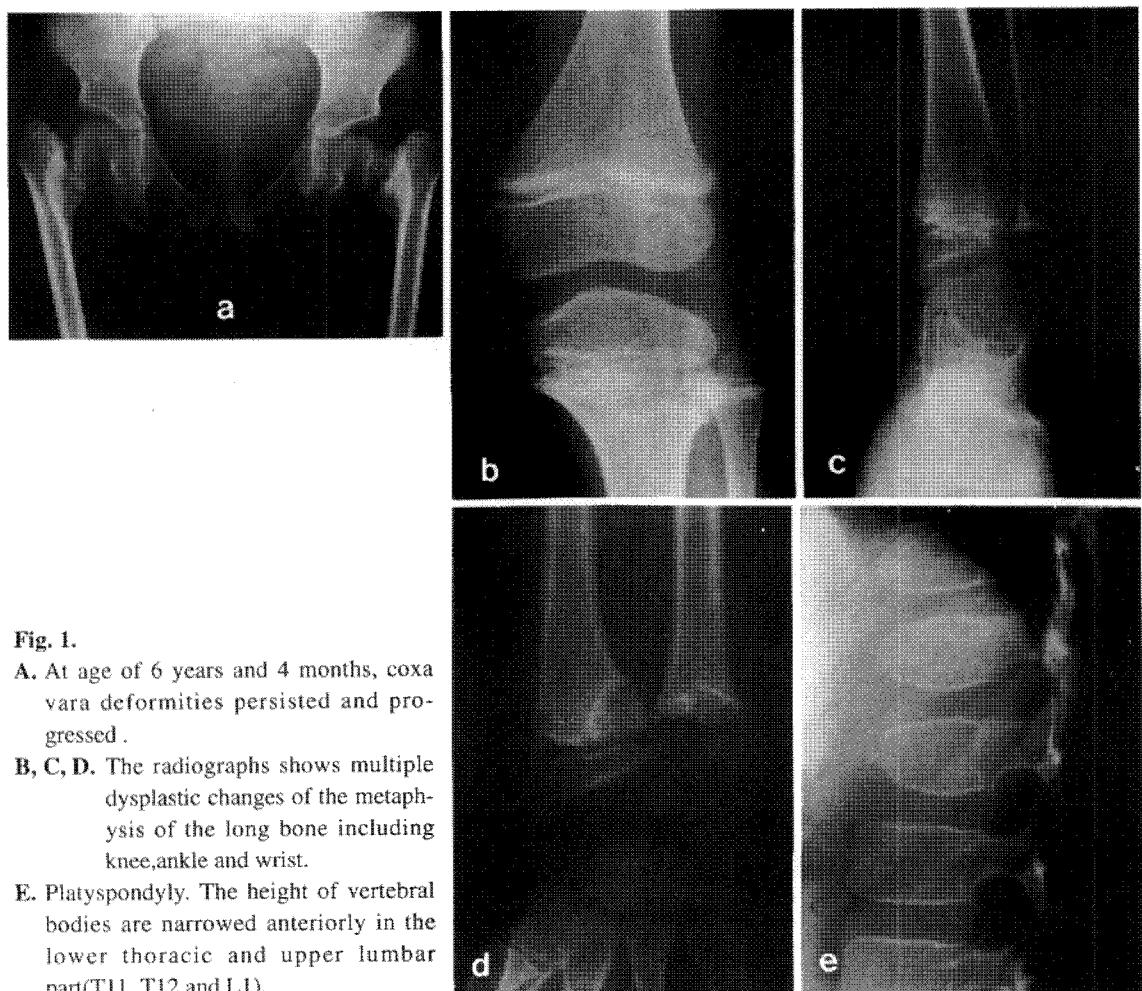


Fig. 1.

A. At age of 6 years and 4 months, coxa vara deformities persisted and progressed.

B, C, D. The radiographs shows multiple dysplastic changes of the metaphysis of the long bone including knee, ankle and wrist.

E. Platyspondyly. The height of vertebral bodies are narrowed anteriorly in the lower thoracic and upper lumbar part(T11, T12 and L1).

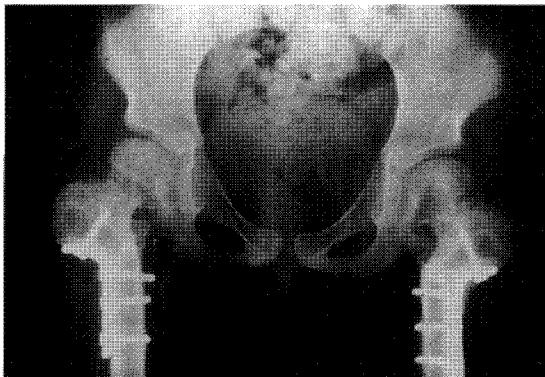


Fig. 2. Twelve months after operation. Radiograph shows good healing of metaphyseal bony defect.

각 부위의 골단은 정상이었다. 혈액검사상 특이한 이상 소견은 없이 정상 이었으며, mucopolysaccharidoses를 감별하기 위한 농의 Heparan sulfate, Keratan sulfate 및 Dermatan sulfate의 수치는 정상 이었다. 그 외 골주사검사를 시행하였으나 음성이었다.

양측 고관절의 내반고를 치료하기 위해, 전자하 절골술을 시행하였으며 경간각은 160도를 유지하였으며, 입박 금속판과 나사못을 이용한 내고정과 약 6주간 술후 석고붕대 고정술을 시행한 후 능동적인 관절 운동을 시작하였다. 술 후 1년 추적한 결과 고관절의 외전이 각각 45도로 증가 되었으며, 파행이 줄어들었다. 방사선 소견상 골결손의 소견을 보이던 부위에 골형성이 되었음을 관찰할 수 있었다(Fig. 2).

## 고 찰

척추 골간단 이형성증은 약 100만 명 중 1명 혹은 그 이하의 빈도를 보이는 비교적 희귀한 질환으로<sup>1)</sup>, 1967년 Kozlowski가 처음 보고한 이래 1975년까지 문헌상 30례가 보고 되었다<sup>5)</sup>. 1975년 이후 몇몇 저자들에 의해 더 증례 보고 된바 있지만<sup>2~4)</sup>, 희귀하고 그 빈도는 낮다. 척추 골간단 이형성증은 여러 형이 있을 수 있으나<sup>7)</sup> Kozlowski 형이 대부분을 차지하며, 일반적으로 척추의 편평화와 장골의 골간단부의 불규칙성과 골연령 저하를 특징으로 하는 질환이다<sup>8)</sup>. 유전성은 상염색체 우성 혹은 X-성염색체 열성의 유전성을 보인다고 하였으나<sup>6)</sup>, 본 예에서는 부모는

정상이었으나 그 위의 조상은 사망 및 불협조로 조사가 어려웠으나 문진상 특이한 유전적 가족력은 발견할 수 없었다. 임상적으로 지적 능력과 얼굴 모양은 정상이며, 키는 정상보다 적은 편이라 하며<sup>9)</sup> 본 증례에서도 동일 하였다. 초기에는 키가 작아서, 성장함에 따라 주로 내반고로 인한 비정상 보행을 주소로 내원하게 된다. 본 증례의 경우도 내반고로 인한 과행 및 외전 제한을 주소로 내원한 예 였다. 동반 기형은 없다고 하였으며, 가끔 척추측만증을 동반하는 경우가 있다 하였으나 본 증례에서는 척추의 측만변형은 없었다.

방사선 소견이 진단에 있어서 가장 중요한데 방사선 소견상 두개골은 정상이며, 척추의 편평화 및 경도의 척추체의 상하 끝 척추에 불규칙적 변화를 관찰 할 수 있다. 장골의 기저부가 넓고 심한 내반고를 동반 한다고 하였으며<sup>5)</sup>, 본 증례에서도 심한 진행성 내반고를 관찰 할 수 있었다. 장골에서는 골단은 정상이나 골간단부에 불규칙적인 변화를 보인다고 하였으며 본 증례의 경우 상완골의 근위부, 대퇴 원위부, 경골 근위부 및 원위부, 요골 원위부 등, 대부분 장골의 골간단부에서 변화를 관찰할 수 있었다. 혈중의 생화학적 검사에 대해서는 알려진 바가 없으며, 골연령은 저하되는 경향이 있다<sup>9)</sup>. 본 증례의 경우도 수근 관절부 방사선 촬영후 골연령 측정상 약 12개월 정도의 골연령 저하 소견을 보였다<sup>2)</sup>.

일반적으로 감별진단을 요하는 질병으로는 척추 골단 이형성증(Spondyloepiphyseal dysplasia: SED), 다발성 골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia: MED), 골간단 연골이형성증(Metaphyseal chondrodysplasia), 척추 골간단 이형성증 (Spondylometaphyseal dysplasia : SMD), 등의 질환들이 있다. 척추 골단 이형성증은 골단의 침범 유무로 감별할수 있고, 다발성 골단 이형성증은 척추체의 침범 유무로 감별 진단이 가능하며, 특히 대칭성으로 관절을 침범하여 족관절의 외반 변형 및 슬관절의 내반 및 외반 변형등의 특징적인 소견을 보인다. 골간단 이형성증은 골간단을 침범하고 골단의 변화를 보이지 않고 척추와 골두(skull)는 정상소견을 보이며, Rickets등의 대사성 골질환들과는 혈액 검사 소견으로 감별 가능하고, Morquio등 뮤코폴리사카리드증등과는 혈액 및 소변의 효소 검사로 감별이 가능하며 이학적 검사상 특

이한 얼굴모양, 지능의 저하 및 방사선소견상 척추 체의 변화등을 보인다.

일반적으로 척추측만증이나, 내반고로 인한 변형이 주된 치료 관점이 되며, 평균 여명에 대해서는 정상적인 생존을 할 수 있다.

저자들은 비교적 희귀하고, 아직 국내 문헌 보고가 없는 척추 골간단 이형성증 환자에 발생한 내반고를 치료하고 경험 하였기에 문헌 고찰과 함께 보고 하는 바입니다.

## REFERENCE

- 1) Davies RW, Hall CM and Apley AG : Atlas of skeletal dysplasias. Edinburgh London Melbourne and New York, Churchill Livingstone: 171-177, 1985.
- 2) Ferrari D and Sudanese A : Spondylometaphyseal dysplasia. *Chir Organi Mov*, 79:325-329, 1994.
- 3) Greulich WW and Pyle SI : Radiographic Atlas of Skeletal Development of the Hand and Wrist. 2nd Ed. Stanford, CA : Stanford university press, 1959.
- 4) Guzman CM and Aoron GR : Spondylometaphyseal dysplasia(case report). *Pediatr Dent*, 1959.
- 5) Kozlowski K : Metaphyseal and spondylometaphyseal chondrodysplasia. *Clin. Orthop.*, 114 :83-93, 1976.
- 6) Kozlowski K, Barylak A and Middleton RW : Spondylometaphyseal dysplasias ( Report of a case of common type and three pairs of siblings of new varieties). *Radiology (Australia)*, 20/2 : 154-164, 1976.
- 7) Sutcliffe J : Metaphyseal dysostosis. *Annals of Radiology*, 9 : 215-223, 1965.