

선천적 사지 결손

—4 레 보고—

연세대학교 의과대학 정형외과학교실

정인희 · 김남현 · 장준섭 · 고병용

—Abstract—

Congenital Limb Deficiency

Chung, In Hee, M.D., Kim, Nam Hyun, M.D.
Jahng, Jun Seop, M.D. and Ko, Byung Yong, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Congenital anomaly is the most common cause of prenatal and neonatal mortality. The incidence of congenital limb deficiencies is undetermined. The exact cause is still unknown, but it is assumed that the etiological factor must act prior to the sixth or seventh week of embryonic development.

The cases being presented are examples of congenital absence of the fibula and the radius.

The manifestation of congenital absence of the fibula includes discrepancy in length of the limb, tibial bowing and equinovalgus foot. A tight fibrous band that replaces the absent fibula seems to be the chief cause of increasing deformity.

Congenital absence of the radius is characterized by radial deviation of the hand, marked shortening of the forearm and generalized underdevelopment.

In severe cases, early amputation and prosthesis are helpful for the patient in economic and psychologic aspects.

서 론

선천적으로 오는 사지의 골격 결손은 다른 선천성 기형에서와 마찬가지로 원인이나 발생율이 확실히 알려져 있지는 않으나 이의 발생은 점차적으로 증가하는 경향이 있음을 볼 수 있다.

본 연세대학교 정형외과학교실에서는 1973년 2월부터 9월까지 비골 기형과 전박골 기형을 각각 2례씩 경험하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

증 례

증례 1

공○인, 17세난 여자로 출생시부터 나타난 좌측 하지

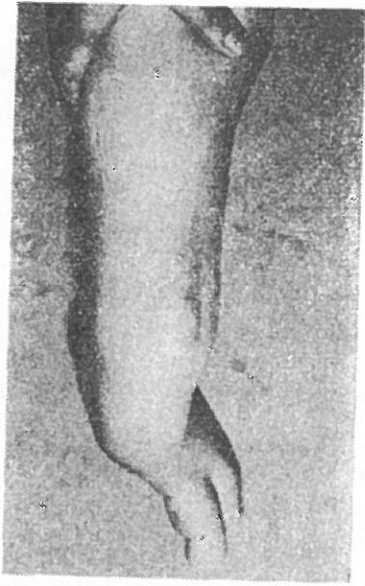
의 기형을 주소로하여 1973년 2월 내원하였다.

과거력 및 가족력은 특기할 만한 것이 없었고 모친이 임신중에 특이한 약물을 복용하거나 특별한 질병에 이환된 사실도 없었다.

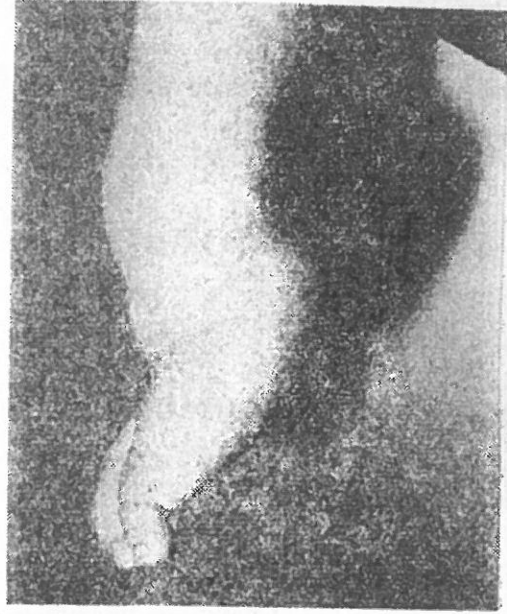
이학적 소견은 좌측 하지가 짧았으며 하퇴의 전방만곡, 외반술, 외반마족변형 및 외측 3개 족지열의 결여 등이 있었고 하지의 길이 차이는 5인치였다(제1, 2도). 그러나 대퇴부 및 기타부위의 기형은 인지되지 않았다.

X-선 소견에서 비골은 그 근위 일부만을 제외하고는 결여되어 있었으며 경골의 전방만곡, 족근골, 중족골과 족지골의 기형 및 결손을 나타냈고 종골은 후상방으로 전위되어 있었다(제3, 4도).

치료는 환자의 거절로 인하여 절단술을 시행치 못하고 보조기를 착용하도록 하였다.

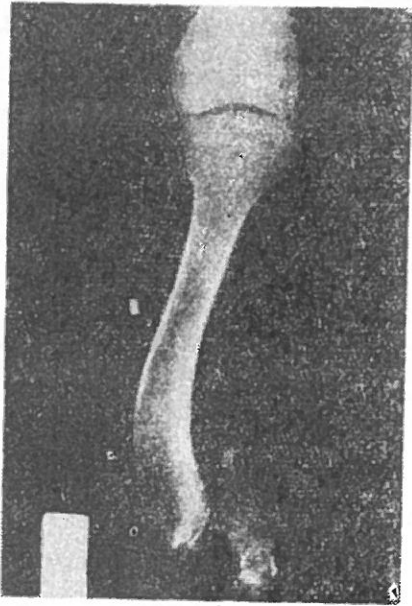


제 1 도

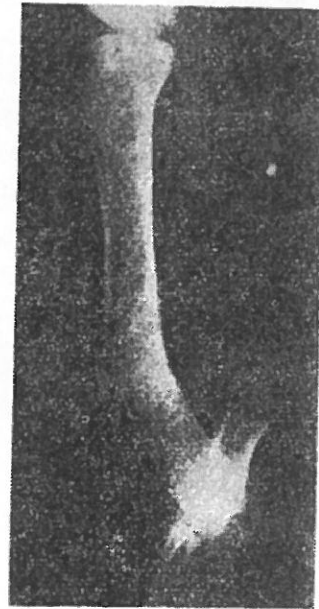


제 2 도

제1,2도 하지가 매우 짧고 의반마족변형, 전방만곡 및 외측 3개 족지열의 결여를 보이는 사진



제 3 도



제 4 도

제3,4도 경골의 전방만곡, 종골의 후방전위 및 족근골, 중족골과 지골의 기형을 보이는 X-선 소견

증례 2

조○희, 23세의 여자로서 출생시부터 발견된 족부를 포함한 우측하지의 기형을 주소로하여 1973년 3월 내원하였다.

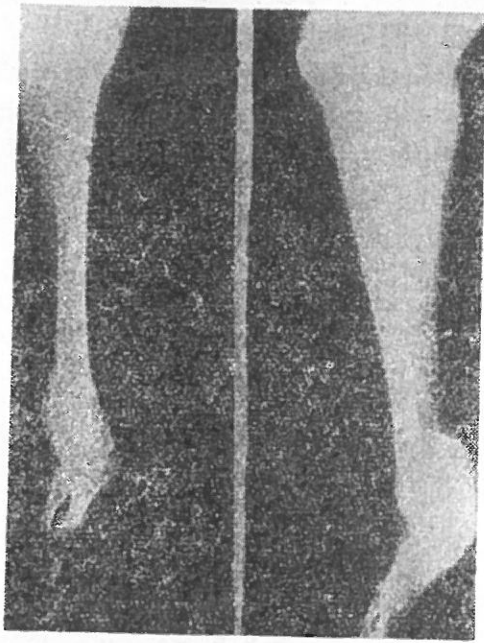
과거력 및 가족력은 특기할 만한 사항이 없었다.

이학적 소견은 우측 하지가 짧고 경골의 전방만곡, 의반마족변형 및 3개 족지열의 결여를 나타내고 있었으

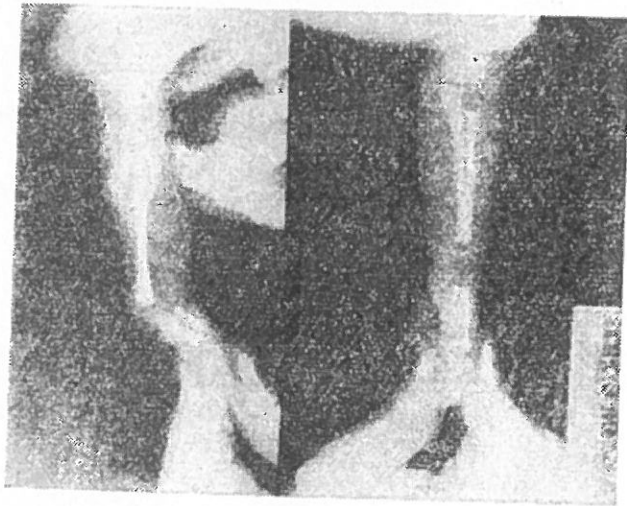
며 양측 하지의 길이차이는 6인치였다. 타부위의 기형은 인지되지 않았다.

X-선 소견에서 비골은 완전히 결손되었고, 경골이 짧고 전방만곡이 있었으며, 족근골, 중족골과 족지골의 기형 및 결손을 나타냈고 또 족근골은 후외측으로 전위되어 있음을 볼 수 있었다(제5도).

치료는 절단술을 권고하였으나 환자가 거절하여 보조기를 착용하도록 하였다.



제5도 비골의 완전 결손과 경골, 족근골, 중족골 및 지골의 기형을 보이는 X-선 소견



제6도 우측 상지의 요골과 제1수지골의 완전결손을 보이는 X-선 소견과(좌) 정상측의 비교(우)

증례 3

박애기, 생후 2일된 여아로 우측 손의 기형을 주소로 하여 1973년 9월에 내원하였다.

과거력 및 가족력은 모친이 임신초기에 통경환(한약 제제)을 복용한 바 있으며 세번째 임신은 자연유산되었다고 하나 그외의 특기사항은 없었다.

이학적 소견은 우측 상지가 가늘어져 있었고, 모지가 없는 단곡수로서 요골편향이 있었으며 기타 복부 및 척추는 이상이 없었다.

X-선 소견은 요골이 완전히 결손되었고 손의 요골편



제7도 요골과 척골의 원위부 결손 및 골유합을 보이는 X-선 소견

향과 모지 지골의 완전 결손을 볼 수 있었다(제6도). 치료는 절단술을 권하였으나 보호자의 거절로 인하여 이를 시행하지 못하였다.

증례 4

김○현, 1년 6개월 된 남아로 1973년 9월, 우측 전박과 손의 기형을 주소로 내원하였다.

과거력 및 가족력은 모친의 임신초기에 폐결핵 증세로 수차에 걸친 흉부 X-선 촬영과 마이암부톨을 복용한 사실이 있었고, 그외에는 특기할 사항이 없었다.

이학적 소견은 전박 및 손이 매우 짧고 작았으며 완관절은 섬유성 환대(constricting ring)로 조여져 있었고 수지의 근육운동은 전혀 없었다.

X-선 소견은 요골 및 척골의 원위부가 결손되어 있었고 후방단곡 및 요골두의 후방탈구를 나타내고 또한, 결손된 원위부는 척골과 요골이 서로 골유합을 보이고 있었다(제7도).

치료는 완관절의 섬유성 환대를 포함하여 전박의 절단술을 실시하였다.

고 찰

1896년 Haudek⁹⁾는 선천성 비골 결핍시에 대치성으로 나타나는 섬유대(fibrous band)가 있음을 처음 보고한 바 있고, Kato¹⁰⁾는 1924년 당시까지 보고된 요골형성부전 250례와 자신이 경험한 것을 합쳐 274례를 보고하였다. 1937년 Harmon과 Fahey⁷⁾는 비골 형성부전의 발생기전과 치료에 관하여 기술하였으며 1945년 Starr¹¹⁾

는 요골이 없는 경우에 비골을 이용하여 의과적으로 대체하여 교정하는 방법을 발표하였다. 1962년 Franz와 O'Rahilly는 선천성 사지 골격 결손에 대한 전반적인 분류에 관하여 기술하였으며, 1969년 Henkel은 1958년부터 1962년 사이에 탈리도마이드 복용으로 인해 발생한 기형, 즉 "dysmelia", 287명을 분류 보고하면서 이 경우에는 족지열과 수지열 및 척골과 비골의 형성부전은 동반되지 않음이 특징이라고 하였다^{5, 8)}.

전반적인 선천성 기형에서의 마찬가지로 명확한 원인은 아직 확실하지는 않으나, 골격의 배반(embryo)이 형성되는 태생기 6~7주 이내에 그 원인적 요소가 작용한다고 한다^{4, 5, 11)}. 1916년 Hall 등은 유전, 음식물, 방사선, 홀몬, 화학물질 또는 의상 등이 영향을 준다고 보고한 바 있다.

발생빈도는 비골 형성부전이 가장 많고 다음으로 요골, 대퇴골, 경골, 척골, 상박골의 순서이다^{3, 5, 11)}.

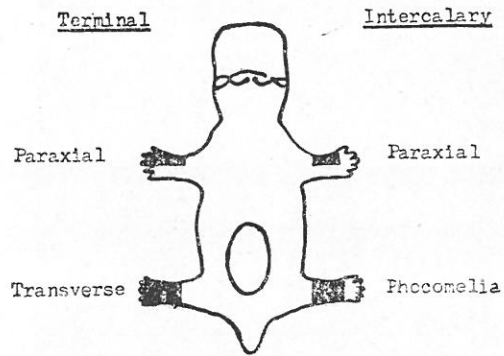
분류방법에서는 Franz와 O'Rahilly의 분류법이 널리 인용되고 있는데, 7개의 용어(amelia, hemimelia, phocomelia, acheiria, aphodia, edactylia 및 aphantangia)를 사용하고 있다. 중간 부위만 결핍된 경우를 "intercalary"라 하고 하단이 없는 경우를 "terminal"이라고 명명하였으며, 장축에 대하여 나란히 결핍되면 "paraxial"이라 하고 횡축에 대하여 결핍되면 "transverse"라고 명명하였다(제8, 9, 10도).

본 증례 1은 의측 족지와 함께 비골 일부의 결손이 있으므로 "incomplete terminal paraxial hemimelia, fibular"로 분류되며, 증례 2는 비골 전체의 결핍이 있으므로 "complete terminal paraxial hemimelia, fibular"로 분류된다.

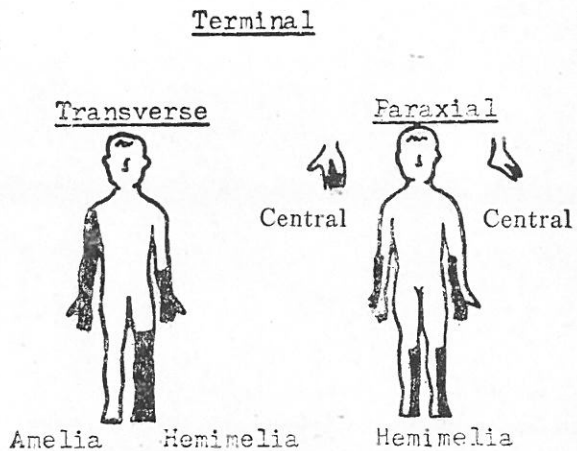
증례 3은 요골과 함께 의측 수지가 완전히 없으므로 "complete terminal paraxial hemimelia, radial"로 분류되며, 증례 4는 요골 및 척골의 중간부분 이하부터 완전히 결손되어 있으므로 "terminal transverse partial hemimelia, forearm (radius and ulna)"로 분류된다(제1표 참조)

한편 Coventry와 Johnson은 비골 형성부전을 3가지 형으로 분류하였는데 type 2가 가장 많다고 하였다¹¹⁾. 한쪽 비골의 일부가 결손되고 길이차이가 적은 경우를 type 1, 한쪽 비골의 전부 혹은 거의 전부가 결손되고 동시에 경골의 전방만곡과 외반마족변형이 있는 때를 type 2, 한쪽 또는 양측 비골이 전부 결손되고 동시에 타부위의 심한 기형을 동반한 때를 type 3이라 하였다. Coventry와 Johnson의 분류법에 의하면, 본 증례 1과 2는 type 2에 속하게 된다.

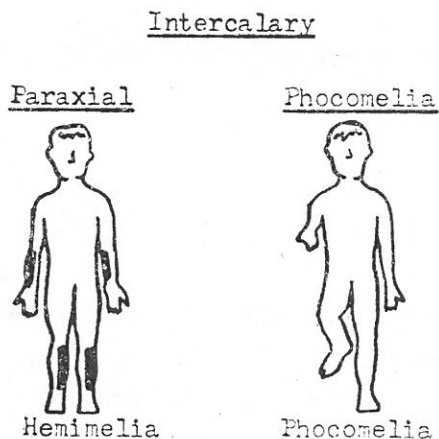
선천성 비골 결손에 동반되는 신체변화로는 하지길이의 차이, 외반마족변형, 경골의 전내방 만곡, 족근골과 중족골의 기형, 대퇴골의 단축, 경골 전면의 피부함몰(dimple), 비골의 결손부에 대치된 섬유대, 외반슬 및 의측 3개 족지의 결여등이 있으며, 특히 대치된 비골의 섬유대가 하지의 길이차이와 외반족변형에 크게 영향을



제 8 도



제 9 도



제 10 도

제8, 9, 10도 Franz와 O'Rahilly의 분류에 의한 그림

제 1 표 각 증례의 분류

증례	성별	연령	결손부위 및 합병된 기형	Franz와 O'Rahilly의 분류	Coventry와 Johnson의 분류	치 료
증례 1	여	17세	비골의 일부결손 족근골, 중족골 및 족지골의 결손 및 기형 경골의 전방만곡 하지의 단축 외반술 외반마족변형	Incomplete terminal paraxial hemimelia. fibular	Type 2	보조기
증례 2	여	23세	비골의 완전결손 족근골, 중족골 및 족지골의 결손 및 기형 하지의 단축 외반마족변형	Complete terminal paraxial hemimelia, fibular	Type 2	보조기
증례 3	여	2/365세	요골의 완전결손 제1중수골 및 수지골의 완전 결손 요골편향	Complete terminal paraxial hemimelia, radial	—	보조기
증례 4	남	1 $\frac{6}{12}$ 세	요골 및 척골의 원위부 결손 및 골유합 수근골, 중수골 및 수지골의 완전결손 요골두의 후방탈구 전박의 단축 및 후방만곡	Terminal transverse partial hemimelia, forearm or paraxial terminal transverse hemimelia below elbow	—	절 단

끼친다고 한다^{7, 15}). 본 증례 1과 2에서도 상기된 바와 동일한 변형을 나타내었다.

선천성 요골 결핍에 동반되는 변화에 관해서는 Rio-rdan과 Skerik 등이 상세히 보고한 바 있으며, 골 변화로는 결갑골, 쇄골, 상박골등의 크기가 작거나 수부 주상골, 제1 중수골 등이 흔히 결여된다고 한다. 요골에 부착되는 근육은 결손되거나 다른 근육에 융합되며, 상박동맥은 정상이지만 요골동맥은 적어지거나 소실된다고 한다. 요골신경은 대개 주관절 부위에서 소실되고 대신 정중신경이 전박과 손의 요골 표층을 지배하게 된다고 한다^{12, 13}).

치료는 처음 발견당시의 연령 및 변형정도와 연부조직의 견고성 그리고 한쪽인가 양쪽인가에 따라서 달라진다. 길이차이와 변형정도가 비교적 적은 type 1의 비골 결손일때는 경골의 연장, 골단간유합 등의 수술적 요법과 보존적으로 구두를 높여 줄 수 있으며, type 2 이상에서는 대개 수술적 방법이 적용된다. 비골 대신으로 대치된 섬유대는 조기 절제술을 실시함이 좋고, 족부에

생긴 기타의 견고한 연부조직은 박리(release)하고 팔요에 따라서는 아킬레스건과 비골건의 연장술을 시행한다. Farmer와 Laurin¹⁴)에 의하면 보조기나 체중부하를 피하는 장치가 기왕에 발생된 경골의 단곡도에는 하등의 영향을 미치지 못한다고 한다. 대부분의 학자들은 길이차이가 3인치이상 예상되면 조기에 절단함이 좋다고 하였으며^{11, 15}), Kruger는 다리 길이차이, 발의 변형 정도, 정신적인 면 및 경제적인 면을 고려하여 가능하면 각 증례에 따라서 이에 적당한 수술을 조기에 시행하는 것이 좋다고 하였다. 본 증례 1과 2는 여러가지 여건을 고려하여 절단술을 권고하였으나 환자 자신이 거절하였고 저자들은 차선의 방법으로 보조기를 착용하도록 하였다.

요골이 결손된 환자에서의 치료는 먼저 석고붕대로서 연부조직을 점차적으로 신장시킨 후에 흔히 2단계로 나누어 수술을 하되 연부조직 수술을 먼저 실시하고나서 골에 대한 수술을 시행하는데 보통 비골을 이용한다^{2, 12, 14}) 본 증례 4에서는 절단술을 실시했다.

결 론

본 연세대학교 정형외과학 교실에서는 최근 비골 기형 2예와 전박골 기형 2예를 경험하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Aitken, G. T., & Franz, C.H.: *The juvenile amputee. J. Bone and Joint Surg.*, 35-A:659, 1953.
2. Aitken, G. T., & Franz, C.H.: *Congenital amputation of the forearm. Ann. Surg.*, 141:519, 1953.
3. Coventry, M. B., & Johnson, E.W.: *Congenital absence of the fibula. J. Bone and Joint Surg.*, 34-A:945, 1952.
4. Farmer, A.W., & Laurin, C.A.: *Congenital absence of the fibula. J. Bone and Joint Surg.*, 42-A:1, 1960.
5. Franz, C.H., & O'Rahilly, R.: *Congenital skeletal deficiencies. J. Bone and Joint Surg.*, 43-A:1202, 1961.
6. Hall, C.B., Brooks, M.B., & Dennis, J.F.: *Congenital skeletal deficiencies of the extremities. J. A. M. A.*, 181:590, 1962.
7. Harmon, D.H. & Fahey, J.J.: *The syndrome of congenital absence of fibula. Surg. Gynec. & Obstet.*, 64:876, 1937.
8. Henkel, L.: *Dysmelia. J. Bone and Joint Surg.*, 51-B:319, 1969.
9. Haudek, M.: *Ueber congenitalen defect der fibula und dessen verhalten zur sogenannten intrauterinen fractur der tibia. Ztschr. f. orthop. chir.*, 4:326, 1896.
10. Kato, K.: *Congenital absence of the radius. J. Bone and Joint Surg.*, 22-A:589, 1924.
11. Kruger, L.M. & Talbott, R.D.: *Amputation and prosthesis as defective treatment in congenital absence of the fibula. J. Bone and Joint Surg.*, 43-A:625, 1961.
12. Riordan, D.C.: *Congenital absence of the radius. J. Bone and Joint Surg.*, 37-A:1129, 1955.
13. Skerik, S.K. et al.: *The anatomy of congenital implications. Clin. Orthop.*, 66:125, 1969.
14. Starr, D.E.: *Congenital absence of the radius. J. Bone and Joint Surg.*, 27-A:572, 1945.
15. Thompson, T.C., Straub, L.R. & Arnold, W.: *Congenital absence of fibula. J. Bone and Joint Surg.*, 39-A:1229, 1957.