

## 유전성 연속성 양하지 마비 환자에서의 족부 진행성 동적 침내반족 -1예 보고-

국립의료원 정형외과

배서영·서인석

### Progressive Dynamic Equinovarus Deformity in Hereditary Spastic Paraplegia - A Case Report-

Su-Young Bae, M.D., In-Seock Seo, M.D.

*Department of Orthopaedic Surgery, National Medical Center, Seoul, Korea*

#### =Abstract=

In neurogenic equinovarus deformity, surgical intervention such as tendon transfer or osteotomy can be expected to improve symptoms. However, in rare cases of hereditary spastic paraplegia, the deformity and paralysis gradually progress. So limited operation and early post-operative rehabilitation are preferred to aggressive operation. We would like to report our clinical experience with one case of hereditary spastic paraplegia patient with reference review. A 40 year-old male, given tendon transfer of ankle and foot and tendo achilles lengthening 10 years ago, complained about aggravated spastic paraplegia which resulted in dynamic equinovarus and limited walking ability since his operation. Family history showed limited walking ability of his father with gradually progressing spastic paralysis and he was diagnosed as hereditary spastic paraplegia type I. We had performed a limited operation such as tendo achilles and tibialis posterior lengthening to induce plantigrade standing and walking with crutch. As a result, the patient was able to maintain a stabilized standing posture and walk after the operation. Hereditary spastic paraplegia presents with a progressive paralysis which limits rehabilitation after tendon transfer, and the symptoms can be aggravated. Therefore, considering potential hereditary neurogenic disorders in patients with equinovarus deformity and performing limited operative procedures seem to be important.

**Key Words:** Hereditary spastic paraplegia, Dynamic Equinovarus deformity, Progressive spasticity

## 서 론

• Address for correspondence

**Su-Young Bae, M.D.**

Department of Orthopaedic Surgery, National Medical Center  
18-79 Ulchiro-6ga Jung-gu, Seoul, 100-799, Korea,  
Tel : +82-2-2260-7198 Fax : +82-2-2278-9570

E-mail : osnmc@yahoo.co.kr

\* 본 논문의 요지는 2003년도 대한족부족관절학회 춘계학술대회에서 발표되었음.

유전성 연속성 양하지 마비(Hereditary spastic paraplegia)는 1880년 Str mpell에 의해 처음 기술된 매우 드문 질환으로 점차 진행되는 강직성 대마비로 인해 뇌성마비로 잘못 진단되는 경우가 많다. 신경인성 족부 침내반족 변형에 대해서는 건 이전술이나 절골술 등의 술식으로 호전을 기대할 수 있지만 유전성 연속성 양하지 마비 환자에서는

변형이나 마비가 점차 진행되므로 적극적인 수술적 치료보다는 제한적 수술과 술 후 조기 재활이 추천된다. 이에 뇌성마비로 인한 족부 침내반측 변형으로 오진되어 타병원에서 수술적 치료 후 악화된 족부 변형과 보행 제한을 보인 유전성 연속성 양하지 마비 환자 1예를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

### 증례 보고

40세의 남자 환자로 양측 족부의 심한 족부 침내반 변형, 협상보행 그리고 양 하지의 근력약화를 주소로 내원하였다. 과거력상 1989년 타병원에서 뇌성마비로 오진하여 아킬레스건 연장술, 전경골건을 입방골로 분할 이전술과 슬건 연장술을 시행한 후 오히려 증상이 악화되어 보행이 힘든 상태였다.

이학적 검사 소견은 양측 족부의 심한 동적 침내반 변형을 보였으며 협상 보행과 내족지 보행을 하고 있었다(Fig. 1). 양 하지의 근력은 정도의 약화가 관찰되며 감각 저하 소견은 없었다. 족간대성 경련과 양측 하지 근육의 경직성을 보였지만 수동적 운동 제한은 없었으며 근전도 검사 상 정

상 소견을 보였다. 단순 방사선 검사에서는 특이소견을 관찰할 수 없었고 가족력 상 사망한 환자의 아버지가 계단을 오르내리기 힘든 증상이 있었다고 하며 어머니와 다른 형제들은 유사 증상을 보이지 않았다.

이상의 소견, 보행 불편 가족력과 서서히 진행되는 하지의 강직성 마비로 보아 유전성 연속성 양하지 마비 제 1형으로 진단하였다.

수술적 치료는 최소한의 수술로 술 후 가능한 조기에 척행(plantigrade)으로 기립과 목발을 이용한 보행을 유도하고자 하였다. 고관절 내전근의 건 절제술, Z-성형술을 이용한 아킬레스건 연장술, 후경골건 연장술과 족무지 굴곡건 연장술을 시행하였다. 술 후 족부의 침내반 변형이 교정되었다. 그러나 술 후 1주일째 보행 중 무지를 제외한 족지의 말단에 통증을 호소하여 중족지 관절부에서 장 굴곡건의 건 절제술을 시행하였다. 술 후 환자의 증상이 호전되었다.

술 후 추시 5개월째 환자는 목발을 이용한 보행과 척행으로 기립자세가 가능하였으며 협상 보행과 내족지 보행으로 인하여 발이 걸리고 자주 넘어지는 증상이 개선되어 보행시 족부의 안정성을 유지하고 있었다(Fig. 2).



Figure 1. 41 years-old man has difficulty in walking with spastic paraplegia which resulted in dynamic equinovarus.



Figure 2. The patient could stand on plantigrade foot and walk with crutch in a stabilized standing posture at 1 year after operation.

## 고 찰

유전성 연속성 양하지 마비는 Strümpell에 의해 처음 기술된 드문 질환으로 증가된 반사작용, 경련성 근육 긴장도와 경련성 걸음을 특징으로 한다. 증상의 발현 초기에 자주 오진되는 질환으로 Strümpell 이후 여러 가지 진단 기준이 제시되어 왔다<sup>1,5)</sup>. 분류는 증상의 발현 시기에 따라 제 1형과 제 2형으로 분류할 수 있고 신경학적 증상의 발현 여부에 따라 단순형(pure form)과 복잡형(complex form)으로 분류할 수 있으며 유전 형태에 따라 상염색체 우성 또는 열성, 성염색체 열성으로도 분류할 수 있다.

발병 연령에 따른 분류에서 제 1형은 35세 이전에 발병하는 군을 말하며 제 2형은 35세 이후에 발병하는 군을 말한다. 이중 제 2형이 더 빨리 진행하나 발병 연령이 더 늦기 때문에 50-60세에는 결국 비슷한 임상 증상을 보인다. 두 군간의 또 다른 감별점은 제 1형에서 무증상 환자가 16-20%가 된다는 점이다<sup>4,5)</sup>. 그러므로, 유전성 연속성 양하지 마비가 의심될 경우에는 진단을 위해서는 가능한 많은 친척을 조사해야 할 것이며, 또한 가계 내에서는 비슷한 병의 경과를 보이므로 예후를 예측할 때도 도움이 될 것이다.

신경학적 증상에 의한 분류에서 단순형의 경우 운동 및 감각 신경 전도 검사에서 정상 소견을 보이며 하지의 경직성 마비만을 보이나 복잡형의 경우에는 하반신의 경직성 마비 이외에도 정신 발육 장애, 근위축, 추체외로 증상, 소뇌 증상 및 운동 실조 등을 동반한다<sup>3,8)</sup>.

대개의 경우는 상염색체 우성으로 유전되나 상염색체 열성으로 유전되기도 하고, 드물게는 성염색체 열성으로 유전되기도 한다. 상염색체 열성형은 드문 형태이나 상염색체 우성형보다 더 어린 나이에 발병하여 더 빨리 진행한다. 또한 Rothschild 등<sup>6)</sup>은 상염색체 우성형에서 요족과 후족부 내반의 빈도가 높다고 하였다.

본 증례의 환자는 35세 이전에 발병하였고 하지의 경직성 마비 이외에 다른 신경학적 증상을 보이지 않았으며 증상이 급격하게 진행하여 악화되지 않는 점 등을 고려하여 제 1형, 단순형, 상염색체 우성형으로 판단되었다.

유전성 연속성 양하지 마비를 진단할 때 뇌성 마비에 이차적으로 발생한 경직성 양측 마비와 감별해야 한다. Dennis와 Green은<sup>2)</sup> 다음과 같은 감별점을 제시하였다. 유전성 연속성 양하지 마비 환자의 경우 생후 16개월 이전에 보행을 시작하나 뇌성 마비의 경우 생후 16개월 이후에 보행을 시작하며, 발달장애가 거의 없는 점, 신생아기 병력이 없는 점, 유전적 연관성 그리고 질환의 경과가 천천히 진행한다는 점에서 뇌성 마비와 다르다고 하였다. 두 질환을 감

별해야 하는 이유는 두 질환의 예후가 다르며 또한 유전성 연속성 양하지 마비의 경우 유전 상담을 필요로 한다는 점이다. 그리고 남성에서 여성보다 40~60% 더 많이 발생한다고 알려져 있다<sup>5)</sup>.

병리학적으로 보면 후추체와 연수 추체부터 피질 척수관까지의 퇴행변성을 특징으로 하나 후신경근이나 말초 신경은 정상 소견을 보인다. 그러므로 근전도 검사와 자기 공명 영상 소견은 보통 정상이다<sup>1)</sup>.

양하지의 경련성 마비에 대한 수술적 치료로는 Schwarzhz가<sup>7)</sup> 종골부의 내반 보다는 요족의 수술적 치료에 대해 기술하였으며 Dennis와 Green은<sup>2)</sup> 주로 슬건과 아킬레스건, 그리고 장내전근의 연장술을 통하여 환자들을 치료하였다고 하였으며, 그 결과 하지의 경성근의 연장술을 통하여 보행이 개선되었으며 척추 변형 또한 교정되었다고 보고하였다. 그러나 술 후 추시 4.5년 후 몇 예에서 양하지의 경직성이 악화되는 경우가 있다고 하였는데 이는 병이 계속 진행되는 양상이기 때문일 것으로 사료된다. 본 증례의 환자도 타병원에서 처음 수술 후 진행되는 증상으로 인하여 오히려 증상이 악화되었다.

저자들은 환자가 보이는 증상과 호소하는 불편함에 대해서 최소한의 수술적 치료와 함께 조기 재활 훈련을 하여 만족할 만한 결과를 얻었다. 이로 볼 때 우선 유전성 연속성 양하지 마비는 다른 신경인성 족부 침내반족 변형과 감별 진단이 중요하며 치료는 최소한의 수술과 적극적인 재활치료가 추천된다고 할 수 있다.

## REFERENCES

1. Behan WH and Maia M: Strümpell's familial spastic paraplegia. *Genetic and neuropathology. J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 37: 8-20, 1974.
2. Dennis SC and Green NE: Hereditary spastic paraplegia. *J Pediatr Orthop*, 8: 413-417, 1988.
3. Fink JK: Hereditary spastic paraplegia. *Neurol Clin*, 20(3): 711-726, 2002.
4. Harding AE: Classification of the hereditary ataxias and paraplegias. *Lancet*, 21: 1151-1154, 1983.
5. Holmes GL and Shaywitz BA: Strümpell's pure familial spastic paraplegia. Case study and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 40: 1003-1008, 1977.
6. Rothschild H, Shoji H and McCormick D: Heel deformity in hereditary spastic paraplegia. *Clin Orthop*, 160: 48-51, 1980.
7. Schwartz GA: Hereditary spastic paraplegia. *Arch Neurol Psychiatry*, 68: 655-82, 1952.
8. Tallaksen CM, Durr A and Brice A: Recent advances in Hereditary spastic paraplegia. *Curr Opin Neurol*, 14(4): 457-463, 2001.