

신경섬유종증과 연관되어 발생한 선천성 쇄골 가관절증 - 증례 보고 -

포항성모병원 정형외과, 한림대학교 의과대학 한림대 춘천성심병원 정형외과 교실*

윤호현 · 안길영 · 남일현 · 문기혁 · 이정익 · 유연식*

Congenital Pseudoarthrosis of the Clavicle Related with Neurofibromatosis - A Case Report -

Ho Hyun Yun, M.D., Gil Yeong Ahn, M.D., Il Hyun Nam, M.D., Gi Huk Moon, M.D.,
Jung Ik Lee, M.D., Yon sik Yoo, M.D. *,

*Department of Orthopaedic Surgery, Pohang St'Mary's Hospital, Pohang, Korea, Department of Orthopaedic
Surgery, Hallym University Chuncheon Sacred Heart Hospital, College of Medicine**

Reports of bowing and pseudoarthrosis of the humerus and clavicle are rare. Most patients with congenital pseudoarthrosis of the clavicle involving the right side and midportion of clavicle tended to heal better than congenital pseudoarthrosis of the tibia. We experienced a patient who had special features in terms of location, pseudoarthrosis pattern, and neurofibromatosis, and report on this case here.

Key Words: Clavicle, Pseudoarthrosis, Neurofibromatosis

선천성 쇄골 가관절증은 골절의 증상이나 징후가 없는 상태에서 발생한 매우 드문 가관절증이다²⁾. 신경섬유종증에서 종종 선천성 경골 가관절증이 동반되어 나타나는 것으로 알려져 있으나, 선천성 쇄골 가관절증 환자가 신경섬유종증을 가지고 있는 경우는 드물다⁶⁾.

이에 저자들은 신경섬유종증과 연관되어 발생한 선천성 쇄골 가관절증 1예를 경험하고 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

9세 여아로서 1개월 전 낙상 후 발생한 좌측 견관절 부 동통을 주소로 내원하였다. 과거력상 본원 피부과에서 경부 종물 조직검사상 신경섬유종증으로 판명되어 소아과에서 신경섬유종증 진단 하에 경과 관찰중인 상태였다. 전체 외관상 여아의 체부에 12개의 5 mm 이상의 cafe-au-lait 반점 (Fig. 1) 및 경부 기저 후 외측 부위에 2개의 5

※통신저자: 유 연 식*

강원도 춘천시 교동

한림대학교 부속 춘천 성심 병원 정형외과

Tel: 011) 236-5577, Fax: 033) 255-6244, E-Mail: skryys@hanmail.net



Fig. 1. There are café-au-lait spots in trunk area.



Fig. 2. There are plexiform nodules around right posterior neck area.

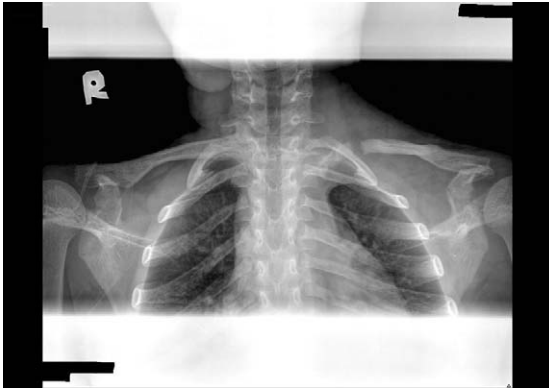


Fig. 3. Initial radiograph in 9-year-old girl demonstrates pattern of pseudoarthrosis of the left clavicle.

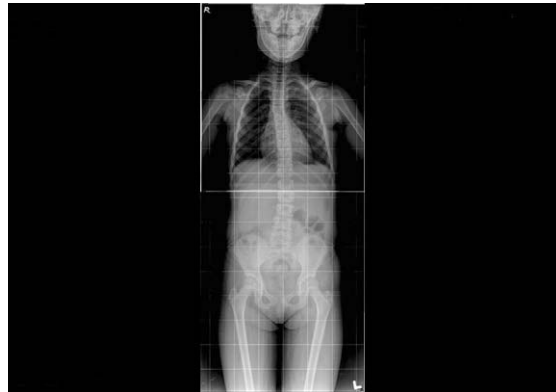


Fig. 4. Whole spine AP radiograph demonstrates scoliosis in thoracolumbar area.

×5×5 cm 크기의 종물(Fig. 2)이 관찰되었다. 이학적 검사상 쇄골 근위부가 반대편에 비하여 약간 융기된 소견을 발견할 수 있었으며, 이는 약 2년 전부터 보호자가 인지하고 있었다. 흉쇄관절 외측에 경미한 압통이 있었고, 견관절 운동시 운동범위 제한은 없었으나 융기된 부위에서 가운동성 및 통증을 호소하였다. 단순 방사선 검사상 좌측 쇄골은 정상 모양에 비하여 경도의 굴곡변형이 있었고 근 위부 2/3 지점부터 그 직경이 갑자기 감소되면서 동시에 근위 3/4 지점에 골절 소견이 보였으며, 골절 단 양측은 골수강 폐쇄 및 경화상 소견을 보였으나 전위는 없었다(Fig. 3). 또한 체부 단순 방사선 검사상 20도 정도의 척추 측만증 소견이 관찰되었다(Fig. 4). 이상의 임상 및 방사선적 결과들을 근거로 신경섬유종증에서 발생한 선천성 쇄골 가관절증으로 진단하였다. 방사선

적으로 가관절 부위가 확인되었고 임상적으로 견관절 운동시 가관절 부위의 가운동성 및 통증을 호소하여 수술적 치료를 결정하였다.

수술 소견

수술은 전신마취 하에서 근위 쇄골 융기 부에 4cm의 횡 절개 후 골절부위를 덮고 있었던 종물을 제거한 후 가관절 골단을 확인하였다(Fig. 5). 종물은 육안상 결절성 형태이며 촉지시 쉽게 부스러졌으며 생검 소견상 신경섬유종으로 판명되었다(Fig. 6). 가관절 골단은 폭이 8mm였고, 가장 두꺼운 부분의 두께가 3mm로 골수강 형성 없이 경화된 피질골로 형성되어있었다. 가관절부위 위치 및 골 결손으로 인하여 금속판 및 골수강내 고



Fig. 5. Operative field demonstrates abnormal soft tissue which located in the pseudoarthrosis site.



Fig. 6. Photomicrograph of the surgical specimen demonstrates findings of neurofibroma. (H-E stain, $\times 200$)



Fig. 7. Gross photograph of operative field.



Fig. 8. Three years after operation, the radiograph demonstrates repair of pseudoarthrosis of the left clavicle.

정술로 견고한 고정을 얻기가 어렵다고 판단하여 가관절 양측 단에 각각 3개의 구멍을 드릴을 이용하여 뚫고 봉합사를 이용하여 비교적 안정된 고정을 얻었으며, 골 유합을 얻고자 동 측의 장골 능부위에서 자가 골을 채취하여 골 이식을 하였다 (Fig. 7).

술 후 3년 최종 추시 방사선상 견측과 비교 시 쇄골 길이의 차이는 없었고 가관절 부위에서 골성 연결성이 유지되고 있었으며 (Fig. 8), 임상적으로 환자는 견측과 비교시 견관절 기능은 정상이었으며 동통은 없었다.

고 찰

선천성 쇄골 가관절증은 매우 드문 질환으로서

현재까지 약 200 증례 보고가 있었으나 정확한 발생빈도는 알지 못한다.

임상 증상은 주로 축지되는 쇄골 부 융기로 나타나며 스포츠 및 머리 위 활동 시 동통 및 근력 약하나 드물지만 흉곽 탈출 증후군의 증상을 동반하는 경우도 있다¹⁾. 대부분 우측에서 발생하고 10%정도에서 양측에서 발생하며 좌측은 매우 드물며 발생시 심장 역위증과 연관이 있다⁴⁾.

방사선상 선천성 쇄골 가관절증은 중앙 1/3지점에서 발생하고 가관절 양측 골단이 커져 있어서 선천성 경골 가관절증과 차이가 있으며, 골막 반응이나 골절 치유 반응 등은 관찰되지 않는다.

선천성 쇄골 가관절과 감별해야할 질환으로는 외상성 가관절증, 쇄골 두개 이골증, 신경섬유종증 등이 있다.

선천성 쇄골 가관절증의 병인을 설명하는 대표적인 가설은 두 가지이다. 전자는 쇄골은 두 개의 일차성 골화 중심을 갖고 있으며 보통 태생기 7주째에 일차성 골화 중심들간의 융합이 발생하는데 이 시기에 융합 부전이 발생시 가관절증이 발생한다는 가설⁵⁾이며, 후자는 비정상적인 쇄골하 동맥의 박동성 압력으로 인하여 가관절증이 발생한다는 가설⁴⁾이다. 후자의 가설은 정상에서 우측 쇄골하 동맥이 좌측에 비해서 쇄골에 더욱 근접한 위치에 있고 선천성 쇄골 가관절증이 대부분 우측에서 호발하며, 좌측에서 발생시 심장 역위증을 동반했다는 보고⁴⁾등으로 설득력을 얻고 있다. 신경섬유종증에서 발생한 가관절증은 유전성 경향이 분명하며 주로 경골의 중, 하 1/3 경계 부위에 전외방 만곡 변형과 단축, 족관절의 내반 변형 등을 동반하고 가관절 부위에서 병리 소견상 신경섬유종을 확인할 수 있고 가관절 부위에 존재하는 신경섬유종으로 인하여 골간부가 좁아지고, 경화되어 골수 강이 소실되는 등의 골 변화가 발생하는 것으로 알려져 있다⁶⁾.

본 증례의 경우에는 임상적으로 가관절증이 좌측에서 발생하였고 심장 역위증은 동반하지 않았으며, 방사선상 발생 위치가 쇄골의 근위부일뿐 아니라 쇄골자체의 굴곡 변형과 더불어 가관절 양측 골단은 좁아지고 경화되어 골수 강이 소실되는 등의 신경섬유종증에서 발생한 선천성 경골가관절증에서 자주 볼 수 있는 방사선 소견들이 관찰되었다. 또한 가관절부를 덮고 있는 종물이 생김 소견상 신경섬유종임을 확인할 수 있었다. 이러한 소견들을 바탕으로 저자들은 본 증례를 신경섬유종증에서 발생한 선천성 쇄골 가관절증으로 진단하였다.

치료는 대부분 수술적 치료를 권유하며 예후는 비교적 좋은 것으로 알려져 있다^{3,7,8)} Tachdjian 등⁹⁾은 쇄골 단축이 진행할 수 있어서 가급적 생후 1년 내에 수술적 치료를 권유하나 다른 대부분의 술자들은 증상에 따라서 3세에서 6세 사이에 수술적 치료를 권유한다^{3,7,8)}. 수술 방법들로는 나사산 핀 고정 및 장골 이식술⁹⁾, 금속판 고정 및 골 이식술^{3,8)}, 골막 봉합술³⁾ 등이 있다. 본 증례의 경우에는 금속판 또는 골수 강내 고정이 불가능하다고 판단하여 가관절 양측 단에 각각 3개의 구멍

을 드릴을 이용하여 뚫고 봉합사를 이용하여 비교적 안정된 고정을 얻었으며, 골 융합을 얻고자 자가 골 이식을 시도하였다. 수술 후 3년 최종 추시상 환아는 임상적으로 건 측과 비교하여 정상적인 어깨 기능을 보였고 방사선적으로 쇄골의 단축 소견을 보이지 않았으며 가관절 부위의 골융합 소견이 관찰되었다.

기존의 선천성 쇄골 가관절증이 임상적으로 대부분 우측에서 발생하고, 좌측에 발생시 심장 역위증과 연관이 있는 등의 특징들에 반하여 본 증례의 경우에는 가관절증이 좌측에서 발생하였고, 심장 역위증은 동반하지 않은 다른 임상양상을 보이면서 방사선적으로도 기존의 선천성 쇄골 가관절증이 쇄골의 중앙 1/3지점에서 발생하고 가관절 양측 골단이 커지는 특징들을 보이는 반면 본 증례의 경우에는 발생 위치가 쇄골의 근위부일뿐 아니라 쇄골자체의 굴곡 변형과 더불어 가관절 양측 골단은 좁아지고 경화되어 골수 강이 소실되는 등의 신경섬유종증에서 발생한 선천성 경골가관절증에서 자주 볼 수 있는 소견들이 관찰되어 기존의 선천성 쇄골 가관절증과는 임상적 및 방사선적으로 다른 양상을 보였다.

선천성 쇄골 가관절증은 그 질환 자체가 드문데다가, 더욱이 전신질환인 신경섬유종증이 함께 있는 경우는 더 드물며, 가관절 부위가 생검상 신경종으로 밝혀진 경우는 더더욱 드물기 때문에 이에 증례 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) **Bargar WL, Marcus Rf, Ittleman FP:** *Late thoracic outlet syndrome secondary to pseudoarthrosis of the clavicle.* *J Trauma*, 24: 857-861, 1984.
- 2) **Gardner IE:** *The embryology of the clavicle.* *Clin Orthop*, 58: 9-14, 1968.
- 3) **Grogan DP, Love SM, Guidera KJ, Ogen JA:** *Operative treatment of congenital pseudoarthrosis of the clavicle.* *J Pediatr Orthop*, 11: 176-183, 1991.
- 4) **Lloyd-Roberts GC, Apley AG, Pyrford OR:** *Reflections on the etiology of congenital pseudoarthrosis of the clavicle.* *J Bone Joint Surg Br*, 57: 24-31, 1975.

- 5) **Mori LR, Fossey FP, Besselièvre A, et al:** *Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. Acta Obstet Gynecol Scand, 72: 120-126, 1993.*
- 6) **Laws JL, Pallis C:** *Spinal deformities in neurofibromatosis. J Bone Joint Surg Br, 45: 674-671, 1963.*
- 7) **Schoenecker PL, John GE, Howard B, Capelli AM:** *Congenital pseudoarthrosis of the Clavicle, Orthop Rev, 21: 855-862, 1992.*
- 8) **Schnall SB, King JD, Marrero G:** *Congenital pseudoarthrosis of the clavicle: a review of the literature and surgical results of six cases. J Pediatr Orthop, 8: 316-323, 1988.*
- 9) **Tachdjian MO:** *Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. In: Tachdjian MO, ed. Pediatric orthopaedics. 3rd ed. Philadelphia, WB Saunders Co: 321-327, 2001.*

초 록

상완골 및 쇄골에서 발생한 만곡 및 가관절증에 대한 보고들은 드물다. 일반적으로 선천성 쇄골 가관절증은 우측 및 쇄골 중심부에서 호발하고 선천성 경골 가관절증과 비교 시 치유가 쉬운 것으로 알려져 있다. 본 저자들은 발생 위치 및 가관절증의 형태가 기존의 선천성 쇄골 가관절증과 다르고, 신경섬유종증과 연관되어 발생한 선천성 쇄골 가관절증을 경험하여 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

색인 단어: 쇄골, 가관절증, 신경섬유종증