대한 근전도 · 전기진단의학회지 7(1):54~58, 2005.

중심코아병 환자의 척추측만증 수술적 교정 1예

연세대학교 의과대학 신경과학교실, 정형외과학교실*, 재활의학과학교실**, 병리학교실***

홍지만 · 김학선* · 강성웅** · 김태승*** · 최영철

– Abstract –

Surgical Correction of Scoliosis in a Patient with Central Core Disease

Ji-Man Hong, Hak-Sun Kim*, Seong-Woong Kang, Tai-Seung Kim***, Young-Chul Choi**

Departments of Neurology, Orthopaedic Surgery, Rehabilitation Medicine**, and Pathology***, Yonsei University College of Medicine*

Central core disease is congenital myopathy, pathologically distinguished by the presence of well-demarcated round lesion or cores within muscle fibers. A 8-year-old female patient, who had severe thoracolumbar scoliosis, has done an open muscle biopsy and surgical correction of scoliosis. The muscle pathology showed central core with type 1 fiber predominance. After the surgical correction, her ability of sitting feature was improved. Surgical interventions may be considered in congenital myopathies with severe scoliosis for improving quality of life.

Key Words: Central core disease, Scoliosis, Surgical correction

중심코아병(Central core disease)은 선천성 비진행성 근병증의 한유형으로서 1956년 처음으로 보고되었으며[1] 대부분은 상염색체 우성으로 유전하고 영유아기에 저긴장증과 골반 및 사지 근위부 근육의 약화를 보이며 운동발달의 지체를 나타낸다. 근위축은 심하지 않으며 심근건반사는 저하되어 있거나 혹은 정상이다. 또한 이 질환에서는 흔히 고관절 탈구, 척추후측만증, 요족증 등의 근골격계의 변형을 보이며 간혹 아동기에 와서 증세가 발현하는 경우도 있다. 병리학적으로는 대부분의 I형 근섬유들의 중심부에 코아(central core)가 특징적으로 보이며 원인 유전자로는 19q13.1 상염색체에 위치하는 skeletal muscle ryanodine receptor gene(RYR-1) 이 알려져 있고 악성 초고열증(malignant hyperthermia)과도 관계가 되어 있는 것으로 밝혀졌다.[2]

근골격계 변형(spinal deformity)은 신경근육질환에서 흔하게 나타나는 증상 중 하나이다. 중심코아병에서는 고관절 이형성증 및 탈구, 척추측만증이 흔하게 나타나는 것으로 보고 되어 있다.[3] 신경근육질환의 척추변형은 점점 진행되는 것이 특징으로, 척추 보조구와 같은 비수술적 교정은 변형의 교정보다는 기능적 개선에 중점을 두어 진행되는 척추변형에 대한 자연적 경과에 영향을 줄 수 없지만, 수술적 교정은 척추 변형의 구조적 교정을 통해 균형된 자세의 유지, 외형 및 호흡기능을 개선하여 환자의 삶의 질을 향상 시킨다.[4]

우리 나라에서는 1993년 조직학적, 전자현미경으로 진단되어진 중심코아병 1예[5]가 처음으로 보고 되었고 그 후 4예[6,7]가 보고 되어진 바 있으나 아직 중심코아병을 포함한 선천성 근질환에서 척추측만증의 수술적 교정에 대한 사례는 보고 되어진 바 없다.

저자들은 중심코아병 환자의 척추측만증을 수술적 방법을 통해 일상 생활의 기능적 호전을 보인 중심코아병 1예를 경험하였기에 보고하고자 한다.

Address reprint requests to **Young-Chul Choi, M.D.**
Department of Neurology,Yongdong Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine,
146-92 Gangnam-gu, Seoul 135-720, Korea
TEL : 82-2-3497-3323, FAX : 82-2-3462-5904, E-mail : ycchoi@yumc.yonsei.ac.kr

증 례

8세 된 여자 환아가 발달 지연, 근력 저하 및 척추측만증을 주소로 내원하였다. 과거력상 제태연령 42주에 제왕절개술로 출생하였으며 다른 주산기 병력상 특이 과거력은 없었다. 환아는 성장 과정 발달에서 혼자 앉지를 못하고 걷지를 못하여 3세 때 타병원에서 시행한 근전도 소견상 근병증 소견을 보였다고 하며 이후 경과 관찰하며 지내던 중 점차적으로 척추측만증 증세가 심해져 병의 경과 진행과 척추측만증에 대한 치료를 위하여 입원하였다. 환아의 부계와 모계 모두 근력 저하나 척추 변형을 나타내는 사람은 없었고 악성 초고열증의 과거력도 없었으며 전간, 당뇨, 심장병 등의 특이 질환의 가족력도 없었다.

내원 당시 이학적 검사상 척추전만증과 척추측만증, 양측의 익상견갑과 오른쪽 고관절 탈구가 관찰되었으며 근육 압통이나 속상 수축, 근긴장증은 관찰되지 않았다.

신경학적 검사상 상지의 근력은 비교적 유지되어 있었으나 근력은(MRC, medical research council of Great Britain) 하지에서 좌우가 비교적 대칭적으로 고관절 굴전과 신전에서 grade 3 이였으며 고관절 외전과 내전은 grade 4였다. 슬관절 굴전과 신전은 grade 4+ 이였으며 족관절 배측 굴곡과 족저 굴곡은 grade 4+였다. 건반사는 하지에서 저하된 소견이였으며 병적 반사와 감각 장애는 없었다. 그 외에 대뇌 및 소뇌 기능은 정상이였다.

종보행과 족지보행은 하지 못하였으며 앉은 자세에서 일어날 때 Gower sign을 보였으며 동요성 보행(waddling gait)을 하는 소견을 보였다.

혈액검사 및 전해질, 칼슘, 마그네슘, BUN, creatine, 소변검사, 심전도는 정상이였으며 간기능 검사에서 SGOT 30 IU/L, SGPT 10 IU/L 로 정상 소견을

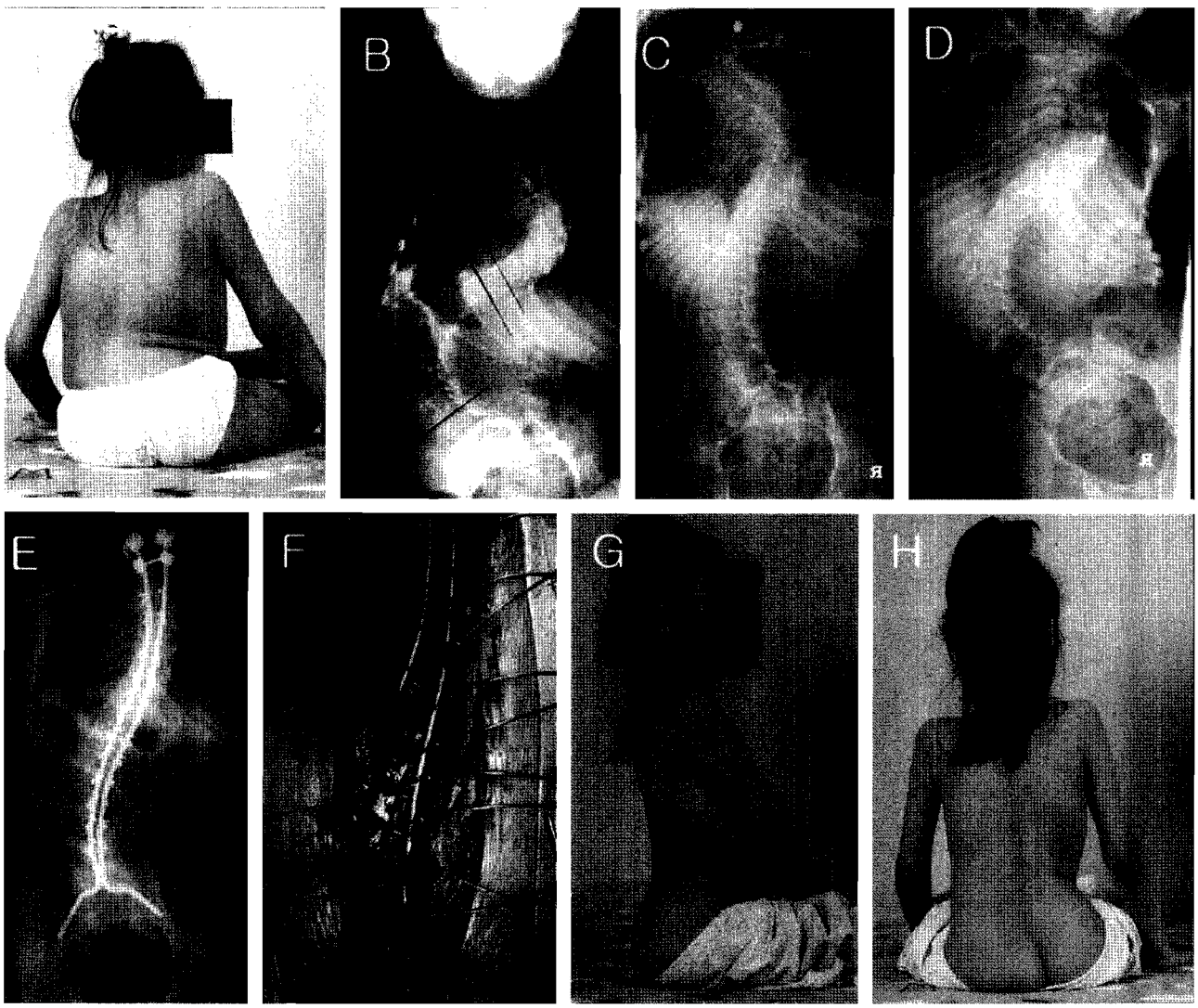

Fig. 1. Thoracic and lumbar scoliosis of the patient. Thoracic left scoliosis and lumbar right scoliosis before surgical correction (**A**, **B**,**C**,**D**) afer surgical correction (**E**,**F**,**G**,**H**)

보였고 근육 효소 검사에서는 CK 26 U/L (35-232 U/L), LDH 654 U/L (225-455 U/L) 소견을 보였다.

심전도 검사상 정상 소견을 보였으며 폐기능 검사상 폐활량(vital capacity)이 51%로 저하되어 있었다.

전기생리학적 검사상 신경전도 검사는 정중신경, 자신경, 종아리신경, 정강신경, 장딴지 신경에서 정상 소견이었으며, 근전도 소견상 왼쪽 앞정강근에서 양성극파가 관찰되고 짧은 기간 및 낮은 진 폭의 다상활동전위가 관찰되었고 왼쪽 어깨세모근에서는 증가된 삽입활성전위 및 짧은 기간 및 낮은 진폭의 다상활동전위, 빠른 점증양상이 관찰되어 근병증에 부합되는 소견을 보였다.

수술 전 앉은 자세에서 촬영한 전 척추 전후면 방사선 사진(whole spine AP)에서 휘어진 흉추 및 요추의 곡선이 관찰 되었으며 코브각은 각각 90도와 100도였다(Fig. 1). 입원 4일째 척추측만증 교정을 위하여 T1부터 천장골 관절의 흉추와 요추 각각의 소면 관절(facet joint)에 동종 골이식을 이용한 척추융합술(allobone graft fusion) 및 골반 고정과 함께 후방기기고정술(spinal segmental instrumentation)을 하였다. 수술 후 코브각은 흉추가 35도였고 요추는 40도로 척추측만증은 교정되었다(Fig. 1). 수술시 시행한 척추측방근육의 조직 검사상 제 1형 근섬유만 국한되어 관찰되는 특징적인 중심코어(central core)가 관찰되었으며(Fig. 2) 전자 현미경 소견상에서도 구조화된 코어와 근절 형태가 파괴된 구조화 되지 않은 코어가 부분

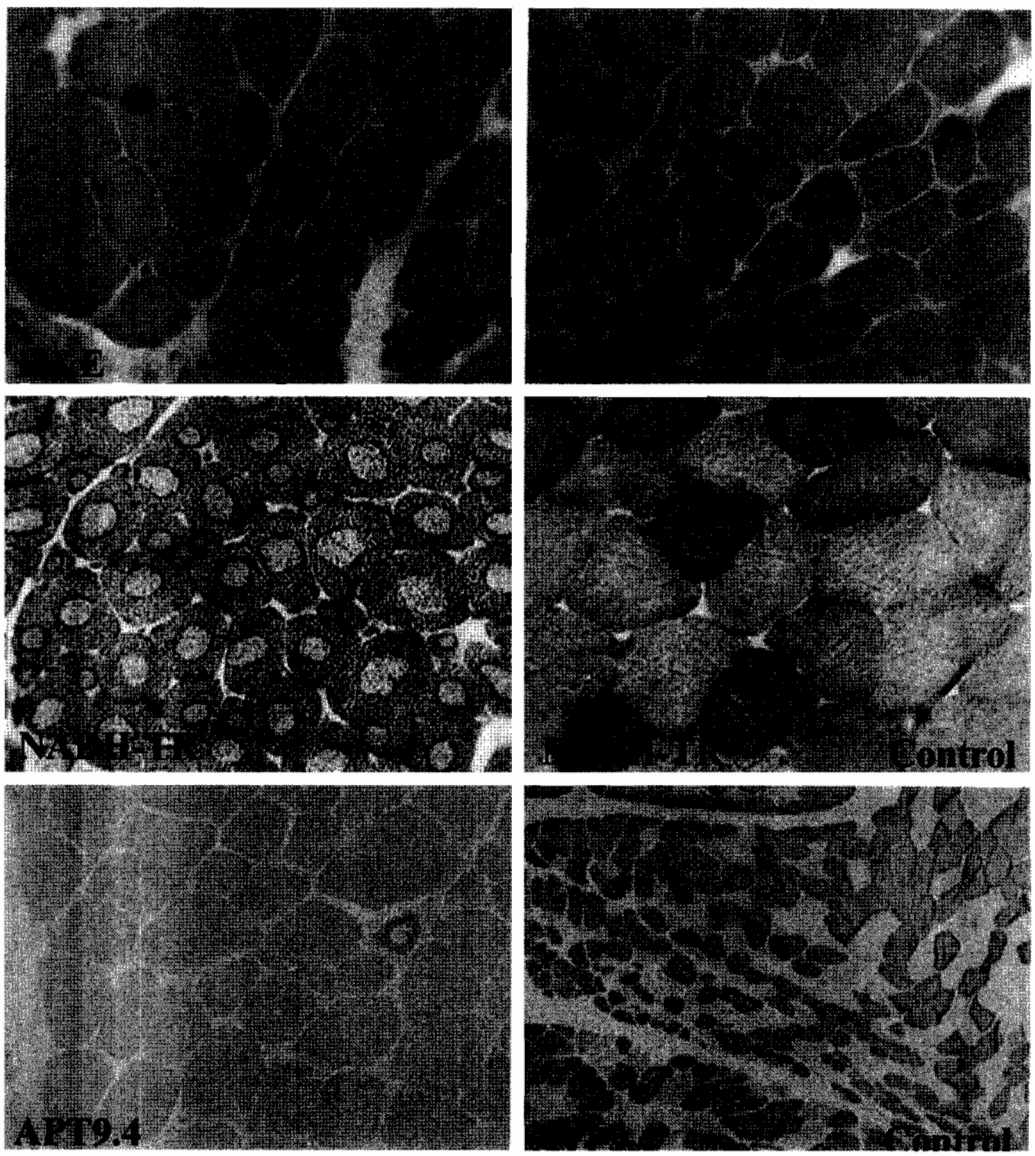

Fig. 2. Pathologic findings of biopsed muscle. Histopathologic findings of biopsied muscle showed well-demarcated central core formations in H&E stain (H&E, × 100) and Gommori - trichrome stain (TRC, × 100), central decreased staining areas in companison to the peripheral areas (NADH-TR, × 100), and type I fiber predominance (ATP 9.4, × 100).

적으로 관찰되어 중심핵병에 합당한 소견을 보였다 (Fig. 3).

환아는 수술 후 외형, 앉은 자세와 체간에서의 균형 유지 향상을 보였으며 합병증 없이 수술 후 한달 뒤 퇴원하였다.

고 찰

1987년 Shuaib 등[8]이 중심코아병 환자 75명에서 척추후측만증이 약 37%, 족부변형은 21%, 선천성 고관절 탈구는 19%에서 동반된 것으로 보고한 바와 같이 척추변형은 중심코아병을 포함한 선천성 신경근육질환에서 중요한 임상 증상 중 하나이다. 선천성 근육질환에서 근본적인 치료는 없지만 척추측만증(neuromuscular scoliosis)의 치료는 환자의 장애를 기능적으로 향상 시킬 수 있다.

신경근육질환의 척추측만증(Neuromuscular scoliosis)의 치료에는 비수술적 교정과 수술적 교정이 있다. 비수술적 교정에는 좌위지지(sitting supports), 척추 보조구(spinal orthosis), 기능성 강화 프로그램(functional strengthening program)이 포함된다. 일반적으로 변형의 범위가 작은 환자들(코브각 〈 50도)에게는 척추 보조구(spinal orthosis)가 체간을 직접적으로 바깥쪽에서 지지해주면서 체간 균형과 기능 강화의 개선에 효과가 있다. 신경근의 척추측만증(Neuromuscular scoliosis)에 사용되는 흉요부 보조구(thoracolumbosacral orthosis)는 척추에 압력을 주어 변형을 교정하는 것 보다는 목적된 행동을 위해 양팔을 활용할 수 있게 하도록 설계 되어졌다.[4] 수술할 정도로 충분히 성장하지 않은(일반적으로 사춘기 2년 이전) 환아에게 수술 시기까지의 기간 연장을 위해서 척추 보조구 사용을 하기도 한다.[9] 그러나 척추 보조구의 사용시 욕창의 방지를 위해서 적합한 크기와 피부의 잦은 관리가 필요하다는 불편한 점도 있다. 진행되는 척추변형, 피부 손상, 심장과 호흡기계에 영향을 줄 수 있는 변형, 비수술적 교정에도 지속되는 통증이 있을 경우 수술적 교정이 필요하다.[9] 특히 골반까지 침범되는 척추변형의 진행을 막고 체간의 균형 자세를 유지하기 위하여 상위 흉추에서부터 하위 요추 또는 골반까지 견고한 융합술이 필요하며 동시에 시상면, 관상면, 축면에서의 변형 교정을 위해 척추의 분절 교정(segmental fixation)도 같이 시행되어진다. 수술의 합병증으로는 수술부위의 감염(6~15%), 고정 실패(15%), 가성관절증(pseudoarthrosis)(7~28%)이 보고 되어지며[10] 폐렴, 기관 삽관 기간의 연장 같은 호흡기계의 문제, 신경 손상, 장폐색증, 혈전색전성 질환 그리고 사망 같은 합병증도 보고 되어진다. 척추 교정 수술은 균형적인 앉은 자세를 유지 또는 확보하여 동체의 안정성을 얻고, 심폐기능 및 상지의 기능 향상 그리고 외형의 개선에서 상당한 효과를 볼 수 있다. 본 증례에서도 척추측만증 교정을 통하여 안정적인 앉은 자세를 유지함으로써 상지의 활용을 가능하게 하였고 외형 개선의 효과도 가져올 수 있었다.

저자들은 중심코아병의 척추측만증을 수술적 방법으로 교정하여 외형적 개선뿐 아니라 기능적 개선을 경험

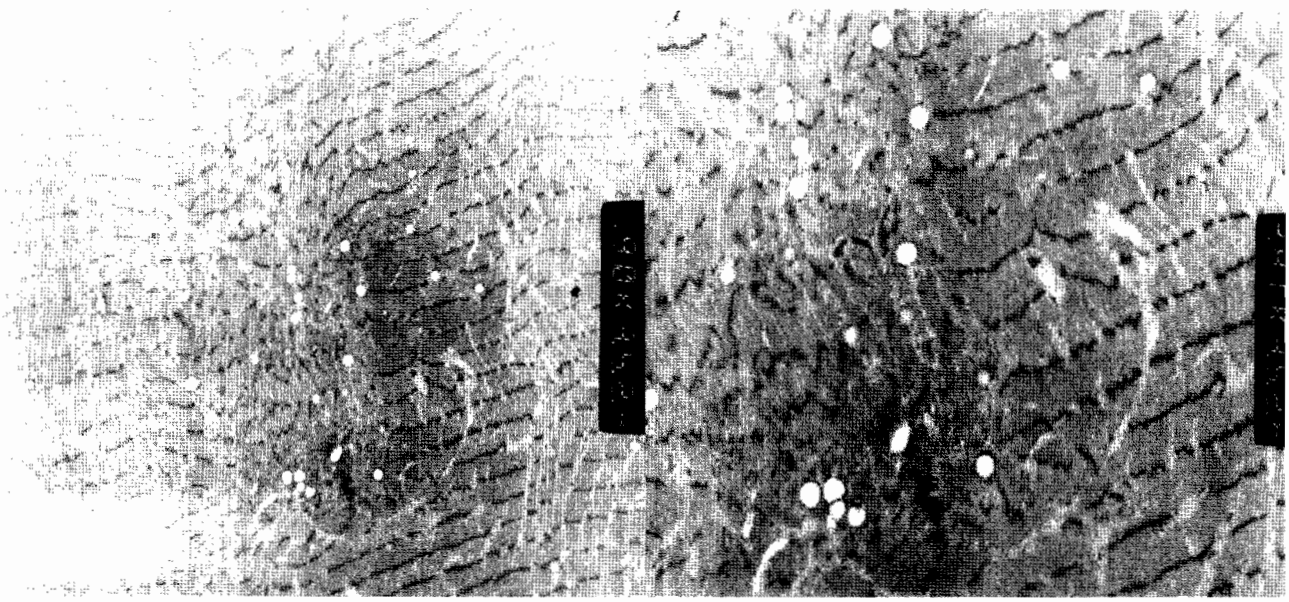

Fig. 3. Electron-microscopic findings of biopsied muscle. Electron-microscopic findings showed partly structured and unstructured cores, which do not presene the fine structures of sarcomere. Excessive Z band streaming was also seen.

한 증례와 함께 향후 선천성 근육질환의 치료에 있어서 척추측만증의 수술적 요법의 중요성을 보고하는 바이다.

참고문헌

1) Shy GM, Magee KR: A new congenital non-progressive myopathy. Brain 1956:79:610-621.
2) McCarthy TV, Quane KA, Lynch PJ: Ryanodine receptor mutations in malignant hyperthermia and central core disease. Hum Mutat 2000:15:410-417.
3) Gamble JG, Rinsky LA, Lee JH: Orthopaedic Aspects of Central Core Disease. J Bone Joint Surg. Am 1988:70:1061-1066.
4) McCarthy RE: Management of neuromuscular scoliosis. Ortho Clin North Am 1999:30:435-449.
5) Myong NH, Suh YL, Chi JG, Hwang YS: Central core disease, a case report. J Korean Med Sci 1993:8:235-240.
6) 한태륜, 백남종, 이성재: Central Core Disease 1례. 대한재활의학회지 1994:18:843-848.
7) 고준태, 김동욱, 김기중, 고태성, 황용승: 중심핵병(Cetral Core병) 3례. 대한소아신경학회지 1993:1:186-191.
8) Shuaib A, Paasuke RT, Brownell AKW: Central core disease: clinical features in 13 patients. Medicine (Baltimore) 1987:66:389-396.
9) Berven S, Bradford DS: Neuromuscular scoliosis: Causes of deformity and principles for evaluation and management. Semin Neurol 2002:22:167-178.
10) Banta JV, Drummond DS, Ferguson RL: The treatment of neuromuscular scoliosis. Insts Course Lect 1999:48:551-562.