

다운 증후군 환아에서 Os Odontoideum에 의한 사지마비 및 호흡부전

-증례 보고-

가톨릭대학교 의과대학 재활의학교실

서 정 · 박주현 · 정경희 · 좌경희

= Abstract =

Quadriplegia and Dyspnea Caused by Os Odontoideum in a Down Syndrome Patient

-A case report-

Jung Suh, M.D., Joo Hyun Park, Ph.D., Kyung Hee Jung, M.D.
and Kyung Hee Joa, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, College of Medicine, The Catholic University of Korea

Os odontoideum is a rare anomaly of the second cervical vertebrae, which is a separated ossicle from the body of the axis. This abnormality of the odontoid process can result in an atlanto-axial instability & subsequent cervical cord compression. In spite of the high prevalence of atlanto-axial instability due to the ligamentous laxity of atlanto-axial joint, the frequency of neurologic symptoms is relatively low in the patient of the Down syndrome. The asymptomatic atlanto-axial instability by trauma may progress to Os odontoideum in Down syndrome population and may cause cervical cord compression. Therefore, early recognition and an appropriate management of patients with atlanto-axial instability can significantly reduce the morbidity and mortality.

We report a case of Os odontoideum in a child with Down syndrome, who had an atlanto-axial instability which resulted in the cervical cord compression.

Key Words: Os odontoideum, Down syndrome, Atlanto-axial instability

서 론

Os odontoideum은 선천성 기형 또는 후천적 손상에 의해 치상 돌기에서 분리된 소골이 환추와 축추

접수일: 2000년 2월 24일, 게재승인일: 2000년 3월 8일

교신저자: 좌경희

*본 논문은 가톨릭 중앙 의료원 임상 의학 연구비에 의해 이루어졌음.

사이의 불안정성을 초래해 경수에 손상을 주는 질환이다. 환추와 축추 사이의 불안정성은 환축추부 횡인대 만의 이완 또는 치상돌기와 연관된 기형과 결합된 원인에 의한다. 특히 다운 증후군 소아는 환축추부 불안정성이 정상인보다 발생 빈도가 높음이 보고되었다. 그 원인으로는 인대를 구성하는 교원 섬유 내재적 결함이 연관된 관절들의 과신전성과 연계되었다거나, 선천적으로 약한 인대에 내재적 외상이 가해져 척추염을 유발시켜 환축추 탈골을 유발시

킨다고 생각되고 있다.

본 저자들은 다운 증후군 환아에서 무증상성 환축추 불안정성이 경부 외상으로 인해 Os Odontoideum 으로 발생되어 환축추 탈구 및 경수 손상이 온 예를 경험하였기에 이 환자의 임상 양상 및 치료 경과를 보고하는 바이다.

증 례

성 명: 고○○

성 별: 여

연 령: 8세

주 소: 내원 당일 갑자기 발생한 호흡부전과 8개월 전 낙상 후 점진적으로 진행된 사지마비.

과거력: 4세때 동통에 의한 경부 운동 제한과 지속적인 경부통으로 본원 정형외과 입원하여 다운 증후군 및 환축추 불안정 진단 받음. 15일 간 보조기 착용으로 증세 호전됨.

정상 자연 분만되었으며, 주산기 질병의 병력은 없다고 함.

가족력: 없음.

현병력: 8개월 전 발생한 낙상 후 점차적으로 진행되어온 불완전 상하지 마비와 갑자기 발생한 호흡부전을 주소로 본원 신경외과에 입원하였다. 내원 4년전 정형외과 입원시 단순 방사선 촬영상 환축추 아탈구 소견을 보였으며 Os odontoideum은 진단되지 않았다. 그 후 독립 보행 및 일상 생활 동작 수행 모두 독립적으로 가능하였다. 내원 8개월 전 집안에서 발생한 낙상 후 사지 마비 및 근력 약화가 점차적으로 진행되어 침상 안정 상태로 지내오다 내원 당일 갑자기 호흡부전이 발생되어 본원 내원하였다.

이학적 소견: 전형적인 Down 증후군의 외형을 보였으며 의식은 명료하였고, 호흡은 기계 호흡기에 의존하고 있었다. 근력은 도수 검사상 우상지 fair (-), 좌상지 poor, 우하지 fair (-), 좌하지 poor (-)로 평가되었다. 감각 기능은 정상이었다. 관절운동 가동범위는 전 범위 가능하였다. 경직은 modified Asworth scale에 의하면 사지에서 grade 0였으나, 심부 건 반사는 사지에서 모두 항진되었으며 간대성 경련 유발시 우측에서 5회, 좌측에서 20회 나타났다.

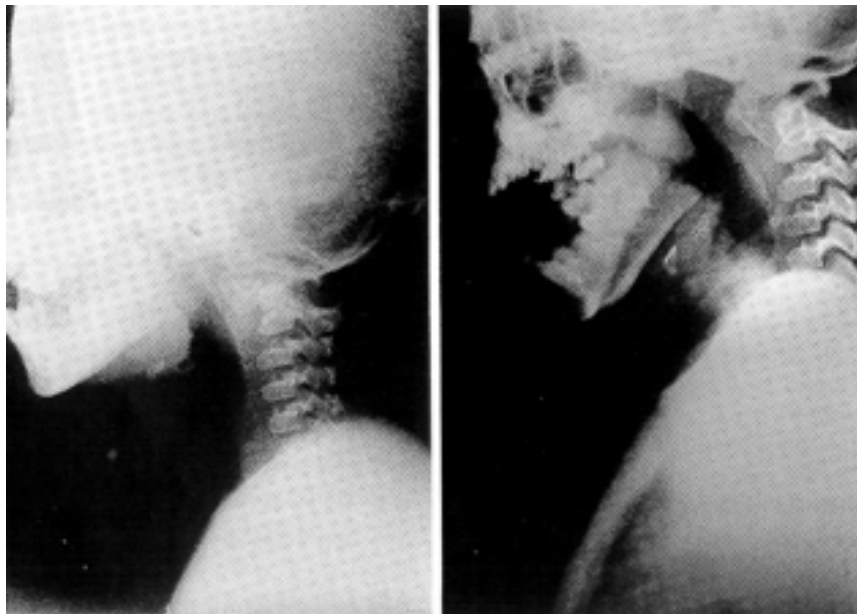


Fig. 1. Lateral cervical spine view. Left: Neutral view of cervical spine shows an os odontoideum, separated from the axis (ADI 5 mm, minSAC 14 mm). Right: Flexion view of cervical spine shows anterior displacement of os odontoideum and more widening of ADI than that of flexion view (ADI 6 mm, minSAC 11 mm).

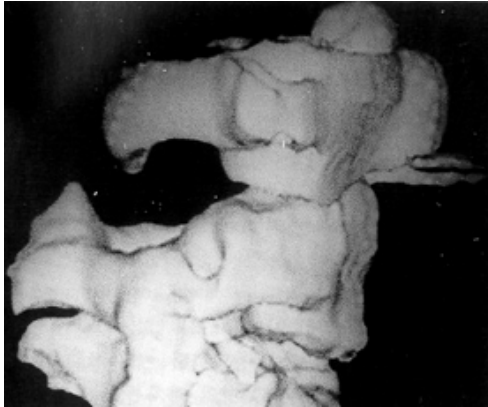


Fig. 2. Three dimensional computer tomography shows an os odontoideum and anterior dislocation of the atlas on the axis.

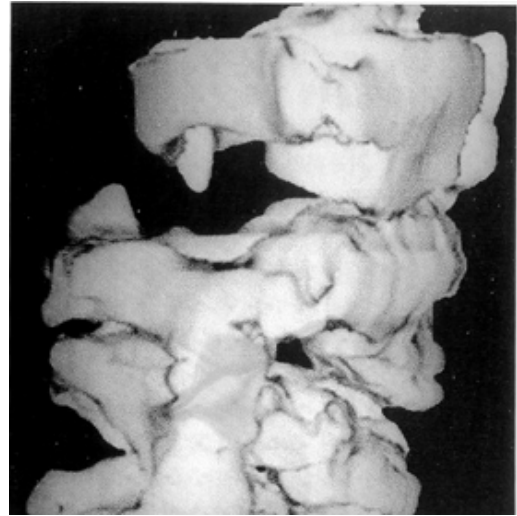


Fig. 4. Three dimensional computer tomography shows good alignment between the atlas and the axis after transoral anterior decompression surgery.

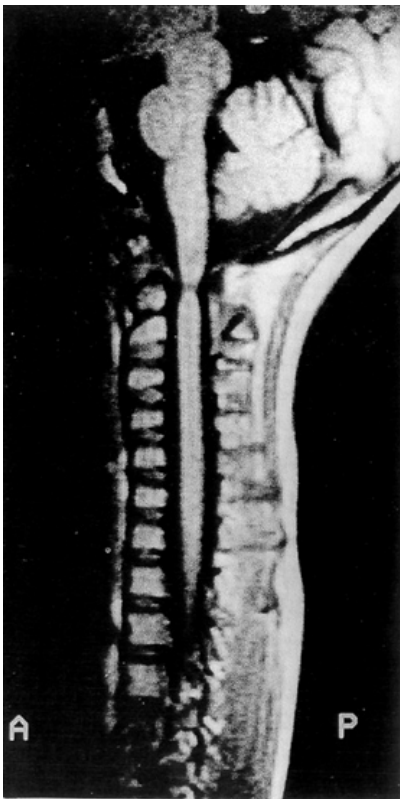


Fig. 3. T2-weighted magnetic resonance imaging shows decreased signal intensity in C1-C2 vertebral level due to spinal cord compression.

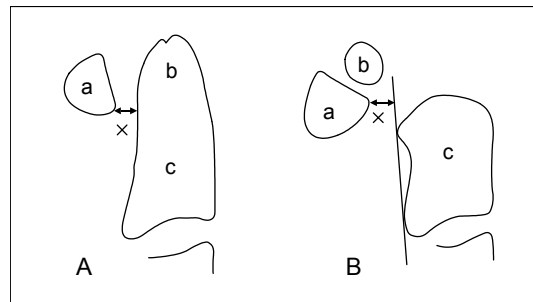


Fig. 5. a: anterior arch of the atlas. b: odontoid process (A) or os odontoideum (B). c: axis. x: A.D.I. A. Atlanto-axial instability with intact odontoid process. B. Atlanto-axial instability with os odontoideum.

바빈스키 반사는 우측은 음성, 좌측은 양성이었다. 신경인성 방광 및 장이 의심되는 소견은 없었다. 환자의 운동기능은 옆으로 돌아눕기, 일어나 앉기 모두 불가능하였으며 일상 생활 동작 수행 모두 의존적인 상태였다.

방사선학적 소견: 경부 중립위치에서의 측면 단순 방사선 검사상 환추와 치상돌기 간격이 5 mm로 환추 불안정이 있었고 치상 돌기와 축추체가 분리된 소견을 보였다. 3차원 컴퓨터 촬영상 치상 돌기에서 분리된 Os odontoideum이 보였다. 자기 공명 영상

촬영상 분리된 치상 돌기와 환추 부근에서 척수압박에 의한 신호 강도의 변화 소견을 보였다.

치료 및 경과: 내원 당시 응급으로 기관내 삽관 시행 후 기계적 인공 호흡을 하였고, 내원 15일째 Halo 보조기를 착용하였으며 절대 침상 안정 후 내원 37일째 경구적 전방 감압술을 시행하였다. 수술 후 포괄적 재활 치료와 함께 사지 근력회복이 점차적으로 일어났으며, 수술 후 81일째 기계 호흡에서 자발 호흡이 가능하였다. 수술 후에도 Halo 보조기로 지속적 경추 고정 및 기관 절개술을 유지하고 있었다. 이차 수술은 일차 수술 1년 2개월 후 후방 접근으로 후두골과 제 1~2 경추 유합술을 실시하였고 우측 상하지 근력이 Good (-)로 회복이 되었으나 호흡곤란은 개선되지 않아 기관 cannula를 제거하지 못하였다. 지속적으로 Halo보조기 사용하고 재활 치료를 지속하였으나 호흡 곤란으로 빈번히 집중 치료가 필요하였다.

고 찰

다운 증후군에서 환축추 탈구의 원인에 대해서는 논란이 많다. Tishler와 Marthell등¹⁴⁾은 전반적인 인대의 이완, 특히 환추 횡인대의 이완에 기인한다고 하였다. 다운 증후군에서 환추 횡인대의 이완을 초래하는 원인에 대해 Pueschel등¹¹⁾은 이들의 인대를 형성하는 교원섬유의 내인성 결함 때문이라고 주장했다. 인대 이완과 그 결과인 환축추 불안정은 경부에 염증 또는 류마티스 관절염으로 인한 이차적인 것이라는 주장도 있다. 그리고 Tishler와 Marthel등⁹⁾은 선천적으로 약한 인대에 내재적인 손상이 부과되어 척추염을 야기하여 환축추 탈골을 초래한다고 하였다. Kobori등은 치상돌기의 기형 또한 환축추 관절의 안정성에 심각한 손상을 주는 원인이 될 수 있다고 하였다.⁸⁾ Semine등¹²⁾은 환축추 관절의 기형에 대해 보고하였는데 다운 증후군을 가진 어린이 85명 중 18%에서 아탈구가 있었고, 이중 12%는 아탈구만이, 6%에서는 치상돌기의 기형이 같이 있었다고 하였다. Kobori등⁸⁾은 다운 증후군에서 척수 압박을 초래하는 환축추 아탈구를 가진 21명의 환자를 검토하였다. 이중 12명이 치상돌기의 기형을 보였으며 환축추 횡인대의 이완이 치상돌기의 기형과 연관된 경우 척수 압박에 대한 위험성이 증가된다고 하였다.

축추의 치상돌기는 횡인대에 의해 환추의 전궁에 견고하게 고정되어 있다. 이러한 위치관계로 제 1 경추와 제 2 경추사이의 관절이 형성된다. 환축추 불안정성은 횡인대만의 이완, 또는 치상돌기와 연관된 기형이 같이 존재하는 경우 일어난다. 치상돌기의 기형은 다운 증후군, Klippel-Feil 기형, 다발성 골단 이형성증, Morquio's syndrome 등 또는 다른 골 이형성증에서 발견된다.⁷⁾ 이러한 치상돌기 기형에는 odontoid dysplasia, hypoplastic odontoid, os odontoideum, ossiculum terminale 등이 있으며, 임상적으로 증상, 소견, 치료에 있어서는 동일하다. Fielding⁵⁾은 Os odontoideum으로 진단된 35명의 환자를 검토하였다. 이중 17명이 Os odontoideum으로 진단되기 전 경부 손상을 받아 부동이 필요했다고 보고하였으며 Os odontoideum의 대부분의 경우는 외상 또는 감염에 의한 후천적인 것이라고 결론 내렸다. 본 증례 또한 다운 증후군 여아에서 무증상성 환축추 횡인대의 이완에 외상이 부과되어 Os odontoideum으로 진행되어 환축추 아탈구를 초래한 경우이다.

다운 증후군에서 환축추 불안정의 유병률은 12~20%이나 신경학적 증상이 나타나는 경우는 비교적 낮아 1~3%이며¹¹⁾ 아탈구가 동반된 환자들은 다양한 신경학적 증상을 보일 수 있다.

Os odontoideum에 의한 아탈구가 있는 경우 가장 흔한 주증상은 동통이며, 가장 흔한 이학적 징후는 경부의 운동 제한이다.⁷⁾ 환축추 아탈구가 있는 소아에서 호소하는 증상으로 두통, 일시적 마비, 경부통, 의식의 일시적인 소실, 경직성 사지마비, 사지의 일시적인 마비, 비정상적 보행, 반사이상 항진 등이 있다고 하였다.¹⁴⁾ 이러한 환축추 불안정성에 의한 임상적인 증상은 치상돌기의 앞면, 또는 환추 전궁의 뒷면에 의한 척수 압박과 연관된다. 그리고 비교적 사소한 손상이 심각한 후유증을 초래할 수도 있다.⁴⁾ 때때로 증상이 진행하여 신경인성 장과 방광, 경직성 편마비, 하지마비, 사지마비, 그리고 사망까지 이를 수 있다.¹⁾

Os odontoideum을 포함한 환축추 불안정성의 방사선학적 검사는 경부 굴곡, 신전, 그리고 중립 위치에서의 측면 단순 방사선 검사와 치상돌기를 보기 위한 open-mouth view를 포함해야 한다. 3가지의 측면 단순 방사선 검사는 탈골의 정도, 탈골의 위치가 전방인지 후방인지, 그리고, 고정되어 있는지 등을 결

정한다. 단층 촬영 검사 또한 이 부분의 정확한 해부를 결정하는 데 도움을 준다.

컴퓨터 단층 촬영은 거의 도움이 안되며 자기 공명 영상은 유용한 도구가 될 수 있다.⁷⁾

환측추 불안정은 단순 방사선 검사상 환추와 치상돌기 간격(Atlanto-Dens Interval, A.D.I)을 측정함으로써 결정된다. A.D.I는 환추 전궁의 후면과 측추 치상돌기의 전면 사이의 가장 짧은 거리로 한다.¹⁾ 정상적으로 A.D.I는 2.4±0.7 mm라고 하였고 4 mm 이상이면 환측추 불안정이 있다고 하였다.¹⁾ 거리가 3~5 mm이면 횡인대의 파괴, 5~10 mm이면 부가적인 인대의 손상, 10~12 mm이면 모든 인대들이 심하게 약해졌거나 파괴된 것으로 본다.⁶⁾ 환측추 불안정을 검사할 때 치상돌기가 온전한 경우 위에서 설명한 방법으로 A.D.I를 측정한다. 치상돌기가 결핍된 경우 즉, Os odontoideum과 같은 경우는 측추체의 전면에서 위로 연장되는 선과 환추의 전궁과의 거리를 측정한다. 환추와 치상돌기 간격이 나이든 소아와 성인에서 3 mm 이상이면 비정상, 더 어린 소아에서는 4 mm 이상이면 병적으로 간주한다.⁶⁾

Spierings등¹³⁾은 경부 굴곡시 치상돌기의 뒷면과 환추의 후궁과의 거리(minimal space available for spinal cord-min SAC)가 척수 압박 징후가 없거나 일시적인 경우에 비해 영구적 척수 압박 징후를 보이는 환자에서 유의하게 작다고 증명하였다. 그들의 자료에 의하면 minSAC가 13 mm 이하면 영구적 척수 장애가 올 기회가 10분의 1이다. 정상 성인에서 A.D.I는 3 mm 이하이며, minSAC가 18 mm 이상이면 척수압박은 없다고 하였다. 본 증례에서 A.D.I는 6 mm로 증가, minSAC는 11 mm로 감소되어 있었다.

환측추 불안정이 있는 경우 치료에 대해서는 아직 여러 주장이 있다. 다운 증후군 소아중 무증상의 환측추 불안정이 있을 때는 시간이 경과하면서 환측추 간격이 오히려 감소하는 경우도 있고 이러한 경우에는 어떠한 신경학적 악화와 합병증을 볼 수 없으므로 보존적 조치가 필요하다.¹⁰⁾ 또한 국소적인 증상, 대뇌 증상, 그리고 노인에서 손상과 약간의 불안정성 후에 온 일시적인 척수병증이 있을 때도 보존적 치료를 주장하였다. 그러나 중추 신경계 증상의 증거, 지속적인 경수 손상 증상, 그리고 환측추 간격이 5 mm 이상, 특히 간격이 증가할 때 등이 수술적 고정의 적응증이 된다고 하였다.⁵⁾ 수술적 고정술의 방

법에 대해서는 전방 고정술과 후방 고정술이 있으며 경구적 전방 고정술이 탈구 정복과 정복위를 유지한 상태에서 고정할 수 있다는 점, 환측추간의 가동성이 보다 크다는 점, 그리고 이식 골편의 골 치유율이 더 좋다는 점 등에서 최근 더 선호되고 있다.

최근 다운 증후군을 가진 이들의 운동경기 참가가 증가하고 있으며 결과적으로 환측추 불안정과 경추부 손상에 의해 심각한 결과가 초래될 수 있는 가능성이 증가하기 때문에, 이러한 상황에 대한 조기인식이 중요하다. 1983년 장애인 올림픽 위원회에서는, 두부와 경부에 압력을 줄 수 있는 운동경기에 참가하는 경우 먼저 환측추 불안정 유무를 검사해야 한다고 하였다. 체조, 다이빙, 5종 경기, 높이뛰기, 축구 등을 위험한 운동으로 분류하였고, 이에 참가하는 개개인은 신경학적인 검사와 경추의 굴곡, 신전, 중립위의 측면 단순 방사선 검사를 받아서, 불안정성이나 신경학적 손상이 있는지 봐야 된다고 하였다. 그리고 1984년 미국 소아과학회 스포츠 분과위, 1986년 영국 보건 사회 안정국(DHSS), 지능 장애인 협회(Mencap) 등에서도 스포츠에 참여하기 전 다운 증후군을 가진 모든 사람에서 방사선적 선별검사가 필요하다고 하였다.

고 위험성을 가진 개인에서의 정기적인 선별검사와 적절한 처치는 이환율과 사망률을 낮출 수 있다. 단순 방사선 촬영상, 척추관이 좁아져 있고, 환측추 불안정이 임상 증상의 악화에 영향을 주는 요인이라고 논의되어 왔지만, 방사선학적 소견과 임상증상과의 연관성에 대해 명확히 밝혀진 바는 없다. Davidson등³⁾은 환측추 불안정이 있는 경우 탈골과 척수압박으로 진행되는 경우는 드물기 때문에, 다운 증후군을 가진 수많은 사람들이 다양한 스포츠 활동을 단지 방사선 검사상 이상이 있다는 이유만으로 제한하는 것은 너무 지나치다고 하였다. 이미 탈골 전에 신경학적 징후와 증상이 나타나는 경우가 높기 때문이다. 즉 심각한 신경학적 증상을 초래한 대부분의 경우에서 비정상적 신경학적 증상과 징후가 선행되었다. 그러므로 신경학적 증상을 호소하는 다운 증후군을 가진 어떠한 환자도 이전에 선별 검사에서 음성일지라도 환측추 불안정에 대한 검사가 필요하다. 철저한 신경학적 검사는 환측추 불안정을 선별하는 데 필수적인 부분이다.

다운 증후군 아동에서의 선별 검사의 시기에 대해

서는 논란의 여지가 많다. 활동도가 증가하는 5~10세와 15세에 환축추 불안정에 대한 방사선학적인 선별진단이 신경학적인 손상의 예방을 위해 필요하다는 주장이 있다.²⁾ 그러나 6세 미만에서도 두부와 경부에 손상을 줄 수 있는 의학적 시술과 물리 치료시에는 선별 검사가 필요할 것이다. 또한 증가된 clumsiness, 보행시 피로를 느낌, 자주 앉으려고 함, 장, 방광의 변화, 경부통, 경부 운동 제한, 사지의 위약, 경직, 반사이상항진 등의 증상이 보이는 경우 경추부 증립, 굴곡, 신진위 측면 단순 방사선 촬영과 open mouth view를 포함하는 방사선적 선별검사를 해야 할 것이다.

본 증례와 같이 다운 증후군에서 Os odontoideum이 동반되거나 고도의 경추 손상으로 인한 호흡 기능 부전이 환자의 회복 및 재활에 많은 제한을 주게 되므로 이의 예방 및 적절한 치료가 중요하며 특히, 특화된 호흡 재활 치료적 접근이 고려되어야 할 것으로 생각한다.

참 고 문 헌

- 1) Briggs RG: Atlantoaxial instability in Down syndrome: A case report and review. *S D J Med* 1992; 45(10): 279-282
- 2) Cullen S: Atlantoaxial instability in Down's syndrome: clinical and radiologic screening. *Ir Med J* 1989; 82: 64-65
- 3) Davidson RG: Atlanto-axial instability in individuals with Down syndrome: a fresh look at the evidence. *Pediatrics* 1988; 81: 857-865
- 4) Dwason EG, et al: Atlanto-axial subluxation in children due to vertebral anomalies. *J Bone Joint Surg* 1979; 4(61-A): 582-587
- 5) Fielding JW, et al: Os odontoideum. *J Bone Joint Surg* 1980; 3(62-A): 376-383
- 6) Fielding JW, et al: Spine fusion for atlanto-axial instability. *J Bone Joint Surg* 1980; 3(58-A): 400-407
- 7) Granger DK: Os odontoideum-a review. *Orthop Review* 1987; 16(12): 909-916
- 8) Kobori M: Atlanto-axial dislocation in Down syndrome. Report of two cases requiring surgical correction. *Spine* 1986; 11(3): 195-200
- 9) Martel W, Tishler JM: Observations on the spine in mongolism. *Am J of Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1966; 630-638
- 10) Poeschel SM, Herndon JH, Gelch MM: Symptomatic atlantoaxial subluxation in persons with Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 1984; 4: 682-688
- 11) Poeschel SM, Scola F: Atlantoaxial instability in individuals with Down's syndrome: Epidemiologic, radiographic, and clinical studies. *Peds* 1987; 80(4): 555-560
- 12) Semine AA, Ertel AN, Goldberg MJ, Bull MJ: Cervical spine instability in children with Down's syndrome (Trisomy 21). *J Bone Joint Surg* 1978; 60A: 649-652
- 13) Spierings ELH, Braakman R: The management of Os odontoideum. Analysis of 37 cases. *J Bone Joint Surg* 1982; 4(64-B): 422-428
- 14) Tishler J, Martel W: Dislocation of the atlas in mongolism; Preliminary report. *Radiology* 1965; 84: 904-906