

제 1형 신경 섬유종증 환자에서 발생한 재발성 견관절 탈구 및 근위 상완골 골절 - 1예 보고 -

좋은삼선병원 정형외과

황태혁 · 조형래 · 왕태현 · 양희순

Recurrent Shoulder Dislocation and Proximal Humerus Fracture in Neurofibromatosis Type I - A Case Report -

Tae Hyok Hwang, M.D., Hyung Lae Cho, M.D., Tae Hyun Wang, M.D., Hui Sun Yang, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Good Samsun Hospital, Busan, Korea

We report a case of recurrent shoulder dislocation and combined proximal humerus fracture in neurofibromatosis type I. A twenty-year-old male patient with known neurofibromatosis type I presented with right shoulder dislocation and proximal humerus fracture following a minor trauma. His injured arm also had large plexiform neurofibromas on the elbow, and the dislocation of the shoulder joint was proven to be recurrent. Bony deformation of the humerus and scapula were revealed on X-ray and computed tomography, as well as multiple neurofibromatous changes of the deltoid and periscapular muscles were noted on magnetic resonance imaging. Open reduction and capsular reconstruction were performed and humeral fracture was stabilized with a reconstruction plate. Satisfactory union and functional result were achieved and the dislocation did not recur until the 7-month follow-up after the procedure. Recurrent shoulder dislocation and combined proximal humerus fracture in neurofibromatosis type I are rare complications. However, it should still be considered in the orthopaedic evaluation process of the diseases.

Key Words: Neurofibromatosis type I, Recurrent shoulder dislocation, Proximal humerus fracture

※통신저자: 왕 태 현
부산광역시 사상구 주례동 193-5
좋은삼선병원 정형외과

Tel: 051) 310-9289, Fax: 051) 310-9348, E-mail: toocoolyo@naver.com

접수일: 2013년 9월 24일, 1차 심사완료일: 2013년 10월 17일, 게재 확정일: 2013년 10월 30일

신경 섬유종증은 상염색체 우성으로 유전하는 흔한 신경 피부 증후군 중의 하나로, 가장 흔한 제 1형은 von Recklinghausen 병으로 불리며 다발성 신경 섬유종, 체간의 밀크 커피색 반점, 홍채의 Lisch 소결절, 액와부나 서혜부의 주근깨(freckling)를 특징으로 한다.¹⁾ 신경 섬유종은 외배엽과 중외배엽 기원 조직을 주로 침범하여 피부나 피하 조직, 말초 신경과 근 골격계에 이상을 보인다. 근 골격계 이상은 환자의 50% 이상에서 관찰되며 골 이형성증, 골 미란, 탈 석회화와 골다공증, 척추 측만증, 사지 비대증, 장관골 특히 경골의 가관절증, 병적 골절 등이 흔하게 동반되지만^{2,3)} 신경 섬유종증 환자와 관련된 주요 관절의 탈구에 관한 보고는 드물다. 저자들은 신경 섬유종증을 가진 20세 남자 환자에서 발생한 견관절의 재발성 탈구와 연관되어 발생한 근위 상완골의 골절을 치유한 경험이 있어 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

20세 남자 환자로 내원 11년 전부터 제 1형 신경 섬유종증으로 진단 받고 타원에서 경과 관찰을 하고 있던 환자였다. 신경 섬유종증에 대한 특별한 가족력은 없었다. 본원 내원 약 10년 전에 넘어지면서 우측 견관절의 최초 탈구가 발생하였으며 이후 5~6회 정도 탈구의 재발이 있어 타원에서 도수 정복을 시행한 과거력이 있었다. 본원 내원 3일전 넘어지면서 발생한 우측 견관절의 재탈구로 인해 타원 응급실에서 비마취하 도수정복을 두 차례 시행하였으나 해부학적 정복이 되지 않아 본원 외래로 내원하였다. 이학적 검사 상 우측 견관절부와 근위 상완부에 동통성 운동 제한과 함께 약간의 부종이 관찰되었으며 신경학적 이상 소견은 없었다. 전신에 걸쳐 산발적

인 밀크 커피색 반점이 관찰되었고 액와부와 서혜부의 주근깨와 함께 우측 주관절부 외측으로 약 10×8 cm 정도 크기로 두 개의 망상형(plexiform) 신경 섬유종이 관찰되었다(Fig. 1A-C). 종양은 약 5세 경부터 발생하였으며 통증과 주관절의 운동 제한은 동반되지 않았고 16세 경 성장이 완료된 후에는 크기 변화가 없었다. 백혈구나 적혈구 침강속도, 인을 포함한 혈청 전해질, C 반응 단백, 류마티스 인자 등 말초 혈액 검사 상에서는 특이 소견은 없었다. 단순 방사선 소견 상 상완골 두의 전하방 탈구와 함께 근위 상완골의 사선형 골절이 관찰되었고, 골절된 근위 상완골은 저형성 되어 있고 피질골의 약화 및 굴곡 변형, 상완골 두의 낭포성 병변이 동반되었으며 견갑골 관절와 또한 근위 상완골과 유사한 저형성과 낭포성 병변이 관찰되었다(Fig. 2A, B). 삼차원 컴퓨터 단층 촬영 상 골절부는 외측 각형성과 함께 근위 골편이 외측 상방으로 전위되어 있었다(Fig. 2C, D). 자기 공명 영상 검사 상 관상면 T2 강조 영상에서 관절 내 혈종 형성 및 견갑골 주위 회전근 개 근육의 신경 섬유종성 변화가 관찰되었으며(Fig. 3A), 축상면 및 시상면 T2 강조 영상에서도 주변부는 고강도 신호를 보이고 중심부는 비교적 저강도 신호를 보이는 과녁(target) 모양의 다발성 신경 섬유종성 변화가 삼각근과 견갑근, 극하근 내 관찰되었으나 회전근 개 의 연속성은 유지되어 있었다(Fig. 3B, C). 견관절의 도수 정복이 불가능한 상태로 판단하여 관혈적 정복과 견관절 재발성 탈구에 대한 재건술 및 골절의 관혈적 정복과 내고정술을 함께 계획하였다. 전신 마취 하에서 삼각 대흉 도달법으로 견갑하건 부착부를 수직 절개한 후 관절낭을 L-형으로 절개하고 관절와 상완 관절을 노출시킨 다음 탈구된 상완골 두를 정복하였다. Neer의 관절낭 이동술을 적용하여 상

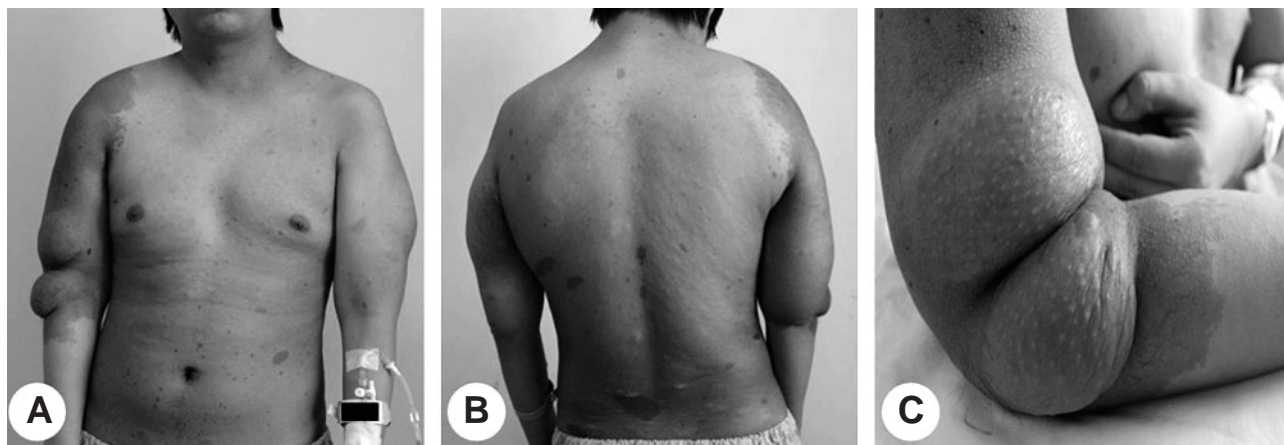


Fig. 1. Clinical photographs of the patient with multiple Café-au-lait spots from (A) front and (B) rear view and (C) superficial plexiform neurofibromas associated with hyperpigmentation of right elbow.

하부 관절낭을 교차하여 봉합하였으나 관절낭이 얇고 퇴화되어 있어 견갑하근을 약 1 cm 정도 단축하여 봉합하였다. 또한 신경 섬유종성 변형으로 점액양 퇴행을 보이는 견갑하근의 일부 조직을 채취하여 조직 검사를 시행하였다. 근위 상완부로 피부 절개를 약간 연장하여 골절 부위를 노출시킨 다음 영상 증폭기 하에서 골절용 겸자로 골절부를 관혈적 정복한 뒤, 3.5 mm 재건 금속판을 이용하여 나사못으로 최종 고정하였다(Fig. 4A, B). 우측 주관절부의 망상형 신경 섬유종은 제거를 원하지 않아 절개 생검만 실시하였으며 병리 조직 검사 상 견갑하근 주위의 신경 섬유종과 같이 악성화 소견은 없었다. 술 후 Velpeau 붕대로 4주간 견관절을 고정한 후 수동적 전방 거상 운동을 시행하였으며, 술 후 6주에 외회전 운동과 능동적 운동을 추가 하였다. 수술 후 7개월 추시 결과 방사선 사진 상 골절부는 유합 되었고(Fig. 5A, B), 이학적 검사 상 우측 견관절의 불안정성 소견은 없었으며 운동 범위는 굴곡 135도, 외회전 45도, 내회전 제 12 흉추로 좌측과 유사한 정도로 회복되어 식사 및 자가 청

결 관리 등 일상 동작이 가능하였다(Fig. 5C, D). 관절의 재발성 탈구 소견은 관찰되지 않았으나 주관절부의 망상형 신경 섬유종의 악성화나 탈구의 재발 유무를 관찰하기 위해 정기적인 추시 중에 있다.

고 찰

신경 섬유종증은 사람에서 가장 흔한 단일 유전자 질환으로 17번 염색체에 위치한 유전자의 변이가 원인으로 알려져 있으며 신생아 3000명당 1명 꼴의 빈도로 발생한다.¹⁾ 여러 형태가 있으나 본 증례와 같은 제 1형과 가족형 청신경종으로 불리는 제 2형이 가장 흔하고 정형외과적 문제는 주로 제 1형에서 발생한다.¹⁾ 관련된 근골격계 증상은 국소적 또는 전신적으로 발생할 수 있는데 전신적으로는 성장 부진, 왜소증, 골연화증, 골다공증 등이 있으며 국소적으로는 이영양성 또는 특발성 척추 측만증, 장관골 특히 경골의 이형성증 및 그와 관련된 가관절증, 골의 낭종성 병변, 그리고 사지의 신경 섬유

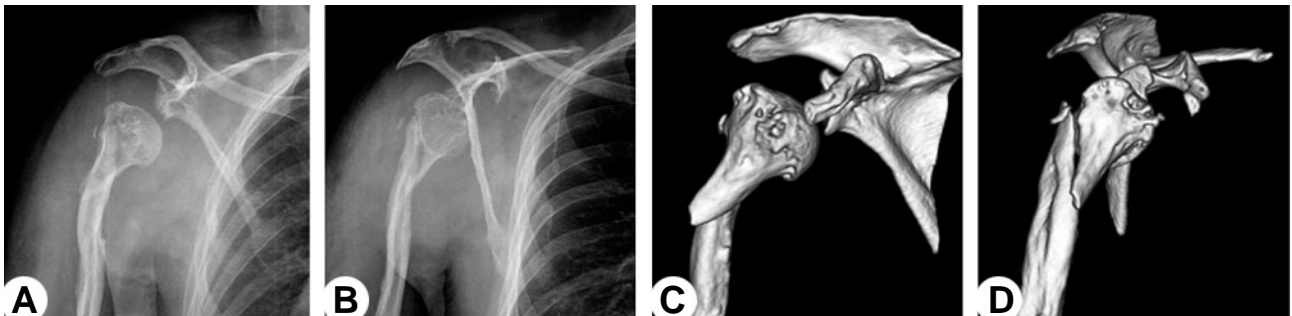


Fig. 2. Anteroposterior plain radiographs shows (A) subluxated shoulder joint, dysmorphic glenoid, and thin, deformed gracile appearance of the humerus and (B) indistinct fracture line. (C) 3D reconstruction computed tomography shows lateral angulation of the fracture site and (D) clearly visible fracture line.

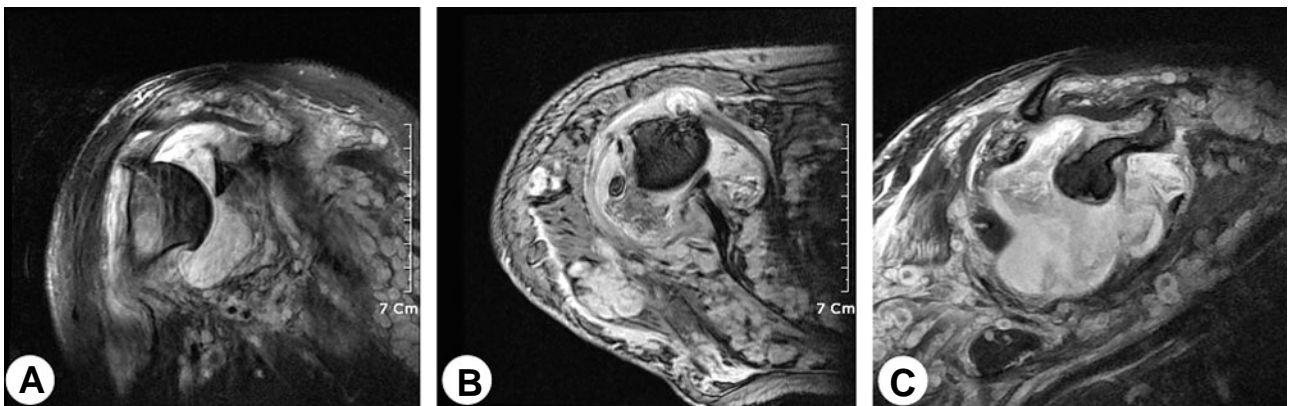


Fig. 3. (A) Coronal T2-weighted magnetic resonance image shows subluxated shoulder joint with intraarticular hematoma. (B) Axial and (C) oblique sagittal images show neurofibromas of deltoid and rotator cuff muscles which are lobulated and "target" appearance with peripheral hyperintense with central hypointensity.

유종으로 인한 연부조직 이상이나 관절의 변형 등이 있다.^{2,3)} 비록 본 증례에서는 동반되지 않았으나 척추 측만증은 신경 섬유종증 환자의 21~49%에서 발생할 정도로 가장 흔히 동반되는 근 골격계 이상이며⁴⁾ 가관절증은 경골에 흔히 발생하나 쇄골이나 요척골 등 장관골에도 발생할 수 있다.⁵⁾ 본 증례에서는 상완골과 견갑골의 저형성과 함께 굴곡 변형, 피질골의 약화, 낭종성 골 병변 등이 관찰되었으나 이전에 골절 병력이나 방사선 소견 상 가관절 형성은 보이지 않았다. 신경 섬유종증 환자에서 보이는 이러한 골격계 이상의 원인은 확실하지는 않으나 대부분 neurofibromin 1의 대사성 기능 상실에서 기인한다.⁶⁾ Neurofibromin 1은 관절의 형성과 골 강도 유지에 관여하여 골격의 성장과 발육에 중요한 조절 기능을 담당하는데 신경 섬유종증에서는 이러한 기능이 소실되어 일반인에 비해 전반적인 골량의 감소를 보이게 된다. 본 증례에서는 골밀도 검사를 시행하지 않았으나 단순 방사선 사진에서도 골질 감소가 보이는 것으로

보아 비정상적인 골밀도의 감소가 있을 것으로 예상되며 약해진 골격에 연부 조직에서 유래한 다발성 망상형 신경 섬유종의 이차적인 압박으로 인해 골변형이 유발되었을 것으로 생각된다.

본 증례의 환자는 재발성 견관절 탈구로 도수 정복한 병력이 있으나, 비정상적으로 약화된 골질로 인해 신경 섬유종증 환자에서 주요 관절의 도수 정복은 상당한 주의가 필요하다. 저자들 역시 본원에서 처음 촬영한 단순 방사선 사진 상에서 골절 여부를 확실히 알지 못했으나 컴퓨터 단층 촬영 상에서 골절을 확인할 수 있었는데 이는 초기 수상 당시 미세한 골절이 발생하였다가 정복 시 전위되었거나 골다공증으로 약화된 상완골 부위를 무리하게 정복하는 과정에서 발생했을 가능성이 있다. 따라서 신경 섬유종증 환자에서 발생한 탈구는 컴퓨터 단층 촬영과 같은 세밀한 영상 의학적 검사를 통해 골절 여부를 사전에 반드시 확인해야 하고 무리한 도수 정복으로 의인성 골절이 발생할 수 있음을 충분히 염두해 두어야

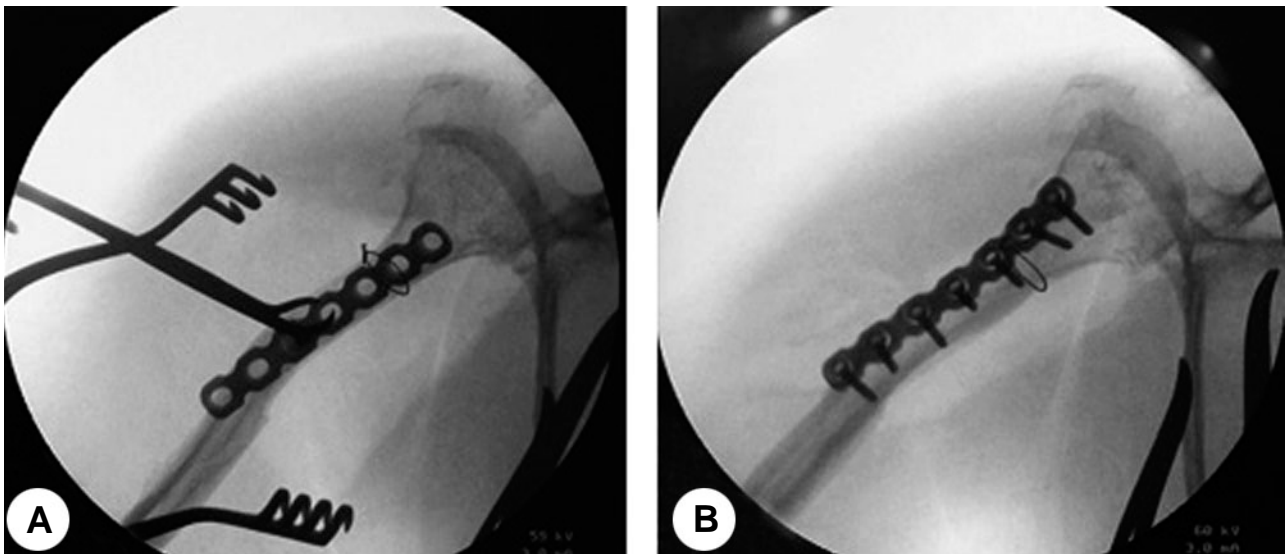


Fig. 4. Intraoperative C-arm images of (A) fracture reduction and (B) final fixation of the fracture.

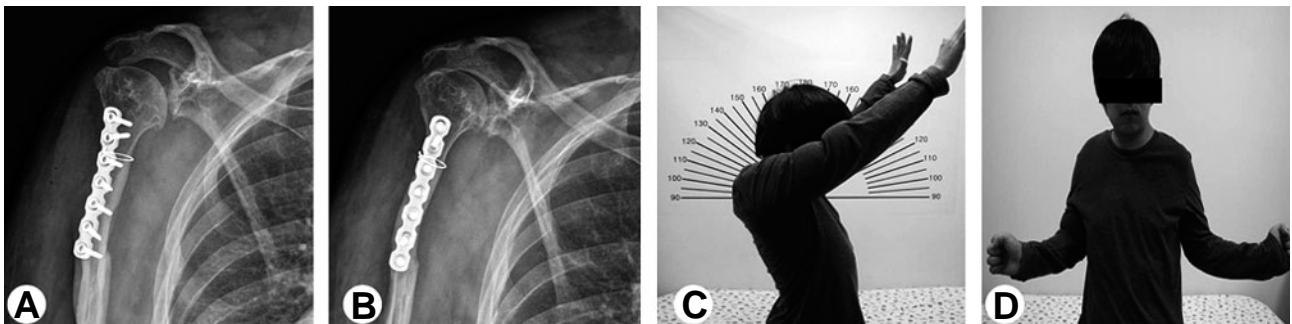


Fig. 5. Seven months after operation, radiographs of (A) anteroposterior and (B) lateral view show complete union and clinical photographs of the range of motions in (C) flexion and (D) external rotation.

할 것으로 사료된다.

신경 섬유종증에서 발생한 주요 관절의 탈구에 관한 보고는 드물다. 고관절의 재발성 탈구에 관한 증례는 간간히 보고되고 있으나⁷⁻⁹⁾ 견관절의 재발성 탈구에 관한 보고는 본 증례가 처음이다. Galbraith 등은⁷⁾ 제1형 신경 섬유종증을 가진 18세 여성 환자에서 발생한 재발성 고관절 탈구를 전신 마취 하에서 도수 정복하고 6주간의 골 견인으로 성공적으로 치료하였으며 저자들은 신경 섬유종의 관절 내 침범으로 인한 고관절 주위 장골, 대퇴 경부 변형을 재발성 탈구의 주원인으로 제시하였다. 또한 척추와 같이 고관절과 비교적 떨어진 부위에서 발생한 신경 섬유종도 고관절의 병적 탈구를 유발할 수 있는데 이는 척추나 골반부에 발생한 종양으로 인해 외전근의 근력이 약화되어 관절의 기계적 불안정성이 유발되기 때문이다.⁸⁾ 그 외에도 신경 섬유종은 관절 주위의 정상적인 감각 기능을 소실시켜 신경병성 관절증을 유발함으로써 탈구를 유발할 수 있다.⁹⁾ 이상의 고관절 탈구의 원인을 바탕으로 본 증례에서의 견관절 재발성 탈구의 원인을 추론해 보면, 1) 신경 섬유종의 국소적 압박으로 인한 근위 상완골 및 견갑골 관절와의 저형성과 변형이 발생하여 탈구의 위험성이 커지고, 2) 견관절의 개방성 정복 시 확인된 바와 같이 관절낭이 위약한 상태로 퇴행되어 있어 관절의 불안정성을 악화시켰을 가능성이 있으며, 3) 견관절의 동적 안정성을 담당하는 회전근 개 근육에 다발성 망상형 신경 섬유종이 관찰되는 것으로 보아 회전근 개 근육 자체의 기능 저하도 원인이 될 수 있을 것으로 생각한다.

환자의 우측 주관절 및 원위 상완부에 발생한 망상형 신경 섬유종은 국소적 또는 미만성 신경 섬유종과는 달리 질병 고유 징후(pathognomonic)로서의 진단적 가치를 지니며 제 1형 신경 섬유종증의 환자의 약 40~50%에서 관찰된다.^{4,10)} 종양은 증례에서와 같이 대개 소아기에 발생하며 주요 사지 신경이나 그 분지가 비정상적으로 굵어지면서 신경 외막을 넘어 주위 연부 조직으로 확대되는 양상을 보인다. 본 증례에서는 기능적 이상없이 미관상 문제만을 보였으며 종물 내로의 출혈이나 국소 동통은 없었고 절개 생검 상으로도 악성화 세포는 관찰되지 않았다. 그러나 제 1형 신경 섬유종증 환자에서 발생한 망상형 신경 섬유종은 종양 발생 10~20년 내에 약 10~24% 정도에서 신경 섬유육종으로 악성화할 가능성이 있으므로⁴⁾ 종양의 갑작스런 크기 변화, 동통이나 신

경 이상 소견의 발생 여부에 세심한 주의가 필요하므로, 본 증례의 추가적인 관찰이 필요할 것으로 판단된다.

신경 섬유종증은 신체 여러 장기를 침범하는 전신성 유전 질환이므로 치료에 있어서도 다양한 대중적 접근이 필요하다. 비록 본 증례에서는 척추 측만증과 경골 가관절과 같이 흔히 보고되는 정형외과적 문제는 없었으나, 동측 상지에 발생한 망상형 신경 섬유종과 함께 견관절의 재발성 탈구 및 동반된 근위 상완골의 골절과 같이 드문 합병증을 보인 증례로서 신경 섬유종증의 정형외과적 접근 시 고려해야 할 것으로 사료된다.

REFERENCES

- 1) Fienman NL, Yakovac WC. Neurofibromatosis in childhood. *J Pediatr.* 1970;76:339-46.
- 2) Crawford AH Jr, Bagamery N. Osseous manifestations of neurofibromatosis in childhood. *J Pediatr Orthop.* 1986;6:72-88.
- 3) Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children: an update. *Clin Orthop Relat Res.* 2002;Aug:107-18.
- 4) Feldman DS, Jordan C, Fonesca L. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Orthop Surg.* 2010;18:346-57.
- 5) Stevenson DA, Birch PH, Friedman JM, et al. Descriptive analysis of tibial pseudarthrosis in patients with neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet.* 1999;84:413-9.
- 6) Kolanczyk M, Kossler N, K'uhnisch J, et al. Multiple roles for neurofibromin in skeletal development and growth. *Hum Mol Genet.* 2007;16:874-86.
- 7) Galbraith JG, Butler JS, Harty JA. Recurrent spontaneous hip dislocation in a patient with neurofibromatosis type 1: a case report. *J Med Case Rep.* 2011;5:106.
- 8) Haga N, Nakamura S, Taniguchi K, Iwaya T. Pathologic dislocation of the hip in von Recklinghausen's disease: a report of two cases. *J Pediatr Orthop.* 1994;14:674-6.
- 9) Phillips JE, McMaster MJ. Pathological dislocation of the hip in neurofibromatosis. *J R Coll Surg Edinb.* 1987;32:180-2.
- 10) Tonsgard JH. Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. *Semin Pediatr Neurol.* 2006;13:2-7.

초 록

제 1형 신경 섬유종증 환자에서 발생한 재발성 견관절 탈구 및 동반된 근위 상완골 골절 1예를 보고하고자 한다. 제 1형 신경 섬유종증으로 진단된 20세 남자로 가벼운 외상 후 발생한 우측 견관절의 탈구와 근위 상완골 골절로 내원하였다. 수상측 주관절부에는 큰 망상형 신경 섬유종들이 있었으며 견관절 탈구는 재발성 병변이었다. 단순 방사선과 컴퓨터 단층 촬영 소견 상 상완골과 견갑골의 골성 변형을 보였고 자기 공명 영상 검사 상 삼각근과 회전근 개에 다발성 신경 섬유종성 변화가 관찰되었다. 관혈적 정복술 및 관절막 재건술을 시행하였으며 근위 상완골 골절은 재건 금속판을 이용하여 고정하였다. 골유합과 만족스런 기능 회복을 보였으며 수술 후 7개월 추시 상 견관절 탈구의 재발은 관찰되지 않았다. 제 1형 신경 섬유종증 환자에서 발생한 견관절 재발성 탈구와 근위 상완골 골절은 드문 합병증이나 질환의 정형외과적 접근 시 고려해야 할 것으로 사료된다.

색인 단어: 제 1형 신경 섬유종증, 재발성 견관절 탈구, 근위 상완골 골절