

## Jeune 증후군 환아에게 시행한 외측 흉벽 확장술

김준범\* · 문일홍\*\* · 최병민\*\* · 이기형\*\* · 최인철\*\*\* · 박승일\*

### Lateral Thoracic Expansion Surgery for Jeune's Syndrome

Joon Bum Kim, M.D.\*, Il Hong Moon, M.D.\*\*, Byung Min Choi, M.D.\*\*  
Kee Hyoung Lee, M.D.\*\*, In Cheol Choi, M.D.\*\*\*, Seung Il Park, M.D.\*

Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy is a rare, complex malformation with a broad spectrum of clinical expression. The degree of chest wall deformity is the most important prognostic factor and the only part which is correctable. A 11 month-old male infant was diagnosed as having Jeune's syndrome and received right side lateral thoracic expansion surgery. But because respiratory distress symptom was sustained postoperatively, we performed left side procedure 3 months after the initial operation. Respiratory distress symptom got worse after fracturing the left titanium plate which was inserted to fix the expanded thoracic wall and reimplantation was performed. The patient was discharged 6 months after the initial operation. He was readmitted and received ventilator care for respiratory failure and died 10 months after the initial operation.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2005;38:873-877)

**Key words:** 1. Thorax  
2. Reconstructive surgical procedure

### 증례

생후 11개월 된 남자 환아가 출생 직후부터 시작된 호흡 부전을 주소로 내원하였다. 과거력상 환아는 재태 38주에 제왕절개 분만으로 출생하였으며 당시 체중은 2.92 Kg이었다. 산전 초음파 검사 상 태아의 크기가 참고치의 하한치를 보였으며, 폐의 크기도 작았다고 하였다. 출생 당시부터 호흡 부전 소견 보였으나 인공 호흡기 치료는 받지 않았으며 신생아 중환자실에서 2주간 치료 후 퇴원하였다. 이후 반복되는 호흡 부전 증상과 폐렴으로 반복적으로 입원하여 치료를 받아왔다. 내원 4개월 전 호흡 부전과

폐렴 증상이 악화되어 외부 병원 중환자실에 입원하여 항생제 및 인공 호흡기 치료를 받았으며, 당시 Jeune 증후군 진단 받고 산소 탱크에서 4개월간 치료 받다가 본원에 전원되었다.

본원 내원 당시 체중은 5.0 kg, 신장은 62 cm, 두위는 43 cm로 모두 3 percentile 미만이었으며 흉위는 33 cm였다. 출생 당시 두위는 36 cm, 젖꼭지부위에서 측정된 흉위는 28 cm였다. 열은 없었으며 약간의 청색증을 보였다. 흉부 진찰 상 모순 호흡(paradoxical respiration)을 보였고 호흡음은 거칠었으며 양쪽 전 폐야에서 수포음이 들렸다. 심음은 정상이었으며 복부나 사지에는 특이소견이 보이지 않

\*서울아산병원 흉부외과학교실, 울산대학교 의과대학

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine

\*\*고려대학교 의과대학 소아과학교실

Department of Pediatrics, College of Medicine, Korea University

\*\*\*서울아산병원 마취통증의학과, 울산대학교 의과대학

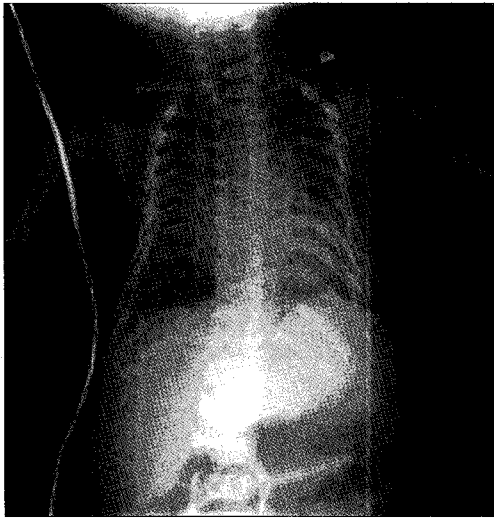
Department of Anesthesiology and Pain Medicine, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine

논문접수일 : 2005년 7월 1일, 심사통과일 : 2005년 9월 8일

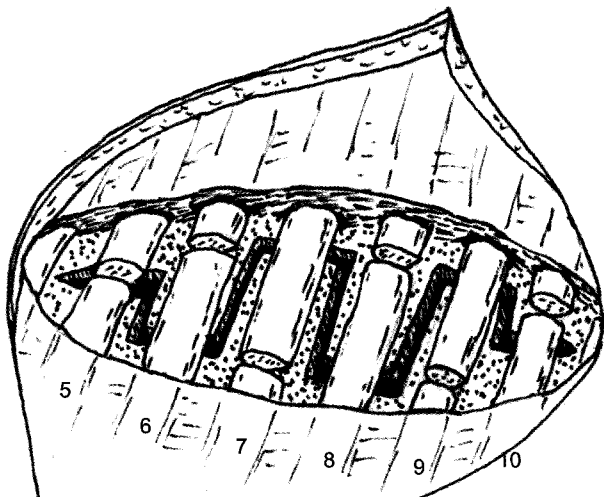
책임저자 : 박승일 (138-736) 서울시 송파구 풍납동 388-1, 서울아산병원 흉부외과

(Tel) 02-3010-3585, (Fax) 02-3010-6966, E-mail: sipark@amc.seoul.kr

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.

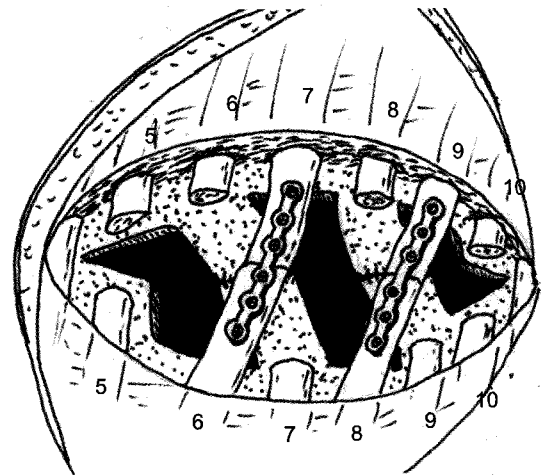


**Fig. 1.** Preoperative simple chest X-ray. Broad, short horizontal ribs, bicycle-handlebar-shaped clavicles, and a bell-shaped, almost completely rigid thorax are shown.



**Fig. 2.** Staggered osteotomies of 6 rib segments with opposite division of underlying periosteum, chest wall and parietal pleura as one layer.

았다. 산모의 병력 상 특이 소견은 없었으며 가족력 에도 특이 소견이 없었다. 안정 시 대기 호흡 중 동맥혈 산소 포화도는 95%를 보였으나, 보철 때에는 60%까지 떨어지는 심한 저산소증을 보였다. 단순 흉부 사진 상 Jeune 증후군에서 특징적으로 나타나는 종 모양의 흉벽(bell shaped thoracic cage)과 수평 방향의 짧고 넓은 늑골의 양상을 보였다(short, horizontal and broad rib)(Fig. 1). 사지의 단순 촬영 상 양쪽 대퇴골의 원위부 끝과 경골의 근위부 및 원위



**Fig. 3.** Titanium plate fixation. Fifth and tenth ribs allow for expansion of the thoracic cavity.

부 끝이 흐리게 나타났으며 양쪽 상완골은 짧았다.

흉부 컴퓨터 촬영 상 폐 용적은 우측 54 cm<sup>3</sup>, 좌측 43 cm<sup>3</sup>로 전체 98 cm<sup>3</sup>였으며 길고 좁은 흉벽의 양상을 나타내었다. 짧고 굵은 늑골이 수평 방향으로 주행하면서 그 앞쪽 끝에서 불규칙하게 흐려졌다. 좌측 주기관지와 양쪽 기저부 기관지의 다발성 협착 소견을 보였으며 양쪽 중심 및 아래쪽 폐야의 다발성 구역 기관지 무기폐가 관찰되었다. 혈액 검사 상 백혈구 수치는 18,100/mm<sup>3</sup>였고 혈색소는 12.2 g/dL였다. 염색체 검사는 정상이었다. 환자의 호흡부전을 개선하기 위해 외측흉벽확장술(lateral thoracic expansion operation)을 계획하였고 먼저 우측 폐 용적 팽창을 위해 우측흉벽확장술을 시행하였다.

전신 마취 하에 좌측 측와위 상태에서 우측 전측방 여섯번째 늑골 부위에 피부절개를 시행하였다. 다섯 번째에서 열번째 늑골을 노출시킨 다음 측방 아치(lateral arch)를 차례로 갈깃자 방식(staggered fashion)으로 분리하였다. 골막과 늑간 근육 및 벽측 흉막은 늑골과 엇갈리게 같은 방식으로 절개하였다(Fig. 2). 여섯번째 일곱번째 늑골의 긴 쪽 잘린 면을 서로 맞닿게 하여 티타늄 판(titanium plate)을 댄 후 나사로 고정하였다. 여덟째, 아홉째 늑골에 대해서도 같은 방식으로 시술을 시행하였다. 분리된 다섯 번째와 열번째 늑골은 흉벽의 팽창을 위해서 고정하지 않은 채로 두었고 절개한 흉막은 고정된 늑골의 밑층에서 봉합하였다(Fig. 3). 흉관을 삽입한 후 절개창을 봉합하고 수술을 마쳤다.

수술 후 6일째 인공 호흡기 발판을 시행하였으며, 발판

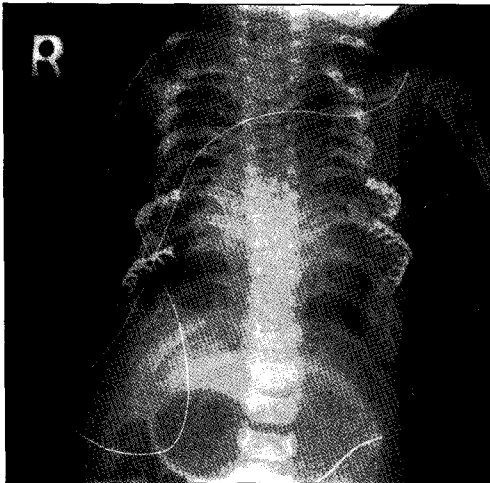


Fig. 4. Postoperative simple chest X-ray after left side thoracic expansion surgery. Fractured titanium plate after left side operation is shown.

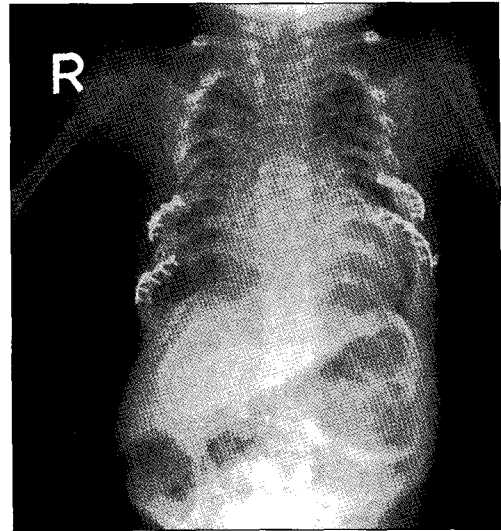


Fig. 5. Simple chest X-ray after reimplantation of fractured left side titanium plate.

당일 시행한 흉부 사진 상 아래쪽 티타늄 판 골절 소견을 보였다. 이후 호흡 부전 소견의 호전과 악화 양상을 반복적으로 보이다가 수술 후 52일째 기관 삽관 후 인공 호흡기 치료를 다시 시작하였다. 당시 선천성 심장 이상과 폐동맥 고혈압 유무를 확인하기 위해 심초음파를 시행하였으나 정상 소견을 보였다. 기관지 내시경 검사 상 경도의 기관 연화증과 우하엽 기관지의 협착 소견을 보였다.

환아는 반복적으로 호흡부전 증상을 보여 수술 3개월째 좌측흉벽확장술을 시행하였다. 이 때에는 우측에서 보다 늑골의 분리를 한 칸씩 위로 이동하여 같은 방법으로 시술하였다. 좌측 수술 후 16일째 좌측 아래쪽 티타늄 판 골절 소견 보여, 곧바로 티타늄 판 재이식 수술을 시행하였다(Fig. 4, 5).

환아는 이후로도 호흡부전의 호전과 악화를 반복하다가 첫 수술 6개월째 가정 산소 요법을 계획하고 퇴원하였다. 퇴원 당시 호흡수는 분당 30~40회였고 경도의 모순 호흡을 보였으며, 경비로 산소를 분당 1 L 주입하였을 때 산소 포화도는 100%였다. 퇴원 2개월 후 환자는 폐렴과 호흡부전의 증상으로 외부 병원에 재입원하여 치료를 받았으며, 증세의 호전과 악화를 반복하다가 결국 첫 수술 10개월째에 호흡부전으로 사망하였다.

## 고 찰

질식성 흉벽 형성장애(Asphyxiating thoracic dystrophy)로

도 알려져 있는 Jeune 증후군은 Jeune 등에 의해 처음 보고되었으며[1] 체염색체 열성으로 유전되는 전신을 침범하는 발달 장애이다. 즉, 다발성 연골발생장애(Polychondrodystrophy)에 의한 흉벽, 골반, 손가락, 발가락 등의 골격계의 이상과 다양한 정도의 신장 병변을 동반한다[2]. 그 외에도 간, 췌장, 망막 등의 다발성 병변도 보고되고 있다. 예후에 가장 중요한 인자는 흉벽 기형의 정도이며 수평 방향의 짧고 넓은 늑골(broad, short, horizontal ribs)과 불규칙한 늑골 연골 결합(irregular costochondral junctions)로 인해 결과적으로 특징적인 종 모양의(bell shaped) 경직된 흉벽을 나타내게 된다. 흉벽의 크기가 좁아져 제한적인 폐 발달을 초래하며 잦은 호흡부전과 폐렴의 증상을 보이게 된다[2].

Jeune's 증후군은 흉벽 기형의 중증도에 따라 다양한 양상을 보이는데, 첫 증상 발현의 시기가 병의 심한 정도와 직접적 관련을 갖는다. 가장 심한 형태로는 신생아기에 나타나는 것으로서 심한 폐 형성부전과 폐동맥 고혈압을 동반하며, 호흡부전으로 인해 치명적 결과를 일으키게 된다. 반면에 비교적 더 성장한 후에 진단되는 경우에는 거의 정상에 가까운 폐기능을 보이기도 한다.

이러한 흉벽의 기형에 대한 치료로 여러 가지가 제시되어왔다. 흉골을 세로로 잘라 분리한 후 그 분리된 간격을 methacrylate나 늑골 이식편, 동종 골 이식편 등으로 고정하여 유지하는 방법과 외측흉벽확장술 등이 그 예이다. 하지만 이들 대부분의 경우에 있어서 수술의 효과는 단기

간에만 지속되었으며 장기간까지 생존을 보고한 경우는 드물다[3,4].

외측흉벽확장술은 갈짓자 방식으로 골막상 늑골 절골술(staggered superiorosteal rib osteotomy)을 시행한 다음 티타늄 판과 나사를 이용하여 팽창된 늑골 간격을 고정시키는 방법이다[4]. 이는 David 등이 1995년에 처음 소개하였고 이후로 7년간 8명의 Jeune 증후군을 포함하여 흉벽의 제한성 기형을 가진 10명의 환자에게 16예의 수술을 시행하여 중간 결과를 보고하였다[5]. 추적 관찰 기간은 8개월에서 7년이었으며 그 중 2명은 사망하였다. 생존자들의 전례에서 일상 생활에서의 활동 기능과 운동 능력의 향상을 보였고 호흡기 감염의 발생은 없어졌다. 수술 후 호흡 부전의 양상을 보이는 경우에도 산소 요구량은 감소하였다. 5예에 있어서는 6개월에서 1년의 간격을 두고 반대측 흉벽에 대해서 같은 시술을 해주었다. 하지만 1세 미만에 진단 환자에 있어서는 된 3명의 환자 중 2명이 사망하여 만족할 만한 결과를 얻지 못했다.

문제점으로는 잦은 티타늄판 골절을 지적할 수 있는데 David 등의 결과에서 보면 총 7예에서 판 골절을 보였다. 그 중 1예에서만 임상적으로 문제가 되어 판 재이식을 시행하였다.

최근에는 외측흉벽확장술 후에 늑골 치유와 새로운 골형성의 방사선학적 증거를 보고하였으며 몇몇 환자에서는 늑골의 성장 잠재력이 있음이 보고되고 있다[6].

본원의 경우는 출생 직후부터 지속된 호흡기 증상을 보였으며, 인공호흡기 치료 중 생후 11개월에 우측에 대해 외측흉벽확장술을 시행하였다. 이후로도 지속적인 호흡부전 양상을 보여 3개월의 간격을 두고 반대측 수술을 해주었다. 양측 모두에서 티타늄판 골절을 경험하였고, 좌측의 경우에는 판 재이식을 시행하였다.

이 증례에서 수술 후로도 지속되었던 호흡 부전의 원인으로 다음과 같은 경우를 들어 볼 수 있겠다.

첫째, 수술에 의해 환기를 위한 충분한 흉벽 확장이 일어나지 않았을 가능성을 들 수 있다.

Davis 등에 의하면 컴퓨터 촬영 검사 상 외측흉벽확장술 후에 많게는 93%의 폐용적 확장을 나타내기도 하나 한 환자에서는 8%의 감소를 보였다고 보고하고 있다[5]. 이를 확인하기 위해서는 컴퓨터 촬영 등의 영상 진단이나 폐기능 검사 등이 필요할 수 있겠다. 본 예에 있어서는 수술 후 폐용적을 정량적으로 계산하지는 않았으나, 진찰상이나 단순 흉부 사진을 통해서 수술 전에 비해 팽창된 흉벽을 확인할 수 있었다. 폐 용적의 확대가 있다고 하더라도

환자의 호흡요구량에 얼마만큼 쫓아가는가는 또 다른 고려사항이 될 것이다.

둘째, 판 골절에 의한 모순 호흡의 지속을 고려해 볼 수 있다. 두 차례에 걸쳐서 판 골절을 경험하였고 두 차례 전 부에서 골절 후 호흡 부전의 악화를 경험하였다. 일차 수술 후 인공 호흡기 발판 직후에 일어난 판 골절 당시에는 호흡 곤란의 원인이 불충분한 흉곽 확장 때문인지, 골절 자체에 의한 것인지 아니면 또 다른 원인에 의한 것인지 판단하기가 어려웠다. David 등은 판 재이식을 필요로 하는 임상적으로 문제가 되는 판 골절은 드물다고 보고하였기 때문에, 곧바로 판 재이식을 우선적으로 고려하지 않았다. 또한 추가적인 흉곽의 확장을 위해 반대측 수술을 해줘야 하는지, 또 반대측 수술을 한다면 얼마만큼의 시간 간격을 두고 해야 할 것인지에 대한 확신이 없었다. 호흡 곤란의 원인이 될 만한 심장이나 기도 질환 등의 다른 원인을 찾아보았으나 결정적인 원인을 찾을 수는 없었다. 결과적으로, 폐 발달을 위한 시간 경과를 기다리며 보존적 치료를 우선적으로 하였고, 결국 증상의 호전이 없어서 첫 수술 후 3개월만에 반대측 수술을 해주었다. 두 번째 판 골절의 경우 곧바로 판 재이식을 시행하였고 호흡 양상이 호전되었으나 호전의 정도가 기대에는 미치지 못했다. 따라서 판 골절 외에도 다른 이상이 호흡부전에 많이 기여했으리라 생각된다.

그 외에도 호흡 부전의 다른 원인으로 기관 연화증과 기관지 협착 등의 기도의 이상이나 흉벽 팽창 이후에 그에 따른 폐 발달이 불충분했을 가능성을 고려해 볼 수 있다.

본원에서는 Jeune 증후군에 대한 외측 흉벽 확장술을 시행하였기에 보고하는 바이다. 이 증례는 영아기에 증상이 발현된 예후가 좋지 않을 것으로 예상되었던 경우로 임상 결과가 성공적이지 못하였다. 이에 대한 분석을 위해서는 더 많은 환자에 대한 장기적인 경험과 관찰이 필요하겠으나 이 질환의 희귀성으로 볼 때 이는 쉽지 않을 것으로 생각된다.

### 참 고 문 헌

1. Jeune M, Carron R, Beraud C, Loaec Y. *Polychondrodystrophie avec bloage thoracique d' evolution fatale*. *Pediatric* 1954;9:390-2.
2. Tahernia AC, Stamps P. "Jeune's syndrome" (*asphyxiating thoracic dystrophy*). *Clin Pediatr* 1977;16:903-7.
3. Kaddoura IL, Obeid MY, Mroueh SM, Nasser AA. *Dynamic*

- thoracoplasty for asphyxiating thoracic dystrophy. Ann Thorac Surg 2001;72:1755-8.*
4. Davis JT, Ruberg RL, Leppink DM, McCoy KS, Wright CC. *Lateral thoracic expansion for Jeune's asphyxiating dystrophy: a new approach. Ann Thorac Surg 1995;60:694-6.*
5. Davis JT, Heistein JB, Castile RG, Adler B, Mutabagani KH, Villalobos RE, Ruberg RL. *Lateral thoracic expansion for Jeune's syndrome: midterm results. Ann Thorac Surg 2001; 72:872-7.*
6. Davis JT, Long FR, Adler BH, Castile RG, Weinstein S. *Lateral thoracic expansion for Jeune syndrome: evidence of rib healing and new bone formation. Ann Thorac Surg 2004; 77:445-8.*

=국문 초록=

Jeune 증후군은 체염색체 열성으로 유전되는 질환으로 다발성 연골 형성장애에 의한 흉벽, 골반, 사지 등의 골격계 발달 이상을 보이며 신장, 간, 췌장, 망막 등에도 병변을 동반할 수 있는 드문 질환이다. 예후에 가장 중요한 인자는 흉곽 기형의 정도인데 특징적으로 경직된 종 모양의 제한적 흉곽을 보이며, 이로 인해 호흡부전과 폐렴의 증상을 보이게 된다. 어린 나이에 증상이 발현될수록 예후가 좋지 않은 것으로 보고되고 있으며 흉곽 기형을 교정하기 위한 여러 수술 방법들이 소개되어 왔으나 1세 이전에 증상이 발현된 경우에 있어서는 수술 교정을 했다고 하더라도 대부분 사망하는 것으로 보고되고 있다. 생후 11개월 된 남자 환아가 출생 후부터 지속된 호흡부전과 폐렴 증상을 주소로 내원하여, Jeune 증후군으로 진단받고 측흉벽 확장술을 우측에 시행하였다. 수술 후 호흡 부전이 해결되지 않아 첫 수술 3개월째 좌측에 대해서도 같은 시술을 시행하였고, 수술 후 좌측 티타늄 판 골절이 발생하여 티타늄 판 재이식술을 시행하였다. 이후 호흡 양상의 호전과 악화를 반복하다가 첫 수술 6개월째 퇴원하였다. 환자는 퇴원 2개월 후 폐렴의 증상으로 재입원하였으며, 재입원 치료 5개월째에 결국 호흡부전으로 사망하였다. Jeune 증후군에 대한 측흉벽 확장술을 시행하였기에 그 결과를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

- 중심 단어 : 1. 흉벽  
2. 재건수술