online©ML Comm

Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg 2009;52:289-92
DOI 10.3342/kjorl-hns.2009.52.3.289

골형성 부전증 환자에 시행한 인공와우 이식술 1예

경북대학교 의과대학 이비인후과학교실

허준영 · 이규엽 · 박지현 · 이상흔

A Case of Cochlear Implantation in a Postligual Deaf Patient with Osteogenesis Imperfecta

Jun-Young Heo, MD, Kyu-Yup Lee, MD, Ji-Hyun Park, MD and Sang-Heun Lee, MD, PhD

Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, School of Medicine, Kyungpook National University, Daegu, Korea

ABSTRACT

Osteogenesis imperfecta is a systemic heritable disorder of connective tissues with the predominant manifestation of spontaneous bone fractures. It features an abnormal biosynthesis of collagen with the formation of pathologic, immature collagen, resulting in a triad of brittle bones, blue sclera and hearing impairment. A 39-year-old woman with osteogenesis imperfecta began noticing hearing loss as a teenager. At the time of her presentation, she was aided by a hearing aid, which she had been using for 25 years but had not been benefited from. Her temporal CT shows severe otospongiosis, with radiolucent bone surrounding the cochlea. The patient underwent cochlear implantation to her left ear with no postoperative complication. She has obtained significant hearing improvement after the cochlear implantation. Cochlear implantation in cases of osteogenesis imperfecta with otospongiosis appears to be extremely rare and we present this case with a review of the related literature. **(Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg 2009;52:289-92)**

KEY WORDS : Osteogenesis imperfecta · Hearing loss · Cochlear implants.

서 론

골형성 부전증은 주로 제1형 교원질(collagen) 유전자 돌연변이에 의해 일어나며, 골 조직이 약해서 쉽게 골절되는 질환으로 대부분 상염색체 우성 유전하는 유전 질환으로 알려져 있다.[1] 임상적으로는 청색공막(blue sclera), 빈번한 골절력(brittle bone), 점진적인 청력감소를 특징으로 한다. 청력감소는 대개 10대에서 20대에 전도성 난청 소견을 보이다가 이후에 병변이 와우로 진행되면서 혼합성 혹은 감각신경성 난청 소견을 보이는 경우가 많다.[2] 이러한 청력감소는 35~60%에서 나타나며 2~11%에서는 전농으로 진행하기도 한다.[3] 골형성 부전증 환자에서 양측성 고도 감각신경성 난청이 나타나 더이상 보청기의 도움을 받을 수 없을 때 인공와우 이식술을 시도해 볼 수 있다. 골형성 부전증 환자와 비슷한 와우증상을 보이는 이경화증 환자 중에서 양측에 고도의 감각신경성 난청을 보이는 경우 인공와우 이식술 후 좋은 결과를 보인다는 보고는 있으나[4] 골형성 부전증 환자에서의 인공와우 이식술에 대한 보고는 드물다.[5,6] 저자들은 골형성 부전증 환자에서 인공와우 이식술을 시행한 후 그 결과를 임상적, 수술적 소견과 수술 후의 언어능력검사를 통해 보고하고자 한다.

논문접수일 : 2008년 8월 25일 / 심사완료일 : 2009년 1월 6일
교신저자 : 이규엽, 700-721 대구광역시 중구 삼덕동 2가 50
경북대학교 의과대학 이비인후과학교실
전화 : (053) 420-6322 · 전송 : (053) 423-4524
E-mail : kylee@knu.ac.kr

증 례

여자 39세 환자가 초등학교 시절부터 점진적으로 진행된 양측의 청력감소를 주소로 내원하였다. 25년 전부터 양측에 보청기를 하고 있었으나 좌측은 이득이 거의 없었고 우측을 주로 사용하고 있었다. 과거력에서 경미한 외상으로 인한 사지의 골절이 10여 차례 있었고, 가족력에서는 환자의 어머니가 난청 소견을 보였으며, 환자의 첫째 아들은 청색공막(blue sclerae)과 사지에 빈번한 골절력을 가지고 있었다(Fig. 1). 신체검사에서 키는 162 cm로 정상이었으며, 공막은 청색을 띄었다(Fig. 2). 치아와 양측의 고막은 모두 정상 소견이었다. 순음청력검사에서 6분법에 의한 평균 청력

역치는 우측이 90 dB, 좌측은 100 dB이었고(Fig. 3A), 보청기를 착용한 후에는 우측이 70 dB, 좌측은 90 dB이었다. 청성뇌간유발반응(auditory brainstem response)은 양측 모두 90 dB의 클릭음에도 반응이 없었다. 청성안정유발반응(auditory steady state evoked responses)에서 6분법에 의한 평균 청력역치가 우측은 100 dB, 좌측은 115 dB로 나타났다. 측두골 전산화단층촬영에서 고도로 진행된 이경화증의 경우와 유사하게 와우 주변으로 방사선 투과성의 병변이 관찰되었다(Fig. 4). 임상적 소견을 종합하여 골형성 부전증에 의한 고도의 감각신경성 난청으로 진단하고 인공와우 이식술을 계획하여 이전 논문에 기술된 방법으로 와우갑각전기자극검사(promontory stimulation test)를 실시하였다.[7] 청력검사에서 양측 잔청이 있었으나 좌측의 난청 정도가 심하고, 와우갑각전기자극검사에서 양이가 비슷한 반응 역치와 gap detection을 보여 좌측 귀에는 인공와우 이식술을 시행하고 우측은 보청기를 사용하기로 하였다. 수술 소견은 와우갑각 및 정원창 주변에서 혈관과다 및 점막부종 소견을 보였으며 추골과 침골은 정상적으로 보였으나 등골상부구조는 보이지 않았고 등골판만 관찰되었다. 와우창(cochleostomy)을 만드는 과정에서 정원창와 전하방 골부위의 경도가 낮아 상당히 푸석푸석하였다. 정상 고실계를 찾아 Nucleus Freedom 24채널 contour type의 모든 전극을 부드럽게 삽입할 수 있었으며, 삽입 후 피하지방과 측두근막을 이용하여 와우창 부위를 막고 fibrin glue(Greenplast®)로 고정하였다. 전극 삽입시에 특별한 문제는 없었으며, 수술 중 시행한 변형된 스텐버 영상(modified Stenver's view)에서 전극이 와우에 삽입된 것을 확인할 수 있었다(Fig. 5). 수술 중 시행한 Neural response telemetry에서 24개의 채널이 모두 반응하는 것을 확인하였다.

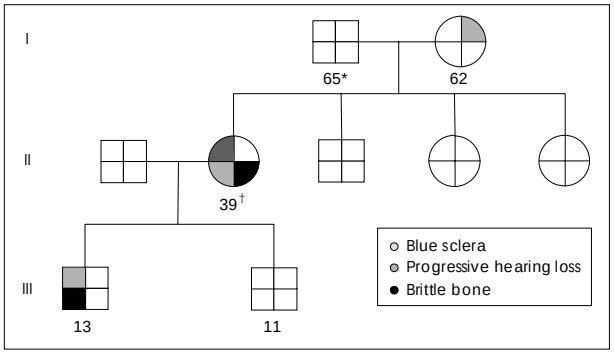

Fig. 1. Pedigree of the patient. Her mother has progressive hearing loss and her first son has both blue sclerae and brittle bone. *age, †patient.

Fig. 2. Photograph of the patient shows blue sclerae.

술 후 특별한 합병증은 없었으며 술 후 4주에 조율을 시작하였고 이후 1달 간격으로 조율을 시행하였다. 조율과정에서 안면신경 자극 등의 합병증은 없었다. 수술 전 말소리 이해력에서는 단어 43.33%, 문장 30%의 정확도를 보였으나 술 후 3개월에는 단어 80%, 문장 97.14%의 수행도를 보였고, 술 후 6개월에는 단어 100%, 문장 100%의 수행도를 보였다(Table 1). 술 후 6개월에 시행한 순음청력검사상에서도 인공와우를 사용했을 때 뚜렷한 청력의 호전을 보였다(Fig. 3B).

고 찰

골형성 부전증은 골절력, 골절 이외의 각종 신체검사 소견, 방사선검사, 가족력 등을 종합하여 진단할 수 있다. 임상 양상과 유전 양식에 따라 네 가지 형으로 분류한 Sillence의 분류[9]가 가장 널리 사용되고 있으며, 이에 따르면 제1형은 성인이 되어서도 뚜렷한 청색 공막을 가지고 있고 가장 가

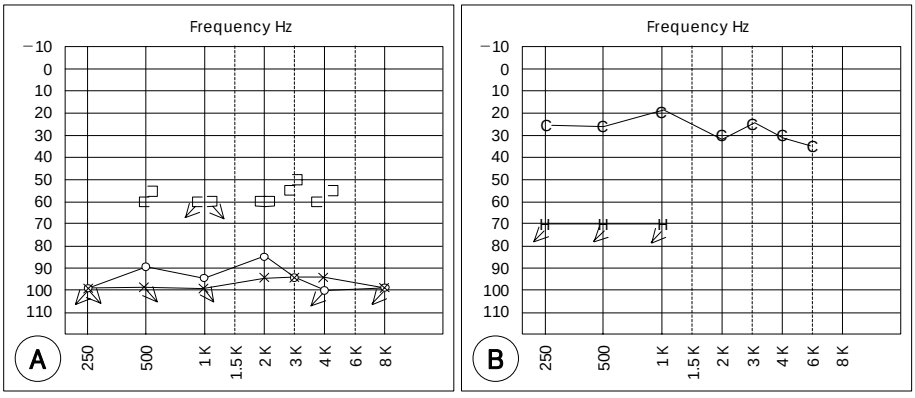

Fig. 3. Preoperative pure tone audiometry (A) reveal profound hearing losses of the both ear. Postoperative pure tone audiometry (B) shows significant hearing improvement after cochlear implantation. C : cochlear implantation, H : hearing aid.

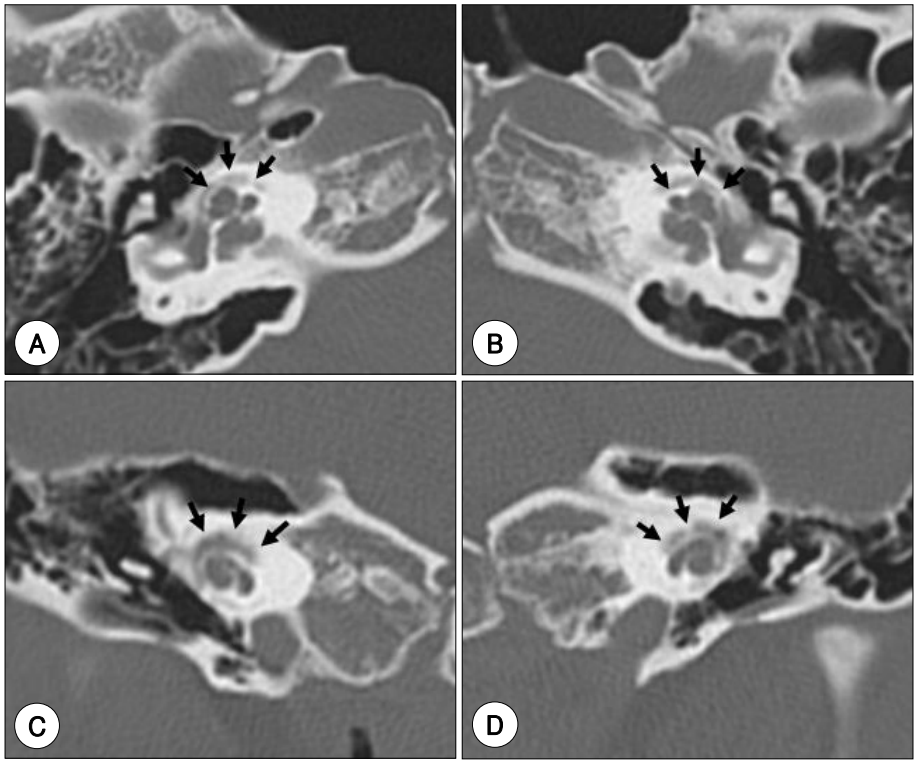

Fig. 4. Axial (A), (B) and coronal (C), (D) unenhenced CT scans of the temporal bone show that both otic capsules are remarkably thickened and undermineralized in bilateral and sysmmetric fashion with dysplastic bones (arrows).

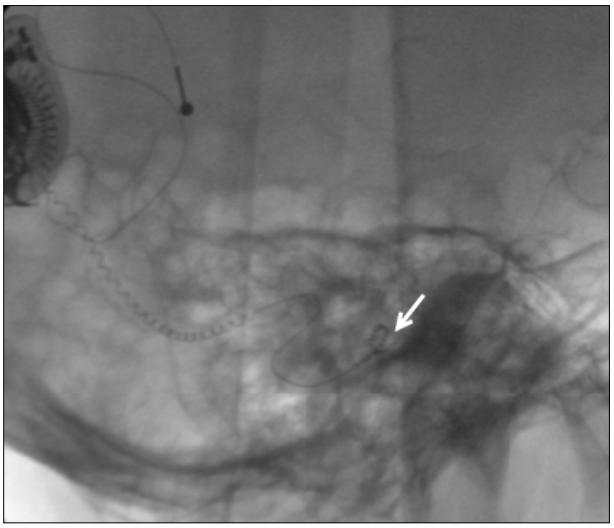

Fig. 5. Postoperative modified Stenver's view shows the cochlear implant electrode coiled in the cochlea, describing a circle of 360 degrees (arrow).

벼운 증상을 보이며, 대부분 정상 생활을 영위하는 환자군으로 키는 정상 범위에 들기도 하지만 대부분 작다. 청력감소는 다른 형에 비해 빈번하여 35~75%에서 나타나는 것으로 알려져 있다.[8] 제2, 3, 4형은 제1형에 비해 상당히 심한 골변형을 보인다. 여러 가지 소견이 전형적인 경우도 있지만 가족력이 없고, 공막 색깔이나 치아가 정상이면서 골절이 그리 빈번하지 않는 경우에는 진단이 아주 어려울 수도 있다. 이런 경우에 유전자검사에서 제1형 교원질 유전자의 돌연변이가 발견되면 골형성 부전증으로 확진하는 데 도움이 된다. 90% 이상에서 17번 염색체의 COL1A1이나 7번 염색체의 COL1A2의 유전자 결손에 의한 것으로 알려져 있다.[10] 본 증례의 환자에서는 빈번한 골절력, 청색공막, 방사선학적 소견 그리고 가족력 등을 통해 골형성 부전증으로 진단할 수 있었으며, Sillence의 분류상 제1형 환자군에 속한다.

형태학적으로는 골이 불규칙적으로 흡수된 공간에 결합조직이 채워지면서 불규칙적이며 거칠고 가는 미성숙한 골을 만들게 된다. 이낭에도 피질골의 감소, 골잔기둥의 약화(attenuation of trabeculae)[11]와 같은 소견을 보이게 되는데, 이로 인해 와우주변에 미세골절과 출혈이 생기고 수복혈관(reparative vessel)과 섬유성 조직이 침식함에 따라 감각신경성 난청을 보인다고 한다.[6] 골형성 부전증 환자에서 등골의 이상 소견을 보이는 경우가 많은데[12] 본 환자의 경우에서도 등골이 발견되지 않았다. 이것은 위에서 언급한 골형성 부전증의 병태생리에 의해 등골이 해체, 흡수된 것으로 추정할 수 있다. 방사선학적으로는 측두골 전산화단층촬영상 미성숙한 골이 이낭에 현저하게 증식함으로써 나타나는 와우주변의 방사선 투과성 증가가 있다. 이러한 특징은 고도로 진행된 이경화증에서도 나타날 수 있는데 병변의 정도와 범위에서 차이가 난다.[13] 이경화증은 이낭의 연골내

Table 1. Preoperative and postoperative speech perception test

Speech perception test	Identification (%)				Comprehension (%)	
	Closed-set			Open-set	Word	Sentence
	Length of words	1-syllable words	Everyday sentence	1-syllable words		
Preoperative	8.3	0	0	0	43.55	30
3 months	100	100	100	75	80	97.14
6 months	100	100	100	100	100	100

막에만 국한되어 병변이 나타나나 골형성 부전증은 연골내막뿐만 아니라 골내막, 골막에도 병변이 나타난다.[14] 또한 이경화증은 이낭에만 국한되어 병변이 존재하나, 골형성 부전증은 전신적인 질환으로 주로 골격계에 현저한 증상이 나타나지만 제1형 교원질이 풍부한 다른 구조 즉 관절, 눈, 피부, 치아 등에도 이상 소견을 보일 수 있다. 예를 들어 청색공막은 공막의 제1형 교원질 감소로 인한 투과성 증가로 맥락막의 일부가 비춰져 나타나는 현상이다.[11]

이해면화증이 있는 경우 인공와우 이식술을 시행하면 일반적인 경우에 비해 안면신경 자극의 위험이 높은 것(10~75%)으로 알려져 있다.[15] 인공와우에서 발생하는 전류가 고실계로 흐르고, 이 중 일부가 골을 통해 흐르게 되는데, 이해면화증이 있는 경우 이낭의 임피던스가 감소되므로, 골을 통하는 전류의 양이 많아져 안면신경을 자극할 가능성이 커진다. 따라서 안면신경을 자극할 수 있는 전극의 전류를 잘 조율하는 과정이 필요하다. 본 증례의 환자에서는 수술 후 10개월까지 안면신경 자극증상과 같은 합병증은 나타나지 않았다.

인공와우 이식술은 골형성 부전증으로 인해 유발된 난청 환자에서 탁월한 청력회복을 보여 줄 수 있다. 하지만 수술 시 이해면화증에 따른 이낭의 이상 소견과 점막의 특징적인 소견에 대해 충분히 고려하여야 한다. 또한 이경화증과 마찬가지로 골형성 부전증 환자에서는 인공와우에 의한 안면신경 자극의 발생위험이 높으므로 이에 대해 환자와 논의가 반드시 필요하며, 장기적인 추적관찰과 유전학적 검사가 필요할 것으로 사료된다.

중심 단어 : 골형성 부전증 · 난청 · 인공와우.

REFERENCES

1) Marlow A, Pepin MG, Byers PH. *Testing for osteogenesis imperfecta in cases of suspected non-accidental injury. J Med Genet 2002;39 (6):382-6.*
2) Verstreken M, Claes J, Van de Heyning PH. *Osteogenesis imperfecta and hearing loss. Acta Otorhinolaryngol Belg 1996;50 (2):91-8.*
3) Rotteveel LJ, Beynon AJ, Mens LH, Snik AF, Mulder JJ, Mylanus EA. *Cochlear implantation in 3 patients with osteogenesis imperfecta: Imaging, surgery and programming issues. Audiol Neurootol 2008;13 (2):73-85.*
4) Han JH, Moon BJ, Park YJ, Yoon TH. *A case of cochlear implantation in otosclerosis. Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg 2007;50 (12):1161-3.*
5) Huang TS, Yen PT, Liu SY. *Cochlear implantation in a patient with osteogenesis imperfecta and otospongiosis. Am J Otolaryngol 1998; 19 (3):209-12.*
6) Streubel SO, Lustig LR. *Cochlear implantation in patients with osteogenesis imperfecta. Otolaryngol Head Neck Surg 2005;132 (5):735-40.*
7) Lee SH, Lee DY. *Promontory stimulation test (PST) and event-related potential (P300). Korean J Audiol 2000;4 (2):96-101.*
8) Sykes B, Ogilvie D, Wordsworth P, Wallis G, Mathew C, Beighton P, *et al. Consistent linkage of dominantly inherited osteogenesis imperfecta to the type I collagen loci: COL1A1 and COL1A2. Am J Hum Genet 1990;46 (2):293-307.*
9) Sillence DO, Senn A, Danks DM. *Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. J Med Genet 1979;16 (2):101-16.*
10) Kuurila K, Kaitila I, Johansson R, Grénman R. *Hearing loss in Finnish adults with osteogenesis imperfecta: A nationwide survey. Ann Otol Rhinol Laryngol 2002;111 (10):939-46.*
11) Andrew R. *Bones, Joints, and soft Tissue tumors. In: Ramizi SC, Vinay K, Tucker C, editors. Robbins Pathologic basis of disease. 6th ed. Philadelphia: Saunders;1999. p.1221-2.*
12) Pedersen U, Melsen F, Elbrønd O, Charles P. *Histopathology of the stapes in osteogenesis imperfecta. J Laryngol Otol 1985;99 (5):451-8.*
13) Ross UH, Laszig R, Bornemann H, Ulrich C. *Osteogenesis imperfecta: Clinical symptoms and update findings in computed tomography and tympano-cochlear scintigraphy. Acta Otolaryngol 1993;113 (5): 620-4.*
14) Berger G, Hawke M, Johnson A, Proops D. *Histopathology of the temporal bone in osteogenesis imperfecta congenita: A report of 5 cases. Laryngoscope 1985;95 (2):193-9.*
15) Quaranta N, Bartoli R, Lopriore A, Fernandez-Vega S, Giagnotti F, Quaranta A. *Cochlear implantation in otosclerosis. Otol Neurotol 2005;26 (5):983-7.*