

RESEARCH ARTICLE

Open Access

종사 질병과 신경-두개골-척추 증후군: 정의, 임상 증상 및 영상 특징



Miguel B. Royo-Salvador^{1*}, Marco V. Fiallos-Rivera¹, Horia C. Salca¹ and Gabriel Ollé-Fortuny²

초록

서론: 종사 질병(Filum Disease, FD)과 신경-두개골-척추 증후군(Neuro-cranio-vertebral syndrome, NCVS)이라는 두 가지 새로운 개념을 소개한다. 이 개념은 현재까지 특발성이라 고려되어온 아놀드 키아리 증후군 제 1 형(Arnold-Chiari Syndrome Type I, ACSI), 특발성 척수공동증(Idiopathic Syringomyelia, ISM), 특발성 척추측만증(Idiopathic Scoliosis, IS), 두개저함입(Basilar Impression, BI), 편평두개저(Platybasia, PTB), 치아 돌기 후굴(Retroflexed Odontoid, RO), 뇌간의 꼬임(Brainstem Kinking, BSK) 같은 질병들을 하나로 모은다.

방법: 새로운 질병 분류 체계의 총체 증상, 임상 경과, 신경학적 징후와 373 명의 환자 영상 연구에서 보여진 변화를 설명한다.

결과: 환자 집단의 72%가 평균 나이 33.66 세의 여성이었다; 환자 48%에서 증상의 첫 발현부터 진단까지 10 년 이상의 시간적 간격이 있었으며 64%에서 점진적 임상 경과가 나타났다. 가장 빈번한 증상은 두통(84%), 요추 통증(72%), 경추 통증(72%), 균형 장애(72%), 이상 감각(70%)이었다. 가장 빈번한 신경학적 징후에는 상지 심부건 반사 장애(86%), 하지 심부건 반사 장애 (82%), 족저 반사 장애 (73%), 악력 저하(70%), 온도 감각 장애(69%), 복벽 반사 장애(68%), Mingazzini 검사 양성(66%), 촉각 장애(65%), 목젖 및 또는 혀 위치 어긋남(64%)이 있었다. 영상에서 가장 빈번하게 관찰된 특징은 변화된 소뇌 편도 위치(93%), T12L1 추간판 밑으로 낮게 위치한 척수원추(88%), 특발성 척추측만증(76%), 다발성 추간판 질환 (72%), 척수공동증성 공동 (52%)이었다.

결론: 이는 새 연구를 위한 길을 열어주고 해당 환자들을 위한 치료법의 범위를 넓히는 패러다임의 전환이다.

키워드: 아놀드 키아리 증후군, 척수공동증, 척추측만증, 종사.

서론

본 연구물은 현재까지 척수 결박 증후군(Tethered Cord Syndrome); 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 특발성 척수공동증, 특발성 척추측만증 및 기타 질병들의 원인 병리학적 관계; 끝으로 특발성 척추측만증의 진행에서 척수 결박의 역할이라는 세 가지 줄기로 수렴되는 연구를 추구해온 다양한 연구자들의 노력을 정리하고 집대성한다.

결박된 척수를 풀어주는 첫 수술 사례는 1857 년에 Johnson[1]이, 1891 년에 Jones WL[2]이 발표하였지만, 척수의 결박과 특정 신경학적 총체 증상의 상관관계, 즉 척수 결박의 첫 개념은 1909 년에 척수 수막류 환자 연구를 통해 Fuchs[3]에 의해 제안되었고 추후 1940 년 Lichtenstein[4]도 제시하였다.

* 교신 저자: mroyo@institutchiaribcn.com

¹Institut Chiari & Siringomiella & Escoliosis de Barcelona, Passeig Manuel Girona 16, 08034 Barcelona, Spain

Full list of author information is available at the end of the article



© The Author(s). 2020 Open Access This article is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits use, sharing, adaptation, distribution and reproduction in any medium or format, as long as you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons licence, and indicate if changes were made. The images or other third party material in this article are included in the article's Creative Commons licence, unless indicated otherwise in a credit line to the material. If material is not included in the article's Creative Commons licence and your intended use is not permitted by statutory regulation or exceeds the permitted use, you will need to obtain permission directly from the copyright holder. To view a copy of this licence, visit <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>. The Creative Commons Public Domain Dedication waiver (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) applies to the data made available in this article, unless otherwise stated in a credit line to the data.

1953 년 Garceau[5]는 비슷한 임상을 보였으나 두껍고 팽팽한 종사를 절단한 뒤 개선을 보인 세 가지 증례를 보고하며 "종사 증후군"(filum terminale syndrome) 혹은 "척수-견인 증후군"(cord-traction syndrome)을 정의한 한편 Jones 와 Love[6]는 1965 년 "팽팽한 종사"(tight filum terminale)라는 명칭을 제안했다.

1976 년 Hoffmann[7]은 낮은 위치의 척수 원추, 두꺼운 종사 같은 특정 방사선학적 기준과 연관된 비슷한 임상 증상을 "결박된 척수"(tethered spinal cord)라는 용어를 사용했다.

제대로 정의되지 않아 어려움이 있었던 수십 년이 지난 뒤, 이 같은 연이은 기여 덕분에 척수 결박 증후군(tethered cord syndrome)이 마침내 정의되었다. Fuchs, Lichtenstein, Yamada[3,4,8]에 따르면 이는 이학적 검사에서 이분 척추의 형태로 분명히 관찰되는 기형으로 생긴 비정상적인 척수 결박으로 유발된다. 임상 증상으로 대개 하지에서 신경학적 감각 운동성 장애가 나타나며 발 기형, 피부 자국, 비뇨생식기 장애와 자주 연관된다. 터키 초등학교 5,499 명에서의 잠재 이분 척추와 연관된 증후성 척수 결박의 유병률은 0.1%[9]로 나타난 반면, 전 세계적으로 보통 전 종류의 이분 척추는 신생아 1,000 명당 0.5~10 레 꼴[10]로 나타난다. 10~20%의 임상 사례에 지시된 외과 치료는 요추 후궁 절제술을 통해 척수-척수막-척추 기형으로 결박된 척수를 풀어주는 방법이다.

한편, 꽤 다른 방향의 연구로 지난 수십 년 간 많은 저자가 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 특발성 척수공동증 및 특발성 척추측만증의 관련성을 관찰했다[11~18]. 하지만 해당 주제의 심도 있는 연구 시작을 타당화하기 위한 어떤 병인학적 설명이나 가능한 우연한 관계성도 충분히 받아들여지지 않았다.

우리의 견해와 아주 가까운 마지막 세 번째 연구 활동은 특발성 척추측만증, 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 두개저함입의 발병기전과 척수와 척추의 비동시 성장을 설명한다. 이 기전은 1981 년[19]과 1986 년[20]에 Roth 가 제안했다. 이는 척수의 결박을 유발할 수 있다는 의견이 2001 년 Poter 에 의해 진전됐고[21, 22] 1984 년 Dickson 이 말한 메커니즘에 따르면[23], 비동시 성장이 흉추 후방 구조물의 과도하고 기형적 발달을 유발하여 회전 동반 척추측만증의 형성으로 이어진다. 최근의 자기 공명 영상 연구, 특히 Winnie Chou 팀의 연구는 IS 환자에 대한 해당 이론을 뒷받침하는 특징을 식별했으며[24] 2009 년 Milhorat 은 치료를 위해 그 기준을 활용하였다[25].

박사 논문 "척수공동증의 병인학에 기여"에서 제시된 논거에 따르면[26], 척수와 뇌의 견인은 ISM, ACSI, IS 및 편평두개저, 두개저함입증, 치아 돌기 후굴, 뇌간의 꼬임 같이 특발성으로 고려되는 기타 질병의 원인 병리에 관여하는 가장 큰 기전으로 여겨진다[27, 28].

본 논문의 목적은 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 특발성 척수공동증, 특발성 척추측만증, 편평두개저, 두개저함입증, 치아 돌기 후굴, 뇌간의 꼬임의 형태로 나타나 신경계, 두개골, 척추에 영향을 주는 임상 증상과 영상에서의 발현 총체를 정의하기 위한 개념인 신경-두개골-척추 증후군(Neuro-Cranio-Vertebral Syndrome, NCVS)을 소개함에 있다. 종사 질병(Filum Disease, FD)은 신경-두개골-척추 증후군의 가장 흔한 선천성 유형이다.

방법

2009 년 4 월 14 일부터 2015 년 12 월 16 일 사이에, 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 특발성 척수공동증, 특발성 척추측만증, 편평두개저, 두개저함입증, 뇌간의 꼬임, 낮게 위치한 척수원추, 기타 관련 질병 중 하나 이상의 병을 앓던 1,285 명의 환자가 바르셀로나 키아리 & 척수공동증 & 척추측만증 연구소의 진료를 봤다. 우리는 이들 중 연구 목적을 위해 완전한 데이터가 기록된 373 명의 환자 표본에서 임상 증상 및 영상 특징을 뽑아 제시한다. 환자의 임상 증상과 영상 상태에 지장을 줄 수 있는 신경학적 또는 신경외과성 중요 병력이 있는 사례는 제외했다. 그 예는 다음과 같다. 후두하 두개골 절제술, 공동절개술, 셉트, 척추측만증 기구, 추간판 절제술, 척추관 협착증 후궁절제술, 중추와 말초 신경계의 탈수초성, 염증성, 종양성 또는 외상성 질환.

일반적으로 환자는 자국에서 앞서 말한 진단을 하나 이상 받은 뒤 연구소에 연락했는데, 이는 종사 질병과 신경-두개골-척추 증후군의 진단, 치료, 경과 관찰을 위한 우리의 의료 체계, 종사 시스템®(FS®, <https://filumsystem.com/enfermedad-del-filum>, <https://filumsystem.com/enfermedadesimplicadas/> 과 <https://institutchiaribcn.com> 에 설명)에 대한 그들의 관심 때문이었다. 또한 해당 체계를 적용할 수 있는 전세계에서 유일하게 인증받은 센터이자 스페인 혁신인증처(ACIE)의 R&D 인증 583.001.16-160,920-CERRD.001, ENAC 인증 3/C-PR074, IQNet 인증, AENOR 품질 경영 시스템 ISO 9001:2015 인증(등록 번호: ES-0081/2015, 활동 영역:UNE-EN ISO 9001:2008 기준에 따른 종사 질병 연구, 진단, 치료와 품질 경영 인증)을 보유한 고도로 특화된 센터라는 점도 이유로 들 수 있다.

환자가 도착하여 접수를 끝내면 개인과 가족 병력을 묻은 뒤 신경-두개골-척추 증후군이 있는지 확인하는 해부학적 순서를 따르는 꼼꼼한 증상 문진이 진행된다. 그 후 신경-두개골-척추 증후군에 집중한 세부적이고 철저한 신경학적 이학적 검사가 진행되는데 주로 표 1의 기술된 절차에 따른다.

대부분의 환자는 진료 이전에 척추 전체 자기 공명 영상(MRI)를 미리 보낸다. 영상에는 최소 시상면, 축상면, T1, T2, 뿐만 아니라 선 자세에서 전-척추 전-후방, 측방 X-ray 도 포함한다. 다음의 병변을 찾기 위해 해당 영상은 세부적으로 분석된다.

표 1: 신경학적 검사. ¹Jamar 악력 측정계 또한 사용하고 있음. ²통계 분석에 포함되지 않음.

절차	결과
1. 동공 검사	축동, 산동, 동공부등, 광반사 축소
2. 눈 움직임	사시, 안구진탕
3. 목젖 및 혀 검사	편위, 비대칭
4. Collins dynamometer 로 측정된 악력	한쪽 또는 양쪽 악력이 동일 성별, 나이 집단의 10th centile 보다 낮게 나타남
5. 심부건, 복벽, 족저 반사	소실, 저하, brisk, 병적 반사
6. 신체 부위 40 군데 이상에서의 온도 감각	무감각, 지각저하, 지각과민, dysesthesias, evoked paresthesias
7. 신체 부위 40 군데 이상에서의 촉각 인지	무감각, 지각저하, 지각과민, dysesthesias, evoked paresthesias
8. 하지직거상 검사	다리를 들어올렸을 때 특정 각도, 위치에서 통증 유발 시 양성
9. Mingazzini 검사	부전마비
10. 역 하지직거상 검사 ²	복와위 자세에서 다리를 굽혔을 때 허벅지 통증 유발 시 양성
11. Barre 검사 ²	부전마비
12. 등, 하지 압통점 ²	특정 부위 엄지로 눌렀을 때 통증 유발 시 양성
13. 천골 부위 검사, 촉진 ²	기형, 천골 덩풀, 과민증
14. 등, 어깨, 견갑골 검사 ²	어깨 비대칭, 익상 견갑, 접힌 자국, 측만 경향
15. Romberg 검사	불안정, 후방 또는 측면으로 움직임
16. 까치발, 발꿈치로 걷기 ²	부전마비, 불안정, 운동실조
17. 사두근 부전마비 검사 ²	양성: 한쪽 무릎을 꿇은 상태에서 기립할 때 어려움이 있거나 불가능

1. Occipitocervical Junction 기형. 그 중 가장 흔한 유형은 다음과 같다. 치아 돌기가 Chamberlain 선 위로 5mm 이상 올라온 두개저 함입증; Boogaard 각이 135° 이상 또는 140° 이상의 Welcher 기저각을 보이는 편평두개저; 치아 돌기가 Basilar line 과 Thiébaud-Wackenheimer-Vrousos line 의 접선 뒤쪽으로 2mm 이상 기울어진 후굴된 모습; 뚜렷한 편평두개저 증례에서 관찰되는 Brainstem Kinking (그림 1).

소뇌 편도 하강 (Descent of Cerebellar Tonsils, DCT)은 소뇌 편도 중 한 개 이상이 대후두공 McRae's line 밑으로 내려온 상태로 정의된다. 하강 정도를 mm 로 측정하는 종래의 방법 대신, 우리는 편도 최하부의 끝과 닿아있는 대후두공, posterior arch of the atlas C1, C2 극돌기와 같은 occipitocervical 골 구조와 관련지어 설명한다(그림 2). 또한, McRae 선과 닿거나 근접한 소뇌 편도를 소뇌 편도 밀착(Impaction of Cerebellar Tonsils)이라 정의한다. 이는 소뇌 편도 하강의 초기 단계로, 다른 저자들이 "키아리 기형 0형"이라 명명한 바 있는 것과 상응한다.

2. 척수 내 낭포(IMC)는 크기, 형태, 위치에 상관없이 존재하는 특발성 척수공동을 말한다. 이 때, 종양성, 혈관 또는 염증성 병인은 비정상적 조영 증강 유무 확인을 통해 우선적으로 제외되어야 한다. 뿐만 아니라 병력 청취 및 영상 확인을 통해 외상성 병인 또한 제외된다 (그림 3). 우리는 다음과 같은 두 가지 종류의 presyringomyelic 손상을 고려했다. a) 척수 허혈-부종: 하나 이상의 평행한 T2 시상면 고신호강도 라인. 보통 T2 단면도 상(그림 4) 눈으로 볼 수 있는 척수 부종과 같이 나타남(focal hyperintensity)(29) b) 중심관 확장. 해당 병변이 눈으로 확인되나 실처럼 가는 척수공동증성 공동 지름에 닿지 않을 때 (그림 5).

3. 척추 탈정렬(DCV) 또는 특발성 척추측만증은 관상면에서 확인되는 척추측만증성 만곡으로 나타나는 척추의 부정렬로 정의한다. 선 자세에서 X-ray 로 확인하며 다음과 같은 세 단계로 나뉜다. Mild: Cobb 기법으로 측정했을 때 10° 이하일 때; Moderate: 10°에서 40° 사이일 때; Severe: Cobb 기법에서 40° 이상일 때(그림 6).

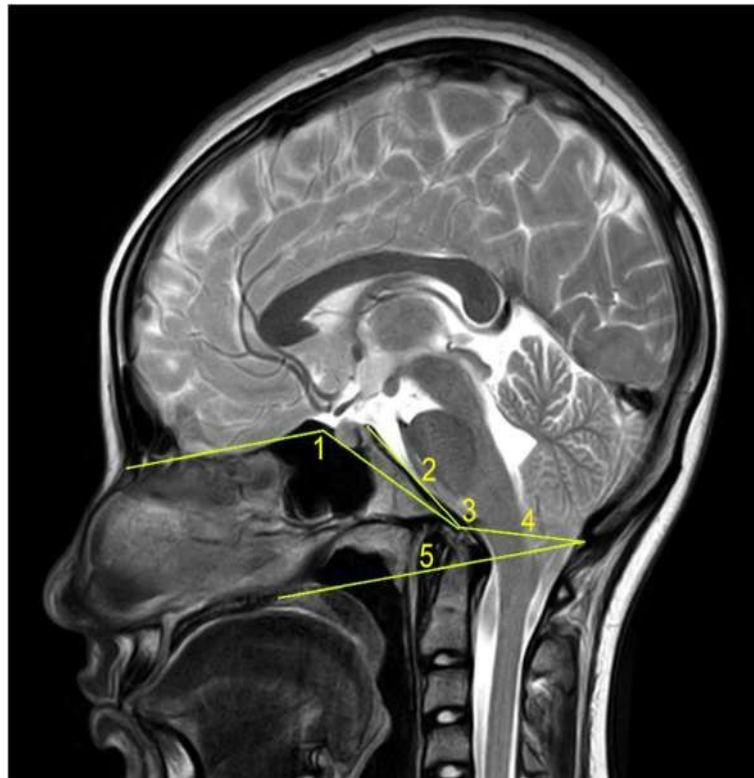


그림 1. Occipitocervical Junction Malformations 평가를 위해 사용된 기준 척도: 1 - Welcher's basal angel; 2 - Thiébaud-Wackenheim-Vrousos's basilar line; 3 - Boogaard's angle; 4 - McRae's line; 5- Chamberlain's line

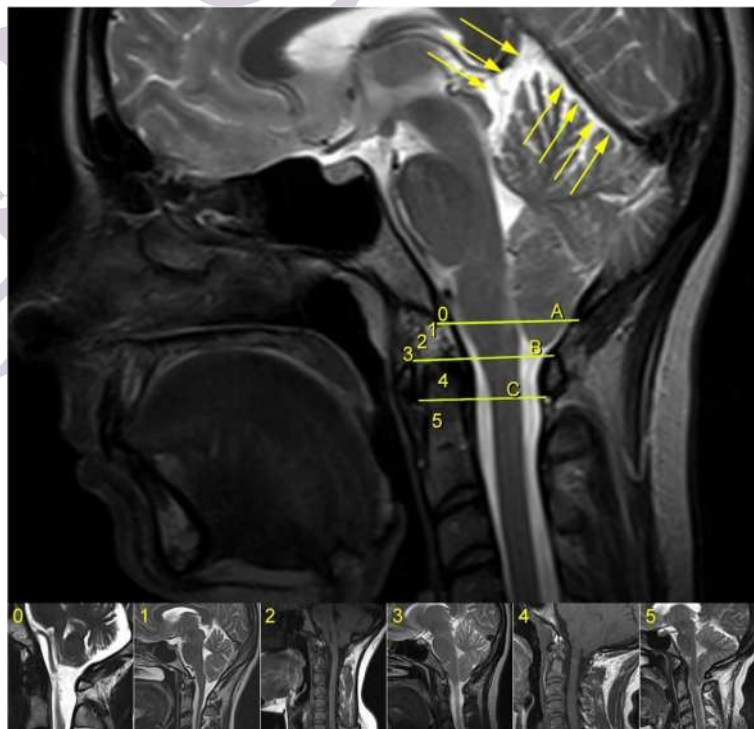


그림 2. 소뇌 편도 하강의 정도에 따른 분류와 각 사례. A -McRea's line(FM); B - Upper border of atlas(C1); C - Lower border of atlas (C1). A-B 사이 간격은 세 부분, 상(grade 1), 중(grade 2), 하(grade 3)로 나뉜다. 그 뒤를 C1의 상-하부 경계 사이인 grade 4가 따르고 마지막으로 C1 하부 경계보다 더 밑에 위치한 grade 5가 온다. grade 0는 소뇌 편도가 A 선에 닿을 때를 말하며 이를 Impaction of Cerebellar Tonsils, 소뇌 편도 밀착으로 본다. 화살표는 DCT와 자주 관련되어 나타나는 또 다른 기준 척도인 the increase of the Supracerebellar Space, 소뇌 위 공간 증가를 보여준다.

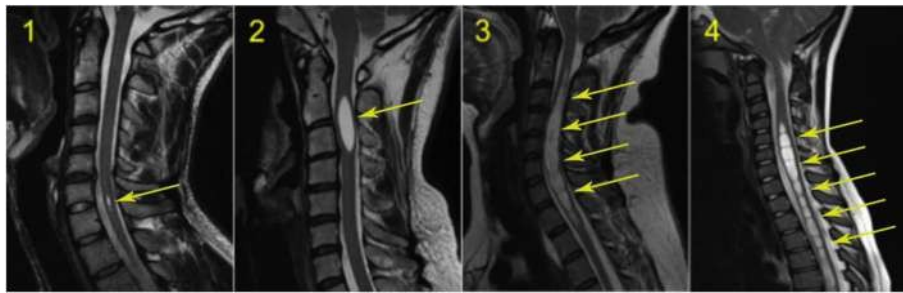


그림 3. 척수공동증상 공동 확장에 따른 분류. Grade 1 - 척추 마디 하나보다 작을 때; Grade 2 - 척추 마디 1-5 개 사이에 걸쳐있을 때. Grade 3 - 6-10 마디에 걸쳐있을 때. Grade 4 - 10 개 이상의 마디에 걸쳐 있을 때.

단면도 상 척추의 비정상적 만곡도 관상면의 만곡처럼 비정상 척수 견인의 증거인 병증으로 여겨진다. 척추 위치에 상관없이 일자형 척추부터 척추 시상면의 정상 만곡을 "잃어" 도치되는 것까지 포함된다.

4. 낮게 위치한 척수원추(LCM): 척수 원추가 T12-L1 추간판보다 더 아래 위치할때를 말한다. 세 부분으로 나눈 척추분절에 닿는 위치에 따라 분류하였다 (그림 7).

때때로 MRI 상 소뇌위 공간 증가(그림 2), 팽팽한(tense) 척수(시상면 단면, 그림 5 와 8), 치우쳐진 척수(관상면, 단면도, 그림 8), 눈으로 확인 가능한 내종사 및/또는 외종사, 회전축만증등을 암시하는 양상도 빈번하게 관찰됐지만 이 환자 그룹 통계 분석에는 사용되지 않았다.

JPEG 형식의 영상은 Preview version 8.1 프로그램(Apple, Inc. Cupertino, CA, USA)으로 구동된 반면, 대부분의 영상은 DICOM 형식으로 수취되어 OsiriX version 5.8.2 (Pixmeo SARL, Bernex, Switzerland) 프로그램으로 시각화할 수 있었다.

데이터 분석을 위해 환자 개개인의 진료 때 일반 사항, 임상 증상, 임상 징후, 영상 특징이 디지털 데이터베이스(FileMaker Pro Advanced 11.0v2, FileMaker, Inc. Santa Clara, CA, EEUU)에 기록됐다. 그 후 데이터는 해당 프로그램에서 Microsoft Excel 2001 for Mac version 14.1.0(Microsoft Corporation, Redmond, WA, EEUU)의 스프레드시트로 옮겨진 후 SPSS 데이터베이스(version 21, IBM Corporation, Armonk, NY, USA)에 이동됐다.

첫번째로 개인 정보(성별, 나이, 임상 종류 및 기간)의 기술적 분석이 진행됐는데 변수를 크게 세 가지 카테고리로 나눴다. 임상 증상, 임상 징후, 영상 특징. 변수들은 topographical 기준을 고려하며 세 카테고리 사이의 연관성을 찾기위해 분석되었다. ordinal data 에는 Pearson 의 카이제곱 검정과 Kendall's test 를, stratified data 에는 Mantel-Haenszel chi-square test 를 사용했는데 이 때 의미있는 문턱값은 $p < 0.05$ 로 고려했다. 마지막으로 topographical criteria 에 따라(표 2) 증상과 징후를 분류하여 연속변수를 만들었고 이와 더불어 여러가지 종류의 영상 특징들이 Student 의 독립 표본 t 검정 비교, 분산 다이어그램 생성, 컴퓨터를 사용한

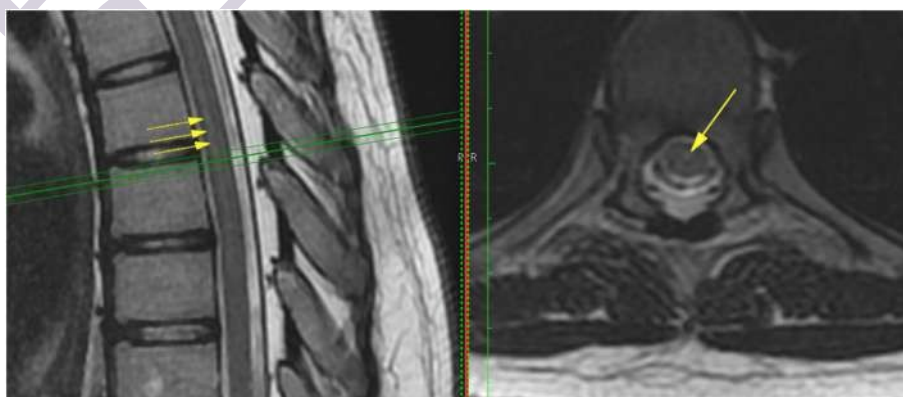


그림 4: 흉추부 시상면에서 보이는 척수 허혈-부종(왼편, 화살표), 오른쪽 단면도에서의 척수 증양의 부종과 일치(오른편, 화살표)

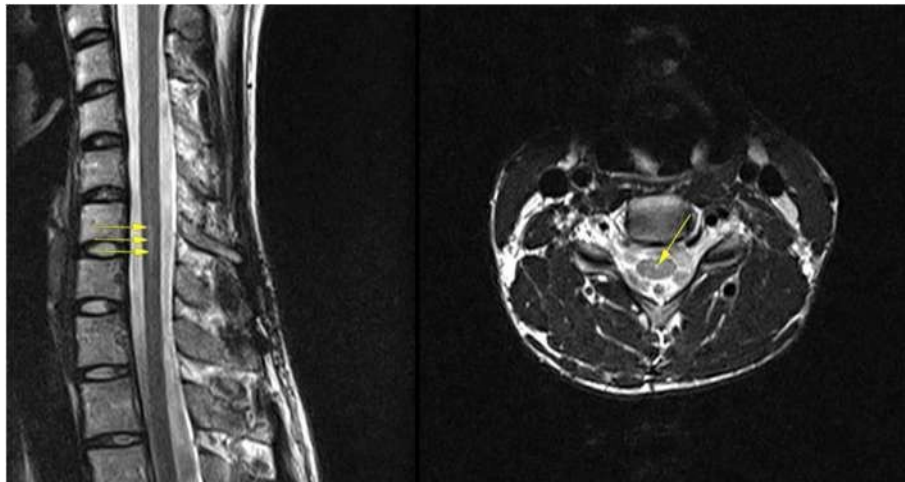


그림 5: Central canal dilatation (화살표). 팽팽한 윤곽을 보이는 척수를 관찰할 수 있다. (왼편).

Pearson's correlation coefficient 방법으로 분석됐다.

결과

파트 1-기술적 분석

개인 정보

선별된 373명 환자 중 여성은 270명(72%)으로 연령은 3세~76세(평균 나이 33, 평균 값 33.66, 표준편차 15.87)였다. 증상의 첫 발현부터 진단까지 걸린 기간으로는 10년 이상이 177례(48%), 5~10년이 70례(19%), 2~5년 76례(20%)가 있었고 더 짧은 기간이 걸린 사례는 매우 적었다 (그림 9).

신경학적 임상 양상

표 3과 4에서 환자 10% 이상에서 나타난 증상과 특정 신경 영상에서 발견된 징후를 확인할 수 있다.

연구 중 초기 증상 리스트로 고려되지 않았지만 자주 관찰된 증상은 분석에 사용되지 않았으나 여기서 언급할 가치가 있다 생각한다. 각 증상의 전반적인 카운팅은 다음과 같다. photophobia 137 사례(37%), sonophobia 126례(34%), 특정 신체 부위의 불수의운동 또는 fasciculations 57례(15%), 신체 부위에 전기 통하는 느낌 40례(11%).

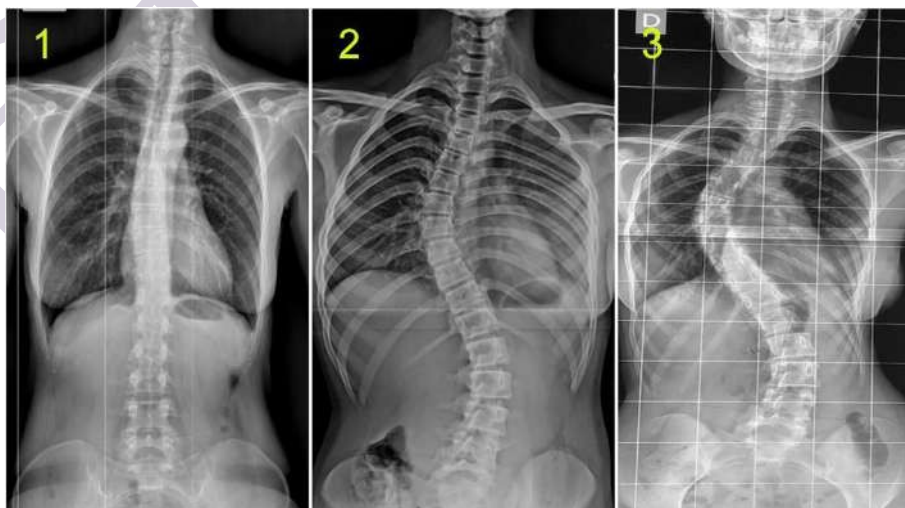


그림 6: 특발성 척추측만증 분류. 1 - mild; 2 - moderate; 3 - severe.



그림 7. 척추 마디와 연관시킨 척수 원추 위치에 따른 분류 레벨: 1-T12L1 추간관까지; 2- 삼등분한 L1의 상부; 3- 삼등분한 L1의 중간 부분; 4- 삼등분한 L1 하부; 5- L1L2 추간관; 6- 삼등분한 L2의 상부; 7- 삼등분한 L2의 중간 부분; 8- 삼등분한 L2의 하부; 9- L2보다 더 낮은 위치

반대로, 초기 연구 리스트에 포함됐지만 분석에 사용될 수 없을 정도로 그 빈도수가 매우 낮은 증상은 임상 증상 요소에서 제외되었다. 의식 소실 23례(6%), 발성 장애 20례(5%), hypersomnia 20례(5%), 복통 24례(6%), dysesthesias 28례(8%), tremor 29례(8%), 다양한 신체 부위의 위축증 22례(6%). 수면 무호흡증은 환자 4%인 14명에게서만 확인된 점이 눈에 띈다.

임상 진행의 종류에는 증상 대부분이 진행성이었으며(239례, 64%), 그 뒤를 만성(117례, 31%)이 따랐으며 나머지 종류는 극히 드물었다(표 10).

영상적 특징

소뇌 편도 하강(아놀드 키아리 중후군 제 1형)은 273개 사례(73%)에서 확인할 수 있었고, 20%인 73례는 소뇌 편도 밀착으로 설명되었다. 하강 정도는 상당히 고르게 분포함을 확인할 수 있었으며 소뇌 편도가 제 1 경추 후궁 앞까지 닿아있는 경우(그림 2에서 4 단계)가 가장 빈번하게 관찰되었다(75례, 20%)(그림 11).

척수 내 낭포(특발성 척수공동증)은 194 사례(52%)에서 발견됐고 37%인 139개 사례는 척수의 허혈-부종으로 해석했고 8례(2%)는 중심관 확장만 있었다. 경-흉추부 위치가 99개 사례(26%)로 가장 빈번했다. 경추 척수공동증이 홀로 나타났거나 다른 척추 분절까지 넓어진 사례는 135개(36%)인 점은 언급할 가치가 있다. 척수공동성 공동의 길이는 빈번하게 척추 10개 분절 길이를 넘었다. (66개 사례, 18%)(그림 12)

척추 탈정렬(특발성 척추측만증)은 사례 284개(76%)에서 확인할 수 있었으며, 대부분이 mild(10° Cobb 이하)했다(170례, 46%)(표 13).

척수원추 끝부분의 위치는 매우 다양했는데 L1L2의 추간관 부근에 위치한 사례가 87례(23%) 가장 많았다(그림 14).

Occipitocervical Junction 기형으로, 우리는 18개(5%)의 사례에서 치아 돌기 후굴(RO)을, 15개 사례(4%)에서 두개저함입(BI), 편평두개저(PTB) 10례(3%), 뇌간의 꼬임(BSK) 6례(2%)를 확인했다.

마지막으로 총 267개 사례(72%)가 다발성 추간관 질환으로 확인되었다.

파트 2 - 이변량 분석

아래와 같은 통계적으로 의미있는 상관관계($p < 0.05$)가 확인되었다.

A. 두개골 또는 전신 증상과 관련 징후:

목젖 및 또는 혀의 비정상적 위치를 동반한: 두통 ($p=0.011$) 및 구역질 및 또는 구토 ($p=0.014$);

자발성 안구진탕증을 동반한: 균형 장애 ($p=0.020$ Kendall), 이명 ($p=0.000$) y 인지력 장애 ($p=0.011$ Kendall);

롬베르그 검사 양성을 동반한: 균형 장애($p=0.002$);

악력 저하를 동반: 인지력 장애 ($p=0.021$ Kendall);

온도 인지 감각 장애를 동반한: Mood alteration ($p=0.000$)

B. 척수 증상과 관련된 징후:

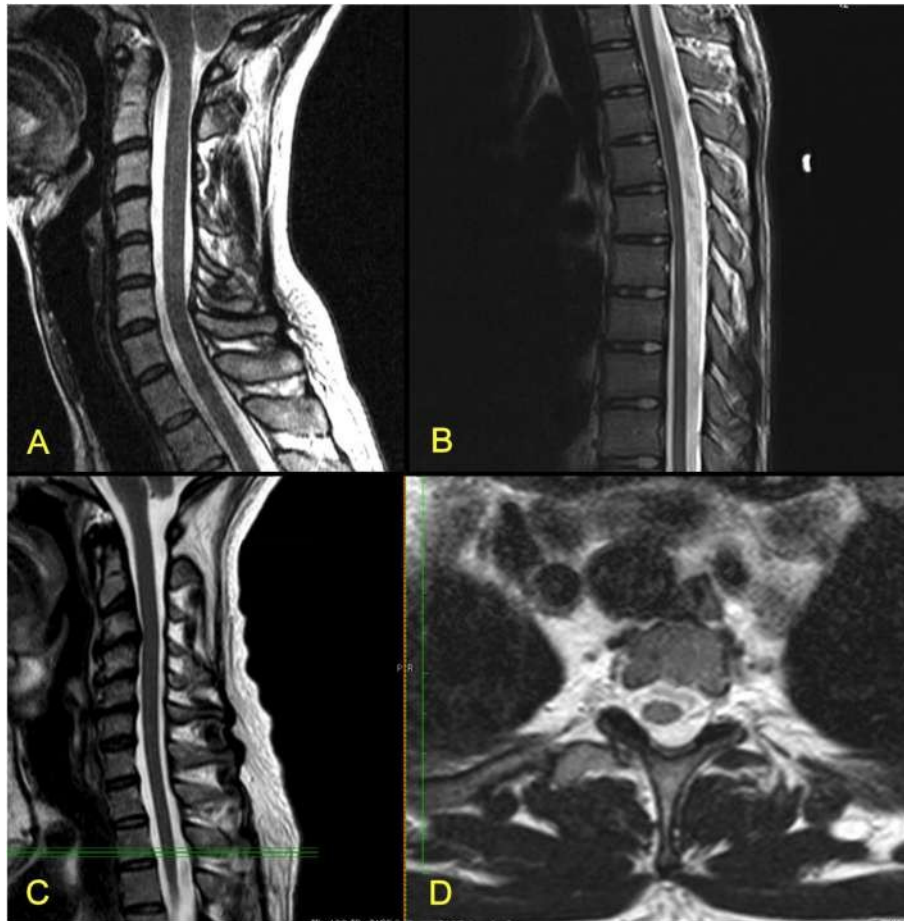


그림 8: 팽팽한 척수(A, C:경추 척수; B: 흉추 척수)와 한 쪽으로 치우친 척수(D: C의 녹색선으로 표시된 부위)의 특징적 양상을 보여주는 MRI 사진.

온도 감각 장애를 동반한: 경추 통증($p=0,004$), 상지 통증($p=0,000$), 상지 numbness($p=0,000$), 상지 위약감($p=0,000$), 하지 통증($p=0,045$ Kendall) 및 온도 인지 변화($p=0,000$);

촉각 장애를 동반한: 경추 통증($p=0,044$ Kendall), 상지 통증($p=0,000$), 상지 numbness($p=0,000$), 상지 힘이 덜 들어가는 느낌($p=0,001$), 하지 통증($p=0,011$);

표 2: 새로운 연속 변수의 생성 - 각 환자의 변수값은 topographical criteria 에 따라 선택된 다양한 범주형 변수의 개별값의 합계이다.

새 연속 변수	구성 요소	값 범주
전신 증상	인지력 장애 + 기분 변화 + 불면증 + 피로	4-11
두개부 증상	두통 + 구역질/구토 + 균형 장애 + 연하 장애 + 시각 장애 +이명 + 복시	7-15
경추부 증상	경추 통증 + 상지 통증 + 상지 numbness + 상지 위약감	4-8
척수 증상	흉추 통증 + 요-천추 통증 + 하지 통증 + 가슴 통증 + 하지 numbness + 하지 위약감 + 이상 감각 + 온도 인지 변화 + 근육 경련 + 팔약근 장애 + 보행 장애	11-21
두개부 징후	안구 진탕 + 목젖 및/또는 혀 위치 변화	2-4
척수 징후	온도 감각 장애 + 촉각 장애 + 상지 심부건 반사 + 하지 심부건 반사 + 복벽 반사 + 족저 반사 + 하지 직거상 검사 + Mingazzini 검사 + Romberg 검사 + 약력	10-25

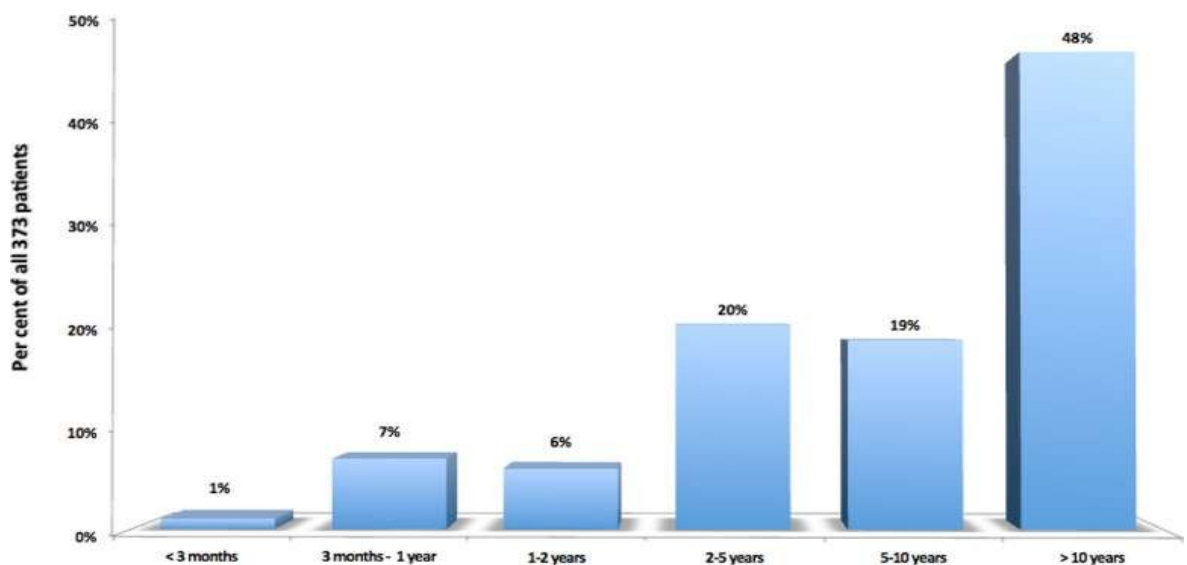


그림 9: 373 명 환자 사례에서 첫 증상 시작부터 ICSEB 연구소 진료에 오기까지 걸린 시간.

상지 심부건 반사 이상을 동반한: 상지 위약감 ($p=0,042$), 팔약근 장애 ($p=0,024$ Kendall);

악력 저하를 동반한: 상지 위약감 ($p=0,000$);

하지 심부건 반사 이상을 동반한: 하지 위약감($p=0,002$), 보행 장애($p=0,046$ Kendall);

핑거찌니 검사 양성을 동반한: 하지 위약감 ($p=0,001$).

C. 임상 변인(증상 및 징후)과 영상적 특징의 관계

- 소뇌 편도 하강과 관련된 임상 변인: 두통($p=0,018$), 목젖 및/또는 혀 위치 변화($p=0,013$), 악력 저하 ($p=0,042$).
- 척수 내 낭포와 관련된 임상 변인: 구역질 및 또는 구토($p=0,000$), 시각 장애 ($p=0,001$), 이명 ($p=0,007$), 인지력 저하 ($p=0,001$), 불면증 ($p=0,021$), 피로 ($p=0,000$), 상지 무감각(numbness) ($p=0,014$), 온도 인지 장애 ($p=0,019$), 상지 위약감($p=0,006$), 목젖 및/또는 혀 위치 변화 ($p=0,027$),

온도 감각 장애 ($p=0,001$) 복벽 반사 변화 ($p=0,002$). 척수공동증을 경추와 연관지어 생각하면 불면증을 제외한 변인 전체가 경추부와 관련이 있음을 알 수 있다. 또한 다음의 변인과도 중요한 관련이 있다. 상지 통증($p=0,003$), 하지 무감각(numbness) ($p=0,045$), 촉각 장애 ($p=0,000$) 족저 반사 변화 ($p=0,010$).

- 척추 탈 정렬(특발성 척추측만증)과 관련된 임상 변인: 등 통증 ($p=0,034$), 자발 안진 ($p=0,038$ Kendall), 촉각 장애($p=0,013$), 복벽 반사 변화 ($p=0,044$ Kendall) 족저 반사 변화 ($p=0,001$).

D. 영상적 특징과의 관계:

- 소뇌 편도 하강을 동반한: Occipitocervical junction malformations ($p=0,015$ Kendall), 경추부 연관 척수공동증($p=0,003$), 척수 원추 위치($p=0,008$), 척추 탈 정렬($p=0,014$ Kendall);
- 척수 원추 위치를 동반한 척추 탈 정렬 ($p=0,045$ Kendall).

이외에도, Mantel-Haenszel 층화 분석을 통해 소뇌 편도 하강과 낮은 위치의 척수원추의 정적 상관관계는 중등도 또는 중증 척추측만증 사례에서만 나타나는 결과를 얻었다. 또 다른 흥미로운 점은 겉보기에 소뇌 편도 하강과 척수 내 낭포는 상관 관계가

표 3. 373례에서의 임상 증상 빈도수. ¹불안정, 어지럼증, 현기증 등. ²시야가 흐려보임, 섬광시(phosphenes), 암점(scotomata) 등. ³수족냉증, 추위나 더위를 느끼지 못하거나 참지 못함. ⁴대소변 실금, 정체, 급박, 빈뇨 등. ^A추후 분석에서 "인지력 장애"로 그룹화됨. ^B추후 분석에서 "기분 변화"로 그룹화됨.

증상	빈도수	백분율
1. 두통	312	84
2. 구역질 및/또는 구토	182	49
3. 균형 장애 ¹	268	72
4. 연하 장애	141	38
5. 시각 장애 ²	212	57
6. 복시	58	16
7. 이명	171	46
8. 언어 장애 ^A	92	25
9. 기억력 장애 ^A	162	43
10. 집중력 장애 ^A	143	38
11. 슬픔 ^B	100	27
12. 불안 ^B	45	12
13. 신경과민 ^B	196	53
14. 불면증	181	49
15. 만성 피로	183	49
16. 상지 통증	167	45
17. 하지 통증	208	56
18. 가슴 통증	81	22
19. 경추부 통증	268	72
20. 등 통증	243	65
21. 요-천추 통증	270	72
22. 상지 numbness	110	30
23. 하지 numbness	76	20
24. Paresthesias	262	70
25. 온도 인지 장애 ³	146	39
26. 근육경련	44	12
27. 상지 위약감	182	49
28. 하지 위약감	175	47
29. 팔약근 장애 ⁴	192	52
30. 보행 장애	170	46

모든 척추 부위를 포함하여 세부적으로 분석하면 그 관련성이 존재한다. 하지만 소뇌 편도 하강과 경추부 척수공동증의 정적 상관관계는 소뇌 편도 하강과 흉/요추부 척수공동증의 상관 관계로 인해 성립되지 않는다.

Topographic criteria(표 2)에 따라 증상과 징후를 그룹화하여 만들어진 새 연속변수들에 적용된 평균과 독립 표본 *t*-test 비교로 다음의 정적 상관관계가 나타났다. 경추부 증상-경추부 척수공동증; 두개부 증상-소뇌 편도 하강; 두개부 징후-소뇌 편도 하강; 척수부 징후-Occipitocervical junction malformations.

모든 척수 부위에 척수공동증(척수 내 낭포)이 있거나 경추부 척수공동증만 있는 환자의 전신 및 두개부 증상이 척수 내 낭포가 없는 환자에서보다 덜 나타난 점은 언급할 만한 가치가 있다. (negatively associated)

동일한 새 연속변수에 적용된 피어슨 상관 계수의 경우 임상적 증상 및 징후 그룹안에서 good correlation 을 관찰했다. -The strongest ones being between General symptoms - Cranial symptoms ($r = 0.531$, $p = 0.000$), Medullary symptoms - Medullary signs ($r=0.523$, $p=0.000$), Cervical symptoms - Medullary symptoms ($r=0.513$, $p = 0.000$), Cranial symptoms - Medullary symptoms ($r = 0.420$, $p = 0.000$) and General symptoms - Medullary symptoms ($r = 0.414$, $p = 0.000$). 통계적으로 의미있는 positive correlations ($p<0.05$)이 약하긴 하지만 (r between 0.106 - 0.149) between Cranial symptoms - Descent of cerebellar tonsils, Cranial signs - Descent of cerebellar tonsils, Cervical symptoms - Intramedullary cysts and Medullary symptoms - Intra medullary cysts 에도 있다. 또한, between General symptoms - Deviation of the vertebral column, General symptoms - Intramedullary cysts, Cranial symptoms -Intramedullary cysts, Medullary symptoms - Descent of cerebellar tonsils and Cranial signs - Intramedullary cysts 에는 통계적으로 의미가 덜 한 negative correlations ($p < 0.05$, r between 0.120- 0.197)이 존재한다. 대체로 소뇌 편도 하강은 두개부 증상 및 징후와 positive correlations 이 있는 반면 두 번째로 주된 영상상 abnormality 인 척수 내 낭포는 경추부 증상 및 척수부 징후와 positive correlations 있음에 주목할 만하다.

논의

역사적으로 앞서 언급된 질병들은 다음과 같은 출판물에서 정의되었다. The tethered cord syndrome 은 1910 년 Fuchs [3], 1940 년 Lichtenstein[4]에 의해, Occult tethered cord 는 1976 년 Hoffman[7]에 의해, The cord-traction syndrome 와 filum terminale syndrome 은 1953 년 Garceau[5]에 의해 정의.

표 4. 선별된 373 환자에서의 임상 징후 빈도.

징후	빈도수	백분율
1. 자발 안구진탕	204	55
2. 목젖 및/또는 혀 위치 변화	237	64
3. 온도 감각 장애	257	69
4. 촉각 장애	242	65
5. 상지 심부건 반사 변화	322	86
6. 하지 심부건 반사 변화	309	83
7. 복벽 반사 변화	254	68
8. 족저 반사 변화 ¹	274	73
9. 하지 직거상 검사 양성	165	44
10. Mingazzini 검사 양성	245	66
11. Romberg 검사 양성	188	50
12. 악력 저하	259	70

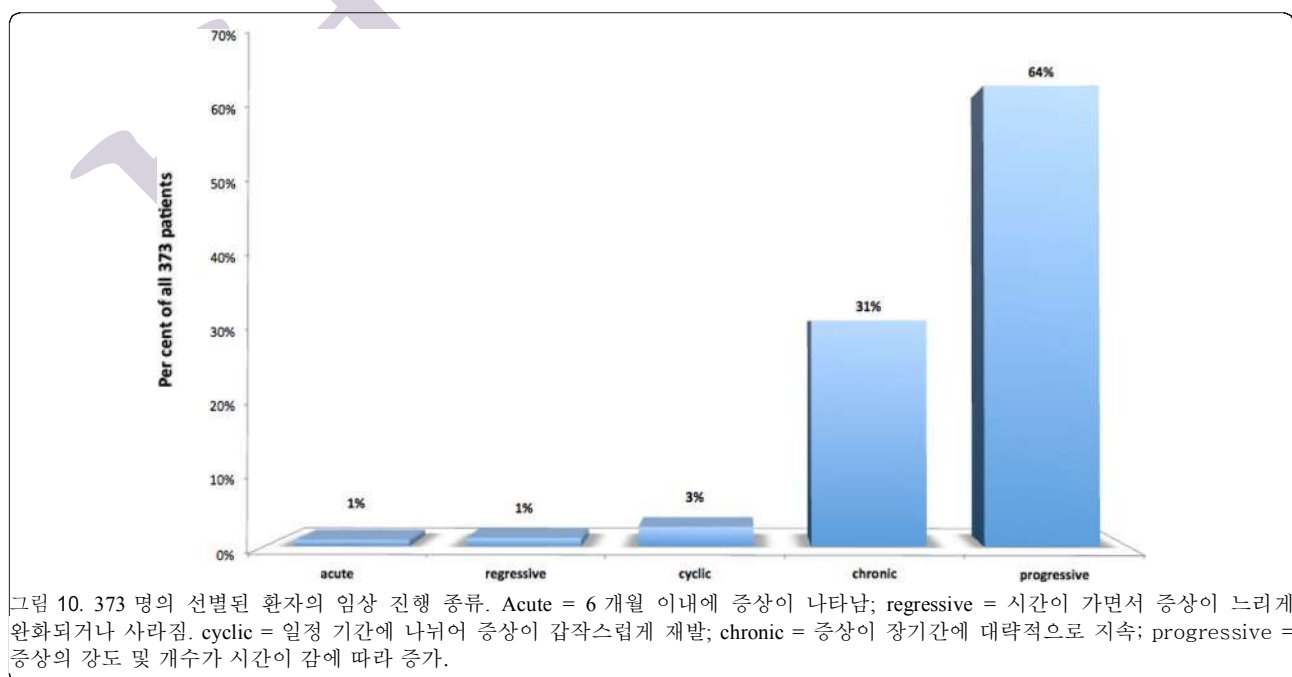
¹Babinski 징후가 한 쪽 또는 양쪽에서 나타난 환자 사례는 109 개(29%)였다.

그 중 어느 저자도 특발성 척수공동증, 아놀드 키아리 증후군 제 1 형, 특발성 척추측만증, 편평두개저, 두개저함입, 치아 돌기 후굴, 뇌간의 꼬임과 신경 영상에서 외견상 정상인 종사의 retention 을 동반한 신경축-척추 비조화 성장과의 상관 관계를 입증하지 못했다.

1992 년 박사 논문 "Contribution to the etiology of idiopathic syringomyelia"[26]를 제외하면 해당 질병들은 이 병인학적 기전과 관련되어 설명된 적이 없다. 논문에서는 특발성 척수공동증 사례에서 낮게 위치한 척수원추의 통계적 증거를 보여주어 인간 신경계 전체에 영향을 미치는 axial caudal force 가 존재함이 상정되었다. 1996 년 출판물[27, 28]에서 겉보기에 정상인, 즉 영상에서 abnormality 를 보이지 않는 종사는 척수와 전

중추 신경계를 건인하는 원인체 또는 전파체로 고려되었다. 건인은 신경계와 그 주변의 뼈 구조물인 두개골과 척추에 영향을 미쳐 아놀드-키아리 증후군 1 형, 특발성 척수공동증, 특발성 척추측만증, 편평두개저, 두개저함입, 치아 돌기 후굴, 뇌간의 꼬임의 공통 병인으로 작용한다. 우리는 하나 이상의 상기 질병이 존재하는 상태를 "Neuro-Cranio-Vertebral Syndrome", 그 중 외상성, 종양성, 감염성, 명백한 선천적 기형 또는 기타 다른 원인을 규명할 수 없을 때를 "종사 질병"으로 명명했다.

Roth 는 1981 년, 1986 년[19, 20]에 척수와 척추의 비조화 성장을 기타 신경척추 기형은 없는, 아놀드 키아리 증후군 1 형과 척추측만증을 설명하기 위해 제시했다.



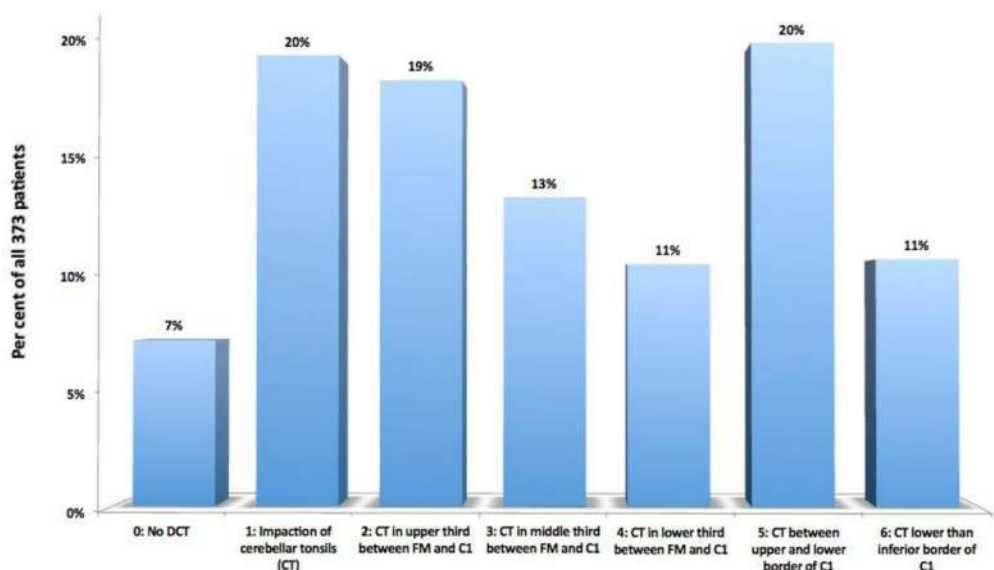


그림 11. 373례에서의 FM, C1 및 C2 후궁과 소뇌 편도 하강(DCT). CT = 소뇌 편도; FM = 대후두궁; C1 = 1번 경추

우리는 성장 비조화를 외견상 정상인 종사로부터 시작되는 mechanical conflict 와 함께 특발성 척수공동증, 특발성 척추측만증, 두개저함입, 치아 돌기 후굴, 편평두개저, 뇌간의 꼬임 같은 특발성 anomalies 의 원인으로 보았다.

미골부의 견인은 전 인류에게 있으며, 그들의 9주차 배아 때부터 존재하는 것으로 추정되며 특발성 척추의 탈정렬은 동일 견인력이 발현된 모습일 수 있다. 1900년 [30]Testut 과 Latarjet Père 의 글을 언급할 가치가

"이 주제[척추의 측면 만곡을 말함]와 관련한 검사를 받은 100명의 성인에서 93례의 측면 만곡을 관찰했으며 곧은 척추는 단지 7례 뿐이었다. 따라서 측면 만곡의 존재는 정상이라고 할 수 있다." 이는 93%의 관상면 DVC 잠재적 유병률이 언제나 인지된 것은 아니며 axial caudal force 나 나아가 종사 질병의 존재 가능성은 알아차려지지 않았음을 보여준다.

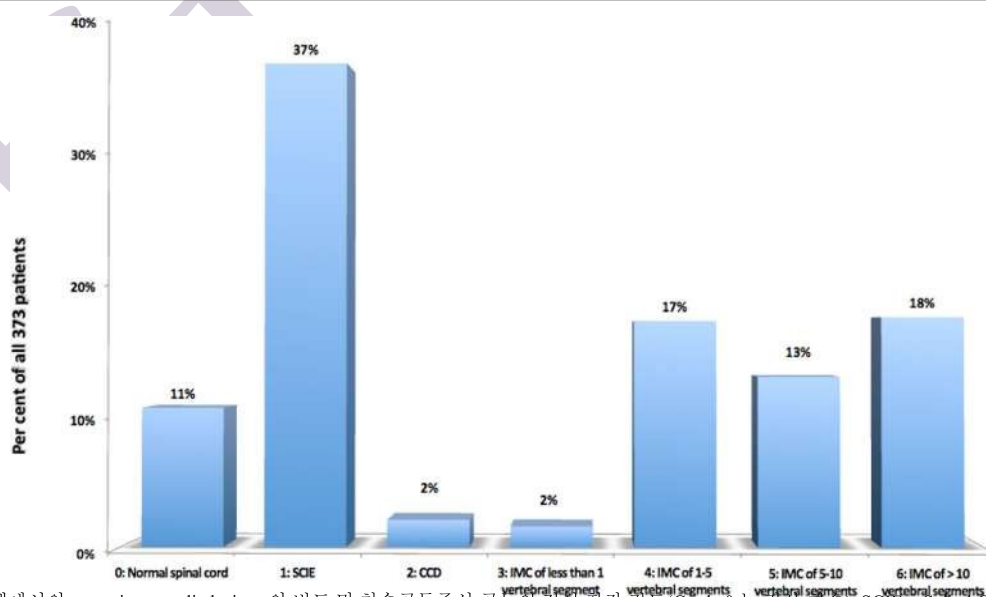


그림 12. 373례에서의 presyringomyelic lesions 의 빈도 및 척수공동증 공동의 길이 확장 정도(Grade 0는 정상 척추). SCIE = Spinal Cord Ischemia-Edema; CCD = 척수중심관 확장; IMC = 척수내 낭포

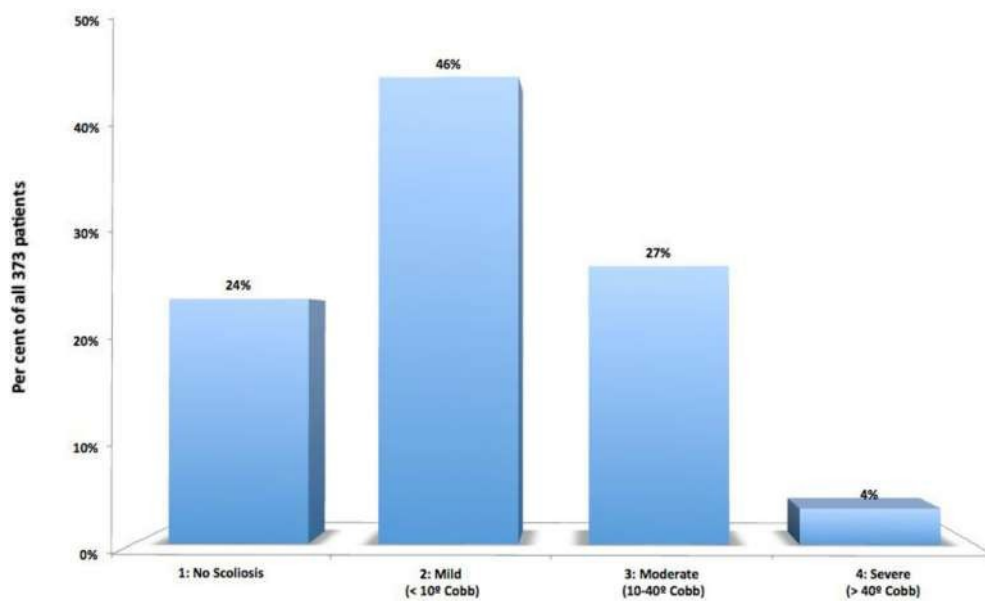


그림 13. 373 레에서의 Cobb 기법으로 측정된 DCV(IS) 정도

척추의 탈정렬은 중사 질병이 발현하는 다양한 방법 중 하나임을 생각했을 때, 신경축-척추의 보편적 mechanical conflict의 존재 가능성을 확실히 보여주는 영상상 징후와 clinical picture에서의 증상 및 징후(인류 대부분에게서 잘 알아채지지 않는)가 있다고 믿는 것은 그렇게 모험적인 일은 아니라고 볼 수 있다.

본 저자는 환자 선택이 본 센터와 독립적인 의료 관계자에게 받은 진단명에 따라, 진단명과 환자가

제안받은 수술 및 치료 방법의 patient's assimilation에 따라음을 인지하고 있다. 몇 가지 요인이 선택 편향 생성에 개입할 수 있지만(증상의 심한 정도, 개인의 기질적, 성격적 특징, 지역적 문화적 습관, 인터넷 활용 정도, 사회적 지위 등) 종래 치료법의 분명한 한계를 인지하고 다른 의사 소견을 듣고자 하는 것 자체가 이 질병 환자임을 보여준다고 생각할 수 있다. 따라서, 이 질병의 임상 양상과 신경 영상을 규명하고자 하는 연구자들의 의욕을 꺾으면 안될 것이다.

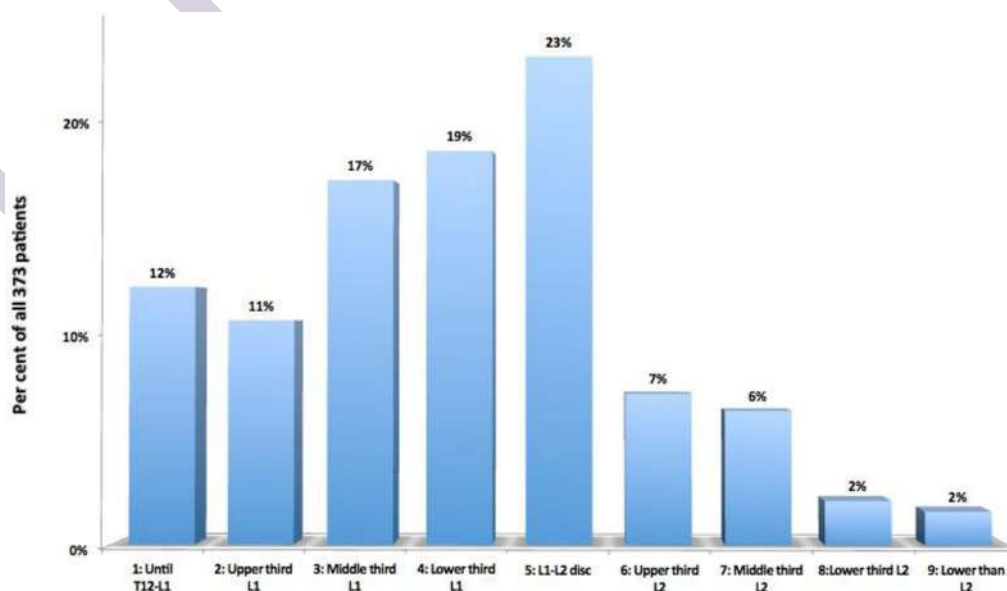


그림 14. 373 레에서의 척추 분절 위치로 나타낸(T12, L1, L2) 척추 원추 끝의 위치.

새로운 병에 대한 거의 첫 서술인 점을 감안하면, 우리 환자 샘플의 이 병을 앓는 전 인구에 대한 대표성(representability)는 걱정할 부분이 아니라 하겠다. 더 객관적 조건으로 전 인구가 더 자세히 특징지어질 차후 연구를 고대한다.

373 레 연구 결과 기반

Epidemiology

여성 우위(72%)를 보이며 가장 빈번한 진단 당시 나이는 33 세였다.(평균값 33.66 세, 표준 편차 15.87 세) 병의 시작부터 진단을 받기까지 걸린 시간은 거의 대부분이 10 년 이상이었다. (사례 48%)

Symptoms

다음의 주요 증상은 FD 의 임상 양상을 보여준다. 빈도별 내림차순: 두통 84%, 요천추부 통증 72%, 경추부 통증 72%, 균형 장애 72%, paresthesias 70%, 등 통증 65%, 시각 장애 57%, 하지 통증 56%, 신경 과민 53%, 팔약근 장애 52%, 피로 49%, 상지 위약감 49%, 구도 및 또는 구역질 49%.

Signs

종사 질병에서 가장 자주 보이는 징후는 다음과 같다. 빈도별 내림차순: 상지 심부건 반사 변화 86%, 하지 심부건 반사 변화 82%, 족저 반사 변화 73%, 악력 저하 70%, 온도 감각 장애 69%, 복벽 반사 변화 68%, Mingazzini 검사 양성 66%, 촉각 장애 65%, 목젖 및 또는 혀 위치 변화 64%, 자발 안진 55%, Romberg 검사 양성 50%, 하지 직거상 검사 양성 44%.

중요하게도 통계 분석은 척수원추 위치와 소뇌 편도 하강의 상관 관계($p = 0.008$), 척수원추 위치와 척추 탈정렬($p = 0.045$)의 상관 관계가 있음을 분명히 보여준다. 또한 경추부 척수공동증과 소뇌 편도 하강($p = 0.003$)의 상관 관계 또한 확인해주었다. 동시에 소뇌 편도 하강과 "하방" 척수공동증(경추부를 제외한 흉추부 또는 흉요추부위) 사이엔 흥미로운 negative association ($p = 0.001$)도 존재한다. 우리는 또한 소뇌 편도 하강과 척추 탈정렬 사이의 positive correlation 알아냈다($p = 0.014$).

증상 및 임상 징후 전체에서 한쪽 또는 양쪽 하지 직거상 검사 양성($p = 0.048$), 한쪽 또는 양쪽 악력 저하(Kendall $p = 0.019$)만이 척수원추 위치와 상관 관계가 있었다. 심부건 반사의 변화는 경추부 척수공동증($p = 0.005$)과 척추 탈정렬($p = 0.000$)과의 상관 관계 보여졌다.

Imaging

유의미한 영상 특징. 빈도별 내림차순: 소뇌 편도 위치 변화 93%(소뇌 편도 하강 73%와 소뇌 편도 밀착 20%); T12-L1 보다 아래 위치한 척수 원추 88%; 척추 탈정렬 76%; 다발성 추간판 질환 72%; 척수공동증성 공동 52%.

결론

상기 관찰된 분은 논문의 결론과 호환된다. 종사로 인해 신경계에 걸린 척추 말미 견인력은 다음의 형태로 표출된다. 뇌의 최하단 부위인 소뇌 편도가 대후두공을 통해 위치가 이동하는 소뇌 편도 하강; 척추가 척수의 손상을 최소화하고자 휘어 scoliosis, kyphosis, hyperlordosis, rotoscoliosis, straightening 같은 비정상적 만곡을 형성; 척수 중심 조직이 허혈 및 괴사 과정을 지나 사이질액 또는 장액으로 찬 공동을 형성하는 척수공동증성 공동; 골 성숙 초기에 두개골과 뇌간에 영향을 미쳐 편평두개저, 두개저 함입, 치아돌기 후굴, 뇌간의 꼬임이 진행. 척수공동증성 공동의 전개는 누관 발생으로 뇌척수액과 사이질액 섞임이 진행되거나 valvular mechanism 이 있으면 재확장쪽으로 진행되거나 붕괴 및 척수 위축으로 진행된다.

박사 논문과 일관된 과학 출판물[26-28, 31, 32] 결론처럼, 우리는 새로운 질병분류적, 원인병리학적 개념을 서술했고 동시에 종사 질병(병인이 선천성일 때)과 신경-두개골-척추 증후군(neuraxis 와 척추의 충돌 기전이 언어졌을 때)의 병리학적 상태에 관하여 제의했다. 추후 연구에서는 종사 질병이 개인적, 전 인류에게 미치는 영향을 평가할 수 있도록 미골부 축성 힘의 근원에 대한 더 자세한 이해를 하는 것이 중요하겠다. 그러므로써 중추 신경계, 두개골, 척추 나아가 나머지 장기에 미치는 척추와 척수의 비조화 성장 의미의 중요성 및 그 결과를 이해할 수 있을 것이다. 이 지식은 우리를 해당 병을 위한 새로운 방식의 외과 및 유전 치료 방법으로 안내할 수 있다. 생물학 필드에서는 포유류에 속하는 다른 종에도 종사 질병이 존재하는지, 비-포유류에는 존재하지 않는지 밝히는 것도 흥미로운 연구가 될 수 있다.

이 패러다임 전환의 가장 중요하고 실용적인 결과는 해당 병을 가능한 한 빠르게 치료 또는 예방할 수 있도록 우리가 제안하고 있는 종사 절단 수술이라는 해결 방안이다. 미골부 삽입 지점 바로 위 섬유 조직을 release 해주는 최소 침습적 처치이다. 앞서 언급된 병 치료를 위해 고안된 복잡하고 고위험인 다른 수술 기법의 대안으로 [31,32] 본 논문에 활용된 환자 사례 대부분에 이 치료법이 적용됐다. 질병분류 및 진단이라는 논문의 목적에 포함되지 않았기에 이 치료법의 혁신은 추후 논문의 주제일 것이다.

약어

ACSI: Arnold-Chiari Syndrome Type I 아놀드 키아리 증후군 제 1 형; BI: Basilar Impression 두개저 함입; BSK: Brainstem Kinking 뇌간의 꼬임; CCD: Central Canal Dilatation 중심관 확장; DCT: Descent of Cerebellar Tonsils 소뇌 편도 하강; DVC: Deviation of the Vertebral Column 척추 탈정렬; FD: Filum Disease 종사 질병; FM: Foramen magnum 대후두공; FS®: Filum System® 종사 시스템®; IMC: Intramedullary Cyst 척수 내 낭포; IS: Idiopathic Scoliosis 특발성 척추측만증; ISM: Idiopathic Syringomyelia 특발성 척수공동증; MRI: Magnetic resonance imaging; NCVS: Neurocranio-vertebral syndrome 신경-두개골-척추 증후군; LCM: Low-lying conus medullaris 낮게 위치한 척수원추; PTB: Platybasia 편평두개저; R&D: Research & Development; RO: Retroflexed Odontoid 치아돌기 후굴; SCIE: Spinal Cord Ischemia-Edema 척수 허혈-부종.

감사의 말

저자인 본인 Miguel Bautista Royo-Salvador 는 고인이 되신 바르셀로나 자치대 의과대학 해부 및 발생학과 교수 Dr. Jose Maria Domenech Mateu 와 그의 후임인 Dr. Alfonso Rodriguez Baeza 교수께 그들의 과학적 도움에 감사드립니다. 고인이 되신 Dr. José Solé Llenas 께는 본인의 박사 논문 -Contribution to the etiology of syringomyelia- 완성과 종사 질병에 관한 1996 년 두 개의 다음 출판에 도움을 주신 점에 감사드립니다.

Juan Manuel Jené Gaspar 씨는 FileMaker Pro 데이터베이스를 업데이트하고 영상 작업 및 원고 편집에 도움을 주셨다. Katharina Kühn 씨는 원고의 리뷰와 번역에 도움을 주셨다. Gioia Luë 씨는 종사 질병 연구 관련 연구소 R&D+i 인증(Spanish Accreditation and Innovation Agency) 관리에 힘쓰며 FD 임상 사례에 관한 다수의 회의에 MBRS 와 참여해 주셨다. 또한 FD 와 NCVS 개념이 처음 공개적으로 소개된 이탈리아, 프랑스, 스페인 환자, 의사 미팅 조직에도 힘써주셨다. Ms. Mara Espino Hernández 씨는 Institut Chiari & Siringomyelia & Escoliosis de Barcelona, Chiari & Scoliosis & Syringomyelia Foundation, Filum Academy Barcelona 의 여러 프로젝트의 행정, 소셜, 재정 업무에 기여해주셨다. 환자 케어와 데이터 수집 및 준비에 도움을 주신 바르셀로나 키아리 & 척수공동증 & 척추측만증 연구소의 직원들께도 감사드립니다. 환자와 환자 보호자, 그분들이 없었더라면 본 연구는 불가능했을 것이다. 감사의 마음을 전한다.

Authors' contributions:

Study Design: MRS.

Data Collection: MFR, HS, MRS.

Statistical Analysis: HS, GBO.

Data interpretation: MRS, HS.

Manuscript preparation: MRS, HS.

Literature Search: MRS, HS.

All authors have read and approved the manuscript.

Funding

No funding was received for this research.

Availability of data and materials

The datasets used and/or analysed during the current study are available from the corresponding author on reasonable request.

Ethics approval and consent to participate

For this article we used our center's database of patient records retrospectively; patient data were anonymized in accordance with the legislation existing at the moment when the study was initiated (2009), without considering as required the opinion of an ethics committee, because the necessary technical and organizational guarantees and measures were adopted as established in EU data protection directive 2016/679 (article 89.1). As mentioned above, the Institut Chiari & Siringomyelia & Escoliosis de Barcelona holds Research & Development (R&D) certification 1583.001.16-160920-CER-RD.001 from the Spanish Innovation Certification Agency (ACIE) and ENAC certification 33/C-PR074, Certificate IQNet and AENOR Quality Management System ISO 9001:2015, Registration Number: ES-0081/2015 for the following fields of activities: Research, Diagnosis and Treatment of the Filum Disease and Quality Management Certification according to UNE-EN ISO 9001:2008 standards.

Consent for publication

For this type of study formal consent for the publication of participant data and imaging is not required given that only anonymized (non-identifiable) imaging has been used; according to organic law 3/2018 of personal data protection (additional provision 17.d) this is compliant provided that a confidentiality commitment has been made and specific safety measures have been adopted.

Competing interests

Conflict of Interest: All authors certify that they have no affiliations with or involvement in any organization or entity with any financial interest (such as honoraria; educational grants; participation in speakers' bureaus; membership, employment, consultancies, stock ownership, or other equity interest; and expert testimony or patent/licensing arrangements), or non-financial interest (such as personal or professional relationships, affiliations, knowledge or beliefs) in the subject matter or materials discussed in this manuscript.

Author details

¹Institut Chiari & Siringomyelia & Escoliosis de Barcelona, Passeig Manuel Girona 16, 08034 Barcelona, Spain. ²Anesthesia Department, CIMA Hospital, Barcelona, Spain.

Received: 12 Septembre 2019 Accepted: 22 Abril 2020

Published online: 11 May 2020

Referencias

1. Johnson A. Sacrum of a child containing a fatty tumour connected with the anterior of the spinal canal. *Lancet*. 1857;2:35-6.
2. Jones W. Spina bifida occulta: no paralytic symptoms until seventeen years of age: spine trephined to relieve pressure on the cauda equina: recovery. *Br Med J*. 1891;1:173-4.
3. Fuchs A. Ueber Beziehungen der Enuresis nocturna zu Rudimentärformen der Spina bifida occulta (Myelodysplasie). *Wien Med Wochenschr*. 1910;80: 1569-73.
4. Lichtenstein BW. Spinal dysraphism. Spina Bifida and myelodysplasia *Archives of Neurology & Psychiatry*. 1940;44:792-809.
5. Garceau GJ. The filum terminale syndrome (the cord-traction syndrome). *J Bone Joint Surg*. 1953;35:711-6.
6. Jones PH, Love JG. Tight filum terminale. *Arch Surg*. 1956;73:556-66.
7. Hoffman HJ, Hendrick EB, Humphreys RP. The tethered spinal cord: its protean manifestations, diagnosis and surgical correction. *Childs Brain*. 1976; 2:145-55.
8. Yamada S, Zinke DE, Sanders D. Pathophysiology of "tethered cord syndrome". *J Neurosurg*. 1981;54:494-503.
9. Bademci G. Prevalence of primary tethered cord syndrome associated with occult spinal Dysraphism in primary school children in Turkey. *Pediatr Neurosurg*. 2006;42:4-13.
10. Sahmat A, et al. The prevalence and distribution of Spina bifida in a single major referral Center in Malaysia. *Front Pediatr*. 2017;5:237.
11. Aghakhani JN, Parker F, Tadie M. Syringomyelia and Chiari abnormality in the adult. Analysis of the results of a cooperative series of 285 cases. *Neurochirurgie*. 1999;45(Suppl 1):23-36.
12. Anderson FM. Occult spinal dysraphism. Diagnosis and management *The Journal of Pediatrics*. 1968;73:163-77.

13. Avellaneda A, Isla A, Izquierdo M, editors. Malformaciones de la Unión Cráneo-Cervical (Chiari I y Siringomielia). Madrid: Consensus document. Editorial Médica A.W.W.E. S. A; 2009.
14. Klekamp J, Samii M. Syringomyelia: diagnosis and treatment springer. Heidelberg: Berlin; 2012.
15. Marés R. Aportación de la resonancia a estudio de la siringomielia. Correlaciones clínico-morfológicas y precisiones fisiopatológicas. Doctoral thesis: Autonomous University of Barcelona, Barcelona; 1988.
16. Massimi L, Della Pepa GM, Caldarelli M, Di Rocco C (2012) Abrupt clinical onset of Chiari type I/syringomyelia complex: clinical and physiopathological implications. *Neurosurg Rev* 35:321–329.
17. Ollivier D, Angers CP (1837) *Traité des maladies de la moelle épinière; contenant l'histoire anatomique, physiologique et pathologique de ce centre nerveux chez l'homme*. Mequignon-Marvis, Paris.
18. Tubbs RS, Oakes WJ, Heimbürger RF. The relationship of the spinal cord to scoliosis. *J Neurosurg*. 2004;101:228–33.
19. Roth M. Idiopathic scoliosis from the point. View of the Neuroradiologist *Neuroradiology*. 1981;21:133–8.
20. Roth M. Cranio cervical growth collision: another explanation of the Arnold-Chiari malformation and of basilar impression. *Neuroradiology*. 1986;28:187–94.
21. Porter RW. Can a short spinal cord produce scoliosis? *Eur Spine J*. 2001;10:2–9.
22. Porter RW. The pathogenesis of idiopathic scoliosis: uncoupled neuro-osseous growth? *Eur Spine J*. 2001;10:473–81.
23. Dickson RA, Lawton JO, Archer IA, Butt WP. The pathogenesis of idiopathic scoliosis. Biplanar spinal asymmetry *The Journal of Bone & Joint Surgery (British Volume)*. 1984;66:8–15.
24. Chu WCW, et al. Relative shortening and functional tethering of spinal cord in adolescent scoliosis - result of an asynchronous neuro-osseous growth, summary of an electronic focus group debate of the IBSE. *Scoliosis*. 2008;3. <https://doi.org/10.1186/1748-7161-3-8>.
25. Milhorat TH, et al. Association of Chiari malformation type I and tethered cord syndrome: preliminary results of sectioning filum terminale. *Surg Neurol*. 2009;72:20–35.
26. Royo-Salvador MB. Aportación a la etiología de la siringomielia. Doctoral thesis: Autonomous University of Barcelona, Barcelona; 1992.
27. Royo-Salvador MB. Syringomyelia, scoliosis and idiopathic Arnold-Chiari malformations: a common etiology. *Rev Neurol*. 1996;24:937–59.
28. Royo-Salvador MB (1996) [Platybasia, basilar groove, odontoid process and kinking of the brainstem: a common etiology with idiopathic syringomyelia, scoliosis and Chiari malformations] *Revista de Neurología* 24:1241–1250.
29. Weyreuther M, Heyde CE, Westphal M, Zierski J, Weber U. Inflammatory conditions. In: *MRI atlas orthopedics and neurosurgery the spine*. Berlin Heidelberg: Springer; 2007. p. 143–94.
30. Testut L. *Tratado de Anatomía Humana*. Salvat Editores, Barcelona: Volume I; 1926.
31. Royo-Salvador MB, Sole-Llenas J, Domenech JM, Gonzalez-Adrio R. Results of the section of the filum terminale in 20 patients with syringomyelia, scoliosis and Chiari malformation. *Acta Neurochir*. 2005;14:515–23.
32. Royo-Salvador MB. A new surgical treatment for syringomyelia, scoliosis, Arnold-Chiari malformation, kinking of the brainstem, odontoid recess, idiopathic basilar impression and platybasia. *Rev Neurol*. 1997;25:523–30.

Publisher's Note

Springer Nature remains neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.

Ready to submit your research? Choose BMC and benefit from:

- fast, convenient online submission
- thorough peer review by experienced researchers in your field
- rapid publication on acceptance
- support for research data, including large and complex data types
- gold Open Access which fosters wider collaboration and increased citations
- maximum visibility for your research: over 100M website views per year

At BMC, research is always in progress.

Learn more biomedcentral.com/submissions

