

선천성 볼-소켓 족근관절

—증례보고—

서울대학교 의과대학 정형외과학교실

이덕용 · 조세현 · 강희중

= Abstract =

Congenital Ball-and-Socket Ankle Joint

—A Case Report—

Duk Yong Lee, M.D., Se Hyun Cho, M.D. and Hee Joong Kang, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Seoul National University,
Seoul, Korea

The congenital ball-and-socket ankle joint is a rare condition and is associated with congenital shortening of the lower extremity and various skeletal abnormalities of the foot.

This disease entity was reported in the German literature by Politzer in 1931 and in the English literature by Lamb in 1958. Several series have been reported since, suggesting that the condition may not be as rare as generally thought.

This case is, to our knowledge, the first reported in this country.

Key Words: Congenital ball-and-socket ankle joint

I. 서 론

선천성 볼-소켓 족근관절은 1931년 독일의 Politzer에 의해 최초로 보고된 선천성 질환으로 거골 활차 관절면이 전·후면 및 측면에서 구형(球形)으로 보이게 되며, 경골 원위부는 컵 모양의 강(cavity)을 이루게 된다. 이 희귀한 질환은 하지의 단축 및 족부의 여러 형태의 선천성 이상을 동반한다고 알려져 있다.

본 교실에서는 하지의 단축과 더불어 제 5 중족골 결손 및 제 4, 5족지의 부분적 합지증(partial syndactyly), 그리고 거골·종골·유합을 동반한 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

II. 증 례

민 ○진, 남자, 14세.

주 소 : 약 3년전부터 인지된 우하지의 단축 및 출생시 발견된 우족의 변형이 있었다.

과거력 및 가족력 : 특기할 사항은 없었다.

이학적 소견 : 극과간격(SMD)상 우하지 단축이 2.5cm 있었다. 우족이 좌족보다 작았으며, 제 4족지가 제 3족지 위에 놓여 있었고, 제 4, 5족지에 부분적 합지증(partial syndactyly)이 있었고, 제 5족지에 측만지(clinodactyly)가 있었다. 족근관절의 신전은 좌측은 10도이나 우측(환측)은 중립위까지 가능했다. 굴곡은 양측이 각각 50도로 정상이었다. 우측 족근관절은 내반시 경골하내과 부위에서 동통을 호소하였다. 근력은 정상이었다. 우하지의 외측면 피부에는 5×3cm 크기의 불규칙적인 변연부를 가진 cafe au lait반점이 있었다(Fig. 1-a, b, c).

방사선 소견 : 단순방사선 촬영상 거골활차관절면이 전·후면 및 측면에서 모두 구형(球形)으로 보였으며, 이에 상응하게 경골 원위부는 컵모양의 강(cavity)을 이루고 있었다.

제 5 중족골 결손이 있었고, 제 4 및 제 5족지는 제 4 중족지관절에서 이분되어 있었다. 경골하내과 하단부에는 경화변연을 가진 낭종양 병변이 있어 박리성 골 연골염을 의심하였다. 거골 및 종골 사이의 족근골유합(tarsal coalition)이 있었다(Fig. 2-a,b,c).

Bell-Thompson 검사상, 우측 대퇴골에 단축이 0.2

Fig. 1A

cm, 우측 경골의 단축이 2.2cm 있었다(Fig. 3).

수술: 성장후의 양하지 길이 차이를 없애기 위하여, C.F. Mosely의 성장제산방법에 의해, 좌측 대퇴골 원위부에서 골단유합술을 실시하였다. 우측 제 4 족지에는 장신전전 절단술 및 중족지관절낭 절제술 그리고 제 5 족지에는 장신전전 연장술을 시행하였다(Fig. 4). 그리고 박리성 골 연골염을 의심했던 우측 경골하내과 부위에는 소파술 및 골이식술을 시행하였는데 조직검사결과는 정상 골조직이었다. 한편 족목은 중족부에서 좁아져 있으나 족지부에서는 정상이므로 남자인 경우 정상화를 신을 수 있을 것이다. 그러나 미관상 환자가 원하면 제 5 족지를 절단할 수 있을 것이다. 그러나 이때는 짝짝이 신발(split-sized shoes)을 신어야 할 것이다.

III. 고 찰

선천성 불-소켓 족근관절은 1931년 독일의 Politzer가 처음 보고한 희귀한 질환으로 그 후 현재까지 영어 문헌에 10여개의 보고를 발견할 수 있다. Lamb은 1958년 7년 동안에 단독으로 5례를 경험하였음을 보고하면서 이 질환은 생각보다는 드물지 않은 것 같다고 하였다⁴⁾. 가장 많은 증례 수는 1982년 Pappas의 51례이다⁶⁾. 우리나라에는 아직 보고된 예가 없는 것으로 안다.

Fig. 1B

남녀의 발생 빈도는 남자에 2배로 많고, 가족력이 있는 경우도 있다^{3, 6)}.

이들 환자에 있어서 족근관절의 굴곡 및 신전 운동범위는 정상이며, 내반 및 외반 운동범위는 오히려 증가된다¹⁾. 족근관절에 대한 증상은 특별히 없으나, 본 증례에서 보듯이 간혹 족근관절의 비정상적인 내반 및 외반 운동으로 반복적인 염좌가 발생할 수 있다. 이들 환자들이 병원을 찾는 이유는 보통 족근관절에 연관된 증상 때문이 아니라, 동반되는 다른 선천성 이상 때문이다^{1, 6)}. 본 증례에서도 하지 단축과 족지 변형을 주소로 내원하였다.

동반되는 질환으로써 선천성 하지 단축과 족근골 유합, 중족골 결손 혹은 유합, 무지증, 합지증, 외설상골 결손, 박리성 골 연골염등의 족부 변형, 그 밖에 선천성 비골의 저형성(hypoplasia) 혹은 결손, 척추 분절 부전(failure of segmentation of the vertebrae)등이 있다. 드물게는 Nievergelt-Pearlman증후군이 동반된 보고도 있으며¹⁰⁾, Lloyd-Roberts와 Clark는 중족골 내반증(metatarsus adductus varus)과 동반한 3례를 보고한 바 있다⁸⁾.

병인은 불분명하여 여러 가설들이 있다. 첫째, Lamb은 선천성 하지 편 왜소증(congenital lower extremity hemiatrophy syndrome)이라고 하였다⁴⁾. 둘째, Penrose나 Chanon은 후족부 골의 선천성 유합으로 인한 거골하 운동의 소실을 보상하기 위

Fig. 2 a. Anterio-posterior view shows typical ball-and-socket ankle joint deformity of right ankle.

Fig. 3. Bell-Thompson study shows shortening of right lower extremity.

Fig. 2b. Antero-posterior view of right foot shows congenital absence of 5th metatarsal.

Fig. 4.

Fig. 2c. Lateral view of right foot shows an abnormal coalition of talus & calcaneus.

한 2 차적인 변화라고 하였다¹⁷⁾. 이를 방증하듯 후 천성 볼-소켓 족근관절이 보고된 바 있는데, 소아마비 후유증에서 거골하 유합술 후에 관찰할 수

있었다고 한다⁹⁾. 그러나 Robins등은 거골하 유합술을 실시한 32명의 소아마비 환자 중 8명에서 거골 변연부의 구형을 관찰하였으나, 이들의 수술전 방사선 소견에서도 이미 거골 변연부의 구형이 있어 거골하 유합술 이전에 거골 변연부 구형이 존재한 것이지, 골유합술로 기인된 것은 아니라고 하였다⁸⁾. 셋째, 격세 유전적인 퇴보(Atavistic regression)이라는 설이 있다. 넷째, 후족부의 선천성 기형이라는 설이 있는데, 이는 독일의 Kölbel 및 Pappas의 주장으로서 거골의 선천성 기형이 1차적이고 경골이나 비골 하단부의 변형은 2차적 병변이라고 하였다⁶⁾. 저자들 생각에도 족부에 동반되는 여러 선천성 기형을 이것이 어떤 2차적 적응 병변이 아니라 1차적 선천성 변형 내지 기형이 아닌가 생각된다. 본 증례도 Frantz 및 O'Rahilly의 분류에 따르면 incomplete fibular intercalary hemimelia에 준한다고 볼 수 있겠다²⁾.

방사선 소견은 특징적이나, 초기 소견은 거골의 골화 지연등이 있으며, 5~6세가 되어야 볼-소켓 관절을 확인할 수 있다. 특징적 소견으로 거골 활차 관절면이 전·후면 및 측면에서 구형으로 보이게 되며, 경골 원위부는 컵모양의 강(cavity)을 이루게 된다. 원위 비골 골단과 관절면은 정상보다 더 넓어지고, 더 오목하게 된다⁶⁾. 그러나 대부분의 경우 관절의 퇴행성 변화는 없다^{1), 6)}.

대부분 관절 자체의 증상은 없으며 따라서 치료는 필요없으나, 성인이 된 후 만약 퇴행성 관절염이 문제가 된다면 그 때 족근관절의 유합을 실시할 수 있을 것이라고 한다¹¹⁾.

IV. 결 론

본 교실에서는 선천성 볼-소켓 족근관절 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

추 가

본 증례보고를 준비하는 동안 1985년 1월 15일, 우하지의 단축 및 제2, 3, 4 족지에 합지증(syndactyly)을 주소로 13세 소년이 본원 정형외과 외래에 내원하였다.

Bell-thompson검사상 우하지 단축이 3.9cm 있었다. 단축방사선 촬영상 제5중족골 결손이 있었고 거골 및 종골 사이의 족근골 유합(tarsal coalition)이 있었으며, 거골활차관절면이 전·후면 및 측면에서 모두 구형(球形)으로 보였다(Fig. 5).

Fig. 5. Anteroposterior and lateral views of right ankle show typical ball-and-socket ankle joint deformity and abnormal coalition of talus & calcaneus.

REFERENCES

- 1) Channon, G.M. and Brotherton, B.J.: *The Ball and Socket Ankle Joint*. J. Bone and Joint Surg., 61-B:85-89, 1979.
- 2) Frantz, C.H., Rapids, G. and O'Rahilly, R.: *Congenital Skeletal Limb Deficiencies*. J. Bone and Joint Surg., 43-A:1202-1224, 1961.
- 3) Jacobs, P.: *Some Uncommon Deformities of the Ankle and Foot*. Brit. J. Radiol., 35:776-782, 1962.
- 4) Lamb, D.: *The Ball and Socket Ankle Joint A Congenital Abnormality*. J. Bone and Joint Surg., 40-B:240-243, 1958.
- 5) Lloyd-Roberts, G.C. and Clark, R.C.: *Ball and Socket Ankle Joint in Metatarsus Adductus Varus*. J. Bone and Joint Surg., 55-B:193-196, 1973.
- 6) Pappas, A.M. and Miller, J.T.: *Congenital Ball-and-Socket Ankle Joints and Related Lower-Extremity Malformations*. J. Bone and Joint Surg., 64-A:672-679, 1982.
- 7) Penrose, J.H.: *Tarsal Synostosis and the Ball and Socket Ankle Joint*. J. Bone and Joint Surg., 56-B:202-203, 1974.
- 8) Robins, R.H.C.: *The Ankle Joint in Relation to Arthrodesis of the Foot in Poliomyelitis*. J. Bone and Joint Surg., 41-B:337-341, 1959.
- 9) Schreiber, R.R.: *Congenital and Acquired Ball-and-Socket Ankle Joint*. Radiology, 84:940-944, 1963.
- 10) Yukitomo Murakami: *Nievergelt-Pearlman Syndrome with Impairment of Hearing*. J. Bone and Joint Surg., 57-B:367-372, 1975.