

한국인에서 측만지증의 빈도와 유전양상

송두현^{1,*}, 정준혁^{1,*}, 신혜경^{2,*}, 정수정³, 이재호³

¹연세대학교 의과대학 의학과, ²계명대학교 의과대학 의학과, ³계명대학교 의과대학 해부학교실

(2016년 7월 28일 접수, 2016년 9월 7일 수정접수, 2016년 9월 9일 게재승인)

간추림 : 측만지증은 경미한 선천성 기형으로 주로 새끼손가락이 옆으로 굽게 되는 것을 말한다. 이는 주로 상염색체 우성유전으로 나타나며, 일반적으로 그 빈도는 2~5%대로 매우 낮으나 다양한 유전질환이 동반되었을 때는 보다 높은 빈도로 관찰되기도 한다. 본 연구에서는 가계도 조사를 통해 측만지증의 빈도와 형태를 조사하고, 유전양상을 알아보았다. 기저 유전질환이나 선천성질환이 없는 100가구(382명)를 관찰한 결과, 18명(4.7%)에서 측만지증이 관찰되었다. 모두 양측성이었고 여성(6.8%)에서 남성(2.6%)에 비해 높게 나타났으나 통계학적인 유의성은 없었다($p=0.056$). 측만지증이 나타난 5가구 중 4가구에서 상염색체 우성형태의 유전양상을 보였으며, 나머지 한 가구에서는 특징적인 유전형태를 보이지 않았다. 본 연구를 통해 한국인에서 측만지증의 빈도와 양상, 그리고 유전형태를 확인하였으며, 이를 바탕으로 앞으로 측만지증에 대한 관심과 인식이 고조되어야 하겠다.

찾아보기 낱말 : 측만지증, 상염색체 우성, 손가락 변형, 스마트 핑키

서 론

측만지증(clinodactyly)은 손가락이나 발가락이 자쪽 혹은 노쪽으로 기운 것을 말한다. 측만지증의 어원은 고대 그리스어 기원으로, 휘어진 것을 뜻하는 *klínein*과 손가락을 뜻하는 *dáktulos*에서 유래하였다. 측만지증은 후천적 또는 선천적 원인으로 인해 발생한다. 후천적 원인으로는 대개 외상으로 인해 나타나는 것이 대표적이며, 뼈끝(epiphysis)의 한쪽 부분이 일찍 닫혀 나타날 수 있다[1]. 뼈끝의 한쪽이 일찍 닫히게 되면, 비정상적인 중간마디뼈(middle phalanx)의 관절이 형성되어, 손가락 또는 발가락이 휘게 된다.

반면, 선천적인 측만지증은 유전과 관련되어 있다고 알려져 있다. 측만지증이 가계도 안에서 부모에서 자손에게 전달되는 것은 명확하게 관찰되며, 상염색체 우성 유전을

따른다고 여겨진다. 이 증상은 다른 많은 질병과도 연관이 되어 있다. 주로 Down's syndrome, Turner syndrome, Aarskog syndrome, Carpenter syndrome, Seckel syndrome, Cornelia de Lange syndrome, orofaciadigital syndrome 1, Silver-Russell syndrome이 측만지증과 연관되어 있다고 밝혀져 있으며, 그중에서도, Down's syndrome에서의 측만지증이 매우 흔하다고 알려져 있다(35%~69%) [2,3].

서양의 일반인에서 측만지증의 발생빈도는 0.1~1% 내외로 파악되고 있다[4]. 하지만 아직, 아시아인에서의 측만지증에 대한 연구는 이루어진 적이 없거나, 자료가 빈약하다. 대부분 다른 유전질환의 작은 증상 중 하나로 보고되고 있다[5,6]. 따라서, 본 연구에서는 한국인을 대상으로 측만지증의 발생빈도와 가계도 조사를 통한 유전양상을 파악하고자 한다.

*본과 4학년 선택실습과정 중 공동 제1저자로서 동등한 역할을 수행하였음.
저자(들)는 '의학논문 출판윤리 가이드라인'을 준수합니다.
저자(들)는 이 연구와 관련하여 이해관계가 없음을 밝힙니다.
교신저자 : 이재호(계명대학교 의과대학 해부학교실)
전자우편 : anato82@dsmc.or.kr

재료 및 방법

본 연구는 무작위로 선택된 100가구를 대상으로 시행되

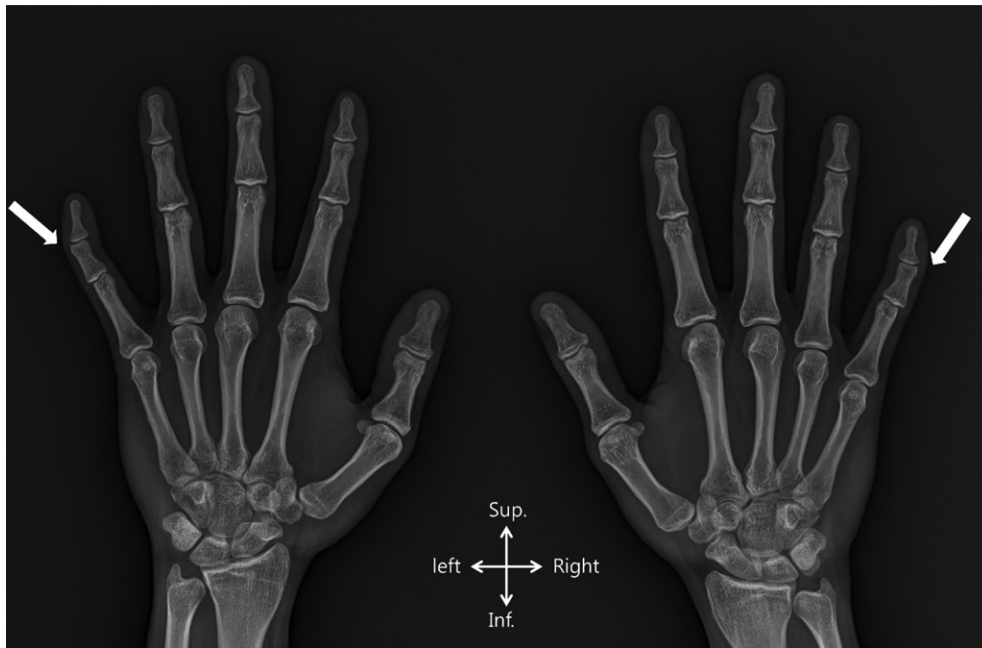


Fig. 1. Representative image of clinodactyly of the fifth fingers.

었다. 먼저 선택된 100가구의 가구원들의 측만지증 유무를 조사하였다. 총 대상인원은 382명(남자 190명, 여자 192명)으로 다른 유전질환이나 손의 기형이 없는 사람만 본 연구에 포함되었다. 100가구에서 측만지증의 가계도를 정리하였고, 이를 바탕으로 측만지증의 빈도와 남녀에 따른 차이는 카이제곱 방법을 이용하여 검증하였다. 모든 분석에서 유의수준은 $P < 0.05$ 로 하였다.

결 과

측만지증은 손가락이나 발가락이 노쪽 또는 자쪽으로 꺾인 모든 경우를 의미하지만, 본 연구에서는 새끼손가락이 10° 이상 노쪽으로 꺾인 경우를 대상을 측만지증으로 진단하였다(Fig. 1). 총 대상인원 382명 중 18명(4.7%)에게서 측만지증을 관찰할 수 있었고 모두 양측성으로 나타났다(Table 1). 그리고 남성(2.6%)에 비해 여성(6.8%)에서 높게 나타났지만, 통계적 유의성을 가지는 못했다($p = 0.056$).

측만지증의 경우 대개 상염색체 우성으로 알려져 있지만[8], 본 연구에서는 측만지증이 확인된 5가구 중 4가구(Fig. 2a)에서만 상염색체 우성의 형태가 나타났고, 나머지는 한 가구(Fig. 2b)는 우성의 유전형태가 보이지 않았다.

Table 1. The frequency of clinodactyly in Korea

	Male (n = 190)	Female (n = 192)	Total (n = 382)
Clinodactyly (+)	2.6% (5)	6.8% (13)	4.7% (18)
Clinodactyly (-)	97.4% (185)	93.2% (179)	95.3% (364)

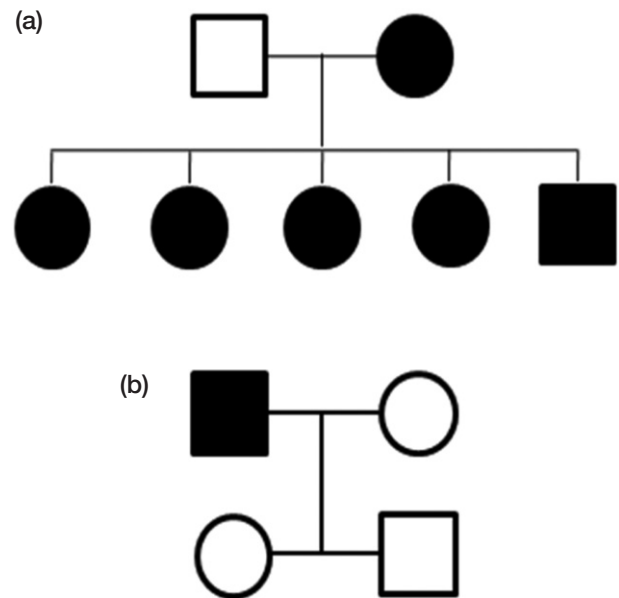


Fig. 2. Example pedigree for a family with clinodactyly (a) Autosomal dominant (b) No inheritance fashion.

고 찰

측만지증은 임상적으로 큰 관심을 가지지 못하지만, 이에 대한 빈도는 다양한 인종에서 연구되었다. 측만지증을 가진 사람들은 대개 기능적으로 문제를 가지고 있지 않다. 하지만 20° 이상 deviation 또는 30° 이상의 심한 deformity가 있거나, 기능적 혹은 미용상 문제나 통증이 있을 시에는 수술을 고려할 수 있다[7,8]. 이전 연구자료에 의하면 총 4304명(남 2117명, 여 2187명)의 백인 중 4명에게서만 측만지증이 발견되었고, 그중 3명은 남성이었으며 1명은 여성이었다[9]. 또한 4412명의 신생아를 대상으로 시행한 검사에 따르면 측만지증은 정상 신생아에서는 약 1%에서 발견되었으며, 다른 주요한 선천적 질환을 가진 신생아에서는 약 12%에서 발견되었다[10]. 본 연구에서는 총 382명(남 190명, 여 192명) 중 4.7% (18명)에게서 측만지증이 확인되었다. 이들 모두 양측성으로 나타났으며 측만지증의 다른 유전 질환을 가진 사람은 없었다. 이전 한국인에서의 자료에 의하면 626명 중 22명(3.6%)에서 측만지증이 나타났고, 다른 수부기형이나 선천성 기형이 동반되는 경우는 조금 더 높게 나타났다[11]. 앞선 연구 결과와 우리의 결과에 따르면 한국인에서 측만지증이 다른 인종에 비해 조금 흔히 나타났으나, 인종에 따른 통계학적인 차이를 보이지는 않았다. 또한 비록 통계적 유의성은 없었으나 측만지증이 여성보다 남성에서 흔히 관찰되었으나, 이와 비슷한 결과나 원인에 대한 연구는 없다. 이는 측만지증의 절대적인 빈도가 낮기 때문에 나타난 것으로 생각된다.

한편, 측만지증은 거의 대부분 유전질환과 함께 동반되어 나타나는 경우가 많고, 상염색체 우성으로 유전되는 형태를 보였다. 하지만 다른 유전질환이 없는 정상인에서 측만지증의 빈도가 매우 낮기 때문에 이에 대한 유전형태를 알아보기 위해 한국인 가계도를 바탕으로 측만지증이 연구된 적이 없다. 본 연구 결과 100가구 중 5가구의 18명에서 측만지증이 관찰되었고, 그중 4가구는 상염색체 우성의 형태가 관찰되었다. 나머지 한 가구에서 관찰된 측만지증은 외상이나 다른 원인에 의한 것은 아니었으나, 우성 유전의 양상이 관찰되지 않았다. 최근 스마트폰의 사용량이 증가함에 따라 한 손으로 스마트폰을 잡았을 때 새끼손가락으로 스마트폰을 받치면서 휘어지게 되는 현상이 나타나며 이를 ‘스마트폰 핑키(smartphone pinky)’라 부른다(Fig. 3) [12]. 하지만 이러한 작용에 의해 손가락의 형태가 변형될 확률이 지극히 낮고 일시적인 변형일 뿐이라고 한다. 하지만 스마트폰이나 이와 비슷한 도구의 지속적인 사용이 몇 세대를 거쳤을 경우 어떠한 변형이 나타날지 알 수 없다. 이러한 경우는 가계도를 통해서 확인할 수 있

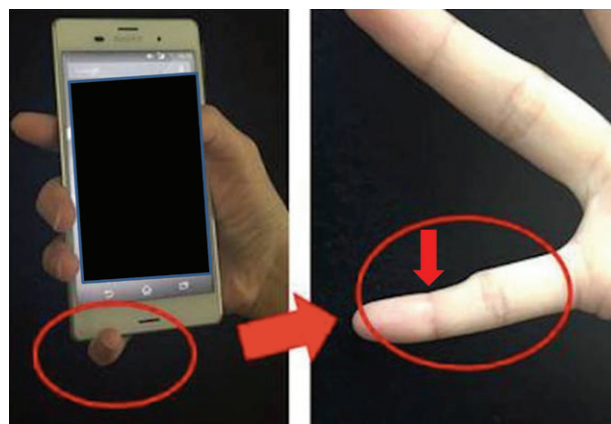


Fig. 3. Smartphone pinky.

는 유전에 의한 변형이 아닌 후생학적 변화에 따라 측만지증이 나타날 수 있음을 제기하기도 한다. 따라서 아직까지 측만지증의 빈도가 낮지만 이에 대한 연구와 관심이 필요할 것으로 생각된다.

본 연구에서는 한국인에서 측만지증의 빈도와 유전양상에 대해 살펴보았다. 이전 연구에 비해 측만지증의 빈도가 약간 높게 나타났으나, 대부분 알려진 바와 같이 상염색체 우성의 유전형태를 보였다. 비록 측만지증에 대한 빈도와 임상적 의의가 미미하지만, 다양한 기기와 장비의 발달과 더불어 손의 해부학적 분화 및 발달의 양상은 다양해질 것이며, 측만지증은 이러한 양상에 중요한 요소가 될 수도 있다. 본 연구를 바탕으로 측만지증에 대한 해부학적 그리고 사회적인 관심과 이해가 고조되기를 기대한다.

REFERENCES

1. Al-Qattan MM. Congenital Sporadic Clinodactyly of the Index Finger. *Ann Plast Surg*. 2007; 59:682-7.
2. Flatt AE. The troubles with pinkies. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2005; 18:341-4.
3. Leung AK, Kao CP. Familial clinodactyly of the fifth finger. *J Natl Med Assoc*. 2003; 95:1198-200.
4. Ravinshaker R, Bath AS. Distraction - a minimally invasive technique for treating camptodactyly and clinodactyly. *Med J Armed Forces India*. 2004; 60:227-30.
5. Kim JH, Lee WM, Ryoo NH, Ha JS, Jeon DS, Kim JR, et al. A Case of Partial Trisomy 15q25.3-qter. *Korean J Lab Med*. 2009; 29:66-70. Korean.
6. Lee SJ, Jeong JH, Cho SM. A Case of Pericentric Inversion of Chromosome 5 (p15.1q11.2). *Korean J Pediatr*. 2000; 43:1404-8. Korean.

7. Goldfarb CA, Wall LB. Osteotomy for Clinodactyly. *J Hand Surg Am.* 2015; 40:1220-4.
8. Piper SL, Goldfarb CA, Wall LB. Outcomes of opening wedge osteotomy to correct angular deformity in little finger clinodactyly. *J Hand Surg Am.* 2015; 40:908-13.
9. Hersh AH, DeMarinis F, Stecher RM. On the Inheritance and development of Clinodactyly. *Am J Hum Genet.* 1953; 5:257-68.
10. Marden PM, Smith DW, McDonald MJ. Congenital anomalies in the newborn infant, including minor variations: a study of 4,412 babies by surface examination for anomalies and buccal smear for sex chromatin. *J Pediatr.* 1964; 64: 357-71.
11. Baek GH, Chung MS, Park YB, Yoo KH. The relative incidence of congenital anomalies of the hand. *J Korean Orthop Assoc.* 1997; 32:796-801. Korean.
12. Bang SE. Reflex little finger, the cause is smartphone? The Seoul Shinmun [cited 2016 Jan 22]. Available from: <http://nownews.seoul.co.kr/news/newsView.php?id=20160122601018>. Korean.

The Prevalence and Genetic Pattern of Clinodactyly in Korean Populations

Duhyun Song^{1,*}, Junhyuk Chung^{1,*}, Hye-Gyeong Shin^{2,*}, Soo-Jung Jung³, Jae-Ho Lee³

¹*Medical course, Yonsei University College of Medicine*

²*Medical course, Keimyung University School of Medicine*

³*Department of Anatomy, Keimyung University School of Medicine*

Abstract : Clinodactyly, as rare congenital malformation, refers to a curvature of a digit in a radial or ulnar direction in the coronal plane. The abnormality is inherited as an autosomal dominant trait. And its frequency was low, however, it was higher by accompanying other congenital anomaly. In present study, the frequency and genetic characteristics of clinodactyly were investigated. In 100 family (382 peoples), clinodactyly was found in 4.7% (n = 18). All clinodactyly were bilateral and it was more frequent in female (6.8%) than male (2.6%), without statistical difference ($p = 0.056$). Its inheritance was autosomal dominant trait in 80% (4/5) families, however, one family did not have any inheritance pattern. We described the frequency and clinical implication of clinodactyly, and this description will be lead to an improved understanding of its spectrum and inheritance.

Keywords : Clinodactyly, Autosomal dominant, Hand deformity, Smartphone pinky

*These authors contributed equally to this work as seniors of medical school during poly-clinic course.

Correspondence to : Jae-Ho Lee (Department of Anatomy, Keimyung University School of Medicine)

E-mail : anato82@dsmc.or.kr