

해표지증: 국내 환자들의 임상적 양상, 분류 및 수술적 치료

백구현 · 정문상 · 이영호 · 공현식 · 이승환 · 김지영 · 이석재

서울대학교 의과대학 정형외과학교실

Phocomelia: The Clinical Manifestation, Classification and Surgical Treatment of Korean Patients with Phocomelia

Goo Hyun Baek, M.D., Moon Sang Chung, M.D., Young Ho Lee, M.D., Hyun Sik Gong, M.D.,
Seung Hwan Rhee, M.D., Ji Yeong Kim, M.D., and Suk Jae Lee, M.D.

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

Purpose: Phocomelia is an extremely rare congenital anomaly of the upper extremity. There have been no clinical reports about phocomelia in Korea except for five birth reports. We present here the clinical features, classifications and surgical treatments of our phocomelia cases.

Materials and Methods: From January 1993 to August 2007, seven patients were diagnosed as having phocomelia in 9 upper extremities at our clinic. Surgical treatments were performed for five patients on their hand anomalies. We retrospectively reviewed the medical records and radiographs of our cases, and we tried to classify them by the previously suggested systems. We evaluated the functional improvement and measured the VAS scale for parental satisfaction with the operative outcomes.

Results: We could not find any problems during the fetal periods or any hereditary features. The bilaterally-affected patients also had deformities of the lower extremity, while the unilaterally-affected patients did not. We couldn't classify our cases according to the Frantz and O'Rahilly system. We found that the classifications suggested by Tytherleigh-Strong and Hooper (2003) and Goldfarb et al. (2005) could be promising alternatives for classification. One upper extremity was classified as type A, one as type B, and 7 as type C by Tytherleigh-Strong and Hooper's system. Using the Goldfarb's system, two upper extremities were classified as proximal radial longitudinal dysplasia, and seven were classified as proximal ulnar longitudinal dysplasia. Three patients who underwent pollicization showed opposition and tip pinch. Two patients who underwent syndactyly division could do lateral pinch. The VAS scale for parental satisfaction with the functional improvement averaged 8.2 postoperatively.

Conclusion: The bilateral cases had different clinical features from unilateral ones. Phocomelia could not simply be classified by the Frantz and O'Rahilly system, and it may not be a true transverse intercalary deficiency. We could gain functional improvement after operations on the hand anomalies.

Key Words: Upper extremity, Phocomelia, Pollicization, Syndactyly division

서 론

해표지증은 선천성 수부 기형의 분류에서 횡적 개재성 형성 부족의 범주에 포함되며 수부는 존재하지만 상완골, 요골 그리고 척골이 부분적 혹은 전체적으로 결손되어 상지가 짧아져 있는 매우 드문 기형이다. 해외 보고에 의하

면 선천성 수부 기형의 발생 빈도는 인구 1,000명당 1명 정도로 발생하는 것으로 조사되었으며 이중 해표지증은 선천성 수부 기형의 1% 미만에 해당된다고 보고되었다⁴⁾. 국내 보고에 의하면 선천성 수부 기형의 발생 빈도는 1,000명당 1-2명 정도이고 이중 해표지증은 선천성 수

통신저자 : 백 구 현

서울특별시 종로구 연건동 28번지
서울대학교 의과대학 정형외과학교실
TEL: 02-2072-3787 • FAX: 02-2072-2368
E-mail: ghbaek@snu.ac.kr

Address reprint requests to

Goo Hyun Baek, M.D.
Department of Orthopedic Surgery, Seoul National University College of
Medicine, 28, Yongon-dong, Chongno-gu, Seoul 110-744, Korea
Tel: +82-2-2072-3787, Fax: +82-2-2072-2368
E-mail: ghbaek@snu.ac.kr

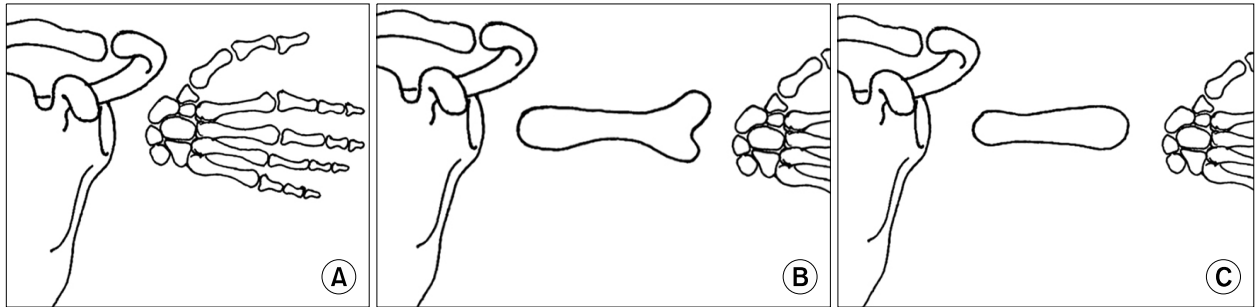


Fig. 1. The schematic drawings about three types of phocomelia described by Frantz and O'Rahilly. Type I (A), Type II (B) and Type III (C).

부 기형의 0.1%에 해당되는 매우 드문 질환이다^{1,3}. 구미에서는 thalidomide에 의하여 1950년대 말에서 1960년대 초에 발생이 급격히 증가하여서 1959년에서 1962년까지 5,000여명의 출생이 보고된 바 있지만 국내에서는 thalidomide가 시판되지 않았고 이러한 급격한 발생은 보고된 바 없다^{17,18}.

해외에서는 thalidomide에 의한 급격한 발생 증가 이후에 1961년에 Frantz와 O'Rahilly⁶에 의한 분류가 제시되었고, 최근에 들어서 2003년에 Tytherleigh-Strong과 Hooper¹⁹ 및 2005년에 Goldfarb 등⁷에 의하여 새로운 분류법이 제시되었다. 해표지증의 치료에 대하여 해외에서는 그 동안 의지를 이용한 보존적 치료가 주로 보고되었으며 수술적 치료로는 1963년에 clavicle transposition^{15,16}, 1967년에 thumb post formation⁹ 등이 소개되었던 바 있지만 최근에는 거의 보고가 없는 실정이다. 현재까지 국내에서는 해표지증 환자의 분류나 수술적 치료에 대해서는 연구가 아직 전무한 상태이며 단지 5예 정도의 출생 보고만이 되어있는 상태이다^{8,10,12,13,20}. 이에 본 연구에서는 저자들이 경험한 해표지증의 임상적 양상 및 분류, 수술적 치료 및 그 성과에 대하여 보고하고자 한다.

대상 및 방법

1993년 1월부터 2007년 8월까지 본 병원 정형외과에서 상지의 해표지증으로 진단받은 7명의 환자의 9례의 이환된 상지를 대상으로 하였다. 이중 남자가 5명, 여자가 2명이었다. 양측이 이환된 경우가 2명이었고 편측이 이환된 경우는 5명이었는데 이중 2명이 우측 상지에 이환되었고, 3명이 좌측 상지에 이환되었다.

1. 해표지증의 임상적 양상 및 분류

대상군의 의무 기록 및 방사선 영상을 검토하여 태아기 및 주산기 문제여부, 유전 여부 및 사지 및 다른 장기의 기형 동반 유무 등을 확인하였다. 견갑부 및 상완골, 주관절 및 전완골, 완관절 및 수부에 대한 방사선 영상을 각각 자세히 검토하고 현재 소개되어 있는 해표지증의 분류법들에 의하여 분류해 보았다.

해표지증은 그 동안 1961년에 Frantz와 O'Rahilly에 의해 발표된 분류법에 의하여 분류되어 왔다⁶. Frantz와 O'Rahilly에 의한 분류에서의 I형은 상완골과 전완부가 모두 없는 완전형으로 수부가 바로 체간에 붙어 있는 상태가 이에 해당된다. II형과 III형은 상완골과 전완부 둘 중 하나만 없는 불완전형이며 이 중 II형은 상완부가 결손된 근위형으로 전완부와 수부가 체간에 붙어 있으며, III형은 전완부가 결손된 원위형으로 수부가 상완골에 붙어 있는 형태이다(Fig. 1).

그러나 최근에 Tytherleigh-Strong과 Hooper 및 Goldfarb 등은 이러한 Frantz와 O'Rahilly 분류법이 실제 임상에서 잘 적용되지 못하는 점을 보고하며 새로운 분류를 제안하였다. Tytherleigh-Strong과 Hooper는 기존의 Frantz와 O'Rahilly 분류로 분류될 수 없는 해표지증에 대하여 A, B, C의 3개형을 추가하였다¹⁹. A형은 비정상적 상완골 및 비정상적 단일 전완골이 있는 형태이고, B형은 비정상적 상완골에 비정상적 요골 및 척골이 있는 형태이며, 마지막으로 C형은 비정상적 상완골이 전완골에 유합되어 있는 형태이다(Fig. 2).

Goldfarb 등은 해표지증을 proximal radial longitudinal dysplasia, proximal ulnar longitudinal dysplasia, severe combined dysplasia의 3개의 형으로 나

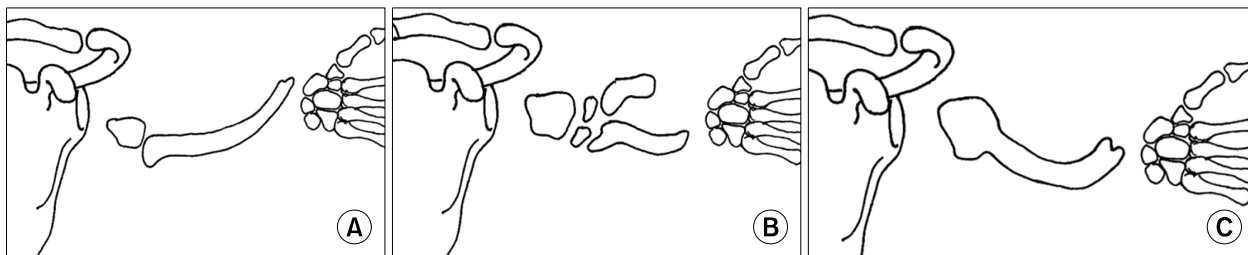


Fig. 2. The schematic drawings about three types added by Tytherleigh-Strong and Hooper. Type A (A), Type B (B) and Type C (C).

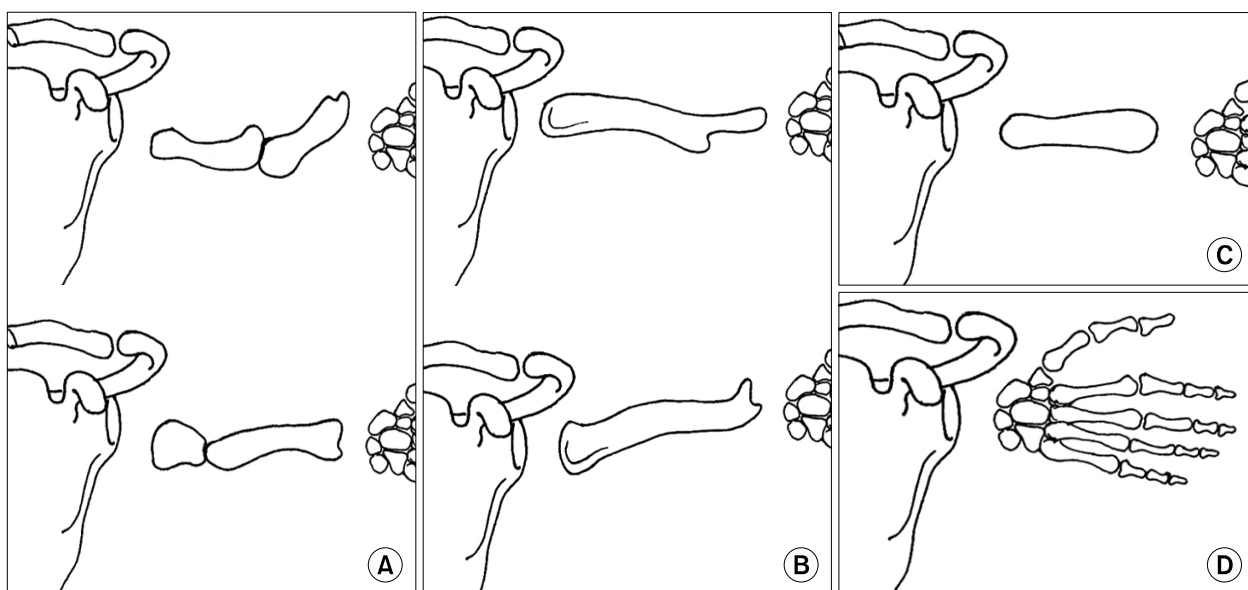


Fig. 3. The schematic drawings about 3 groups categorized by Goldfarb et al. Proximal radial longitudinal dysplasia (A), Proximal ulnar longitudinal dysplasia (B), Severe combined dysplasia type A (C), Severe combined dysplasia type B (D).

눌 것을 제시하였다⁷⁾. Proximal radial longitudinal dysplasia는 상완골 근위부가 존재하지 않으면서 상완골 원위부는 존재하며 요골이 존재하지 않으며 수부의 요측 이형성증을 특징으로 한다. Proximal ulnar longitudinal dysplasia는 짧은 단일골로 이루어진 상지골이 원위부에서 둘로 갈라져 있으며 이에 수부의 척측 이형성증이 동반되며, severe combined dysplasia는 각각 Frantz와 O'Rahilly III형과 I형에 해당되는 A형과 B형으로 나누었다(Fig. 3).

2. 해표지증의 수술적 치료

7명 중 양측이 이환된 2명은 수술을 시행하지 않았으며, 편측만 이환된 5명에 대하여 수술을 시행하였다. 수

술을 시행하지 않은 2명은 5개의 손가락이 모두 존재하였으며 무지의 저형성만이 동반된 경우였다. 수술시 평균 나이는 31개월(범위: 12-60)이었으며, 수술 후 추시 기간은 평균 4.4년(범위: 0.3-13.2)이었다. 수술적 치료는 동반된 수부 기형에 대하여만 시행하였고 무지화 수술 및 합지증 분리술이 시행되었다. 무지화 수술은 Buck-Gramcko 술식을 이용하여 시행하였고 합지증 분리술은 역 Bauer 술식을 이용하여 피판을 고안하고 모자라는 피부에 대하여는 동측의 주관절 전면에서의 전층 피부 이식을 이용하여 시행하였다. 수술적 치료의 결과를 평가하기 위하여 수술 후 손끝집기, 가쪽집기, 맞섬 기능의 가능 여부를 확인하였고 VAS (visual analog scale) 척도를 이용하여 부모의 만족도를 정량화하였다.

결 과

1. 해표지증의 임상 양상 및 분류(Table 1)

대상 환자군 모두에서 태아기 및 주산기에 특별한 문제는 없는 것으로 조사되었다. 임신초기에 약물 복용력은 모두 부인하였다. 유전양식은 모든 예에서 관찰되지 않았다. 방사선 영상 검토상에서는 1예에서만 정상 관절이었으며(Fig. 4) 나머지는 모두 저형성된 관절과를 보였으며 상완골두는 존재하지 않거나 저형성되어 있었다. 주관절은 비정상적인 2예를 제외하고는 존재하지 않았으며 모든 예에서 완관절 및 손의 기형이 동반되었으며 모든 예에서 무지가 없거나 저형성 되어 있었다.

편측이 이환된 경우와 양측이 이환된 경우와 임상적 양상에서 차이를 보이고 있었다. 편측이 이환된 경우는 동반 기형이 없었으며 수지는 2개나 4개가 존재하였으며 일부에서는 합지증 상태로 존재하고 있었으며 모든 예에서 무지가 존재하지 않았다. 반대측 상지는 요골 곤봉수

및 무지 저형성증을 반대측 상지에 갖고 있는 1명(Fig. 5)을 제외하고는 모두 정상이었다. 이에 비하여 양측이 이환된 경우는 2명 모두에서 양측 하지의 비골 무형성증(fibular hemimelia)이 동반되었으며 이중 한 명에서는 이에 더하여 구개열이 동반되었다. 수지는 5개 모두 존재하였으나 무지가 저형성되어 있었으며, 1명에서는 합지증이 동반되었다. 양측이 이환된 해표지증은 모두 좌우 대칭적이었다(Fig. 6).

본 연구에서의 9예의 상지 중 기존의 Frantz와 O'Rahilly에 의한 분류법으로 명확히 분류되는 경우는 없었으며 Tytherleigh-Strong과 Hooper에 의한 추가된 분류법으로는 type A가 1예(11.1%), type B가 1예(11.1%), type C가 7예(77.8%)에 해당되었다. Goldfarb 등에 의한 분류법으로는, proximal radial longitudinal dysplasia가 2예(22.2%), proximal ulnar longitudinal dysplasia가 7예(77.8%)에 해당되었으며, severe com-

Table 1. Clinical and Radiological Features of Cases

Case No	Sex	Side	Contralat. U/E	Associated Anomaly	No of fingers	Thumb Status	Frantz & O'Rahilly type	Tytherleigh-Strong type	Goldfarb type
1	M	Lt.	Normal	No	4	No	-	C	PULD
2	M	Lt.	Abnormal*	No	4 [§]	No	-	B	PRLD
3	F	Lt.	Normal	No	2	No	-	C	PULD
4	F	Rt.	Normal	No	2	No	-	C	PULD
5	M	Rt.	Normal	No	2	No	-	A	PRLD
6	M	B/L	-	Yes [†]	5	Hypoplastic	-	C	PULD
7	M	B/L	-	Yes [‡]	5	Hypoplastic	-	C	PULD

*Radial clubhand, Hypoplastic thumb; [†]B/L fibula hemimelia; [‡]B/L fibula hemimelia, Cleft palate; [§] Syndactyly of 1st and 2nd; ^{||} Syndactyly of 2nd, 3rd and 4th, Rt., Syndactyly of 3rd and 4th, Lt.; PULD, proximal ulnar longitudinal dysplasia; PRLD, proximal radial longitudinal dysplasia.



Fig. 4. Unilateral phocomelia (Rt.) with intact shoulder joint (Case 4) X-ray shows relatively intact right shoulder joint. (A) There is only one forearm bone, to which humerus was fused. (B) Hand has only two digits as syndactyly. (C) This case can be classified as type C by Tytherleigh-Strong and Hooper and proximal radial longitudinal dysplasia by Goldfarb et al.

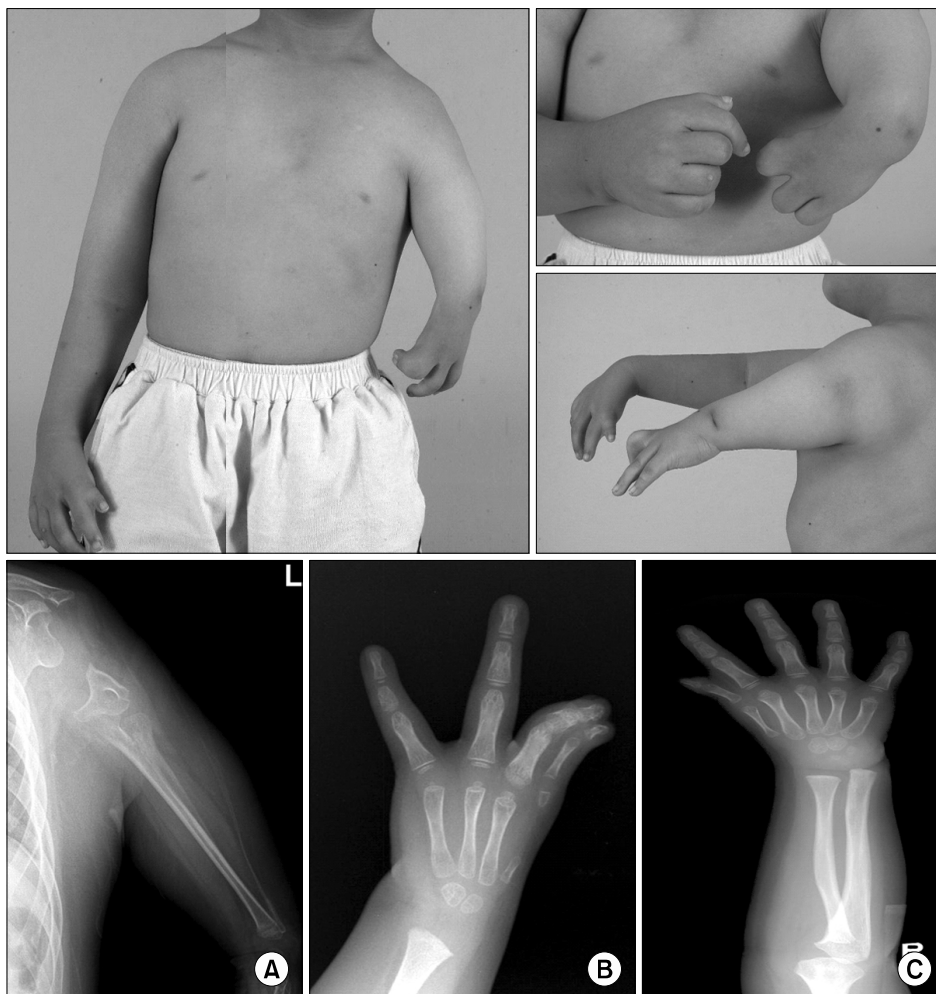


Fig. 5. Unilateral phocomelia (Lt.) with contralateral upper extremity deformity. (Case 2) Lt, upper extremity radiograph shows abnormal glenoid, absence of proximal humerus and synostosis of ulna and radius. (A) Lt, hand had 4 digits with syndactyly of 1st and 2nd finger (B). Rt, upper extremity has radial club hand and hypoplastic thumb. (C) This case can be classified as type B by Tytherleigh-Strong and Hooper and proximal radial longitudinal dysplasia by Goldfarb et al.

bined dysplasia는 한 예도 없었다.

2. 해표지증의 수술적 치료(Table 2)

수술적 치료를 시행한 5명의 환자 중 3명에게는 무지화 수술을 시행하였고 2명에게는 합지증 분리술을 시행하였다. 4개의 손가락이 존재하였으나 무지가 존재하지 않아서 대립 운동이 불가능하였던 2명에게 무지화 수술을 시행하였고 수술 후 무지의 대립 운동이 가능해졌으며 손끝 집기(tip pinch)가 가능해졌음을 관찰할 수 있었다. 모두 일상 생활에서 식사 및 착탈의 시에 수술 받은 손을 보조적으로 이용할 수 있었고, 양손을 이용하여 컴퓨터 사용을 할 수 있는 것으로 조사되었다. 2개의 손가락이 분리되어 존재하였으나 대립 운동이 불가능하고 집기 기능이 약했던 1명에게 무지화 수술을 시행하고 물갈퀴 공간을 깊게 해 주었는데 수술 후 무지의 대립 운동이 가능

해졌으며 손끝 집기(tip pinch)가 가능해졌음을 관찰할 수 있었다(Fig. 7). 합지증 분리술을 시행한 2명은 2개의 손가락이 단순형의 불완전 근위 합지증 상태로 원위 지관 절까지 연결되어 있었고 수술 전에 집기 기능이 없었지만, 분리 수술 후 가쪽 집기(lateral pinch) 기능을 얻을 수 있었다. 수술적 치료에 대한 부모들의 만족도는 VAS 척도(0-10)에서 수술 후 평균 8.2 (범위: 7-9)로 측정되었다.

고 찰

본 연구에서 편측이 이환된 5명에 비하여 양측이 이환된 2명은 주목할 만한 특징을 보이고 있다. 두 명 모두 Tytherleigh-Strong과 Hooper¹⁹⁾에 의한 type C 및 Goldfarb 등⁷⁾에 의한 proximal ulnar longitudinal dysplasia에 해당되는 기형이 양측 상지에 대칭적으로

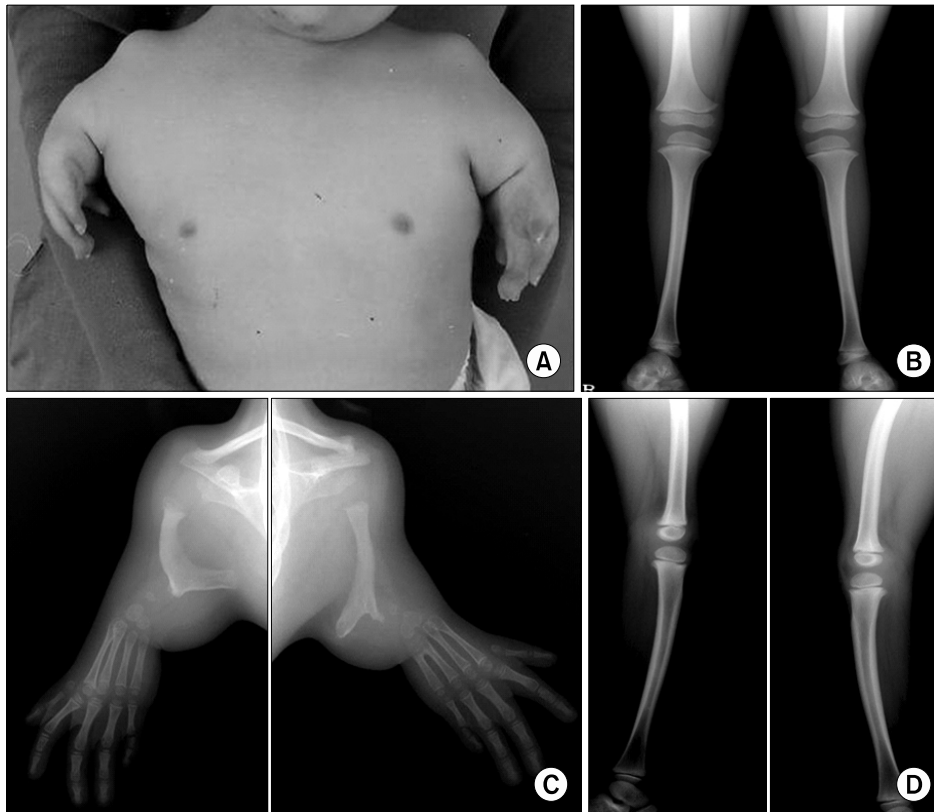


Fig. 6. Bilateral phocomelia. (Case 7) Radiographs shows abnormal shoulder joint, single arm bone with medial exostosis and hand with 5-digits. (C) Bilateral fibular hemimelia was accompanied. (B & D) Note symmetric deformities of the both upper extremity and lower extremity. This case can be classified as type C by Tytherleigh-Strong and Hooper and proximal ulnar longitudinal dysplasia by Goldfarb et al.

Table 2. Details of the Operated Cases

Case No	Sex	Side	Age at op (month)	Preop function opposition pinch		Op name	F/U period (year)	Postop function opposition pinch		VAS for satisfaction
1	M	Lt.	12	No	Yes	Pollicization [†]	13.2	Yes	Yes [¶]	8
2	M	Lt.	60	No	Yes	Pollicization [†]	5.3	Yes	Yes [¶]	9
3	F	Lt.	29	No	No	Syndactyly division [§]	2.1	No	Yes	9
4	F	Rt.	16	No	No	Syndactyly division	1.0	No	Yes	7
5	M	Rt.	38	No	Yes*	Pollicization	0.3	Yes	Yes [¶]	8
Mean			31				4.4			8.2

*possible, but weak; [†]with realignment of 4th digit; [‡]with excision of 1st finger; [§]dorsal Bauer flap with FTSG from antecubital area; ^{||}with web space deepening; [¶]possible tip pinch.

관찰되었으며, 양측 하지의 동반 기형이 관찰되었다. 수부의 기형에 있어서도 비슷한 특징을 보이는데 양측이 손가락이 5개 모두 있으면서 무지 저형성이 동반되었다. 1950년대 말에서 1960년대 초까지의 thalidomide에 의하여 구미에서 해표지증이 급격하게 발생하였을 때의 보고에 의하면 이전까지의 산발성 증례(sporadic case)에서는 거의 편측 상지만이 이환되었던 것에 비하여 thalidomide에 의한 예에서는 거의 대부분 양측이 이환되었

으며 33%에서 하지도 동시에 이환되는 것으로 조사되었다^{11,17,18)}. 따라서 본 연구에서 양측 상지에 이환된 환자의 경우는 산발성 증례보다는 thalidomide에 의한 양상과 비슷하므로, 국내에 시판되지도 않았던 thalidomide가 아닌 어떤 다른 외인적 인자에 의하여 임신 초기에 태아 발달에 지장을 받아 해표지증이 발생했을 가능성을 시사하고 있다. 더 많은 증례가 모인다면 향후 국내에서 thalidomide가 아닌 해표지증의 원인 규명에 실마리가

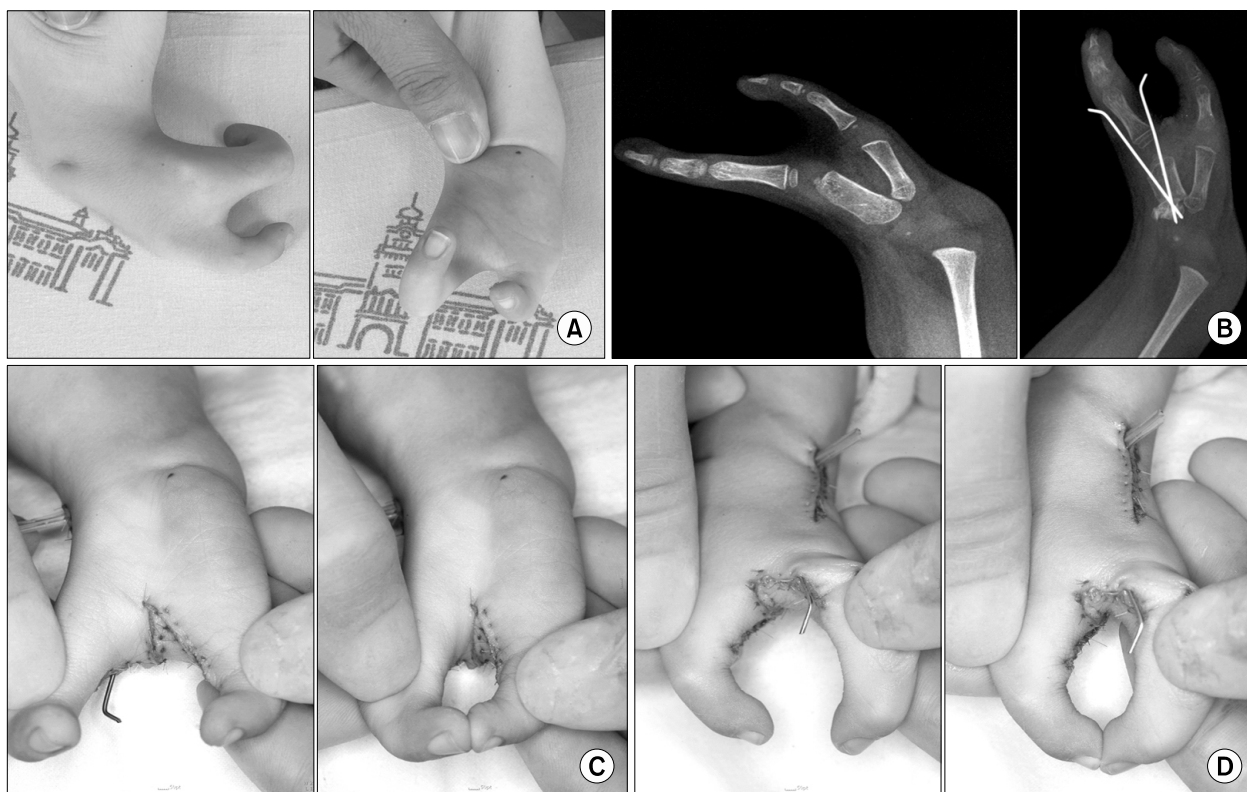


Fig. 7. A case with pollicization and web space deepening. (Case 5) Preoperative photos and x-rays show only 2 digit, which cannot be opposed each other. (A) Pollicization was done with metacarpal shortening and pronation. (B) Intraoperative photos showing possible opposition, palmar view (C) and dorsal view (D).

될 수 있다고 생각된다.

해표지증은 선천성 수부 기형의 기능적 분류 내에서 횡적 개재형 형성 부족(transverse intercalary under-formation)의 범주에 해당하는 것으로 이해되어 왔으며 기존의 Frantz와 O'Rahilly의 분류는 이러한 맥락에서 해표지증을 분류한 것으로 볼 수 있다^{2,6)}. 그러나 2003년에 Tytherleigh-Strong과 Hooper¹⁹⁾는 해표지증 44예를 고찰하면서 기존의 Frantz와 O'Rahilly의 분류로 분류될 수 없는 33예의 해표지증에 대하여 A, B, C의 3개형을 추가하였는데, 이를 통하여 해표지증이 횡적 개재형 기형이라는 기존의 생각에 의문을 던졌다. 이에 더하여 2005년에 Goldfarb 등⁷⁾은 60예의 해표지증에 이환된 상지를 분석하여 해표지증은 횡적 개재형 기형이 아니라 근위부에 연장된 종적 이형성증의 범주에 속한다고 주장하였다. 그리고 기존의 Frantz와 O'Rahilly 분류가 아니라 proximal radial longitudinal dysplasia, proximal ulnar longitudinal dysplasia, severe combined dysplasia의 3개의 형으로 나눌 것을 주장하였다.

본 연구에서도 이러한 최근의 주장을 지지하는 연구 결과를 보이고 있다. 모든 환자에서 전완부가 완전히 없는 것이 아니었고 7예 중 3예에서는 상완골과 유합된 형태의 단일 상지골이 존재하였고 나머지 4예에서는 척골 혹은 요골 결손의 형태로 존재하고 있었다. 또한 모든 환자에서 무지를 비롯한 수부 기형이 동반되어 있었다. 이러한 점들은 해표지증이 횡적 기형보다는 종적 기형의 요소가 크다는 가능성을 시사한다. 기존의 분류법에 따라 분류해 보면 Frantz와 O'Rahilly 분류에 해당되는 해표지증은 한 레도 찾을 수 없었으며, 이들은 모두 Tytherleigh-Strong과 Hooper¹⁹⁾ 및 Goldfarb 등⁷⁾에 의하여 분류될 수 있었다. 그리고, Tytherleigh-Strong과 Hooper¹⁹⁾가 보고한 발생 빈도인 type A (36.3%), type B (9.1%), type C (29.5%)에 비하면 본 연구에서는 type A (1예, 11.1%)가 적고 type C (7예, 77.8%)가 많은 특징이 있다. Goldfarb 등⁷⁾이 보고한 발생 빈도인 proximal radial longitudinal dysplasia (48.3%), proximal ulnar longitudinal dysplasia (28.3%), severe

combined dysplasia (16.7%)와 비교해 보면 본 연구에서는 상대적으로 proximal ulnar longitudinal dysplasia (7예, 77.8%)가 많았다. 이러한 분류상 빈도의 차이는 본 연구의 예가 기존의 연구에 비하여 대상이 적기 때문에 큰 의미를 발견할 수는 없지만 추후에 더 많은 증례를 모아 비교한다면 인종에 따른 유의한 차이를 밝힐 수도 있다고 생각된다.

Thalidomide에 의한 해표지증의 대량 발생 이후에 구미에서는 기능 회복을 위하여 재활 치료 및 수술적 치료가 시도되어 왔다. 재활 치료로는 초기에 주로 전동 의지를 이용한 재활 치료가 시도되었지만 다루기 힘들고 무거워서 해표지증 환아들이 사용을 기피하게 되었고 미용적 효과를 위한 수동 의지만이 주로 이용되어 왔다^{5,11)}. 수술적 치료로는 1963년과 1964년에 Sulamaa 등에 의하여 clavicle의 acromial end는 유지한 채 sternal end를 분리하여 이환된 팔 쪽으로 돌려서 고정하는 clavicle transposition이 소개되었다^{15,16)}. 이를 통하여 짧은 팔의 길이를 회복할 뿐만 아니라 지지대 역할을 하여 팔의 근력의 회복도 이룰 수 있다고 주장하였다. 하지만 장기 추시 상 실제로 길이 성장이 만족할만큼 일어나지도 않았으며 기능 향상도 만족스럽지 못한 것으로 드러났다^{11,14,21)}. 이후에 골 연장술을 통한 상지 길이의 연장술이 시도되었지만 아직 만족할만한 결과가 보고되고 있지 않은 상태이다¹¹⁾. 이러한 팔의 길이 회복에 대한 수술적 치료가 한계를 보이면서 해표지증 환자에 대한 수술적 치료는 주로 기능 개선을 위한 수부 수술에 초점이 맞추어져 있다. 1967년에 Johnson에 의하여 늑골이식 및 복부 피판을 이용한 thumb post를 만들어주는 술식이 소개되었지만 이후에 발생이 다시 줄어들면서 해표지증 환자의 수부의 기능 개선을 위한 수술적 시도는 아직 전혀 보고된 바 없는 실정이다⁹⁾. 본 연구에서 시행한 무지화 수술 및 합지증 분리술은 비록 팔의 길이를 회복할 수는 없지만 수부의 기능을 개선할 수 있었고, 부모들도 대부분 그 결과에 만족하였다. 특히 본 연구에서와 같이 한쪽만 이환되어 정상적으로 반대쪽 팔을 쓸 수 있는 경우에는 이환된 손의 보조하에 양손을 쓸 수 있게 됨으로써 식사, 배변 처리, 착탈의 등의 기본적인 일상 생활을 좀 더 용이하게 수행할 수 있다. 뿐만 아니라 양손으로 컴퓨터를 사용하는 것과 같은 좀 더 복잡한 기능을 수행하도록 도움을 줄 수 있다. 저자들은 이러한 비록 적은 수부 기능의 향상이

라도, 해표지증 환자들이 좀 더 독립적인 삶을 영위하는데 도움이 될 것이라고 생각한다.

결론

국내에서의 해표지증의 임상적 특징은 편측 혹은 양측 이환 여부에 따라서 차이를 보이고 있다. 해표지증을 기존의 Frantz와 O'Rahilly의 분류에 의하여 단순 분류하기는 어렵고 Tytherleigh-Strong과 Hooper, Goldfarb 등의 새로운 분류법이 적용될 수 있으며, 이는 해표지증이 분류상 횡적 개재성 기형이 아닐 수 있다는 점을 시사한다. 수술적 치료는 팔 길이를 늘이는 술식보다는 수부의 기능을 향상시키도록 무지화 수술과 합지증 분리술을 시행하였고, 이를 통하여 기능적 개선을 얻을 수 있었다.

참고문헌

1. Baek GH, Chung MS, Park YB, Yoo KH: The relative incidence of congenital anomalies of the hand. J Korean Orthop Assoc, 32: 796-801, 1997.
2. Chung MS, Yoon JO, Lee FY: A functional classification of congenital anomalies of the hand. J Korean Orthop Assoc, 3: 109-118, 1988.
3. Chung MS, Baek GH, Gong HS: Congenital anomaly. In: Chung MS ed. Hand surgery. 1st ed. Seoul, The Koonja Publishing Inc: 1397-1398, 2005.
4. Flatt AE: The care of congenital hand anomalies. St. Louis, The CV Mosby Co: 37-51, 1977.
5. Fletcher I: Review of the treatment of thalidomide children with limb deficiency in Great Britain. Clin Orthop Relat Res, 148: 18-25, 1980.
6. Frantz CH, O'Rahilly R: Congenital skeletal limb deficiencies. J Bone Joint Surg, 43: 1202-1224, 1961.
7. Goldfarb CA, Manske PR, Busa R, Mills J, Carter P, Ezaki M: Upper-extremity phocomelia reexamined: a longitudinal dysplasia. J Bone Joint Surg Am, 87: 2639-2648, 2005.
8. Hur EJ, Park HM, Kim WK, Bae DW: A case of phocomelia. Korean J Obstet Gynecol, 30: 1427-1433, 1987.
9. Johnson HA: Formation of a functional thumb post with sensation in phocomelia. J Bone Joint Surg Am, 49: 327-332, 1967.
10. Kim YP, Kim BJ, Chung SR, Lee HJ: A case of phocomelia.

- Korean J Obstet Gynecol, 29: 282-286, 1986.
11. Lamb DW, MacNaughtan AK, Fragiadakis EG: Phocomelia of the upper limb. Hand, 3: 200-203, 1971.
 12. Lee HJ, Kim DH, Kim HC, IM YG: A case of congenital phocomelia. Korean J Obstet Gynecol, 16: 33-35, 1973.
 13. Lee SJ, Chai JS, Chang HY, Bae DW: Two cases of phocomelia and chondrodystrophia fetalis. Korean J Obstet Gynecol, 17: 339-342, 1974.
 14. Shimizu J, Suruga K, Takano S: Therapy of phocomelia and the results of Sulamaa's operation. Seikei Geka, 18: 304-307, 1967.
 15. Sulamaa M: Upper extremity phocomelia. A contribution to its operative treatment. Clin Pediatr (Phila), 2: 251-257, 1963.
 16. Sulamaa M, Ryoppy S: Early treatment of congenital bone defects of the extremities: aftermath of thalidomide disaster. Lancet, 18: 130-132, 1964.
 17. Taussig HB: A study of the German outbreak of phocomelia. The thalidomide syndrome. JAMA, 180:1106-1114, 1962.
 18. Taussig HB: Thalidomide and phocomelia. Pediatrics, 30: 654-659, 1962.
 19. Tytherleigh-Strong G, Hooper G: The classification of phocomelia. J Hand Surg [Br], 28: 215-217, 2003.
 20. Whang KH, Kim CH, Lee SJ, Lee SJ: A case of atypical phocomelia. Korean J Obstet Gynecol, 10: 525-528, 1967.
 21. Yamauchi Y, Nakamura S, Suzuki K, Suruga K: Sulamaa's operation for phocomelia; 7-year follow-up result. Seikei Geka, 22:907-908, 1971.

= 국문초록 =

목 적: 해표지증은 상완골, 요골, 척골이 부분적 혹은 전체적으로 결손되고 수부는 남아 있는 매우 드문 기형이다. 국내에서 해표지증 환자에 대한 임상적 연구는 5건의 출생 보고를 제외하고는 찾아볼 수 없다. 본 연구에서는 저자들이 경험한 해표지증의 임상적 양상 및 분류, 수술적 치료에 대하여 보고하고자 한다.

대상 및 방법: 1993년 1월부터 2007년 8월까지 본 병원에서 상지의 해표지증으로 진단받은 7명의 환자의 9예의 이환된 상지를 대상으로 하였다. 수술적 치료는 5명에 대하여 동반된 수부 기형에 대하여 시행하였다. 대상군의 의무기록 및 방사선 영상을 검토하여 그 특징을 살펴보고 기존의 Frantz와 O'Rahilly 분류법 및 Tytherleigh-Strong과 Hooper에 의해 추가된 분류법 및 Goldfarb 등에 의해 제시된 분류법에 따라 각각 분류해보았다. 수술적 치료의 결과를 평가하기 위하여 맞섬 및 집기 기능의 향상 여부를 확인하였고, 부모들의 수술에 대한 만족도를 VAS (visual analog scale)를 이용하여 정량화 하였다.

결 과: 태아기의 문제점이나 유전양식은 발견되지 않았다. 건관절은 1예를 제외하고는 모두 비정상적이었으며 주관절은 비정상적인 2예를 제외하고는 존재하지 않았으며 완관절 및 수부도 모든 예에서 기형을 보였으며 무지는 없거나 저형성되어 있었다. 편측이 이환된 경우에 비해 양측이 이환된 경우는 하지를 비롯한 다른 동반 기형을 가지는 차이를 보이고 있었다. 기존의 Frantz와 O'Rahilly 분류법으로 분류가 가능한 경우는 없었으며 Tytherleigh-Strong과 Hooper에 의한 추가 분류법으로는 type A가 1예, type B가 1예, type C가 7예에 해당되었다. Goldfarb 등에 의한 분류법으로는 proximal radial longitudinal dysplasia가 2예에 해당되었으며 proximal ulnar longitudinal dysplasia가 7예에 해당되었다. 무지화 수술을 시행한 3예에서는 수술 후 맞섬 및 손끝집기가 가능해졌으며, 합지증 분리술을 시행한 2예에서는 모두 수술 후 가쪽집기가 가능해졌다. 수술적 치료에 대한 부모의 만족도는 수술 후 평균 8.2였다.

결 론: 해표지증은 편측 및 양측 이환 여부에 따라서 임상 양상의 차이를 보이고 있었다. 해표지증은 기존의 Frantz와 O'Rahilly의 분류에 의하여 단순 분류하기는 어려우며, 분류상 황적 개재성 기형이 아닐 수 있다는 점을 시사한다. 수술적 치료는 팔 길이보다는 수부 기능을 향상시키기 위한 무지화 수술과 합지증 분리술을 통해 기능적 개선을 얻을 수 있었다.

색인 단어: 상지, 해표지증, 무지화 수술, 합지증 분리술