

## 엘러스-단로스 증후군 — 2 례 보고 —

전주예수병원 정형외과

이영식 · 양한설 · 조영욱

= Abstract =

### Ehlers-Danlos Syndrome — 2 Cases Report —

Young Sik Lee, M.D., Han Sol Yang, M.D. and Yeong Wook Cho, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Presbyterian Medical Center, Chonju, Korea

The Ehlers-Danlos syndrome is a familial disorder of connective tissue, and seven distinct clinical forms are reported. Author experienced two cases of the type 3 Ehlers-Danlos syndrome which present hypermobility of the joints, asymmetry of the thorax, anomalies of the thoracic spine, and flatfoot. So, we report these patients with references.

**Key Word:** Hypermobility of the joint.

#### I. 서 론

엘러스-단로스 증후군(Ehlers-Danlos syndrome)은 보기 드문 결합조직의 유전성 질환으로 1682년 Job van MeecKeren<sup>1)</sup>이 처음으로 명확하게 기술하였고, 1901년 Ehlers<sup>2)</sup>와 1908년 Danlos<sup>3)</sup>가 구체화하였으며, 인체 전반의 연부조직을 침범하여, 관절의 이완 및 과다신전, 피부의 과다신축, 피하출혈 등의 증상을 나타내는 질환이다. 본 정형외과에서는 관절의 과다신전, 흉곽의 비대칭, 흉추의 기형 및 편평족등을 나타내는 소아환자 2례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### II. 증례 분석

##### 증 례 1

환자 : 신 ○○, 연령 : 5세, 성별 : 남자  
주소 : 양측 주관절의 과다신전과 흉곽의 비대칭  
과거력 : 상처가 잘 생기는 편, 빈번한 상기도 감

염

가족력 : 어머니가 키가 크고 야윈편이며 쉽게 상처가 잘 생기며, 피부에 흰 반점이 있음. 외할머니는 보행시 동요성보행(waddling gait).

현병력 : 유아기때부터 양측 주관절의 과다신전이 있었고, 약 2년전부터 우측 전하방의 흉곽이 돌출되기 시작하였고, 좌위에서 요추의 전만도가 증가되어 있고, 하복부는 돌출되나, 일상활동에는 큰 지장이 없었음.

이학적 소견 : 피부의 과다신축은 뚜렷하지 않았고, 양측 주관절은 과다신전이 각각 30°나 되었고 슬관절의 과다신전은 양측이 각각 10°였으며 흉곽의 비대칭 및 흉추의 척추측만증, 척추의 과다운동 등이 있었으며, 편평족이 양측 족부에 있었으나 피하출혈이나 피하 가성종양등은 발견할 수 없었다.

검사 소견 : 특이 사항 없음.

방사선 소견 : 출생시 찍은 척추의 전후면 방사선 사진에서 제 1, 2, 6, 7 흉추의 척추이분증을 볼 수 있었고, 경한 늑골의 전위가 있었으며, 4년 후에 찍은 척추의 전후면 방사선 사진에서 제 2, 4, 5, 6, 7 흉추의 척추이분증과 척추측만증이 있었고, 늑골의 전위는 더욱 증가되었다.

경과 : 특별한 치료는 하지않았고 4개년 후에 추후 관찰을 하였으나 특별한 변화는 없었다.

##### 증 례 2

환자 : 신 ○○, 3세, 여  
주소 : 동요성 보행

**Fig. 1. Case 1, A :** 30° hyperextension of the left elbow joint. **B.** Forward flexion of the trunk can rest the palms of the hands easily upon the floor.

과거력 : 빈번한 상기도 감염, 쉽게 피곤해지며, 상처가 잘 생기는 편

가족력 : 오빠(증례 1)도 비슷한 증상을 가짐.

현병력 : 좌위에서 요추의 전만도가 크게 증가하여 너무 복부가 돌출되고, 보행시 동요성보행을 취하고 오래 걷지를 못하고 쉽게 피로를 느낌.

이학적 소견 : 척추의 운동범위가 모든 방향에서 증가되어 있었고, 양측 수부의 수지관절에 파다신전이 있었고, 무지가 전박부에 닿을 수 있었다. 양측 주관절 및 슬관절에 각기 10°의 파다신전이 있었고, 좌위에서 요추전만도가 증가되어 있었으며,

**Fig. C:** Thoracic spine A-P view at birth, which shows spina bifida of the T1, 2, 6, 7 spine with mild scoliosis. **D:** 4 years later, thoracic spine shows still visible spina bifida with increased scoliosis and displacement of the ribs.

양측 족부에 편평족이 있었고 비골근의 근력은 정상이었다. 그의 피부의 과다신축이나, 척추측만증, 피하출혈, 피하 가성종양등은 없었다.

**방사선 소견** : 특별한 골격의 이상소견은 발견되지 않았고, 무릎을 과다신전시켜 찍은 수부 방사선 사진에서 중수지관절 및 근위지관절의 과다신전을 볼 수 있었다.

**검사 소견** : 특이 사항 없음.

**경 과** : 물리치료사와 협력하여 자세교정 및 보행 훈련을 시행하였는데, 4개월후의 추구관찰시 보행에 약간의 호전을 보였으나, 이학적 소견상 특별한 변화는 없었다.

### III. 고 찰

피부의 과다신축은 1682년 Job van MeecKeren<sup>4)</sup>이 처음으로 기술하였고, 1901년 Ehlers<sup>4)</sup>가 피부의 과다신축외에 관절의 이완과 피하출혈을 포함하여 보고하였으며, 1908년 Danlos<sup>3)</sup>가 압박부위의 피하

가성종양을 포함하여 보고하였다. 엘러스-단로스 증후군의 빈도에 대해서는 보고된 바가 없고, 대개가 상염색체 우성으로 유전된다.

McKusick<sup>5)</sup> 등은 엘러스-단로스 증후군의 7가지 뚜렷한 임상형태를 보고하였는데, 제 1형은 관절의 과다운동, 피부의 과다신축, 피하출혈등의 증상을 모두 가지며, 제 2형은 관절의 과다운동 및 피하출혈등은 있으나, 피부의 과다신축은 없고, 제 3형은 관절의 과다운동을 주증상으로 하며, 제 4형은 피하출혈등의 혈관이상을 주증상으로 하고, 제 5형은 피부의 과다신축을 주증상으로 하며, 제 6형은 안구이상을 주증상으로 하고, 제 7형은 작은 신장과 선천성 탈구를 주증상으로 나타낸다고 하였다. 본 저자들이 경험한 환자들은 관절의 과다운동을 주증상으로 하는 제 3형으로 판단되었다.

Carter<sup>6)</sup> 등에 의하면 다섯가지 관절과다 운동검사를 실시하여 각각 검사를 수행가능시 1점씩 매겨 3점이상일때 관절과다운동이 있는 것으로 판정하였는데, 본 환자들에서는 각각 4점을 기록하였다.

엘러스-단로스 증후군에서 척추측만증 및 흉곽의 비대칭 및 편평족의 보고는 Beighton<sup>1)</sup> 등이 100례를 조사하였는데, 척추측만증은 18%, 흉곽의 비대칭은 14%, 족부의 변형중 가장 많은 편평족은 52%로 보고하였다. 본 연구에서는 척추측만증 및 흉곽의 비대칭은 증례 1의 환자에서 편평족은 모두에서 볼 수 있었다.

### IV. 결 론

관절의 과다운동을 주증상으로 하는 엘러스-단로스 증후군을 가진 소아환자 2례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

**Fig. 1. E:** Asymmetry of the thorax with protrusion of the left thoracic wall.

**Fig. 2. Case 2, A:** Passive opposition of the thumb to the forearm. **B :** Its X-ray film shows hyperextension of the MP joint of the thumb. **C:** Flatfoot of the both feet.

## REFERENCES

- 1) Beighton, P. and Horan, F.: *Orthopaedic Aspects of The Ehlers-Danlos Syndrome. J. Bone and Joint Surg.*, 51-B: 444-453, 1969.
- 2) Carter, C. and Wilkinson, J. : *Persistent Joint Laxity and Congenital Dislocation of the Hip J. Bone and Joint Surg.*, 46-B: 40-43, 1964.
- 3) Danlos, M.: *Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chroniques des coudes et des genoux (xanthome juvenile pseudodiabetique de M.M. Hallopeau et Mace de Lepinary). Bull. Soc. Franc. Derm. Syph.*, 19: 70-72, 1908.
- 4) Ehlers, E.: *Cutis laxa, Neigung zu Haemorrhagien in der Haut, Lockerung mehrerer Articulationen. Derm. Z.*, 8: 173-174, 1901.
- 5) McKusick, V.A. : *Heritable Disorders of Connective Tissue. St. Louis. C.V. Mosby Co.*, 1972.
- 6) van Meekeren, J.A. : *Dedilatabilitate extraordinaria cutis, Chap. 32, Observations medico-chirurgicae. Amsterdam*, 1682.