

Larsen 증후군 —증례 보고—

연세대학교 의과대학 정형외과학교실

박병문 · 한창동 · 이윤태

= Abstract =

Larsen's Syndrome (A Case Report)

Byeong Mun Park, M.D., Chang Dong Han, M.D. and Yun Tae Lee, M.D.

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

Larsen's syndrome is a very rare deformity, which is characterized by multiple congenital dislocations with a characteristic facial abnormality.

The authors experienced a case of typical Larsen's syndrome that had saddle nose, hypertelorism, high-arched palate, dislocation of the hip joint, subluxation of the knee joint, dislocation of both radial heads, equinovarus deformities of both feet and winged scapulae of both shoulders.

The dislocated left hip joint was reduced surgically and the result was excellent.

Key Words: Larsen's syndrome, Multiple congenital dislocations, Facial abnormality.

I. 서 론

1950년 Larsen⁴⁾은 특징적인 안면부 이상을 동반한 선천성 다발성 관절탈구증 환자 6명을 처음으로 보고하였다. 그후 이 질환은 Larsen 증후군으로 알려지게 되었으며, Curtis와 Fisher¹⁾, Habermann²⁾, Latta³⁾, Steel과 Kohl⁶⁾에 의하여 비슷한 예가 보고되었으나 국내에는 아직 보고된 바 없다.

Larsen 증후군은 Larsen⁴⁾의 보고에 의하면 슬관절의 전방탈구, 고관절 및 주관절의 탈구, 침내반족 혹은 침외반족등으로 특징지어지며, 안면부 기형으로는 양안격리증(hypertelorism), 안장코(saddle nose), 전두부의 돌출, 편평한 안면을 보인다. 이외 수부에 나타날 수 있는 특징으로는 긴 원통형의 수지, 비교적 짧은 수장골, 주걱모양의 모지 등이 있으며, 구개열(cleft palare), 구개수열(cleft uvula), 흉추 및 경추의 분절 이상등이 동반될 수 있다고 한다.

저자는 연세대학교 의과대학 정형외과학 교실에서 치험한 Larsen 증후군 1예를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증 례

1. 병력 및 주소

12세 남자환자로 생후부터 다발성 관절이완과 2세 이후부터 파행성 보행을 주소로하여 세브란스병원 정형외과에 1983년 1월 15일 입원하였다. 환자는 임신 40주만에 정상분만 되었으며 출생시 건강상태는 비교적 양호하였고, 가족력상 관절 탈구나 안면이상을 보이는 사람은 아무도 없다고 한다.

2. 이학적 소견

안면은 일견하여 편평한 양상을 나타내고 있었고 안장코, 양안격리증, 전두부의 돌출을 보이고 있었으며, 구개는 파열되지는 않았으나 high-arched 형태를 보이고 있었다. 상지는 양측성 익상 견갑골(winged scapula), 양측 내반주, 양측 요골두 탈구를 보였고 완관절 부위에서는 관절의 이완을 보였다. 하지는 양측 슬관절, 양측 족관절의 이완을 보였고 좌측 하지는 3cm의 단축을 나타내고 Allis징후와 Trendelenburg점사는 양성을 나타내어 좌측 고관절 탈구의 전형적인 소견을 보여주고 있었다. 우측 슬관절은 20°의 외반슬을 보였으며, 우측 하퇴부가 내전방으로 아탈구되어 있었고 양측발의 무지는 내측으로 치우쳐 있었다(Fig. 1, 2). 사지관절은 심히 이완되어 있었고(Fig. 3) 근력 및 심건반사는 정상이었으며 피부의 탄력이 심히 이완되어 있

Fig. 3. This photograph shows laxity of wrist joint.

Fig. 1. This photograph shows characteristic face of Larsen's syndrome and multiple dislocations of both radial heads, right knee joint and winged scapulae.

Fig. 4. This photograph shows that the skin is very soft and has hyperelasticity.

Fig. 2. Subluxations of metatarsophalangeal joint of both great toes.

는 소견을 보여주고 있었다(Fig. 4). 기타 양측 고환은 정류고환(cryptorchidism)의 소견을 보여주고 있었다.

3. 방사선 사진 소견

척추 방사선 사진에서는 흉추 및 경추의 분절이

Fig. 5. Subluxations of both radial heads.

상은 발견할 수 없었으며, 주관절 방사선 촬영에서는 양측 요골두의 아탈구 소견을 나타내고 있었다(Fig. 5).

좌측 고관절은 대퇴골두가 비구로부터 완전히 탈구되어 있었으며, 비구는 형성부전을 보이고 비구지수는 47°로 정상측 15°에 비해 현저히 증가되어

Fig. 6-A. A-P roentgenogram of both hip joint shows dislocation of left hip joint, hypoplasia of left acetabulum and increased acetabular index.

Fig. 6-B. A-P roentgenogram of both hip joints which was taken 1½ year after Klisic operation shows anatomically reduced left hip joint and decreased acetabular index.

Table 1. Comparison of repeated skeletal anomalies and multiple congenital dislocations

	Larsen et al.	Curtis and Fisher	Latta et al.	Steel and Kohl	Habermann et al.	Our case
Characteristic faces	yes	yes	yes	yes	yes	yes
Palate defect	yes	unknown	no	2 of 3	2 of 4	yes
Hydrocephalus	no	no	no	2 of 3	no	no
Abnormal cervical spine segmentation	2 of 6	yes	yes	3 of 3	3 of 4	no
Scoliosis	unknown	no	yes	1 of 3	1 of 4	no
Subluxation of humeral heads	no	no	unknown	3 of 3	2 of 4	no
Dislocated radial heads	6 of 6	no	hypoplastic humerus	3 of 3	3 of 4	yes
Multiple wrist ossification centers	no	unknown	unknown	2 of 3	2 of 4	no
Characteristic hands	6 of 6	no	yes	3 of 3	4 of 4	yes
Dislocated hips	yes	no	yes	yes	yes	yes
Unilateral	1 of 6			1 of 3		1 of 1
Bilateral	5 of 6		1 of 1	2 of 3	3 of 4	
Dislocated knees	yes	yes	yes	yes	yes	yes
Unilateral	1 of 6					1 of 1
Bilateral	5 of 6	2 of 2	1 of 1	2 of 3	4 of 4	
Equinovarus of equinovalgus	6 of 6	no	yes	3 of 3	4 of 4	yes
Mental retardation	no	1 of 2	yes	no	no	no
Sibling relationship	no	yes	no	yes	yes	no
Abnormal kariotype	unknown	1 of 2	no	no	no	no
Winged scapula	no	no	no	no	no	yes

있었다 (Fig. 6-A).

었다.

4. 검사소견

제반 기초검사 및 염색체 검사등은 모두 정상인

5. 치료 및 경과

환자는 좌측 고관절 탈구를 정복하기 위하여 입

원하고 입원후 4 주간의 수술전 골견인(preliminary skeletal traction)을 시행하고 Klisic 술식으로 예법에 의하여 고관절을 정복하고 석고붕대 고정을 시행하였으며 수술경과도 양호하였다. 술후 2 주후 석고붕대 고정상태로 퇴원하였으며, 2 개월후 석고붕대를 제거하고 보행을 시작하였으며 1 년 6 개월후 보행상태는 양호하였고 방사선 소견에서 대퇴골두는 고관절내에 해부학적으로 정복되어 있었고 비구지수는 21°였다(Fig. 6-B).

III. 고 찰

1950년 Larsen 등⁴⁾은 최초로 안면부의 기형, 선천성 다발성 관절탈구, 사지관절의 이완을 보이는 6 명의 환자를 보고하였으며 그후 이 질환은 'Larsen 증후군'으로 명명되었다. 그후 Latta 등⁵⁾은 특징적으로 bifid calcaneus를 가지고 있는 한 소년을 보고하였고, Stüel과 Kohl⁶⁾은 특징적으로 뇌수종을 보이는 2 예를 포함한 3 예의 Larsen 증후군 환자를 보고하였다. Habermann 등⁷⁾은 한 가계에서 4 명의 Larsen 증후군 환자를 보고하였으며 가계유전 분석으로 상염색체 우성으로 유전된다고 주장하였다.

본 환자는 Larsen 등⁴⁾이 최초로 보고한 바와 같이 안면의 기형, 사지관절의 이완, 다발성 관절탈구등의 소견을 보였으며, Habermann 등⁷⁾, Latta 등⁵⁾, Steel과 Kohl⁶⁾ 등이 보고한 바와 같이 high-arched palate를 보였고, 척추의 기형은 관찰되지 않았으나 요골두의 탈구는 여러 학자들^{1, 4, 8)}이 보고한 바와 같이 양측성으로 존재하였다. 수부에 나타날 수 있는 기형은 긴 원통형의 수지, 짧은 수장골, 주걱모양의 모지등이 있으나 본 환자에게는 짧은 수장골만을 볼 수 있었고, 다발성 완관절 골화 중심은 관찰되지 않았다(Table 1).

고관절 탈구는 여러 학자들^{1, 4, 8)}의 보고에 의하면 대부분 양측성으로 나타난다고 하였으나 본 환자에서는 좌측에 편측성으로 탈구를 보였고(Fig. 6-A) 기타 여러 학자^{1, 2, 4, 5, 8)}의 보고와 같이 양측성 침내반족 소견을 보였으며, 특징적으로 제 1 중족지 관절이 내측으로 아탈구되어 있었다(Fig. 2).

Larsen 증후군은 일반적으로 지능저하가 없는 것으로 알려져 있지만^{2, 4, 8)} Curtis와 Fisher¹⁾, Latta 등⁵⁾은 지능저하가 동반된 예를 보고한 바 있다. 본 환자에서 지능저하는 전혀 없었으며 지적발달 수준은 정상이었다. 본 환자에서 특징적으로 발견된 소견은 양측성 익상 전갑골로 이는 아직 문헌에 보고되지 않은 소견이었다(Table 1).

Larsen 증후군의 유전양상에 대해서는 아직도 논란이 많다. Larsen 등⁴⁾은 이 증후군의 유전양상을 규명하지 못하였으나 McKusick⁹⁾은 정상인 부모에서 태어난 자녀에게 Larsen 증후군이 나타나며, 성별의 차이가 없다하여 상염색체 열성유전으로 분류하였다. Latta 등⁵⁾은 안장형 코를 가진 어머니에게서 태어난 Larsen 증후군 소년을 보고하였는데, 이는 이 증후군의 유전형태를 설명하기 위하여 다음 세가지 가능성을 제시하였다. 첫째, 어머니의 이상은 비부의 외상에 의하여 얻어진 것이며 이 증후군과는 무관하다. 둘째, Larsen 증후군은 상염색체 열성으로 유전되며 어머니는 heterozygous이며 따라서 단지 국소적인 현상만을 보인다. 셋째, Larsen 증후군은 단일유전자(single gene) 우성으로 유전되지만 나타나는 정도에 매우 많은 차이가 있다고 가정하였으며, 따라서 이 질환이 상염색체 열성이나 우성으로 유전될 수 있다는 가능성만을 제시하였고 결론을 내리지는 못하였다.

Habermann 등⁷⁾은 3 세대에 걸친 4 명의 환자를 보고하였는데 첫째, 성별에 차이없이 발생하며, 둘째, 남자에서 여자로 여자에서 여자로 유전되며 셋째, 남자에서 남자로 여자에서 남자로 유전되지는 않으며, 넷째, 각 세대에서 모두 나타나며, 다섯째, Larsen 증후군의 증상발현이 매우 다양한 점으로 미루어 단일유전자 상염색체 우성(single gene autosomal dominant)으로 유전된다고 설명하였다. 본 환자에 있어서는 가족력상 이상을 발견할 수 없었고 따라서 유전형태를 규명할 수는 없었다.

다발성 관절 탈구증을 보이는 환자에서는 Marfan 증후군, Ehler-Danlos 증후군, 관절만곡증(arthrogryposis)등을 고려하여야 하며 Larsen 증후군과 감별을 요한다. 또한 Larsen 증후군의 유전양상에 대한 적극적인 연구가 필요하리라 생각되며 본 환자의 양측 요골두 아탈구 및 기타 관절의 이상소견은 추후 계속적인 관찰이 요할 것으로 사료된다.

IV. 결 론

연세대학교 의과대학 정형외과학교실에서 안면부 이상을 동반한 선천성 다발성 관절탈구증 환자 - Larsen 증후군 - 1 예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Curtis, B.H. and Fisher, R.L.: *Heritable congenital tibiofibular subluxation. Clinical features and surgical*

- Treatment. J. Bone and Joint Surg.*, 52-A:1104-1114, 1970.
- 2) Habermann, E.T., Sterling, A. and Dennis, R.I.: *Larsen's syndrome: A Heritable Disorder. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:558-561, 1976.
 - 3) Harris, R. and Cullen, C.H.: *Autosomal Dominant Inheritance in Larsen's syndrome. Clin. Genet.*, 2:87-90, 1971.
 - 4) Larsen, L.J., Schottstaedt, E.R. and Bost, F.C.: *Multiple Congenital Dislocations associated with characteristic facial abnormality. J. Pediat.*, 37:574-581, 1950.
 - 5) Latta, R.J., Graham, C.B., Aase, J., Scham, S.M. and Smith, D.W.: *A Skeletal dysplasia with multiple Joint dislocations and unusual facies. J. Pediat.*, 78:291-298, 1971.
 - 6) McKusick, V.A.: *Heritable Disorders of Connective tissue. Ed. 4. St. Louis, C. V. Mosby*, 1972.
 - 7) Micheli, L.J., Hall, J.E. and Watts, H.G.: *Spinal instability in Larsen's syndrome report of three cases. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:562-565, 1976.
 - 8) Steel, H.H. and Kohl, E.J.: *Multiple Congenital Dislocations associated with other skeletal anomalies (Larsen's syndrome) in three siblings. J. Bone and Joint Surg.*, 54-A:75-82, 1972.