

가족성 선천성 근성 사경 — 일가족 2례 보고 —

연세대학교 원주의과대학 정형외과학교실

황 성 관 · 이 국 일

— Abstract —

Familial Congenital Muscular Torticollis — A Case Report —

Sung Kwang Hwang, M.D. and Kuk Il Lee, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Won Ju Medical College, Yonsei University, Won Ju, Korea

Hereditary theory was first proposed by Joachimsthal in 1905. However, a family history of congenital muscular torticollis is uncommon. This is a report of two female children who are interrelated and have congenital muscular torticollis. They are sisters. No environmental factor could be identified that would predispose the the children to congenital muscular torticollis. In this family, it is apparent that genetic factors are influencing the development of this condition.

The cause of congenital muscular torticollis is unknown, but heredity may play a more important role than has previously been suspected.

Key Words: Congenital muscular torticollis, Heredity.

서 론

증 례

선천성 근성사경은 대부분의 경우 흉쇄유돌근이 섬유화되 단축되어서 경부의 운동제한을 일으키고, 이차적으로 두개골 및 안면부의 변형을 유발시키는 기형으로서, 본 질환의 임상적 양상은 잘 알려져 있으나, 원인에 대해서는 아직도 분명하게 밝혀지지 않고 있다.

발생요인에 대한 가설로는 Van Roonyhysen이 자궁내에서 두부에 가해지는 이상압력이나, 비정상태위(abnormal presentation) 때문에 초래한다는 자궁내설(intrauterine theory)을 주장한 이래, 출생시 외상설(birth trauma theory)^{3, 14, 15}, 감염설(infectious theory)²² 혹은 정맥폐쇄설 및 허혈설(venous occlusion and ischemic theory)^{7, 6, 16} 등이 발표되었다.

이의 유전적으로 발생한다는 학설은 1905년 Joachimsthal¹²이 최초로 주장하였으나, 가족력(familial history)이 흔치않는 등 객관적인 증거가 적어, 널리 인정받지 못하였다. 본 연세대학교 원주의과대학 정형외과학교실에서는 선천성 근성사경이 한 가족 내에서 발생한 예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

환 자: 김 ○ 자, 11세, 여자

김 ○ 회, 7세, 여자

환자는 1남 3녀 가운데 장녀와 3녀로 친자매 간으로서, 각각 경부의 운동제한 및 안면부의 변형을 주소로 본원에 내원하였는데, 이런 증상들은 생후 2~3년경에 부모에 의해 발견되었으나, 호전을 기대하면서 방치하여 점차 진행되었다 한다.

장녀와 3녀 모두 정상분만으로 출생하였으며, 과거력상 환자의 어머니가 임신중 기형을 유발한 만한 약물을 복용했거나, 바이러스성 질병을 앓았던 질환력도 없었다.

이학적 소견상, 장녀는 머리가 좌측으로 기울어져 있었고, 턱은 우측으로 회전되었으며, 양눈의 높이가 우측이 올라가는 등 안면부의 비대칭이 뚜렷하였다. 양 어깨는 좌측이 우측에 비하여 올라가 있었고, 경부의 운동은 회전운동과 측굴운동의 범위가 감소되어 있었는데, 특히 환측의 반대편으로의 회전운동의 제한이 심하였으며, 굴곡 및 신전운동의 제한은 없었다. 그외 양안의 사시나 다른 장기의 기형은 없었으며 좌측 흉쇄유돌근에 무통성의 근육덩어리가 만져지고, 주위조직의 구축이 형성되

Fig. 1. Two sisters who have congenital muscular torticollis. Note the characteristic facial asymmetry.

어 있었다.

3녀의 이학적 소견은 머리가 우측으로 기울어지고, 턱은 좌측으로 회전되었으나 언니의 경우와 비교하여 안면부의 비대칭은 심하지 않았으며, 경부의 운동제한도 크지 않았다(Fig. 1).

이들 자매의 이학적 검사상, 선천적 고관절 탈구나, 선천성 만곡족 혹은 척추측만증등 다른 기형은 발견할 수 없었고, 시각 및 청각검사에서도 이상소견이 없었다.

나머지 형제인 장남과 2녀에서는, 사경을 발견할 수 없었으나, 어머니 형제인 이모에서 사경과 유사한 소견을 가지고 있었다고 하나, 사망으로 인하여 확인할 수는 없었다.

치료는 장녀와 3녀에서 수술적 교정을 실시하였으며, 양인 모두에서 흉쇄유돌근의 쇄골쪽 기시부에서 전전술을 시행하여 사경의 반대방향으로 교정한 다음, 이를 유지하기 위하여 술후 견인 및 Thomas collar 경부 보조기를 3개월간 착용하였다.

수술소견상 흉쇄유돌근의 위축 및 섬유화를 확인할 수 있었으며, 병리조직학적 검사에서는 위축된 근육과 섬유조직으로 대체되어 있었다(Fig. 2).

술후 3개월이 지난 추소견상, 사경은 교정되었으나, 두개 안면부의 비대칭은 잔존하였다.

고 찰

선천성 근성사경의 발생원인에 대하여, 1970년 Van Roonyhyse이 비정상적인 태위설을 발표한 이래, 여러 가지 가설이 주창되고 있는 바, Chandler와 Altenberg⁶⁾는 분만시 외상 및 자궁내 이상 태위에 의하여 흉쇄유돌근이 부분적 허혈을 일으켜 발생한다고 하였으나, Kieswetter^{8, 13)} 등은 출생전 병변(prenatal lesion) 때문에 산과적 문제가 빈발한다고

Fig. 2. This photograph shows that the muscle was atrophied and was replaced by fibrous bands (H and E, $\times 100$).

하여, 복잡분만이 선천성 근성사경의 원인은 아니라고 설명하였다. 그러나 Sanerkin과 Edwards¹⁴⁾는 난산으로 태어난 미숙아의 부검에서 흉쇄유돌근의 출혈을 관찰하였지만, Chandler와 Altenberg, Kieswetter^{8, 13)} 등은 출혈이나 출혈반응의 소견은 발견하지 못하고, 다만 섬유조직으로 구성되어 있었다고 발표한 바 있고, 출생순서별 비교 고찰을 한 Coventry와 Harris⁹⁾는 54.3%가 초산아에서 발생한다고 하여, 선천성 근성사경이 분만시 외상과 관련이 된다는 것을 간접적으로 시사하는 이유로 사료되나, 병리조직학적 출혈의 소견이 없고, 분만 후에 혈종의 소견이 없는 점으로 보아, 외상설의 근거를 미약하게 해준다고 하겠다.

또한 Sage¹⁷⁾는 퇴행탈육(anaplasty)이나, 피포(encapsulate)소견도 없었다고 하였으며, 정¹⁾ 등은 감염의 양상 또한 없었고, 단지 횡문근 섬유의 변성변화가 관찰되었다고 보고하였다. 본예에서도 병리조직학 검사상, 위축된 근육과 섬유조직대를 확인할 수 있었다(Fig. 2).

선천성 근성사경이 다른 장기에 선천성 기형을 동반한 예는 Chandler와 Altenberg⁶⁾가 선천성 위문협착증 3례를 보고한 바 있으며, MacDonald¹⁰⁾도 1례를 발표한 바 있다.

그런데 Hummer와 MacEwen¹⁾에 의하면 선천성 고관절 탈구는 5%, 선천성 고관절 아탈구는 15%에서 나타난다고 하였으며, Canale¹¹⁾ 등은 7%에서 발생하였다고 보고하여, 선천성으로 동반 발생할 수 있는 점을 제시하였다고 하겠다.

또한 Kieswetter¹³⁾는 제왕절개로 출산한 아동에서도 사경이 발견된 점으로 보아, 선천성 근성사경은 분만시 외상보다는 자궁내 이상태위 때문에 발생한 것이 아닌가 사료된다 하겠다.

한편 Chandler와 Altenberg⁶⁾는 3%에서, Ippoli-

to¹⁰⁾ 등은 10.4%의 가족력을 보고하여 선천성 근경사경의 발생원인을 유전성과 연계시켜 보았으며, Kieswetter¹³⁾는, Negro족에서 선천성 근경사경의 발생율이 낮았고, Ling과 Low¹⁴⁾ 또한 Malay족에서도 발생빈도가 적었다고 보고하는등 종족별 발생율에 관심을 보였다. 또한 Von Lackum²³⁾은 한 가족내에서 4명이 발생한 경우를 보고하였고, Chandler와 Altenberg⁹⁾도 친척내에서 다발한 예를 발표하였다.

여기에 Steven²⁰⁾, Campbell과 Pedra⁴⁾는 일란성 쌍생아에서, 사경이 발생한 예를 보고하였는데, Isigkeit¹¹⁾는 가족력이 11.2%, 그리고 일란성 쌍생아에서 80%의 높은 발생율을 보였다고 하면서, 선천성 근경사경은, 다른 요인에 의한 영향을 받으나, 유전적 질환(hereditary disease)이라고 결론을 지었다고 하고, Schmid¹⁹⁾ 또한 유전적 인자가 큰 발생요인이 된다고 하였다.

Thompson²¹⁾은 그의 증례에서, 한 가계에서 발생한 5명의 환자는 모두 초산아가 아니었고, 출생 또한 난산이 없는 정상분만으로 태어난 아동에서 발생된 점으로 보아, 발생원인으로 분만시 외상이란 학설은 인정이 되지 않았다고 하였다. 본예에서도 장녀와 3녀 모두가 정상분만으로 출생하여, 난산으로 인한 출산시 외상등 산과적 요인으로 초래한다는 학설의 적용은 무리하다고 할 수 있었고, 한 부모에 의한 자매간에 발생하였고, 확인은 할 수 없으나, 모계 측에 유사한 기형의 친척이 있었다는 증언으로 보아, 선천성 근경사경의 발생원인에 유전적 영향을 시사한다고 할 수 있겠다.

결 론

저자들은 선천성 근경사경이 한 가계내에서 자매간에 발생한 예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) 정인희 · 박병문 · 장세창 : 선천성 근경사경. *Yonsei Medical J.*, Vol 9, No. 2 : 116-120, 1969.
- 2) Brown J.B. and McDowell F.: Wry-neck facial distortion prevented by resection of fibrous sternomastoid muscle in infancy and childhood. *Ann Surg* 131 : 721-733, 1950.
- 3) Canale S.T., Griffin D.W. and Hubbard C.N.: Congenital muscular torticollis. *J. Bone and Joint Surg* 64-A : 810-816, 1982.
- 4) Campbell C.J. and Pedra G.: Sternomastoid tumor in identical twins. *J. Bone and Joint Surg.*, 38-A : 350, 1956.
- 5) Chandler F.A. and Altenberg A.: Congenital muscular torticollis. *JAMA*. 125 : 476-483, 1944.
- 6) Coventry M.B. and Harris L.E.: Congenital muscular torticollis in infancy. Some observations regarding treatment. *J. Bone and Joint Surg.*, 41-A : 815-822, 1959.
- 7) Dunn P.M.: Congenital sternomastoid torticollis; An intrauterine postural deformity. *Arch. Dis. Child.* 49 : 824, 1974.
- 8) Fitzsimmons H.J.: Congenital torticollis: Review of the pathological aspects. *N. Engl. J. Med.* 209 : 66-72, 1933.
- 9) Hummer C.D. and MacEwen G.D.: The co-existence of torticollis and congenital dysplasia of the hip. *J. Bone and Joint Surg.*, 54-A : 1255-1256, 1972.
- 10) Ippolito, E., Tudisco C. and Massobrio M.: Long-term results of open sternocleidomastoid tenotomy for idiopathic muscular torticollis. *J. Bone and Joint Surg.*, 67-A : 30-38, 1985.
- 11) Isigkeit E.: Untersuchungen uber die Hereditat orthopadischer Leiden. 111. Der angeborene Schiefhals. *Arch. Orthop. Unfall-Chir.* 30 : 459, 1931.
- 12) Joachims G.: *Handbuch der orthopadischen Chirurgie*, Vol. 1, Sec. 2. Jena, Gustav Fischer, 1905.
- 13) Kieswetter W.B., Nelson P.K. and Palladino V.S.: Neonatal torticollis. *JAMA*. 157 : 1281-1285, 1955.
- 14) Ling C.M. and Low Y.S.: Sternomastoid tumor and muscular torticollis. *Clin Orthop.*, 86 : 144-150, 1972.
- 15) MacDonald D.: Sternomastoid tumor and muscular torticollis. *J. Bone and Joint Surg.*, 51-B : 433, 1969.
- 16) Middleton D.S.: The pathology of congenital torticollis. *British J. Surg.*, 18 : 188-204, 1930 (Quoted by Lidge R.T., Bechtol R.C., Lambert C.N.: Congenital muscular torticollis. *Etiology and Pathology. J. Bone and Joint Surg.*, 39-A : 1165-1182, 1957).

- 17) Sage F.P.: *Congenital anomalies in Campbell's operative orthopaedics*. 6th ed: 1909-1912, Mosby Co. St. Louis, 1980.
- 18) Sanerkin N.G. and Edwards P.: *Birth injury to the sternomastoid muscle*. *J. Bone and Joint Surg.*, 48-B: 441-447, 1966.
- 19) Schmid W.: *Letiologie du torticollis musculaire*. *Presse Med.* 45: 1189-1193, 1937.
- 20) Stevens A.E.: *Congenital torticollis in identical twins*. *Lancet*, 2: 378-380, 1948.
- 21) Thomposon F., McManus S. and Colville J.: *Familial congenital muscular torticollis*. *Clin. Orthop.*, 202: 193-193-196, 1986.
- 22) Volkmann R.: *Das sogenannte angeborene Caput obstipum und die offene Durchschneidung des M. sterno cleidomastoides*. *Centralbl F. Chir.* 12: 233-236, 1885. (Quoted by Lidge R.T., Bechtol R.C., Lambert C.N.: *Congenital muscular torticollis. Etiology and Pathology*. *J. Bone and Joint Surg.*, 39-A: 1165-1182, 1957.)
- 23) Von Lackum H.L.: *Torticollis. Removal in early life of the fibrous mass from the sternomastoid muscle*. *Surg. Gynecol. Obstet.* 48: 691-694, 1929. (Quoted by Thompson F, et al: *Familial congenital muscular torticollis*. *Clin Orthop.*, 202: 193-196, 1986.)