

가족적으로 발생한 슬개골 결손

—1 가족 레 보고—

국군 부산 통합병원 정형외과

김 광 명 · 김 동 해 · 유 경 수

—Abstract—

Familial Absence of the Patella

—A Report of Three Members in a Family—

Kim, Kwang Myeung, M.D., Kim, Dong Hae, M.D., and Yu, Kyung Soo, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Pusan Armed Forces General Hospital, Pusan

Bilateral absence of the patella as an isolated congenital abnormality is an extremely rare condition.

Three members in a family were found to be afflicted with the condition.

Clinical examination failed to reveal any stigmata of hereditary osteo-onychodysplasia.

서 론

선천적으로 양측 슬개골 결손만이 나타나는 경우는 매우 희귀한 것으로 1949년 Kutz⁷⁾에 의해 처음 보고되었으며 더욱이 가족적으로 발생한 것은 1973년 Bernhang⁸⁾ 의해 보고된 이래 아직 그 예를 찾아볼수 없었다.

저자는 22세 남자에서 가족적이며 다른 동반된 병변 없이 선천적 슬개골 결손이 있어 weak knee를 주소로 하여 1976년 2월 본 병원 정형외과에 입원한 1예를 관찰하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

증 례

성명 : 박 ○○ 남자 22세

주소 및 현병력 : 비탈진 곳의 보행시 갑자기 주저앉게 되는 경우가 많고 장시간의 보행 및 달리기 쉽게 피로해지는 weak knee를 호소하였다.

과거력 및 가족력 : 특이한 질병을 앓은 병력은 없었으나 약 8년전 부터 계단을 내려올때나 버스에서 하차시 자신도 모르게 주저앉듯이 넘어진 적이 많았고 약 1년전 3m높이에서 뛰어 내리다가 좌슬관절의 과신전으로 심한 동통 및 부종이 있었으며 이후 부터 운동에 자신이 없고 불안하여 슬관절을 신전상태로 고정시킨채 보행하는 버릇이 생겼고 다른 동료들과의 생활을 지속할 수 없었다고 하였다.

환자의 진술에 의하면 할머니가 weak Knee를 호소한 적이 많았다고 하였다.

아버지의 걸음은 편족을 신은 중국 여인의 걸음과 비슷하고 6형제중 막내인 14세 남동생이 본 환자와 유사한 증상을 가지고 있으나 그의 다른 가족은 특이한 이상이 없었다.

이학적 소견 : 전신상태는 신장 173cm 체중 65kg으로 동양인으로는 비교적 잘 발달된 편이나 양슬(Both Knee)에서 슬개골을 만질수 없고 굴곡시 관절 전면이 편평으로 목하게되며 비후된 슬개골건(Patella tendon)이 양대퇴과(Both femur condyle)중앙의 약간 외측에서 만져지

그림 1. 굴곡시 슬관절 전면이 편평오목 하고 비후된
슬개골전이 관절외측에서 보인다.

그림 2. 경골은 대퇴골에 대해 외염곡되고 정도의 외
반슬이 있다

그림 3. 슬개골의 완전결손과 정도의 외반슬 및 외염
곡이 있고 대퇴과의 비대상이 보인다.

그림 4. 측면 X-선. 슬개골의 완전 결손이 보임

슬관절의 신전은 경미한 과신전을 보였고 굴곡은 135
도이고 외측 및 내측의 불안정이나 반월상연골 및 십자
인대의 이상은 발견할수 없었으며 그의 다른 신체부위
도 정상범위였다.

X-선 소견 : 양측에서 슬개골의 완전 결손을 보였고
경도의 외반슬 및 경골의 외만곡이 있었으며 대퇴골과
의 비대상을 보였다. 우슬관절에서 경골의 외측편위를
볼수 있으며 관절간격이 좁아져 있었다(그림 3, 4, 5
참조).

그림 5. Tangential view 슬개골의 완전 결손과 대
퇴과의 비대상을 볼수 있다.

양 주관전은 정상이고 골반은 넓은 편이나 iliac horn
은 발견할수 없었다.

며 경골은 대퇴골에 대해 외염곡(external torsion)되
어 있고 정도의 외반슬(genu valgum)이 있었다. (그림
1, 2 참조).

동생의 경우는 양측에 슬개골의 형성부전(dysplasia)
을 보였고 특히 좌측에 이분 슬개골(Bipatite patella)
이 있는것 외에는 형과 유사한 X-선 소견을 보였다.

그림 6. 그림 3과 유사한 소견을 보인다.

(그림 (6,7참조).

고 안

선천적으로 양측 슬개골의 결손만이 나타난 예는 희귀하며 더욱이 가족적으로 발생한 경우는 극히 드물다.

Campbell⁴⁾은 일반적으로 대퇴골과와 경골결절은 정상보다 더 경우가 많으며 선천기전은 비교적 잘 발달되어 양대퇴과 사이의 슬개골 상도(Parella groove)에서 잘 활전(Sliding)하므로 관절 기능에는 큰 장애를 초래하지 않으나 때로 선천기전의 외탈구가 있어 비후된 슬개골 건이 슬관절 외측 부위에서 만져지는 경우가 있다고 하였다.

Mr. Bell Jones²⁾는 상기와 같은 증상이 있을때 슬개골 전을 경골 전면으로 이식하는것이 좋다고 하였으며 Mr. Noel Smith³⁾는 이런 결손이 Holland 지방에서 가끔 발견된다고 하였다.

슬개골의 선천적 결손이 Nail dystrophy 및 주관절의 기능장애와 동반되어 나타난 예는 가끔 있다. 이런 Triad는 모든 경우가 유전적이고 가족적이며 선천적으로 발생한다.

Aschner¹⁾는 1934년 이런 결손의 발생에 대해 설명하면서 각 기형은 분리된 병적요소를 가지고 있어 상기 증상이 별도 혹은 동시에 나타날수 있다고 하였는데 선천적 슬개골 결손과 nail dystrophy 를 일으키는 두개의 유전인자 사이에는 염색체가 밀접하게 연결되어 있어 두 결함이 같이 나타나기 쉬우며 요골두의 탈구를 일으키는 요소는 인접해 있으나 연결되어 있지않아 같이 나타나는 경우가 드물다고 하였다.

그림 7. 좌측에 이본 슬개골상과 [양측에서 슬개골의 형성부전이 보인다.

Senturia¹⁰⁾와 Mino⁸⁾는 선천적 슬개골 결손이 상기 기술한 기형들과 대부분이 같이 발생하고 분리되어 나타나는 경우는 매우 드물다고 하였다.

Kutz⁷⁾는 이들의 발생원인이 태아(embryo)의 중배엽층과 외배엽층의 발생학적 결합에 있다고 하였다.

1963년 Duncan⁶⁾은 120례의 Hereditary osteo-onychodysplasia (HOOD)를 분석고찰 하면서 슬관절에만 이상이 있는 경우는 볼수 없었으나 슬개골 형성부전과 슬개골 결손이 다른 기형들과 함께 나타난 예는 각각 93%와 14%였다고 했는데 이것은 그 이듬해 Carbonara⁵⁾에 의해서도 입증되었다.

Bernhang³⁾은 HOOD의 일부분으로 슬개골 결손이 가족적으로 발생한다는 것은 있을수 없는 일이며 유전양상도 반성유전이거나 염색체 유전에 의한다 하는 것도 확실치 않으며 돌연변이가 다른 세대에 전파되어 나타난다는 것도 분명치않다고 하였다.

결 론

본 병원 정형외과에 입원한 familial absence of patella 1례를 발견하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Aschner, B. A.: *Typical Hereditary Syndrome, Dystrophy of nail, Congenital Defect of the Patella, and Congenital Defect of the Head of*

- the Radius. J. A. M. A., 102:2017, 1934.*
2. Bell Jones: *Congenital absence of patella, bilateral. J. B. J. S., 37-B: 352, 1955.*
 3. Bernhanh, A. M.: *Familial absence of the patella. J. B. J. S. 55-A:1088-90, Jul. 1973.*
 4. Crenshaw, A. H.: *Campbell's: Operative Orthopedics, 5th Edition. The. C. V. Mosby Co., 1971.*
 5. Carbonara, Peter, and Alpert, Meyer: *Hereditary osteonychodysplasia (HOOD). Am. J. Med. Sci., 248:139-151. 1964.*
 6. Duncan, J. G., and Souter, W. A.: *Hereditary onychoosteodysplasia; the Nail patella Syndrome. J. Bone & Joint Surg., 45-B: 42-258, May. 1963.*
 7. Kutz, E. R.: *Congenital Absence of the Patellae. J. Pediat., 34:790-762, 1949.*
 8. Mino, R. A.; Mino, V. H.; and Livingstone, R. G.: *Osseous Dysplasia and Dystrophy of the Nail. Am. J. Roentgenol., 60:533, 1948.*
 9. Noel Smith: *Congenital absence of patella, bilateral. J. B. J. S., 37-B:352, 1955.*
 10. Senturia, B. D.: *Congenital Absence of the Patella Associated with Arthrodysplasia of the Elbows and Dystrophy of the Nail. Am. J. Roentgenol., 51:352, 1944.*