大韓整形外科學會雜誌 : 第12卷 第1號
Vol. 12, No. 1, March, 1977

Marfan Syndrome 1예 보고

서울대학교 의과대학 정형외과학교실

강 기 서 · 임 웅 생 · 석 세 일

=Abstract=

Marfan Syndrome; A Case Report

Kang, Ki Ser M.D., Limb, Woong Seang M.D. and Suk, Se Il M.D.

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

Marfan Syndrome is a rare congenital disease characterized by the abnormalities of Sheletal system, eye and cardio-vascular system which was initially desiribed by Marfan in 1896.

One case of marfan syndrome was treated at the department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Seoul National University for multiple skeletal deformities. Moderate degree of scoliosis was treated with Milwaukee brace and finger deformities with Z-plasty and full thickness skin graft.

1. 서 론

1896년 Marfan이 처음 이 질환을 "dolichostenomelia"라고 명명했으며 1902년에 Achard는 "Arachnodactyly"라고 보고했고 1931년에 Wave of Utrecht가 처음 "dystrophia mesodermalis congenita, typus marfanis"라고 했다.

이 증후군은 희귀한 선천적 기형으로 골격, 안조직 및 심장—맥관계의 변화를 초래하며 대동맥의 탄력층(elastic laminae)에 오는 퇴행성 변화가 일차적인 병변이며 유일한 조직학적 변화라고 생각되나 기본적 결핍이 탄력섬유에 있는지 혹은 교원(collagen)에 있는지는 확실히 알려져 있지 않다.

저자는 서울대학교 정형외과학 교실에서 다발성 골격변형을 동반하는 Marfan syndrome 1예를 경험하였기에 이를 보고한다.

2. 증 례

최○원 남자 2세

i) 주소 : 3개월 전에 부모에 의해 발견된 다발성 골격변형을 주소로 입원하였다. 첫 아이로 태어나서 정상분만하고 발육과 지능은 정상이었다.

ii) 가족력 : 특기 사항 없음.

iii) 이학적 소견 : 호리호리하고 키가 큰 체격으로 피부는 탄력성(elasticity)이 적었고 두개골의 전후직경이 커져 있었으며 특히 후두부가 돌출되어 있었다.

흉부는 비대칭으로 되어 있어서 특히 좌측이 전방으로 돌출되어 있었으며 돌출흉(pectus carinatum)이 있었다.

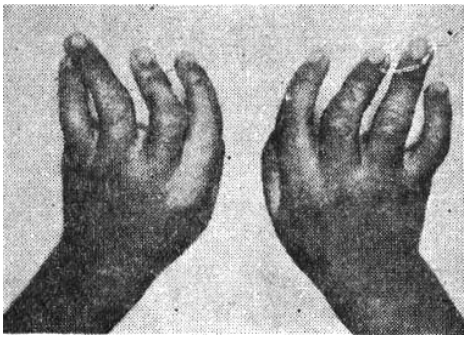

그림 1.

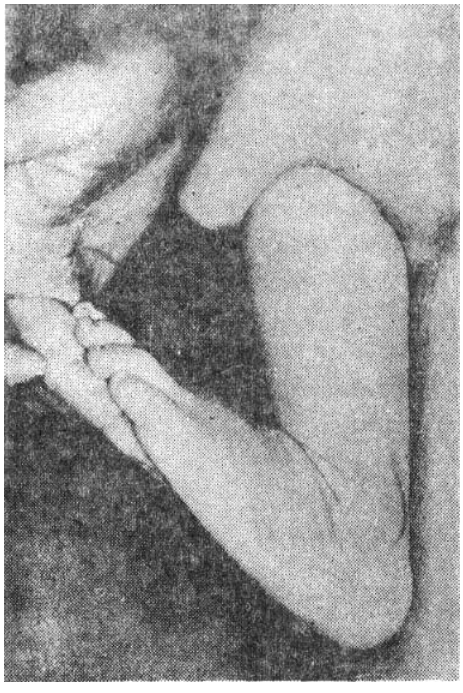

그림 2.

구강에서는 high arched palate를 볼수 있었다.

전신관절이 전반적으로 이완되어서 관절운동 범위가 정상보다 많았으며 특히 완관절에서 손끝이 전박에 닿을 수 있어서 신전 100°, 굴절 110°이었으며 모든 수지는 그림 1에서 보는 바와같이 가늘고 길며 제 2, 3, 4, 5 수지간에 webbing이 있었고 또한 수지 굴지증(camptodactyly)도 있었다.

경골의 bowing이 전외방으로 있었으며 양측족은 편평족이었고 족관절은 배부신전시 거의 발등이 하퇴 전방에 닿을 정도이었다(그림 2).

척추에는 흉—요추의 우측 척추측만곡증이 중등도로 있었으며 우측견이 약 3 cm 거상(elevation)되어 있었다(그림 3).

iv) **X-선 소견** : 양측 수지촬영에서 중수골 지수(metacarpal index)가 10.0이었다. 척추에는 T_6~T_{11}까지의 우측 척추측만곡증이 선 자세에서 62°이었다.

v) **치료** : 척추측만곡증은 bending film에서 33°까

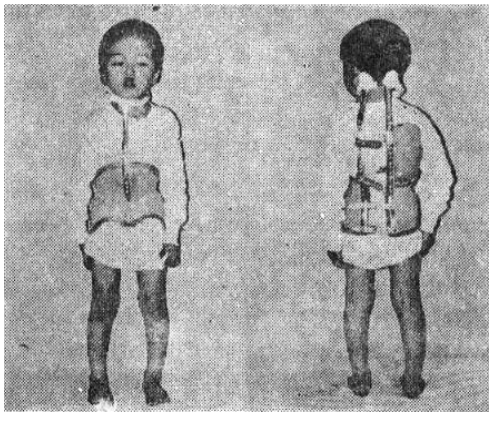

그림 4.

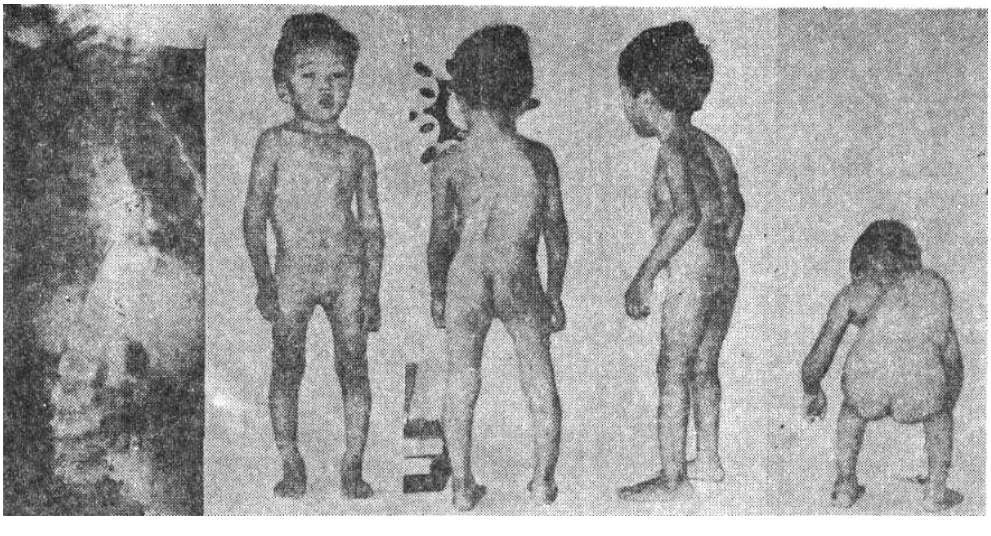

그림 3.

지 교정되어서 교정도가 46.8%이었다. 치료로는 Milwaukee brace를 착용시켰다(그림 4). 수지굴지증(camptodactyly)과 webbing에 대하여 피부에 Z-plasty와 피부이식 수술로 교정시켰다.

3. 고 안

Upper segment to low segment ratio(US/LS)는 정상 백인 성인에서 0.93이나 Marfan 증후군의 유아에서 0.85 이하로 떨어진다. 이 증례에서 1.0을 보이고 있으며 이 표준치는 백인기준의 평균치이며 또한 치골의 상부 혹은 하부를 측정하는가에 따라서 많은 오차를 가져올 수 있으므로 정확히 판단하기는 곤란하다.

지주지증(arachnodactyly)을 대표하는 측정으로 중수골 지표(metacarpal index=average ratio of length to breadth of metacarpal Ⅱ to Ⅴ)는 정상백인 24개월 유아에서 5.40이나[8] 이 증례에서는 10.0에 해당했다.

Patrick R. Robins는[4] 64명의 Marfan 증후군에서 27명의 척추측만곡증을 보고했으며 이중 가장 많은 부위는 우측 흉부(48%) 및 우측 흉—요부(50%)이었다. 대부분의 경우는 처음 발견 당시의 정도가 가장 심하며 치료는 다른 원인의 척추측만곡증과 같이 할 수 있다고 했다.

또한 Robert B. Winter[6]는 1969년에 35명의 Marfan 증후군에서 18명의 척추측만곡증을 보고했으며 15°~185°까지를 보고했다.

수지굴지증(camptodactyly)이 있으면서 가족력이 발견될 수 있으면 이 두 가지 만으로 Marfan 증후군이 진단될 수 있을 정도로 중요한 소견이다[8].

안소견은 약 50%에서 나타날 수 있으며 주로 ectopia lentis이며 심장—맥관계 소견은 약 1/3에서 나타날 수 있다고 하며 사인이 되는 중요한 소견이다[5].

상기 증례에서 보였던 소견들은 주로 골격에 오는 변화로, 안소견 및 심장—맥관계 소견은 보이지 않고 있으나, Marfan 증후군의 가장 중요한 소견이 골격변화이므로 이 증례는 대표적인 Marfan 증후군에 해당한다고 할 수 있다.

4. 결 론

저자들은 서울대학교 의과대학 정형외과학 교실에서 다발성 골격변화를 주소로 내원한 Marfan 증후군 1예를 경험하여 이에 대하여 척추측만곡증에 대하여는 Milwaukee brace로 치료중이며 양수지 변형에 대하여는 수술적으로 치료하여 좋은 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Burry, A.F.: *Supra-aortic stenosis with Marfan's syndrome, Brit. Heart. J. 20:143, 1958.*
2. Du Rietz, B., and Lundstrom, N.R.: *Ruptured Aneurysm of the Aorta in a 12 year-old girl, Acta. Pediat. Scand. 56:541, 1967.*
3. Golden, R.L., and Lakin H.: *The forme fruste in Marfan Syndrome New. Engl. J. Med. 260:797, 1959.*
4. Patrick, R. Robins, John H. Moe and Robert B. Winter: *Scoliosis in Marfan sydrome: Year Book of Orthopedic and Traumatic Surgery Coventry, 1976.*
5. Raney and Brashear: *Shand's Handbook of Orthopedic Surgery 8th ed. Mosby, 1971.*
6. Robert B. Winter, et al.: *Scoliosis and Marfan Syndrome: J.B.J.S. 51-A:204, 1969.*
7. Steinberg, I.: *A simple screening test for the Marfan Syndrome, Amer. J. Roentgen, 83: 320, 1960.*
8. Victor, A. Mckusick: *Heritable disorders of connective tissue, 4th ed. Mosby, 1972.*