

유전성 조갑골 이형성증

—1 가족례 보고—

충남대학교 의과대학 정형외과학교실 · 국군 논산병원 정형외과*

이광진 · 이준규 · 안상로 · 임상덕*

— Abstract —

Hereditary Onycho-Osteodysplasia (Nail-Patella Syndrome)

—A Report of An Affected Family—

Kwang Jin Rhee, M.D., June Kyu Lee, M.D.,
Sang Rho Ahn, M.D. and Sang Deug Lim, M.D.*

Department of Orthopaedic Surgery, Chungnam National University Hospital, Daejeon, Korea
Department of Orthopaedic Surgery, Nonsan Armed Forces General Hospital, Nonsan, Korea

The hereditary onycho-osteodysplasia (Nail-patella syndrome), first described in 1820 by Chatelain, is a hereditary disorder transmitted by a dominant autosomal gene. The important constituents of this syndrome were nail dysplasia, multiple osseous dysplasia primary affecting the elbow and knee, and iliac horns. This syndrome has been reported worldwide in many ethnic groups, but not yet in this country. Authors report one affected family in this paper.

Key Words : Hereditary onycho-osteodysplasia, Nail-patella syndrome

서 론

유전성 조갑골 이형성증은 손톱 및 다발성 골의 이형성을 특징으로하는 상염색체 우성으로 유전하는 질환이다. 1820년 Chatelain²⁾에 의해 처음으로 보고된 후, 여러 저자에 의해 임상적인 특징들이 보다 자세히 기술되어졌다. Mino등⁸⁾은 1948년 이 질환의 사주징으로 조갑, 슬개골, 주관절 이형성 및 장골각(Iliac horn)을 기술하였다. 일반적으로 잘알려진, “조갑-슬개골 증후군(Nail-Patella syndrome)”이라는 용어 이외에도 좀 더 자세한 병명의 표현으로 “선천성 조갑골

이형성증(Hereditary Onycho-osteo-dysplasia)”, “선천성 골조갑 이형성증(Hereditary Osteo-onychodysplasia)”, “선천성 조갑골관절 이형성증(Hereditary Onycho-osteoarthrodysplasia)”으로도 불려진다^{3,7)}.

저자들은 1가족에서 발생한 2례의 유전성 조갑골 이형성증을 보고하는 바이다.

증례 보고

21세 남자환자로 배부 및 양측 슬부 동통을 주소로 내원하였다. 신체 검사상 체구는 왜소하였

으며, 비정상적으로 작은 슬개골 및 손톱의 변형이 관찰되었다. 가족력상 형제중 다른 한명에서도 손톱 및 슬관절의 이상이 있음을 발견할 수 있었다(Fig. 1).

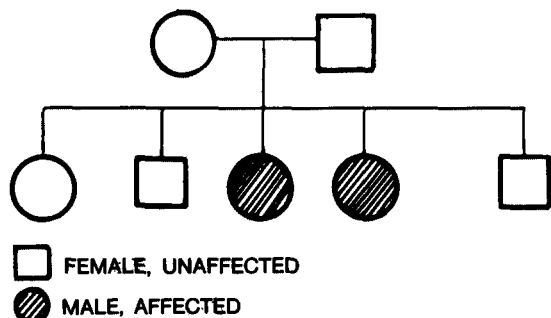


Fig. 1. Pedegree of patient's family.

손톱의 이형성은 양측으로 제 1, 2, 3수지에서 관찰되었으며, 제 4, 5 수지는 침범되지 않았다. 변형의 정도는 척측부보다 요측부에서 심하였다. 변형의 상태는 손톱의 요측부 절반이 위축되어 있었고, 종측으로 배열된 수많은 종문 및 갈라진 틈을 관찰할 수 있었으며 손톱의 크기 및 길이가 짧았다. 발톱은 침범되어 있지 않았으며, 수지의 원위지절에 배부 피부주름의 발달이 미약하였다.

양측 슬개골의 저형성이 관찰되었으며, 그 모양은 타원형이었고, 우측에 비하여 좌측은 거의 흔적적으로 존재하였다(Fig. 2). 그러나 대퇴사두근의 근력약화 및 슬관절 운동제한, 외반슬, 외측 대퇴과 저형성, 재발성 슬개골 탈구, 슬관절 구축 등은 관찰되지 않았다.

양측 주관절 이형성이 동반되어 있었다. 상완골 외과 및 요골두의 저형성과 요골두의 후방아탈구가 관찰되었다(Fig. 3). 정도의 회내-회외 운동의 제한, 약 10도 정도의 주관절 굴곡구축 및 외반증이 존재하였다.

골반이형성증으로는 장골각과 고관절이형성증이 관찰되었다(Fig. 4). 장골각은 이 질환의 중요한 특징중의 하나로서 장골의 배부에서 후방으로 돌출되어 있었으며, 양측성으로 골반의 후방부에서 축지가 가능하였다.

이상의 사주징이외에 요추부의 비정상적인 전만증이 관찰되었다(Fig. 5).

Fig. 2. Both hypoplastic patella with ovoid shape were shown.

Fig. 3. Both elbow AP roentgenogram showed hypoplasia of the radial head and the lateral humeral condyle.

Fig. 4. Bilateral Iliac horns and hip dysplasia were shown. The Iliac horns project posteriorly from the ilium at the Junction of the middle and posterior thirds of a line connecting the anterior and posterior superior iliac spines.

Fig. 5. Increased lumbar lordosis was shown.

혈액학적 및 뇨검사에서는 정상 소견을 보였다.

고 찰

조갑-슬개골 증후군은 1820년 Chatelain²⁾에 의해 처음 보고되었다. 1948년 Mino등⁸⁾은 손톱, 주관절, 슬관절이상 및 장골각을 이 질환의 사주징으로 기술하였다.

1963년 Duncan과 Souter³⁾는 “선천성 조갑골 이형성증(Hereditary Onycho-osteodysplasia)”이라고 명명하여, 보다 정확한 병명을 기술하고자 하였다. 유전양식은 상염색체 우성이며, 유전인자가 ABO group 유전인자와 동일한 위치에 존재한다⁹⁾. 저자마다 그 보고는 다르나 Wynne-Davies 등¹⁰⁾에 의하면 출생 5만명당 1명의 발생빈도로서 극히 드문 질환은 아니다.

손톱이형성증이 가장 흔한 변형으로, 침범 정도는 요측부 수지의 손톱이 척측부보다 심하게 침범된다. 손톱변화는 보통 출생시 관찰할 수 있으나 드물게 출생후에 나타나는 경우도 있다. 변형의 양상은 다양하여 완전히 결손되거나 일부로서 요측 절반이 위축되는 경우가 있다. 이환된 손톱은 길이가 단축되고 종축으로 갈라진 많은 선과

틈을 볼 수 있다. 경도의 원위지절 굴곡제한 및 원위지절의 배부 피부주름의 소실이 동반될 수도 있다.

주관절의 이형성은 상완골 외과 및 요골두의 형성부전과 요골두의 후방탈구로 특징지을 수 있다. 그 빈도는 환자의 절반정도에서 나타나며³⁾, 대부분에서 주관절의 외반변형, 굴곡구축, 및 운동 제한이 동반된다.

슬부 이형성증으로는 슬개골 및 대퇴골의 발육부전을 들 수 있다³⁾. 정상보다 외측에 위치한 슬개골은 저형성된 대퇴외과와 함께 재발성 탈구를 흔히 유발시킨다. 슬관절 주위의 다른 동반기형으로는 대퇴사두근의 위축^{5,7)}과 강직⁴⁾, 외반슬, 십자인대결손 등이 보고되고 있다.

골반부 이형성증은 동출된 전상장골극, 넓개개구된 장골능과 장골각이 특징이다⁴⁾.

이 질환의 중요한 특징중의 하나인 전상장골극과 후상장골극을 잇는 선의 후방 1/3부위 장골에서 후방으로 돌출되어 있으며, 양측성으로 축지가 가능하다. 또한 장골각 부위에 피부 함몰도 관찰될 수 있다.

이 이외에도 동반 변형으로는 홍채 색소침착, 만곡족, 선천성 고관절 탈구, 양측 고관절 구축증¹⁾, 척추이분증, 척추전만증, 측만증⁶⁾, 선천성 소지 구축증 등이 보고되고 있다.

신장의 침범으로 인한 신기능 부전이 20-30대에서 발생할 수 있으며, 전반적인 골성숙이 지연된다.

결 론

저자들은 1가족에서 발생한 유전성 조갑골 이형성증례를 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Aggarwal, N.D. and Mittal R.L.: *Nail-Patella Syndrome. J. Bone and Joint Surg.*, 52-B: 29-35, 1970.
- 2) Chatelain: *Quoted by Roeckerath, Wolfgang: Hereditaire Osteo-Onycho-Dysplasie. Fortschr a.d. geb. Rontgenstr.*, 75: 709, 1951.

- 3) Duncan, J.G. and Souter, W.A.: *Hereditary Onycho-osteodysplasia. The Nail-Patella Syndrome*. *J. Bone and Joint Surg.*, 45-B : 242-258, 1963.
- 4) Karno, M.L.: *The Iliac Horn Syndrome. A Case Report*. *J. Bone and Joint Surg.*, 44-A : 1435-1438, 1962.
- 5) Love, W.H. and Beiler, D.D.: *Osteo-onychodysplasia*. *J. Bone and Joint Surg.*, 39-A : 645-650, 1957.
- 6) Lucas, G.L. and Optiz, J.M.: *The Nail-Patella Syndrome. Clinical and Genetical Aspects of 5 Kindreds with 38 Affected Family Members*. *J. Pediatr.*, 68 : 273-288, 1966.
- 7) Maini, P.S. and Mittal, R.L.: *Hereditary Onycho-Osteo-Arthrodysplasia*. *J. Bone and Joint Surg.*, 48-A : 924-930, 1966.
- 8) Mino, R.A., Mino, V.H. and Livingstone, R.G.: *Osseous Dysplasia and Dystrophy of the Nails. Review of the Literature and Report of a Case*. *Am. J. Roentgenol.*, 60 : 633-641, 1948.
- 9) Renwick, J.H. and Lawler, S.D.: *Genetic Linkage Between the ABO and Nail-Patella Loci*. *Ann. Human, Genet.*, 19 : 231-331, 1954.
- 10) Wynne-Davies, R., Hall, C. and Apley, A.G.: *Atlas of Skeletal Dysplasias*. p.614, Edinburgh, Churchill-Livingstone, 1985.