CASE REPORT

pISSN 1598-3889 · eISSN 2234-0998
J Korean Soc Surg Hand 2016;21(2):93-99.
http://dx.doi.org/10.12790/jkssh.2016.21.2.93

JOURNAL OF THE KOREAN SOCIETY FOR SURGERY OF THE HAND

Postaxial Polydactyly of the Hands and Feet in Monozygotic Twins

So-Min Hwang, Beom Park, Min-Kyu Hwang, Hyung-Do Kim, Min-Wook Kim, Jong-Seo Lee

Aesthetic, Plastic and Reconstructive Surgery Center, Good Moonhwa Hospital, Busan, Korea

Received: December 6, 2015
Revised: [1] February 27, 2016
[2] March 20, 2016
Accepted: April 4, 2016
Correspondence to: So-Min Hwang
Aesthetic, Plastic and Reconstructive Surgery Center, Good Moonhwa Hospital, 119 Beomil-ro, Dong-gu, Busan 48735, Korea
TEL: +82-51-630-0199
FAX: +82-51-630-0145
E-mail: xmfmal@naver.com

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (http://creativecommons.org/licenses/bync/3.0/) which permits unrestricted noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Polydactyly is the most common congenital difference of the hand and foot presenting as a range of defects from minor soft tissue duplications to major bony abnormalities. Although polydactyly of the hand is reported to occur among approximately 1 in 1,000 live births, the co-occurrence of hand polydactyly on hands and polydactyly on feet is as rare as one out of 100,000 persons. We report a case of hand and foot polydactyly in twins. One of the twins had polydactyly on both hands and feet, the other had polydactyly on the right hand and both feet. Postaxial polydactyly in monozygotic twins appears on both hands and feet in a different form shows that polydactyly is caused by multiple factors. It has been reported that the mother's infection and drug in addition to hereditary factors are the causes for polydactyly, but since they are unknown yet, it is necessary to conduct a study of them.

Keywords: Congenital difference, Monozygotic twins, Polydactyly, Postaxial

서론

다지증은 수부나 족부의 흔한 기형 중 하나로, 과잉지는 흔히 요측이나 척측면에 호발하나 드물게는 두 번째, 세 번째, 네 번째 수족지에 발생하기도 한다. 축후성 다지증은 산발적으로 나타나는 경우 대개 염색체 우성 유전으로 발생하나 드물게는 상염색체 열성 유전 양식을 보이며 증후군과 연관되어 나타나기도 한다[1]. 발생률은 인종이나 지역에 따라 차이를 보이는데 미국계 흑인의 경우 출생아 1,000명당 13명이 발생되는 것으로 보고되었으며, 가장 흔한 형태인 축후성 다지증은 미국계 흑인의 경우 1,000명당 13.5명, 미국계 백인의 경우 1,000명당 1.2명으로 보고되었다[2]. 한국인에서의 발생률은 수부 다지증의 경우는 10만명당 93명, 족부 다지증의 경우는 10만 명당 40명, 수족부 다지증의 경우는 10만명당 1명으로 추정되었다[3]. 수족부 다지증은 국내에서도 여러 번 보고가 되었으나 일란성 쌍둥이에서 비대칭적으로 나타난 수족부의 축후성 다지증은 드문 증례로 고려되어 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

수족부에 축후성 다지증을 가진 쌍둥이가 본원에서 출생하

였다. 부의 나이는 35세, 모의 나이는 29세였고 초산이었으며 다지증이나 그 밖의 신체 기형 혹은 질환에 대한 가족력은 없었다. 쌍둥이는 두 아이 모두 여아로 제태 연령 38주에 제왕절개로 출생하였고 일란성이었다. 신체 검사 상 두 아이 모두 다지증과 경도의 대동맥 협착증(coarctation of aorta)이 관찰되었고 그 외의 이상 소견은 발견되지 않았으며 건강한 상태였다. 쌍둥이 중 첫째 아이는 양손과 양발에, 그리고 쌍둥이 중 둘째 아이는 오른손과 양발에 축후성 다지증을 가지고 있었다. 둘째 아이의 왼손은 정상 형태를 보였다.

1. Case

첫째 아이의 신체 검사상 양손의 수지는 6개로 양손에서 모두 척측면에 과잉지가 위치하였다. 양손에서 과잉지의 길이는 5번째 손가락보다는 조금 짧았으며 5번째 중수지 관절의 척측면에서부터 시작되었다(Fig. 1). X선 검사상 수부의 과잉지는 근위 지골과 원위 지골로 이루어져 있었고 5번째 중수 골두가 넓어 5수지와 과잉지, 각각의 관절을 형성하고 있었다(Fig. 2).

양발의 족지는 6개로 양발에서 모두 척측면에 과잉지가 위치하였다(Fig. 3). X선 검사상 양발의 과잉지는 하나의 지골로 이루어져 있었다. 왼발에서 5번째 중족골의 말단 부는 넓어 5족지와 과잉지, 각각 관절을 이루고 있었다. 오른발에서 5번째 중족골은 중간 부분에서부터 먼 쪽으로 두 갈래로 갈라져 두 개의 말단 부를 가진 Y자 형태의 모양을 보이고 있었다.



Fig. 1. On the photograph of twin A, both hands contain one extra digit on ulnar side.

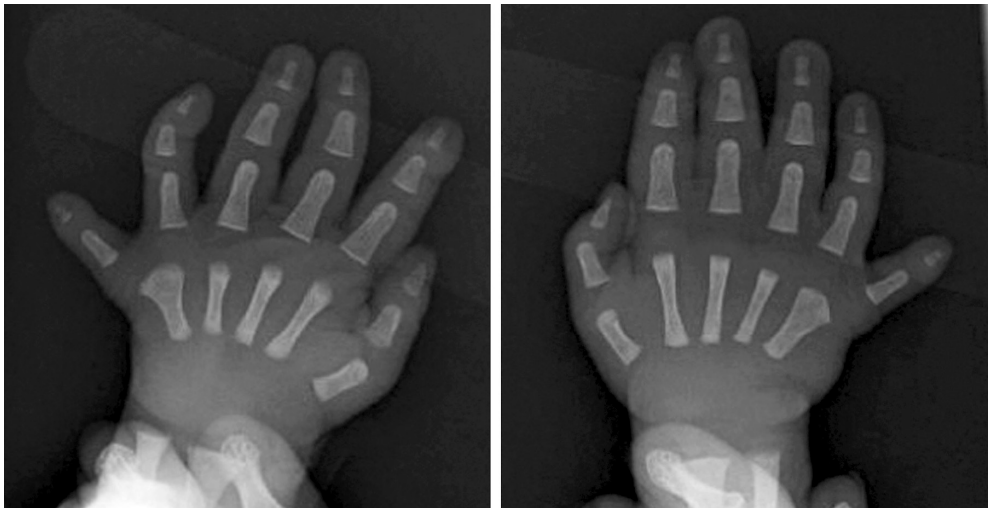


Fig. 2. On the radiograph of both hands, 5th metacarpal head is wide.



Fig. 3. On the photograph of twin A, both feet contain one extra digit on ulnar side.

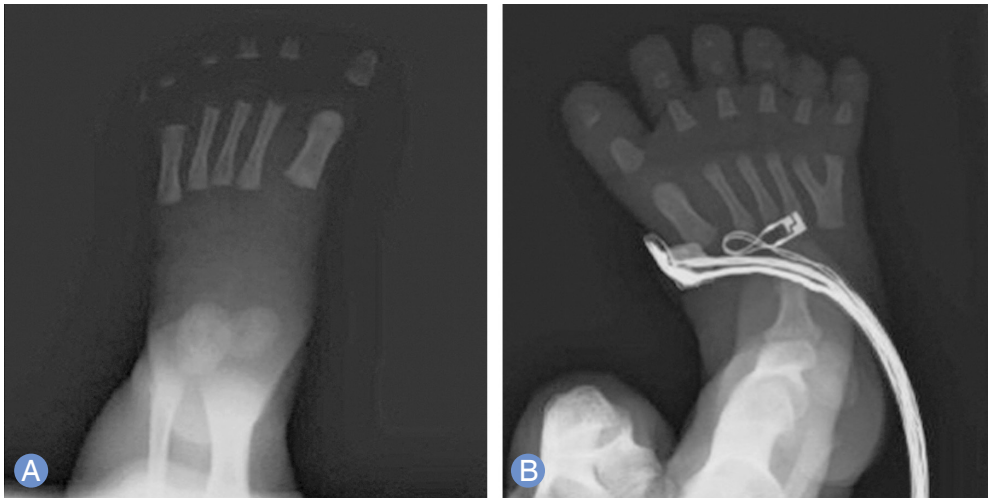


Fig. 4. On the left foot, 5th metatarsal head is wide **(A)**. On the right foot, the 5th metatarsal bifurcate and become 'Y' shaped at its distal end **(B)**.



Fig. 5. On the photograph of twin B, left hand is normal **(A)**. On the right hand, extra digit is pointing to the ulnar side **(B)**.



Fig. 6. Left hand radiograph is non specific **(A)**. On the right hand, 5th metacarpal head is wide **(B)**.



Fig. 7. On the photograph of twin B, both foot contain one extra digit on ulnar side.



Fig. 8. On the left foot, the 5th metatarsal head is 'T' shaped **(A)**. On the right foot, the 5th metatarsal head protrude laterally **(B)**.

5족지와 과잉지는 5번째 중족골의 두 개의 말단부에 각각 관절을 형성하고 있었다(Fig. 4).

쌍둥이 중 둘째 아이의 신체 검사상 왼손은 정상 형태를 보였다. 오른손의 수지는 6개로 척측면에 과잉지가 위치하였다. 과잉지는 5번째 중수지 관절의 척측면에서 시작되어 90°의 각도로 척측을 향하고 있었다(Fig. 5). X선 검사상 왼손은 정상 소견을 보였고 오른손의 과잉지는 근위 지골, 중위 지골, 원위 지골로 이루어져 있었다. 오른손의 5번째 중수골의 말단부는 5수지, 과잉지와 관절을 형성하고 있었다(Fig. 6).

양발의 족지는 6개로 과잉지는 양발에서 모두 척측면에 위치하였다(Fig. 7). X선 검사상 왼발의 5번째 중족골은 T자 형태의 말단부를 가지고 있었고 오른발의 5번째 중족골의 말단부는 척측으로 돌출된 형태를 보이고 있었다. 양발의 5번째 중족골은 5족지, 과잉지와 관절을 형성하고 있었다(Fig. 8).

본원에서는 본 증례에의 쌍둥이에 대해 수술적 교정을 권고하였으나 연고지 문제로 전원 조치되어 수술적 교정의 시행 여부는 알 수 없었다.

고찰

다지증을 분류하는 방법은 현재까지도 논란이 있으며 저자마다 그 방법이 다양하고 복잡하다. 현재까지 가장 많이 쓰이고 있는 Flatt[4]의 분류 방법에 따르면 과잉지의 위치에 따라 축전성(preaxial), 중심성(central), 축후성(postaxial)의 세 가지 그룹으로 나눌 수 있다. 축전성 다지증은 첫 번째 수지나 족지에 발생한 수족지 과다증을 말하고 중심성 다지증은 두 번째, 세 번째, 네 번째 수지나 족지에 발생한 수족지 과다증을 말한다. 축후성 다지증은 다섯 번째 수지나 족지에 발생한 수족지 과다증을 말하며 한 사람에게서 축전성, 축후성 다지증이 동시에 나타나기도 하는데 그것을 혼합성 다지증(mixed polydactyly)이라 한다. 축후성 다지증을 분류하는 방법은 두 가지가 소개되어 왔다. Temtamy와 McKusick[5]은 축후성 다지증을 type A와 type B로 나누었는데 구조적으로 정상에 가깝게 형성된 과잉지가 다섯 번째 중수골이나 중족골과 관절을 형성하고 있는 경우를 type A로, 쥐젖(skin tag)과 같이 불완전하게 형성된 과잉지의 경우를 type B로 분류하였다. Stelling[6]은 형태학적인 특징에 따라 3가지로 분류하였는데 단순한 연조직의 중복을 type I, 5번째 중수골 또는 중족골에서 관절을 이루는 수지골 또는 족지골의 부분적인 중복을 type II, 중수골 또는 중족골을 포함하는 완전한 중복의 경우를 type III로 분류하였다. Venn-Watson[7]은 족부 다지증을 중족골의 해부학적인 모양에 기초를 두어 분류하였는데 단순한 연조직의 중복, T자 형태의 중족골, Y자 형태의 중족골, 중족골을 포함한 완전한 중복으로 나누었다.

다지증은 단일 기형으로 나타나기도 하지만 전신적 기형의 일부로 나타나기도 하기 때문에 전신적인 평가가 필요하다. 심장 기형과 축후성 다지증이 동반되어 나타나는 증후군으로 바뎃 비들 증후군(Bardet-Biedl syndrome)은 비만, 망막 퇴화, 생식기 형성 저하증, 정신 지체를 동반하며 엘리스반 크레벨드 증후군(Ellis-van Creveld syndrome)은 손톱의 형성 이상, 구개열, 연골 이영양증을 동반한다. 그 외에도 축후성 다지증과 관련 있는 증후군으로 그리그 첨두합지증 증후군(Greig cephalopolysyndactyly syndrome)은 합지증이 잘 동반되어 나타나며 눈 사이가 멀고 머리둘레가 정상에 비해 크며 돌출된 이마를 보인다. 신장 형성부전증, 중추신경계 기형, 폐와 간의 형성 부전을 동반하는 멕켈증후군(Meckel syndrome)도 축후성 다지증과 연관되어 있다.

염색체 7p13.6의 GLI3 유전자, 염색체 13q21-q32, 염색체 19p13.1-13.2에 발생한 변이는 축후성 다지증 발생의 유전적 요인으로 알려져 있다[8]. 다지증은 다인 자성 요인으로 발생한다. Methamphetamine 복용력을 가진 산모에서 태어난 일란성 쌍둥이에서 한 아이에게서만 축전성 다지증이 나타난 증례가 보고되었고, 크루존 증후군을 가진 일란성 쌍둥이에서 한 아이에게서만 축전성 다지증이 나타난 증례가 보고되었다[9,10]. 이는 다지증의 발생에 유전적인 요인 외에 다른 인자들이 관여한다는 것을 보여준다.

본 증례에서는 수술적 교정이 시행되지 않았지만 다지증은 미용적인 이유뿐만 아니라 기능적인 이유로 대부분 수술적 교정의 적응증이 되며 수술 시기는 조기의 수술적 교정이 권장되어 대개 생후 6개월에서 12개월 사이로 설정하고 있다.

수부의 축후성 다지증의 수술적 치료의 주된 목표가 적절한 기능을 갖도록 하는 것이나 족부의 축후성 다지증의 경우에는 정상적인 발의 모양에 가장 가깝도록 만들어 신을 신기에 편하게 하는데 있다. 수술적 방법으로는 과잉지를 절제하고 필요에 따라 관절 인대의 재건, 건 재부착 및 골절제술을 시행한다. 단일 기형으로 나타난 수족부 다지증의 경우 적절한 수술 방법과 조기 수술을 통해 미용적, 기능적으로 만족할 만한 결과를 얻을 수 있다.

일란성 쌍둥이에서 수족부에 축후성 다지증이 비대칭적으로 나타난 경우는 매우 드문 경우로 본 증례는 다지증이 다인자 요인에 의해 발생한다는 것을 보여준다. 유전적인 요인 외에 산모의 감염, 약물 등이 다지증의 발생 요인으로 보고되고 있으나 아직 잘 알려진 바가 없어 그에 대한 연구가 필요하다.

REFERENCES

1. Graham TJ, Ress AM. Finger polydactyly. Hand Clin. 1998;14:49-64.
2. Woolf CM, Myrianthopoulos NC. Polydactyly in American negroes and whites. Am J Hum Genet. 1973;25:397-404.
3. Kim D, Park SK, Kim DC, Oh SJ, Yoo KY. Nationwide estimation for incidence at birth of congenital polydactyly and syndactyly in Korean. J Korean Soc Plast Reconstr Surg. 2003;30:24-32.
4. Flatt AE. A test of a classification of congenital anomalies of the upper extremity. Surg Clin North Am. 1970;50:509-16.
5. Temtamy SA, McKusick VA. The genetics of hand malformations. Birth Defects Orig Artic Ser. 1978;14:i-xviii.
6. Stelling F. The upper extremity. In: Ferguson AB, editor. Orthopedic surgery in infancy and childhood. Baltimore: Williams & Wilkins; 1963. 304-8.
7. Venn-Watson EA. Problems in polydactyly of the foot. Orthop Clin North Am. 1976;7:909-27.
8. Zhao H, Tian Y, Breedveld G, et al. Postaxial polydactyly type A/B (PAP-A/B) is linked to chromosome 19p13.1-13.2 in a Chinese kindred. Eur J Hum Genet. 2002;10:162-6.
9. Peterson SL, Rayan GM. Monozygotic twins discordant for thumb polydactyly. Plast Reconstr Surg. 2004;113:449-51.
10. Lajeunie E, Bonaventure J, El Ghouzzi V, Catala M, Renier D. Monozygotic twins with Crouzon syndrome: concordance for craniosynostosis and discordance for thumb duplication. Am J Med Genet. 2000;91:159-60.

일란성 쌍둥이에서 발생한 손과 발의 축후성 다지증

황소민 · 박 범 · 황민규 · 김형도 · 김민욱 · 이종서
좋은문화병원 미용성형재건센터

다지증은 수부나 족부에 발생하는 가장 흔한 선천성 기형의 하나로 단순한 연부 조직의 중복에서부터 구조적으로 거의 정상에 가깝게 형성된 수족지의 중복에 이르기까지 다양하게 나타난다. 다지증은 대략 1/1,000 생존 출생으로 보고될 정도로 흔한 기형 중 하나이지만, 수부 다지증과 족부 다지증이 같이 나타나는 경우는 10만 명당 1명으로 드물다. 다음 증례는 본원에서 태어난 수족부의 축후성 다지증을 가진 일란성 쌍둥이에 대한 보고이다. 쌍둥이 중 첫째 아이는 양손과 양발에, 그리고 쌍둥이 중 둘째 아이는 오른손과 양발에 축후성 다지증을 가지고 있었다. 일란성 쌍둥이에서 축후성 다지증이 수족부에 서로 다른 형태로 나타나는 경우는 다지증이 다인자 요인에 의해 발생한다는 것을 보여준다. 유전적인 요인 외에 산모의 감염, 약물 등이 다지증의 발생 요인으로 보고되고 있으나 아직 잘 알려진 바가 없어 그에 대한 연구가 필요하다.

색인단어: 선천적 이상, 일란성 쌍둥이, 다지증, 축후성

접수일 2015년 12월 6일 **수정일** 1차: 2016년 2월 27일, 2차: 2016년 3월 20일
게재확정일 2016년 4월 4일
교신저자 황소민
부산시 동구 범일로 119
좋은문화병원 미용성형재건센터
TEL 051-630-0199 **FAX** 051-630-0145.
E-mail xmfmal@naver.com