

## 모발-비-수지 이형성 증후군 (증례 보고)

\* : 연세대학교 의과대학 정형외과학교실  
\*\* : 원광대학교 의과대학 방사선과학교실  
\*\*\* : 원광대학교 의과대학 피부과학교실  
\*\*\*\* : 원광대학교 의과대학 가정의학과학교실

김학선\* · 정선관\*\* · 차승훈\*\*\* · 김혜정\*\*\*\*

### — Abstract —

### The Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome (A Case Report)

Hak-Sun Kim, M.D.\* , Sung-Kwan Jung, M.D.\*\*,  
Seung-Hoon Cha, M.D.\*\*\*, and Hye-Jung Kim, M.D.\*\*\*\*

\* : Department of Orthopaedic Surgery, Yonsei University, Medical School.  
\*\* : Department of Radiology, Wonkwang University, College of Medicine,

\*\*\* : Department of Dermatology,

\*\*\*\* : Department of Family Medicine

Tricho-rhino-phalangeal syndrome is characterized by the triad of slow growing, brittle hair and early loss of hair, distinctive faces which include a long philtrum and pear-shape nose, and peripheral cone shape epiphysis with brachyphalangia. Tricho-rhino-phalangeal syndrome is probably not so much uncommon. The tricho-rhino-phalangeal syndrome, however, is not well recognized to orthopaedic surgeons due to the minor finger deformities. We report a case of tricho-rhino-phalangeal syndrome with brief review of literature.

**Key Word :** Tricho-rhino-phalangeal syndrome

---

※ 통신저자 : 김 학 선

연세대학교 의과대학 정형외과학교실

서울시 강남구 도곡동 영동 세브란스 병원 정형외과 (전화 02-3450-3414)

## 서 론

모발-비-수지 이형성 증후군은 모발이 천천히 자라며 드물며, 긴 인중, 넓은 입과, 기형적 모양의 수지부 성장점으로 인한 짧은 수지를 특징으로 하는 선천성 이형성증으로 알려져 있다<sup>1-4)</sup>. 기능적으로 큰 장애가 없어서 정형외과 영역에서 치료의 역할은 적으나, 고관절의 무혈성 괴사양 편평화등이 빈발하므로, 이 증후군이 진단 되면 주의 깊은 추적 관찰이 필요 할 것으로 사료된다<sup>5)</sup>. 이 증후군은 국내에도 아주 드물지는 않을 것으로 사료되나 1례만 보고된 바<sup>6)</sup>, 저자 등이 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증 례

10년 7 개월된 여자 환아가 양측 수지 부의 모양이 둑글고 짧은 것을 주소로 내원 하였다. 환아는 만삭아로 정상 출산을 하였으며 과거력에 특이 사항은 없었다. 키는 120cm으로 백분위율에서 10 퍼센타일 (10 percentile) 이하 이었고, 양측 손의 펄чин 길이는 115.7cm 이었다. 환아는 지능 검사 (Stanford-Binet test) 상 8세에 해당하였으며 학교의 일상적 생활은 잘 적응하나 학업은 정상적으로 수행하지 못하였다.

모발은 출생 시에는 약간 적은 편이었으나 생후 2년이 지나면서 점점 빠지기 시작하여 현재는 매우 많이 빠졌으며 (Fig. 1-A), 각각의 모발은 전반적으로 가늘고 쉽게 끊기고 빠졌다. 두피의 모발을 뽑아 시행한 트리코 그램 (hair pluck test) 상 모낭 부분은 퇴화되었으며, 모간은 중간 부분부터 두께가 변화하여 전체적으로 곤봉 모양이었다. 아울러 모간에서 결절성 열모증 (trichorrhexis nodosa) 양상의 소위 '대나무 모양 (bamboo stick deformity)' 을 관찰할 수 있었다 (Fig. 2-A). 두피 생검상 모낭의 숫자가 감소되어 있었고, 생장기의 모발이 극히 드물게 관찰되었으나, 모낭 주위의 만성 염증 세포의 침윤은 관찰되지 않았다 (Fig. 2-B).

이 증후군의 비(鼻)부분은 인중 (philtrum)이 긴 특징을 보여 준다 (Fig. 1-B). 치아의 형태는 이상이 없었고, 단지 치아 부식증이 제1 대구 치에 있었

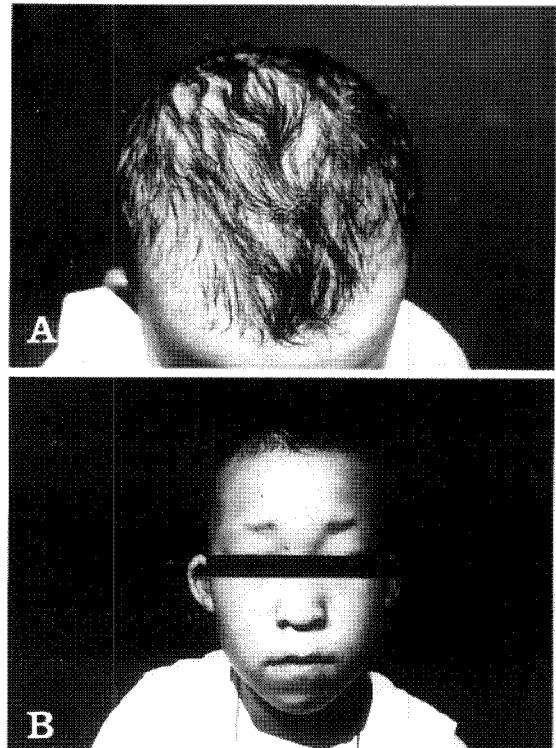
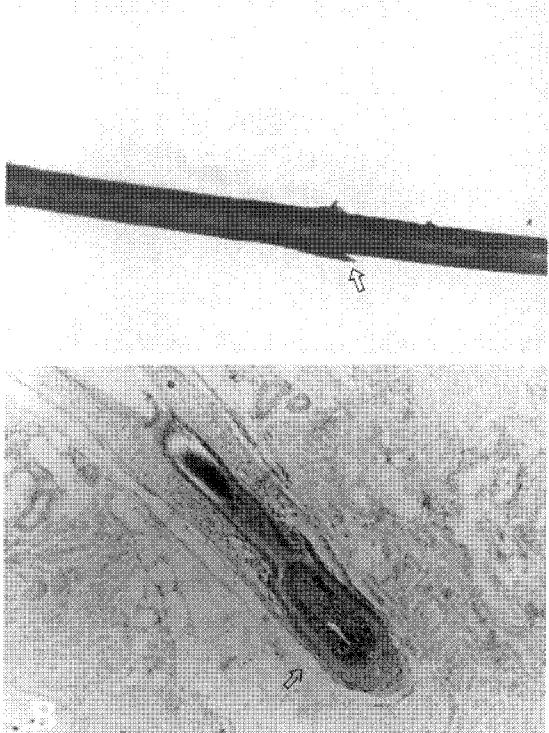


Fig. 1. A girl aged 10 years, showing the fine and rare hair (A), wide mouse, long philtrum (B) which are characteristic of the tricho-rhino-phalangeal syndrome.

다. 안구의 돌출이나 시력의 장애는 없었다. 두개풀 방사선 촬영에서 이상 소견은 없었다.

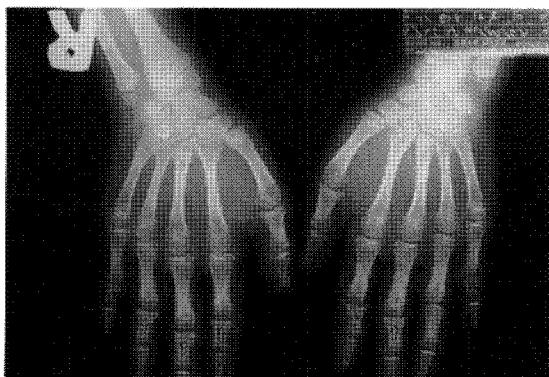
보호자에 의하면, 수지는 출생 시에는 정상으로 보였으나 생후 3년부터 근위지 관절이 불규칙하게 둑근 모양을 보이기 시작하여 점점 심해졌다 한다. 우측 수부는 제 2, 3, 4, 5 중위 지골이 좌측 수부는 제 2, 3 중위 지골의 근위 성장 판이 둑근 모양으로 성장 판의 조기 유합 소견을 보였다. 제 1수지의 근위지골부는 성장 판의 모양의 약간의 이상은 보이거나 유합 되지는 않았다 (Fig. 3). 원위 지골의 단축이나 원위 지골의 성장 판의 장애는 보이지 않았다.

보호자에 의하면, 족부도 출생 시에는 정상 소견이었으나 생후 3년이 지나면서 제 1 족지의 단축이 발견되었고 하며, 내원시 방사선 촬영상 제 1족지의 근위지골의 원위 성장 판이 둑근 모양으로 조기 유합이 되어 있음을 관찰 할 수 있었다 (Figure 4).

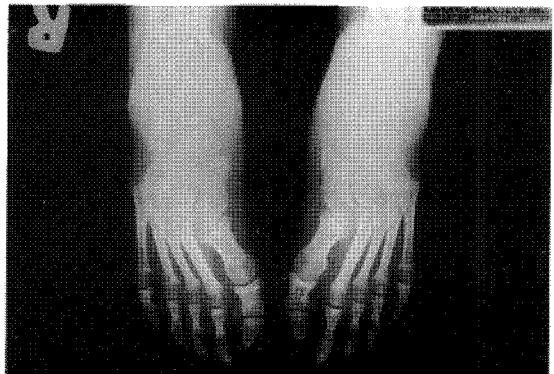


**Fig. 2-A.** Inverted microscopic findings of patient's plucked hair. The thickness of hair shaft changed and trichorrhexis nodosa is visible (x 200).

**B.** Scalp biopsy showed anagen hair follicle without perifollicular chronic inflammatory cell infiltration (H-E stain, x 200).



**Fig. 3.** Hand of a girl aged 10 years. Coned epiphyses are seen at the bases of the middle phalanx of the second, third, fourth, fifth right phalanges and the second, third left phalanges.



**Fig. 4.** Foot of a girl aged 10 years. Coned the first metatarsal is short.

제 1 천추부에 이분 천추증이 있었으나 증상은 없었고, 골반골 및 이외에 다른 장관 골의 이상 소견은 없었다.

유전성의 유무를 알기 위해, 환아의 염색체 검사상 8q24에 미세 결손이 있었다. 가족력상 2명의 오빠가 있고, 이들은 외관상 이상 소견은 없었다. 또한 부모의 형제에는 이상이 없으나, 작은 할아버지중 1명이 십대에 대머리가 되었다 하며, 상기 증후군의 가능성성이 있으나 사망하여 현재 확인 할 수는 없었다.

## 고찰 및 결론

상기 증후군은 정상적인 임신 기간, 출산, 체중을 가진 환아에서 나타난다. 이환된 신생아는 드물고, 가는 모발, 긴 인중 등의 특징을 가지며, 환아가 자라면서 모발은 더욱 가늘어지고, 천천히 자라며, 쉽게 부서지게 된다. 치아의 발현은 약간 늦다고 하며, 대개는 치아 부식증이 번발한다. 인중이 길고 코의 끝부분이 커지며 눈썹도 약간 적어진다. 환아가 느끼지 못하는 편평족이 있으며, 원위 관절에 이완성이 있다. 제 1수지를 비롯한 수지의 단축이 발생하게 되며, 주로 근위 수지 관절이 등근 모양이 되고, 주위 지골의 원위 성장 판이 조기 유합 소견이 나타나게 된다. 청소년기가 되면 경한 새가슴이 되기도 하고, 일부에서는 주관절의 운동 제한이 생기기도 하고, 흉추의 만곡이 발생한다 하나 본 증례에서는 없었다. 수부의 단축에 대하여서는 대부분 치료를 하지 않았으나, 조 등<sup>1)</sup>은 단축된 중위지골을 외고정

기구를 이용하여 골 연장을 시도하여 호전을 보고한 바 있다. 관절 통은 주로 고관절에 오는데, 고관절은 무혈성 괴사와 비슷한 양상이 약 30% 정도에서 나타나며 이 때문에 골단의 편평화 변화가 나타나고, 고관절의 통증이 유발된다. 이러한 관절의 치료가 지연되거나 방치되는 경우에는 수부나 고관절의 통증 외에도 기능장애가 생겨서 이차적인 고통을 줄 수 있겠다. 따라서 본 질환이 진단되거나, 의심되는 환자와 환자의 가족은 세밀한 이학적 검사를 실시하고 이점에 대하여 추적 관찰을 하는 것이 정형 외과적 의의라 할 수 있다. 점진적으로 흉추부, 주관절, 수지 관절의 관절염이 발생하고 두통도 혼한 증상이다. 청소년기에 신장은 일반적으로 적은 편에 속하나, 정상의 범위 안에 포함된다. 이때에 모발의 감소는 심해지며 본 종례에서도 모발의 감소가 매우 심하여 대부분이 없어졌다.

가장 특징적인 방사선 모양은 등근 모양의 중위 지골의 원위 성장 판의 유함이며 다른 것으로 제 1수지, 제 1족지, 다른 수지의 원위 지골의 단축이 생길 수도 있다. 이 종후군은 상염색체 우성 유전으로 알려져 있으며 제 8 염색체의 장완부 8q23이나 8q24의 작은 결손이나 전위가 있다 하나 본례에서는 미세 결손만이 있었다. 그러나 표현이 산발적으로 되므로 열성 유전형이 있다고도 한다<sup>8</sup>. Langer<sup>7</sup> 와 Hall 등<sup>5</sup>은 상기의 기형 외에 소뇌증과 정신 박약증을 동반한 경우를 제 II형 모발-비-수지 이형성 종후군으로 분류하였으며, 이는 아주 드물게 보고되고 있다.

이 종후군과 감별해야 할 질환으로 다발성 외골증이 있다. 외골증이 특히 수부에만 발생한 경우에 비슷한 모양의 성장판 장애가 나타날 수 있으나, 안면 부의 특징적인 코의 기형이 없으므로 감별 할 수 있

다. 이외에도 골간 골 병적 발육증 (diaphyseal aclasia), 다발성 성장판 이형성증 (multiple epiphyseal dysplasia)도 비슷한 형태로 발현될 수 있으나 모발과 안면 부의 기형이 동반되지 않는 것 등으로 감별 할 수 있다.

저자들은 모발-비-수지 이형성 종후군을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## REFERENCES

- 1) 조 윤향, 김 태홍, 박 기범, 송 해룡 : Tricho-rhino-phalangeal 증후군 1예. 대한피부과학회지, 32:920-925, 1994.
- 2) Beals RK : Tricho-rhino-phalangeal dysplasia: report of a kindred. *J Bone Joint Surg*, 55-A:821-826, 1973.
- 3) Giedion A : Das tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Helv Paediat Acta*, 21:475-482, 1966.
- 4) Giedion A : Cone-shaped epiphyses of the hands and their diagnostic value: the tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Ann Radiol*, 10:322-329, 1967.
- 5) Hall BD, Langer LO, Giedion A, Smith DW, Cohen MM Jr, Beals RK and Branner M : Langer-Giedion syndrome. *Birth Defects*, 10:147-64, 1974.
- 6) Howell CJ and Wynne-Davies R : The tricho-rhino-phalangeal syndrome. *J Bone Joint Surg*, 68-B:311-314, 1986.
- 7) Langer LO : The thoracic pelvic phalangeal dystrophy. *Birth Defects*, 5:55-64, 1969.
- 8) Werff VD and Bosch JJ : The syndrome of brachymetacarpal dwarfism (pseudo-pseudo-hypopara-thyroidism) with and without gonadal dysgenesis. *Lancet*, 1:69-71, 1959.