

## 원위지골 결손을 동반한 제 5수지의 선천성 무조갑증의 치험례

김국현 · 김철한 · 강상규 · 탁민성

순천향대학교 의과대학 성형외과학교실

### Congenital Anonychia with Ectrodactyly of 5th Finger

Kook Hyun Kim, M.D., Cheol Hann Kim, M.D.,  
Sang Gue Kang, M.D., Min Sung Tark, M.D.

Department of Plastic and Reconstructive Surgery, College of  
Medicine, Soon Chun Hyang University, Seoul, Korea

**Purpose:** Despite a high frequency of acquired nail disease, congenital absence of the nail, also called as anonychia, is a rare anomaly. It may be seen as an isolated of phalangeal bone(ectrodactyly), nail-patella syndrome, birth trauma, impaired peripheral circulation, alopecia areata, and pemphigus, idiopathic atrophy of the nail, bullous drug eruptions, periodic shedding, lichen planus, Stenvens-Johnson syndrome and so forth.

**Methods:** We have experienced a rare case of 40-day-old neonate, suffering from intrauterine growth retardation, but without familial history, chromosomal anomalies or any other diseases.

**Results:** There was no nail on left 5th finger and distal phalangeal bone of same finger. So, We diagnosed as Congenital Anonychia with ectrodactyly of 5th Finger.

**Conclusion:** We report this case as congenital anonychia of 5th finger which have developed from underlying distal phalangeal ectrodactyly. We also review other reported cased in the literatures.

**Key Words:** Congenital anonychia, Ectrodactyly

### I. 서 론

선천성 손톱 이상 중에서 선천성 무조갑증은 매우 드문 기형으로 국내에서 보고 된 예는 거의 드물며 본 예에서처

럼 제 5수지에서만 단독으로 생기는 예는 거의 없다.<sup>1</sup> 보통은 여러 다른 기형을 동반하기도 하며, 혈액순환의 부전이 원인으로 생각되어 지고 있으나 확실하게 밝혀진 원인은 없으며, 몇몇 증례에서 골격기형이나 치아의 이상 등의 동반기형이 보고되고 있고, 염색체의 이상이 보고된 례가 있으며, 상염색체 우성 또는 열성으로 유전되지만 산발적으로 발생하기도 한다.<sup>2-5</sup> 본 교실에서는 가족력과 기타의 특이력 없이 자궁 내 발육지연을 보인 40일된 신생아에서 좌측 수부의 제 5수지 원위지골 형성 부전과 함께 발생한 무조갑증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### II. 증 례

생후 40일된 신생아는 본원 산부인과에서 산전 진단을 통해 자궁 내 발육지연이 의심되었으며, 임신 40주 2 일째에 자연분만을 통해 2,620g으로 출생하였다. 출산 시 외상은 없었고 아프가 점수(Apgar Score)도 9점으로 양호한 상태로 체중이 정상 범위에서 낮은 것을 제외하고는 큰 문제는 없었다. 출생 후 복부 팽만과 호흡곤란 증세로 신생아 중환자실에 입원하여 호흡곤란 증후군과 폐렴, 신생아 황달 진단 하에 치료 중 우측 수지에 손톱은 모두 정상적으로 발생한 상태였으나, 좌측 제 5수지에 손톱이 없는 것이 발견되었다. 가족력 상 형제 및 부모의 가족에서 특이한 병력이나 무조갑증은 관찰되지 않았고, 환아 엄마 측의 임신 중 약물 복용력이나 질환력은 없었다. 환아의 수지의 단순 방사선 소견 상 다른 수지는 정상 골 형성이 되어있으나, 좌측 제 5수지의 원위지골의 형성이 안 되어 있는 소견을 보였으며, 기타의 다른 부위의 기형을 의심할 만한 소견은 보이지 않았고, 염색체 검사에서도 정상여성의 염색체로 보고되었다(Fig. 1-3). 이학적 검사 상 모발상태는 양호하였으며 다른 피부의 이상 소견도 없었으며, 일반 혈액 검사나 신생아 유전성 대사질환에 대한 검사도 정상 범위 내에 있었고, 20일간 입원 치료 후에 정상 발육 소견을 보여 퇴원하였다.

Received April 24, 2006  
Revised February 7, 2007

**Address Correspondence:** Cheol Hann Kim, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, College of Medicine, Soon Chun Hyang University, 657, Hannam-dong, Yongsan-gu, Seoul 140-743, Korea. Tel: 02) 709-9283 / Fax: 02) 709-3543 / E-mail: kchann@hanmail.net



Fig. 1. Appearance of left hand. There is no nail on 5th finger only. And no other anomalies are found on other fingers.



Fig. 2. X-ray shows absence of distal phalangeal bone on 5th finger(Ectrodactyly).

### III. 고 찰

조갑의 형성은 태생 9주부터 시작되어 14주에 조갑판(nail plate)이 형성되고 20주째에 형성이 완료된다. 선천적 조갑의 이상은 발달 과정의 결함이나 자궁 내 손상에 의해 유발되며 유전적으로 발생한다고 하나 산발적으로 발생되기도 한다. 선천성 조갑 이상은 무조갑증(anonychia), 소조갑증(micronychia), 다조갑증(polyonychia)과 반조갑 구만증(hemionychogryphosis) 등이 있으며 이 중에서도 무조갑증은 매우 드문 기형의 하나로 발생 원인은 명확하지 않으며 대개는 하나 혹은 그 이상의 수지 혹은 족지에서 관찰되나 드물게 전체 수지 혹은 족지에 걸쳐 나타나는 경우

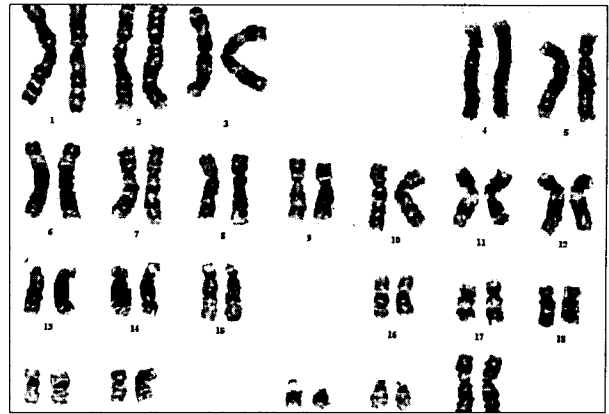


Fig. 3. Chromosomal study shows 46,XY, normal female karyotype.

도 있다.<sup>26</sup> 동반 질환 없이도 발생할 수 있으나 하나 이상의 수지 혹은 족지 골의 소실, 합지증, 다지증의 근골격계 이상과, 치아 발육 부전 등이 종종 동반되며 지능 발달 부전, 조갑-슬개골 증후군(nail-patella syndrome), 외상, 말초순환계의 부전, 탈모증, 천포창, 특발성 조갑 위축증, 수포성 약진, 편평 태선, 스티븐스-존슨 증후군과 동반되어 발생한 경우가 보고되고 있다.<sup>24</sup> 수지에 국한되어 무조갑증이 발생하는 경우에는 보통 제 2수지에 국한되어 발생하는 경우가 많이 보고되었으며, 이는 1966년 Kamei가 8개월의 여아에서 양측인지에 국한되어 무조갑증이 발생한 것을 처음으로 보고하였다. 1969년 Iso는 인지의 선천적 조갑 결손(congenital nail defect of the index finger)이라 명명하여 7례를 보고하였으며, 1974년 Kikuchi는 선천성 인지 조갑 이형성증(congenital onychodysplasia of the index finger, COIF)이라 명명하고 2례를 보고하였다. 그 후에 Baran 등은 조갑의 이상이 제 2수지 외에 제 3수지에 발생한 예를 보고하면서 이를 Iso와 Kikuchi 증후군이라 부를 것을 제안하며 그 원인으로 태생기의 조갑이 형성되는 시기에 수장지동맥(palmar digital artery)의 혈액순환 부족이 발병에 중요한 역할을 할 것이라 전제하고 이는 약물, 유전적 결함 등에 의할 수 있다고 가설을 제시하였다. Kikuchi는 이상 주먹 쥐 이론(abnormal grip theory)을 발표하면서 자궁 안의 태아는 정상적으로 인지가 엄지위로 올라가게 주먹을 쥐는데 비해 선천성 인지 조갑 이형성증의 환아는 엄지를 인지 위로 겹쳐 쥐게 되면서 인지에서 허혈이 발생하고 이로 인해 조갑의 이상이 발생한다고 주장하였다. 또한 국내의 증례에서도 박기완 등<sup>7</sup>은 2례 중 1례에서 심실 중격의 결손을 보고하였고, 최태진 등<sup>8</sup>의 예에서는 심방 중격 결손을 보고하는 등 혈액순환 장애를 유발할 수 있는 전신 질환의 예를 보고하였다. 이처럼 산발적으로 발생하는 무조갑증에서 혈액순환 장애가 한 원인이 될 수 있음

알 수 있으며, 이로 인해 전신적인 다른 질환이 동반될 수 있고, 무조갑증은 전신적인 증후군을 알 수 있는 하나의 단서가 되기도 한다. 또한 이번 증례에서와 같이 제 5수지에서 발생한 경우는 극히 드문 레로 국내에서는 아직 보고된 바가 없으며, 1970년에 Coffin과 Siris가 제 5수지의 무조갑증과 지능 저하와 특징적인 얼굴표정, 두꺼운 입술, 모발 이상 등을 함께 보고하며 Coffin-Siris 증후군이라 명명하기도 하였다.<sup>2</sup> 본 증례에서는 기타의 특이력과 가족력이 없는 상태에서 정상 염색체 소견을 보인 산발적으로 발생한 경우로, 생후 40일에 발견이 되어 진단이 되었으므로 앞으로 동반 기형을 추적관찰 해야 할 것이다. 제 5수지에 발생한 경우에는 제 2수지나 다른 부위와는 달리 기능적인 장애가 거의 없으며, 물건을 잡을 때에도 다른 손가락의 역할을 보조하는 데에는 지장이 없을 것으로 생각되며 미용적인 필요를 제외하고는 다른 외과적인 수술 및 조치를 권장할 필요는 없을 것으로 사료된다. 본 교실에서는 자궁 내 발육지연으로 출생한 40일된 신생아에서 제 5수지에서 원위지골의 형성 부전과 함께 발생한 무조갑증의 드문 예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## REFERENCES

1. Mathes SJ: *Plastic Surgery*. 2nd ed, Volume VII, Philadelphia, Saunders, 2006, p 185
2. Al Hawsawi K, Al Aboud K, Alfadley A, Al Aboud D: Anonychia congenita totalis: a case report and review of the literature. *Int J Dermatol* 41: 397, 2002
3. Wood VE: Absence of nails with absent distal phalanges. *J Hand Surg[Br]* 21: 403, 1996
4. Kim, SJ, Lim MH, Lee SC, Won YH, Chun IK: Congenital anonychia of the toes with absence of underlying phalangeal bones. *Ann Dermatol* 9: 188, 1997
5. Ozyazgan I, Ozyazgan I, Dundar M: Isolated congenital anonychia cases with coincident chromosomal fragility. *Ann Genet* 7: 381, 2004
6. Hopsu-Havu VK, Jansen CT: Anonychia congenita. *Arch Dermatol* 107: 752, 1973
7. Park KW, Park CJ, Lee JY, Yi JY, Cho BK: Two cases of congenital onychodysplasia of the index fingers. *Korean J Dermatol* 38: 266, 2000
8. Choi, TJ, Baek SC, Kim CW, Han JH: A case of congenital onychodysplasia of the index finger. *Korean J Dermatol* 34: 132, 1996