

Poland 증후군 - 1예 보고 -

경상대학교 의학전문대학원 정형외과학교실

정순택 · 문동규 · 성창민 · 박형빈

Poland Syndrome - A Case Report -

Soon Taek Jeong, M.D., Dong Kyu Moon, M.D., Chang Meen Sung, M.D., Hyung Bin Park, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, School of Medicine, Gyeongsang National University, Jinju, Korea

Purpose: Poland syndrome is rare disease which is characterized by absence of unilateral pectoralis major muscle accompanied by ipsilateral syndactyly or brachydactyly, which was described first by Alfred Poland in 1841.

Materials and Methods: We performed the physical examination, laboratory test and radiologic evaluation to 18 year old male, who complaint asymmetry of right anterior chest.

Results: We diagnosed the Poland syndrome due to absence of right pectoralis major muscle and brachydactyly of right hand.

Conclusion: Current authors report a patient who had hypoplasia of pectoralis muscles, which needed differential diagnosis with pectoralis major rupture.

Key Words: Pectoralis major muscle, Poland syndrome

서 론

Poland 증후군은 1841년 Alfred Poland에 의하여 처음 기술 되었고, 편측성 대흉근 및 소흉근의 결손과 동측의 합지증 또는 단지증을 특징으로 하는 선천적 질환으로 동반 해부학적 이상으로는 늑골결손을 포함하는

진흉부 결손, 쇄골하 동맥의 저형성증, 유방 혹은 유두의 저형성증, 우심증, 폐 탈출증 및 신장 기형 등이 있다⁸⁾. 국내에서는 1976년 처음 보고되었다⁶⁾. 저자들은 Poland 증후군으로 진단된 환자 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

※통신저자: 박 형 빈

경상남도 진주시 칠암동 90

경상대학교 의학전문대학원 정형외과학교실

Tel: 055) 750-8688, Fax: 055) 761-9477, E-mail: hbinpark@gnu.ac.kr

접수일: 2010년 4월 12일, 1차 심사완료일: 2010년 5월 10일, 2차 심사완료일: 2010년 5월 24일, 게재 확정일: 2010년 5월 28일

정 려



Fig. 1. The clinical picture demonstrates bilateral asymmetry of pectoral region, hypoplasia of right nipple and upper extremity.

18세 남자 환자가 전흉부의 양측 비대칭을 주소로 내원하였다. 신체 검사상 우측 전 흉부가 함몰되어 있었고, 우측 유두의 저형성증이 관찰 되었으며, 체표 해부학상 대흉근의 윤곽이 형성되어 있지 않았다. 또한 전방 액와선이 관찰 되지 않아 대흉근 결손이나 대흉근 건의 파열이 의심되었다. 우측 상지에 경한 근위축 소견이 있었으며 상지의 길이 (Acromio-midfinger tip distance)는 우측이 좌측에 비하여 2.3 cm 짧았다 (Fig. 1). 우수는 무지를 제외한 제 2, 3, 4, 5수지의 길이가 좌측에 비하여 5~15 mm 짧은 단지증의 소견을 보였다. 견관절의 관절 운동범위 및 근력은 정상이었다. 환자의 가족력상 특이 사항은 없었으며, 이차성징을 포함한 발육상태는 정상이었다. 과거력상 갑상선 기능 저하증으로 진단받은 사실이 있었다. 혈액 검사상 Free T4가 1.78 $\mu\text{g}/\text{dl}$ (정상: 0.93~1.70 $\mu\text{g}/\text{dl}$)로 약간 상승되어 있고 이는 갑상선 기능 저하증에 대한 치료약물의 복용 결과로 판단하였다.

단순 흉부 방사선 사진상 우심증, 폐 탈출증, 흉곽의 결손은 없었다. 영상 저장 전송 시스템 (PACS)를 이용하여 측정한 상완골의 길이는 양측 모두 35.5 cm로 동일 하였으나 요골의 경우 좌측 24.4 cm, 우측 23.8 cm, 척골의 경우 좌측 25.1 cm, 우측 24.5 cm으로 우측의 길이가 짧았다. 요골 및 척골 모두 좌측에 비하여 약 1 mm정도 직경이 짧아 굵기가 감소된 소견을 보였다. 수부 단순 방사선 소견상 우수의 2, 3, 4, 5 중위

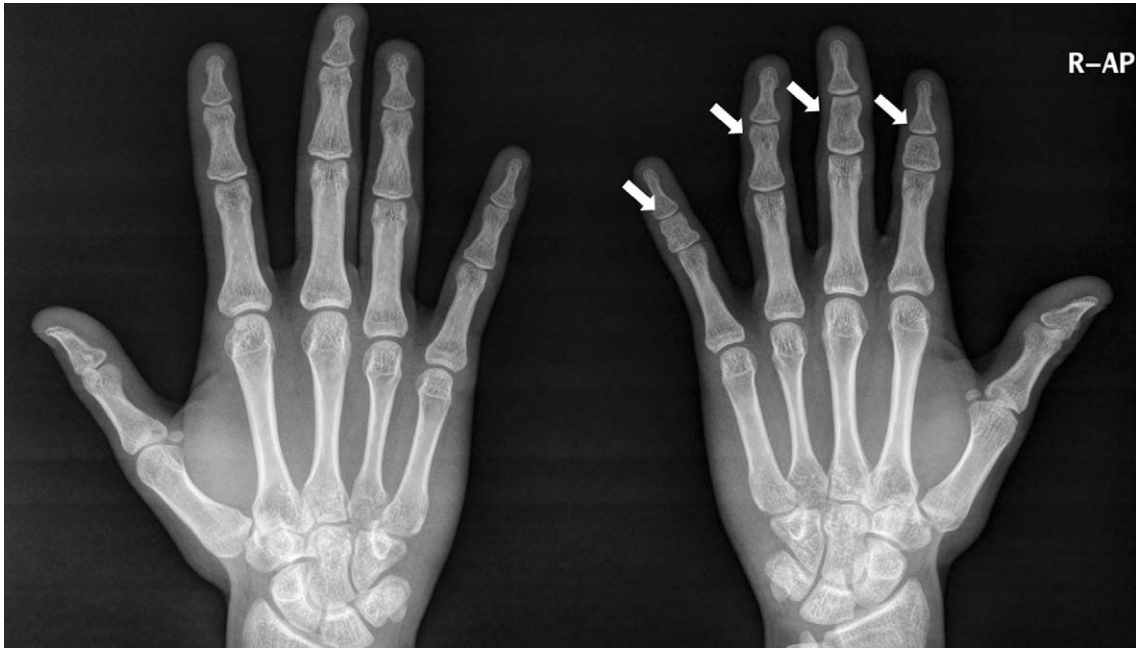


Fig. 2. Simple radiograph of both hands shows significant hypoplasia of the middle phalanx of the second, third, fourth and fifth fingers (closed arrows).

지골이 좌측에 비해 짧았다 (Fig. 2). 자기공명영상 소견상 우측 대흉근의 원위쇄골 기시부는 일부 남아 있었으나 이 부위를 제외한 근위 쇄골 기시부와 흉골 기시부는 모두 결손된 양상을 보였다. 소흉근은 자기공명영상 소견상 관찰 할 수 없어 완전 결손 되었음을 알 수 있었다. 전거근, 극하근, 광배근, 승모근 등의 결손은 관찰 되지 않았다. 이상의 신체 검사 소견과 영상 검사 소견으로 Poland 증후군으로 진단하였다 (Fig. 3).

고 찰

Poland증후군은 1841년 Alfred Poland가 처음 기술한 드문 선천성 기형이다⁹. 1962년 Clarkson²이 손의 이상과 흉곽이상이 연관함을 보고하였고 이를 토대로, Poland 합지증이라고 명명하였고, 1967년 Baudinne등¹¹이 Poland 증후군이라고 명명하여 오늘에 이르고 있다.

Poland 증후군은 편측 대흉근의 흉늑골단 (sternocostal head)의 결손과 동측의 합지증 혹은 단지증을 특징으로 하는 매우 드문 선천적인 질환이다. 대부분 소흉근도 결손을 보이며 동반 기형으로는 유방 및 유두의 저형성증 또는 결손, 우심증, 폐 탈출, 늑골의 저형성, 함몰흉 (pectus excavatum), 새가슴 (pectus carinatum), 측만증, 상지 근육 저형성, 족부의 합지증 및 소지증 신장 기형 등이 있고 이러한 기형이 모두 나타나는 Full-blown 증후군은 아주 드문 것으로 알려져 있다. 견관절에 있어서는 전거근, 극하근, 광배근, 승모근 등의 결손이나 저형성증, 견갑골 저형성증, 익상 견갑, Sprengel 씨 증후군이 동반될 수 있으므로 이에 대한 검사가 필요하다^{4,8}. 본 증례의 경우 갑상선 기능 저하증이 동반 되어 있었으나 내분비계 이상과 관련하여 Moebius 증후군이 동반된 Poland 증후군 1예

에서 성 호르몬의 감소를 보인 보고 외에는 호르몬 이상에 관한 보고가 없어 직접적인 연관성은 단정 지을 수 없었다⁷.

발생률은 1:20,000에서 1:100,000으로 산발적으로 발생하고, 여자보다 남자에 호발한다고 하며, 75%에서 우측에 발생하고 양측에 발생한 경우는 매우 드물다. 정확한 원인은 알려져 있지 않으나 임신 6주 태생기에 쇄골하 동맥과 척추 동맥의 분지가 일시적으로 막혔다가 재관류하는 과정에서 Poland 증후군이 발생한다고 알려지고 있다¹¹. 위험인자로 임신 중 thalidomide, misoprostol, cocaine등을 복용한 경우, 임신 중 흡연한 경우 등이 알려져 있으나 아직 정확한 발병기전은 밝혀지지 않았다⁸. 본 증례의 경우 가족력상 특이 소견을 발견할 수 없었으며 주산기 위험인자의 과거력도 없었다.

대부분 환자의 경우 기능적 측면의 문제를 호소하는 경우는 드물다고 하며 미용적 측면의 문제를 많이 호소하나 동반 결손의 유무나 정도에 따라 기능적인 문제를 호소하기도 한다. 특히, 흉곽 결손이 심할 경우 폐 탈출이 발생하는데, 이로 인하여 폐기능이 의미 있게 감소하는 경우도 있다고 한다¹⁰. 또한 대흉근의 결손이 있음에도 내회전 근력이 약화된 경우는 흔하지 않다고 하며, 본 증례의 경우도 대흉근의 결손이 있었으나 견관절의 내회전 근력의 약화나 견관절 부위의 근육 불균형은 없었다.

진단은 신체검사상 유방, 대흉근 또는 흉곽의 결손이 있고 합지증이나 단지증이 동반된 경우 의심할 수 있으며, 단순 방사선 촬영은 흉곽의 이상이나 수부의 기형을 진단하는데 도움은 주나 수술적 치료 계획의 작성이나 대흉근 결손의 정확한 진단을 위해 전산화 단층촬영이나 자기공명영상촬영이 필요하기도 한다. 감별진단으로는 폐의 편측성 무형성증, 편측 횡경막, aglossia-adactylia, 척골-유방 증후군 등이 있고 견주관절 전

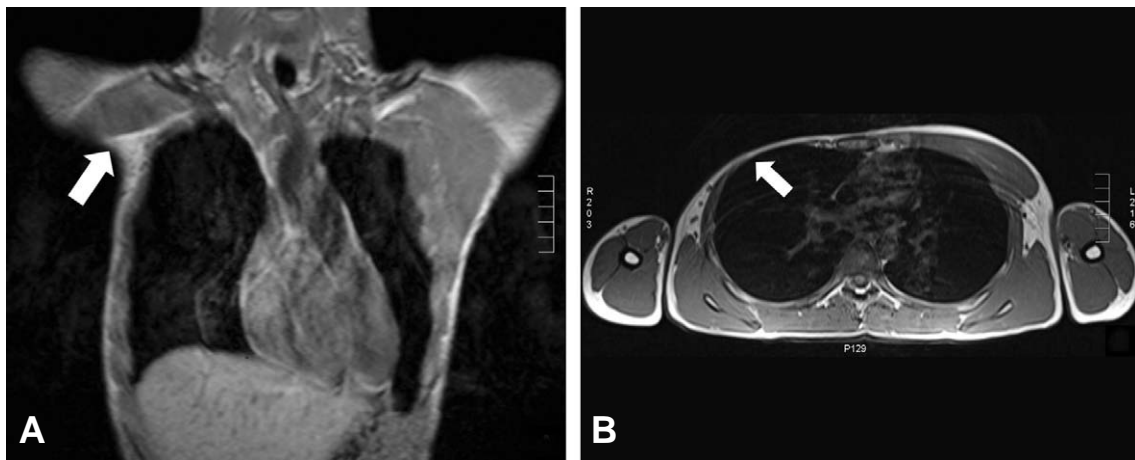


Fig. 3. (A) MR coronal image of chest reveals the remnant of the clavicular head of the pectoralis major (closed arrow). (B) The axial image of MR demonstrates the absence of costosternal head of pectoralis major (closed arrow).

문의 입장으로는 대흉근의 파열과 감별이 필요할 수도 있다.

흉곽 결손으로 폐기능의 저하가 있는 경우, 심장과 폐의 장기보호가 필요한 경우 수술의 절대 적응증이 되며, 합지증, 유방 저형성증에 대하여는 미용상의 목적으로 수술하기도 한다³⁾. 흉부의 경우 근 이진술 등을 통한 흉곽 및 유방재건술 등을 시행하는데 응급상황이 아니라면 성장이 완료 된 후 수술적인 치료를 시행하는 것이 연부조직의 평가와 반대측과의 대칭성의 확보측면에 있어서 유리하다고 한다⁸⁾. 합지증의 치료는 1세에서 학령기 사이에 시행하는 것이 바람직하며 이는 변형의 진행을 조기에 차단하고 기형으로 인한 정신적인 문제 발생을 막고, 수술 시 골 및 연골 조직의 손상을 최소화할 수 있기 때문이다⁵⁾. 견관절과 관련하여 대흉근의 섬유성 잔존물의 구축으로 인해 관절 운동범위에 제한이 발생한 경우 Z-성형술을 시행하였다는 보고가 있다⁵⁾. 본 증례의 경우 환자에게 기능적인 면에서 이상 소견은 없었고, 미용적인 측면을 위하여 근육이전 등의 복잡한 수술을 시행하기보다는 경과관찰 하기로 하였다.

결 론

흉부의 비대칭성이 관찰되는 환자에 있어 외상의 과거력이 없는 경우 Poland 증후군을 감별진단의 하나로 염두에 두어야 한다. 다른 부위에 동반되는 기형, 특히 수부의 기형, 신장 및 척추의 이상이 자주 동반되므로 이에 대한 추가적 검사도 필요하다. 견관절에 있어서는 전거근, 극하근, 견갑골 저형성증, 익상 견갑, 견갑 거상 등이 동반 될 수 있으므로 이에 대한 평가 또한 필요하다.

REFERENCE

- 1) **Baudinne P, Bovy GL, Wasterlain A:** A case of Poland's syndrome. *Acta Paediatr Belg*, 21: 407-410, 1967.
- 2) **Clarkson P:** Poland's syndactyly. *Guys Hosp Rep*, 111: 335-346, 1962.
- 3) **Fokin AA, Robicsek F:** Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg*, 74: 2218-2225, 2002.
- 4) **Hegde HR, Shokeir MH:** Posterior shoulder girdle abnormalities with absence of pectoralis major muscle. *Am J Med Genet*, 13: 285-293, 1982.
- 5) **Ireland DC, Takayama N, Flatt AE:** Poland's syndrome. *J Bone Joint Surg Am*, 58: 52-58, 1976.
- 6) **Lee KJ, Yune SH, Koh BH, Chae HK:** Two cases of Poland's syndrome. *J Korean Orthop Assoc*, 11: 732-1466, 1976.
- 7) **Lopez de Lara D, Cruz-Rojo J, Sanchez del Pozo J, Gallego Gomez ME, Lledo Valera G:** Moebius-Poland syndrome and hypogonadotropic hypogonadism. *Eur J Pediatr*, 167: 353-354, 2008.
- 8) **Moir CR, Johnson CH:** Poland's syndrome. *Semin Pediatr Surg*, 17: 161-166, 2008.
- 9) **Poland A:** Deficiency of the pectoral muscles. *Guy's Hosp Rep* 6: 191-193, 1841.
- 10) **Ravitch MM:** Poland's syndrome-a study of an eponym. *Plast Reconstr Surg*, 59: 508-512, 1977.
- 11) **Rosa RF, Travi GM, Valiatti F, et al.:** Poland syndrome associated with an aberrant subclavian artery and vascular abnormalities of the retina in a child exposed to misoprostol during pregnancy. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 79: 507-511, 2007.

초 록

목적: Poland 증후군은 1841년 Alfred Poland에 의하여 처음 기술된 편측의 대흉근 결손과 동측 상지의 합지증 또는 단지증을 특징으로 하는 매우 드문 질환으로 알려져 있다.

대상 및 방법: 우측 전흉부의 비대칭으로 내원한 18세 남자 환자에 대해 이학적, 혈액학적, 방사선학적 검사를 시행하였다.

결과: 검사 결과 우측 대흉근의 결손과 우수의 단지증 소견을 보여 Poland 증후군으로 진단하였다.

결론: 저자들은 대흉근 건의 파열을 의심하였으나 우측 대흉근의 결손과 우수의 단지증의 소견을 보여 Poland 증후군 진단된 1예를 보고하고자 한다.

색인 단어: 대흉근, Poland 증후군.