

형제에서 발생한 선천성 근육성 사경

- 증례 보고 및 문헌 고찰 -

아주대학교 의과대학 재활의학교실

조계희 · 김재영 · 이일영 · 임신영

Congenital Muscular Torticollis in Siblings

- A case report and literature review -

Kye-Hee Cho, M.D., Jae-Young Kim, M.D., Il Yung Lee, M.D. and Shin-Young Yim, M.D.

Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Ajou University School of Medicine

Congenital muscular torticollis (CMT) is the most common cause of abnormal posture of the head and neck in infancy. Familial transmission of CMT has not been reported in Korean literature, to our knowledge. Four cases with CMT found in siblings are presented in this paper along with the

review of literature on hereditary factor as one of the possible mechanisms on pathogenesis of CMT. Further case reports are required in order to verify heredity as a possible pathogenetic factor of CMT. (*J Korean Acad Rehab Med* 2009; 33: 731-734)

Key Words: Congenital muscular torticollis, Family, Siblings

서 론

선천성 근육성 사경의 발생 기전은 아직 확실하게 알려진 바 없으나, 다양한 기전이 제시되고 있다. 둔위 태위아의 질식 분만 과정에서 경추의 회전 및 신전에 의하여 편측 흉쇄유돌근이 파손되고 혈종이 발생하며, 이후 혈종이 섬유화되면서 구축을 유발하게 된다는 분만 외상설(birth trauma theory)이 그 중 하나이다. 선천성 근육성 사경이 둔위 태위의 질식 분만아에서 빈발하며 출생 2~3주 후에 편측 흉쇄유돌근의 종괴가 두드러지는 점 등은 이러한 분만 외상설에 합당한 소견이라 할 수 있다.¹ 한편 양수 과소증 등이 있는 일부 아동에서 임신 기간 중 태아의 이상 자세 등에 의하여 편측 흉쇄유돌근에 선택적으로 울혈(congestion) 및 국소적 저산소성 허혈성 환경이 만들어 지고, 이로 인해 섬유모세포의 증식 및 섬유화의 증가가 유발된다는 일종의 허혈 및 구획증후군(compartment syndrome) 설이 제시되고 있다.² 또한 선천성 근육성 사경의 가족력은 매우 드물지만 세대간, 형제내 혹은 일란성 쌍생아에서 발생하는 선천성 근육성 사경 증례가 보고되면서 선천성 근육성

사경의 발생 기전에 유전적 요인이 작용할 수 있을 것으로 보고되고 있다.^{1,3-6}

저자들은 형제에서 발생한 선천성 근육성 사경을 경험하였으며, 가족력을 가진 선천성 근육성 사경에 대한 증례는 국내에서 보고된 바가 없어 문헌 고찰과 함께 이를 보고하고자 한다.

증 례

증례 1. 자매에서 발생한 선천성 근육성 사경(Fig. 1)

어머니는 키 157 cm, 몸무게 45 kg (BMI 18.3 kg/m²)의 연구직 종사자로 근무 시간 대부분은 책상에 앉아 컴퓨터를 사용하였으며, 28세에 초산으로 재태기간 40주에 몸무게 2.68 kg의 여아를 질식 분만 하였으며, 두정 태위로 진통 시작에서 분만까지 약 9시간이 소요되었다. 아동은 생후 35일에 좌측 경부 종괴 및 회전 운동 제한을 주소로 내원하였다. 검진 상 좌측 흉쇄유돌근의 단축에 의한 경부 회전 운동 제한 소견이 관찰되었으며, 경부 초음파 검사 상 좌측 흉쇄유돌근에 두께 1.47 cm의 분엽성 종괴가 관찰되었다. 아동은 3주간의 신전운동으로 좌측 회전이 90°까지 가능하여 졌다.

40개월 후 여동생이 재태기간 37주에 몸무게 3.08 kg으로 질식 분만 되었으며, 두정 태위로 분만 과정은 약 4시간이 소요되었다. 생후 30일에 우측 경부의 종괴 및 회전 운동 제한을 주소로 내원하였다. 검진 상 우측 흉쇄유돌근의 단

접수일: 2009년 6월 22일, 게재승인일: 2009년 9월 15일
교신저자: 임신영, 경기도 수원시 영통구 원천동 산5번지
☎ 442-749, 아주대학교 의과대학 재활의학교실
Tel: 031-219-5284, Fax: 031-219-5209
E-mail: syyim@ajou.ac.kr

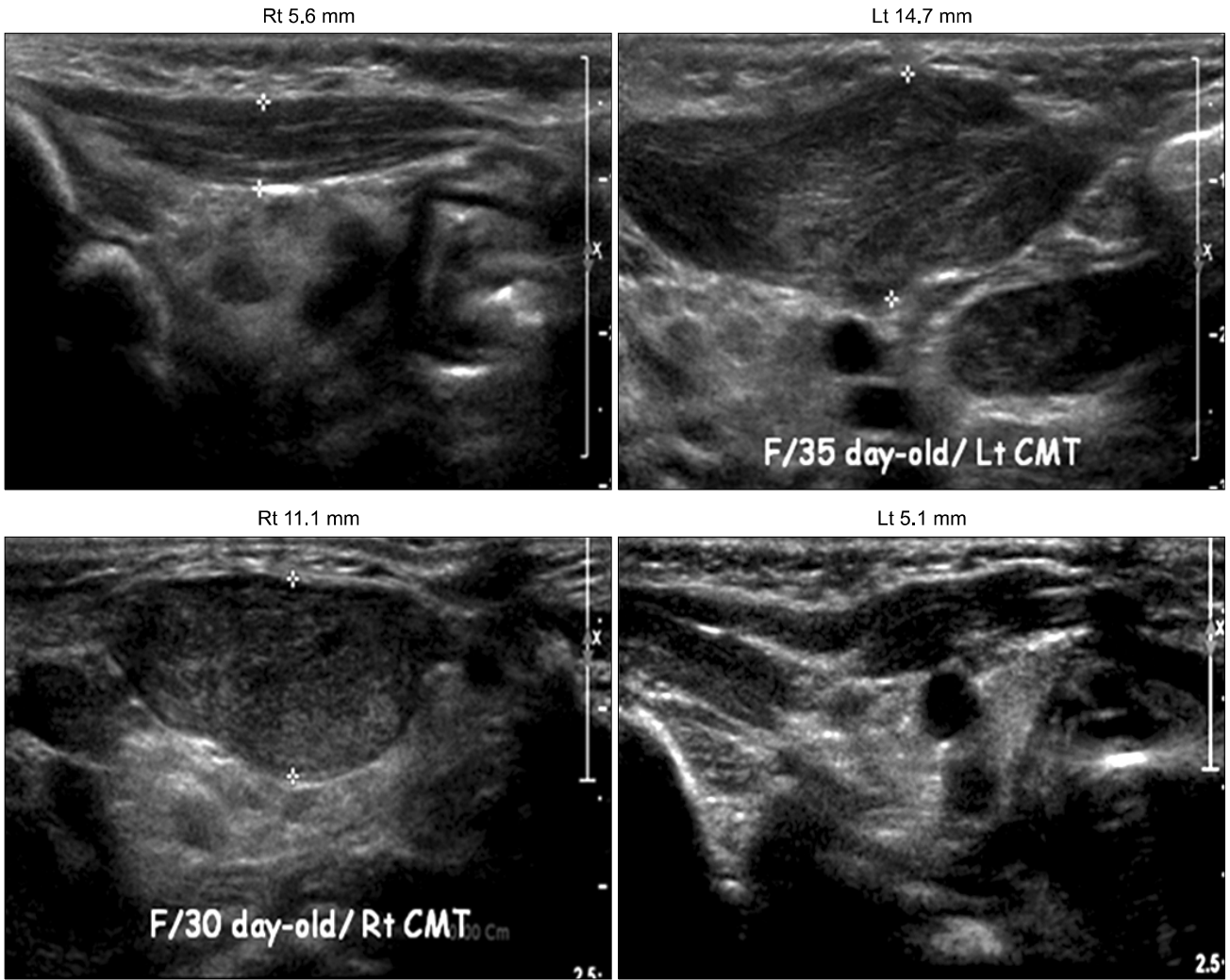


Fig. 1. The ultrasonographic findings of the sternocleidomastoid muscles for the case 1 where sisters had congenital muscular torticollis.

축에 의한 경부 회전 운동 제한 소견이 관찰되었으며, 경부 초음파 검사 상 우측 흉쇄유돌근에 두께 1.11 cm의 분엽성 종괴가 관찰되었다. 여동생 역시 3주간의 신전운동으로 우측 회전이 90°까지 가능하여 졌다.

증례 2. 남매에서 발생한 선천성 근육성 사경(Fig. 2)

어머니는 키 167 cm, 몸무게 54 kg (BMI 19.4 kg/m²)의 은행원으로 근무 시간 대부분은 책상에 앉아 업무를 보았으며, 27세에 초산으로 재태기간 40주에 몸무게 3.31 kg의 여아를 진공흡입기를 사용하여 질식 분만 하였으며, 두정 태위로 진통 시작에서 분만까지 약 6시간이 소요되었다. 생후 16일에 시행한 초음파 검사 상 좌측 흉쇄유돌근에서 1.27 cm의 종괴가 관찰되었으며, 좌측 흉쇄유돌근의 단축 소견을 보였다. 1주간의 신전 운동으로 좌측 회전이 90°까지 가능하여 졌다.

36개월 후 남동생은 재태기간 40주에 몸무게 3 kg으로

질식 분만되었으며, 두정 태위로 분만 과정은 약 3시간이 소요되었다. 출생 당시 좌측 마루뼈에 두개혈종이 발생하였다. 생후 27일에 시행한 초음파 검사 상 우측 흉쇄유돌근에는 두께 1.02 cm의 종괴가 관찰되었으나, 검진 상 경부 회전 및 굴곡 운동범위의 제한 소견을 보이지 않아 신전운동을 시행하지 않고 추적관찰 하였다. 생후 80일의 검진에서 환아는 경부 운동범위의 제한을 보이지 않았으며 우측 흉쇄유돌근의 종괴는 크기가 감소하였다.

고 찰

저자들은 형제에서 동시에 발생한 선천성 근육성 사경을 경험하여 보고하였으며, 이는 가족력을 가진 선천성 근육성 사경에 대한 국내 첫 보고이다. 선천성 근육성 사경의 가족력에 관한 문헌 보고로는(Table 1), 1948년 Stevens는 일란성 쌍생아인 2명의 자매가 선천성 근육성 사경으로 12세

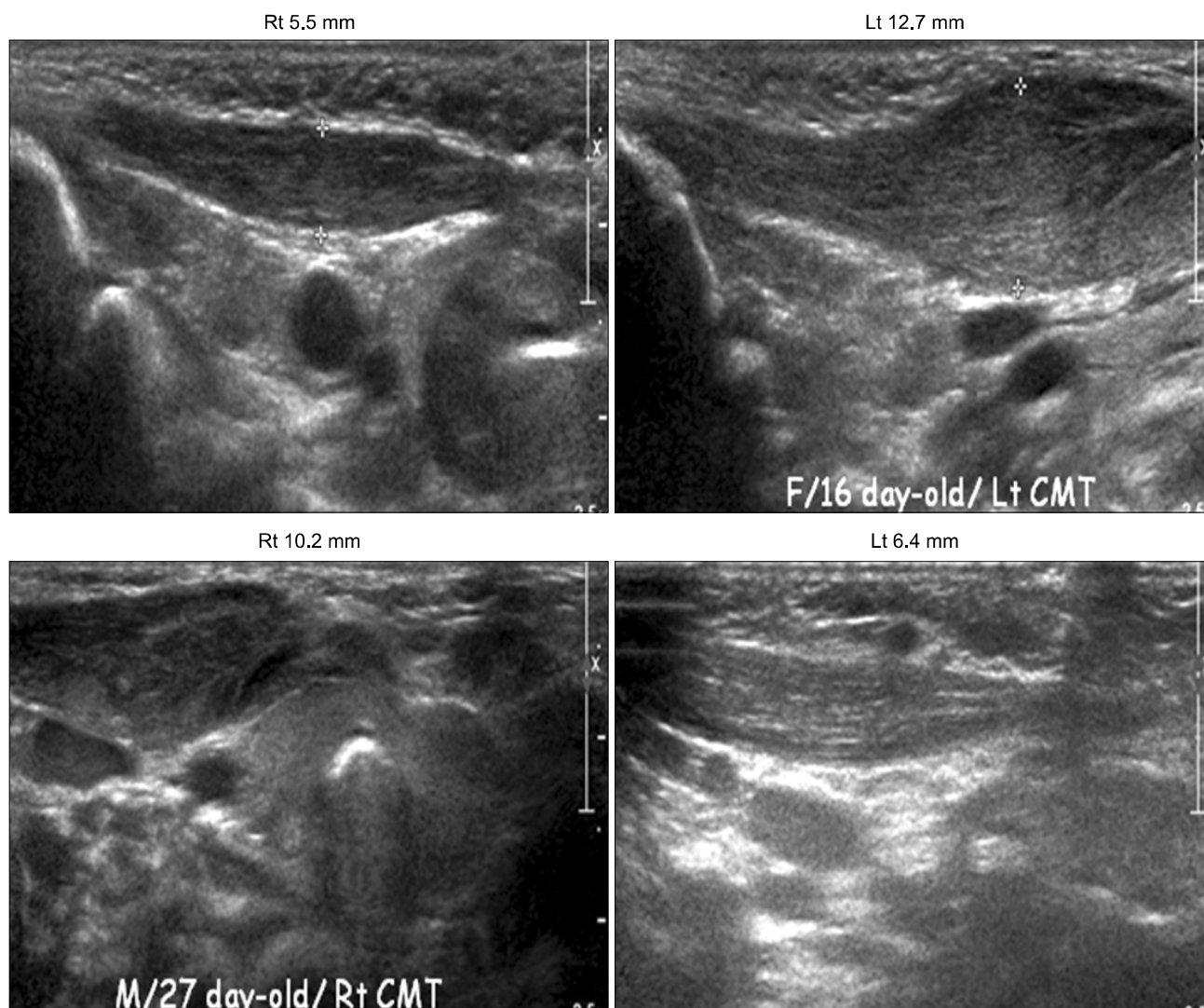


Fig. 2. The ultrasonographic findings of the sternocleidomastoid muscles for the case 2 where sister and brother had congenital muscular torticollis.

Table 1. Review of the Literature on Familial Congenital Muscular Torticollis (CMT)

Author	Year of publication	Country of the cases	Number of involved generation	Number of cases with CMT
Cho et al.	This article	S. Korea	1	4 (siblings in 2 unrelated families)
Stevens ⁵	1948	United Kingdom	1	2 (identical twins in a family)
Suzuki et al. ¹	1984	Japan	1	6 (siblings in 3 unrelated families)
Thompson et al. ⁶	1986	Island	1	5 (five inter-related female cases with same great-grandparents including 3 sisters)
Engin et al. ³	1997	Turkey	3	5 (five cases in three generations including siblings)
Hosalkar et al. ⁴	2001	India	3	3 (no siblings)

에 수술 받은 예를 영국에서 기술한 바 있다.⁵ 1984년 일본의 Suzuki 등¹은 가족력을 조사한 20명의 선천성 근육성 사경 아동 중 6명에서 선천성 근육성 사경의 가족력이 있음을 확인하고 특히 세 가계에서는 친 형제 및 친 자매에서 선천

성 근육성 사경이 발생하였다고 보고하였다. Suzuki 등은 같은 논문에서 둔위 태위 특히 단일 둔위(single breech) 태위 아동에서 선천성 근육성 사경의 높은 발생률을 보고하면서 분만 과정에서 경추의 회전 및 신전에 의한 편측 흉쇄

유돌근의 손상이 선천성 근육성 사경의 가능한 원인일 것으로 생각하였다. 또한 Suzuki 등은 제왕절개술로 출생하는 아동에서 관찰되는 선천성 근육성 사경 또한 과도한 만출 과정(violent extraction)에서 발생하는 분만 과정의 손상일 수 있다고 하였으나, 가족 내에서 발견되는 선천성 근육성 사경에 대한 유전적 원인에 대해서는 언급하지 않았다. Thomson 등⁶은 1986년에 근친 결혼의 가족력이 있는 가계 내에서 5명의 선천성 근육성 사경의 발생을 보고하면서 이중 특히 8촌 사이인 부모의 1남 4녀 중 선천성 근육성 사경을 보이는 세 딸이 모두 두정 태위로 순산한 점을 토대로 선천성 근육성 사경의 발생에 유전적 소인이 관여할 수 있는 것으로 기술하였다. 1997년 Engin 등³은 터키의 한 가계에서 발생한 친 남매를 포함한 5명의 선천성 근육성 사경을 보고하면서 해당 가계에서 선천성 근육성 사경은 불완전 발현(incomplete penetrance)을 보이는 상염색체 우성 유전 형태를 보인다고 보고하였다. 또한 2001년 Hosalkar 등⁴은 3대에 걸쳐 발생한 다지증을 동반한 선천성 근육성 사경 3례를 보고하면서 상염색체 우성 유전 형태를 보인다고 하였다. 이상의 문헌 보고 등을 종합하여 볼 때, 증례가 대단히 적어 어떠한 결론에 도달하기는 어렵지만 일부의 선천성 근육성 사경의 예에서 유전적 소인이 관여하는 것으로 추정된다.

본 증례 1은 선천성 근육성 사경이 형제에서 발생한 것으로 보아 유전적 소인이 관련되어 있으며, 동시에 어머니의 좌식 근무와 관련된 장기간의 자궁 내 이상 자세 등이 선천성 근육성 사경의 발생에 기여하였을 것으로 생각한다. 증례 2에서는 증례 1과 유사하게 남매가 유전적 소인과 자궁내 이상 자세에 노출되었으며, 또한 누나는 진공흡입기를 이용한 질식 분만을 통하여 출생하고 남동생은 두개 혈종의 출생력이 있는 것으로 미루어 보아 분만 과정 중 편측 흉쇄유돌근의 꼬임(kinking) 혹은 압괴(crush) 등의 손상이 선천성 근육성 사경의 발생에 부분적으로 관여한 것으로 생각할 수 있다.

선천성 근육성 사경의 종괴는 조직학적으로 섬유모세포의 미만성 증식과 섬유화, 그리고 근육세포의 위축 소견을 보여 주는 것이 일반적이다. 그러나, 그 발생기전은 확실하게 알려진 바 없으며 전통적으로 분만 외상설, 국소적 저산소성 허혈성 환경에 의한 구획증후군설과 유전 등이 선천성 근육성 사경의 가능한 발생 기전으로 제시되고 있어,^{1,7} 향후 이에 대한 보다 많은 연구가 필요한 실정이다. 선천성 근육성 사경 아동의 약 5~10%에서 사경 측 고관절의 이형

성을 동반하는 데 이것은 태아의 자궁 내 이상 자세(malpositioning)가 선천성 근육성 사경 발생의 한 원인이 될 수 있음을 시사한다.⁷

이상을 종합하여 보면 선천성 근육성 사경은 하나의 기전에 의한 질환이 아니라 분만 외상, 일종의 구획증후군으로 설명되는 허혈 이론 및 유전적 소인 등이 단독으로 혹은 함께 작용하여 발생하는 상당히 다양한 기전에 의한 최종 표현일 것이다. 저자들은 가족에서 발생한 남매 및 자매의 선천성 근육성 사경을 경험하였으며 이는 선천성 근육성 사경의 발생에 유전적 소인이 관여할 가능성을 시사한다. 그러나 두 가계 모두에서 어머니가 사무직 종사자로 근무 시간의 대부분을 책상에 앉아서 근무하였다는 공통점을 고려하면 선천성 근육성 사경의 발생에 임신 중의 자궁과 산도 및 태아 간의 상호 관계가 관여한다는 것을 배제할 수 없으나 동시에 유전적 소인의 영향도 고려할 수 있을 것이다. 향후 선천성 근육성 사경의 발생에 유전적 소인 및 재태 기간의 환경적 요인에 영향을 받은 것임을 뒷받침하는 추가 증례 보고 및 연구가 필요할 것이다.

참 고 문 헌

- 1) Suzuki S, Yamamuro T, Fujita A. The aetiological relationship between congenital torticollis and obstetrical paralysis. *Int Orthop* 1984; 8: 175-181
- 2) Davids JR, Wenger DR, Mubarak SJ. Congenital muscular torticollis: sequela of intrauterine or perinatal compartment syndrome. *J Pediatr Orthop* 1993; 13: 141-147
- 3) Engin C, Yavuz SS, Sahin FI. Congenital muscular torticollis: is heredity a possible factor in a family with five torticollis patients in three generations? *Plast Reconstr Surg* 1997; 99: 1147-1150
- 4) Hosalkar H, Gill IS, Gujar P, Shaw BA. Familial torticollis with polydactyly: manifestation in three generations. *Am J Orthop* 2001; 30: 656-658
- 5) Stevens AE. Congenital torticollis in identical twins. *Lancet* 1948; 2: 378
- 6) Thompson F, McManus S, Colville J. Familial congenital muscular torticollis: case report and review of the literature. *Clin Orthop Relat Res* 1986; 202: 193-196
- 7) Cheng JC, Tang SP, Chen TM, Wong MW, Wong EM. The clinical presentation and outcome of treatment of congenital muscular torticollis in infants—a study of 1,086 cases. *J Pediatr Surg* 2000; 35: 1091-1096