

# 선천성 다발성 관절구축증

- 3 부검례의 병리학적 검사 -

서울대학교 의과대학 병리학교실

이 승 숙 · 지 제 근

## Arthrogryposis Multiplex Congenita

- Pathologic examination of three autopsy cases -

Seung Sook Lee, M.D. and Je G. Chi, M.D.

Department of Pathology, Seoul National University College of Medicine

Three autopsy cases of arthrogryposis multiplex congenita are studied. They were two deadborns and one neonatal death. All of them had characteristic abnormalities involving multiple joints. Neither primary myopathy nor abnormalities of anterior horn cells of the spinal cord were detected in our cases. However, two cases had minor central nervous system anomalies. All four cases showed pulmonary hypoplasia of varying degree. Two of three cases showed facial dysmorphism such as micrognathia and low set ears, and one showed cleft lip and palate. Ventricular septal defect, umbilical hernia and ureteral anomalies were also associated. (**Korean J Pathol 1994; 28: 56~64**)

**Key Words:** Arthrogryposis multiplex congenita, Congenital malformation, Joint

### 서 론

선천성 다발성 관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita)은 출생시부터 신체 여러 부위의 관절에 굴곡이상을 나타내는 특징을 가진 경우를 통칭하며, 이는 하나의 질환명이라기 보다는 여러 병인을 가지고 나타나는 증상군이라 할 수 있다<sup>1)</sup>. 이는 출생시부터 이미 병변을 가지고 태어나며 출생 후 병변이 진행되지 않는 특징을 가진다. 1841년 Otto<sup>2)</sup>가 처음 이 병변을 기술한 이래 많은 보고가 이어졌고, 임상적인 특징에 관해선 잘 기술되어 왔으나<sup>3)</sup>, 병리학적 관찰이 많은 예를 통하여 제대로 이루어진 것은 1986년

Banker<sup>4)</sup>의 96예의 부검 및 생검을 통한 분석에 이르러서였다.

초기의 보고들에서는 본 증을 관절의 병변으로 기술하였으나<sup>5)</sup>, 현재까지는 근원성(myogenic)과 신경원성(neurogenic)의 두가지 원인설이 가장 유력하다<sup>1,6)</sup>. 결국 본 질환은 여러 원인에 의해 태내에서 태아가 정상적으로 움직이지 못하게 됨으로써 관절의 구축이 초래되는 것이며, 따라서 그밖의 태아 움직임을 저해하는 원인들 즉, 양수과소증<sup>7)</sup> 혹은 다태임신<sup>8,9)</sup>등도 이를 일으키는 원인으로 제시되어 있다.

한국에서는 1961년 박등<sup>10)</sup>에 의한 1개월된 남아 1예의 임상 보고가 최초인데 이는 상지에 국한된 경우였다. 한국에서 부검 및 병리검색이 이루어진 예를 보고한것은 단 2예<sup>11,12)</sup> 뿐이며, 두예 모두 척수전각세포수의 감소를 보인 예들이었다. 이 밖에 임상소견에 관한 증례보고가 몇 예 더 있다<sup>13~16)</sup>.

구축을 일으킨 관절의 수와 그 정도는 환자에 따라 다양하며, 그와 동반된 기형의 정도도 다양하여, 주산기 사망을 초래하는 매우 치명적인 경우로 부터 사지

접 수: 1993년 6월 18일, 게재승인: 1993년 8월 3일

주 소: 서울시 종로구 연건동 28번지, 우편번호 110-799

서울대학교 의과대학 병리학교실, 지제근

\*본 논문은 서울대학교병원 임상연구비의 보조로 이루어졌음.

의 원위부 관절에 국한된 구축만으로 생명에 전혀 지장이 없는 경미한 예까지 그 범위는 매우 넓다. 경미한 예들은 임상외사의 관심을 모아 주로 치료에 초점이 맞추어져 있으며, 본 논문의 3예는 모두 산전 초음파검사를 통해 다발성 기형이 의심되어 임신을 중단시켰거나 주산기 사망의 예들로서 부검을 통해 관찰한 것이다. 아직까지 한국에서 선천성 다발성 관절구축증의 부검례가 2예뿐이므로, 본 3예의 부검을 통해 병리학적인 측면에서의 관찰소견과 그 동반기형에 관해 문헌고찰과 함께 논의하고자 한다.

### 재료 및 방법

1985년 서울대학교 어린이병원 개원 이래 1992년 12월까지 약 7년간 총 1,050예의 태아 및 소아부검 가운데 선천성 다발성 관절구축증으로 진단된 3예를 대상으로 하였다. 산모의 산과력, 가족력, 및 약물복용

이나 합병증 여부 등 임상정보와 부검시 환자의 외부 육안소견 및 현미경적 이상소견 등을 기술하였다. 특히 근육, 말초신경, 척수 및 뇌병변의 존재 여부에 중점을 두었다. 부검은 통상적 소아부검 방식에 따랐고 필요에 따라 육안사진과 X선 사진을 촬영하였다. 조직은 모두 10% 중성포르말린에 고정하였고 통상방법에 따라 현미경절편을 제작하였다. 신경조직은 2주 고정후 절편을 얻었으며 통상 H&E 염색과 수초를 위한 luxol fast blue 염색을, 그리고 관절조직은 Masson-trichrome 염색을 시행하여 관찰하였다. 척수 전각세포수는 같은 나이의 정상 척수와 비교하였고 근섬유 크기도 같은 방법으로 비교하였다.

### 결 과

부검결과, 관절굴곡을 보이는 관절은 Table 1에 요약하였고 관절 이외의 동반된 기형은 Table 2에 요약

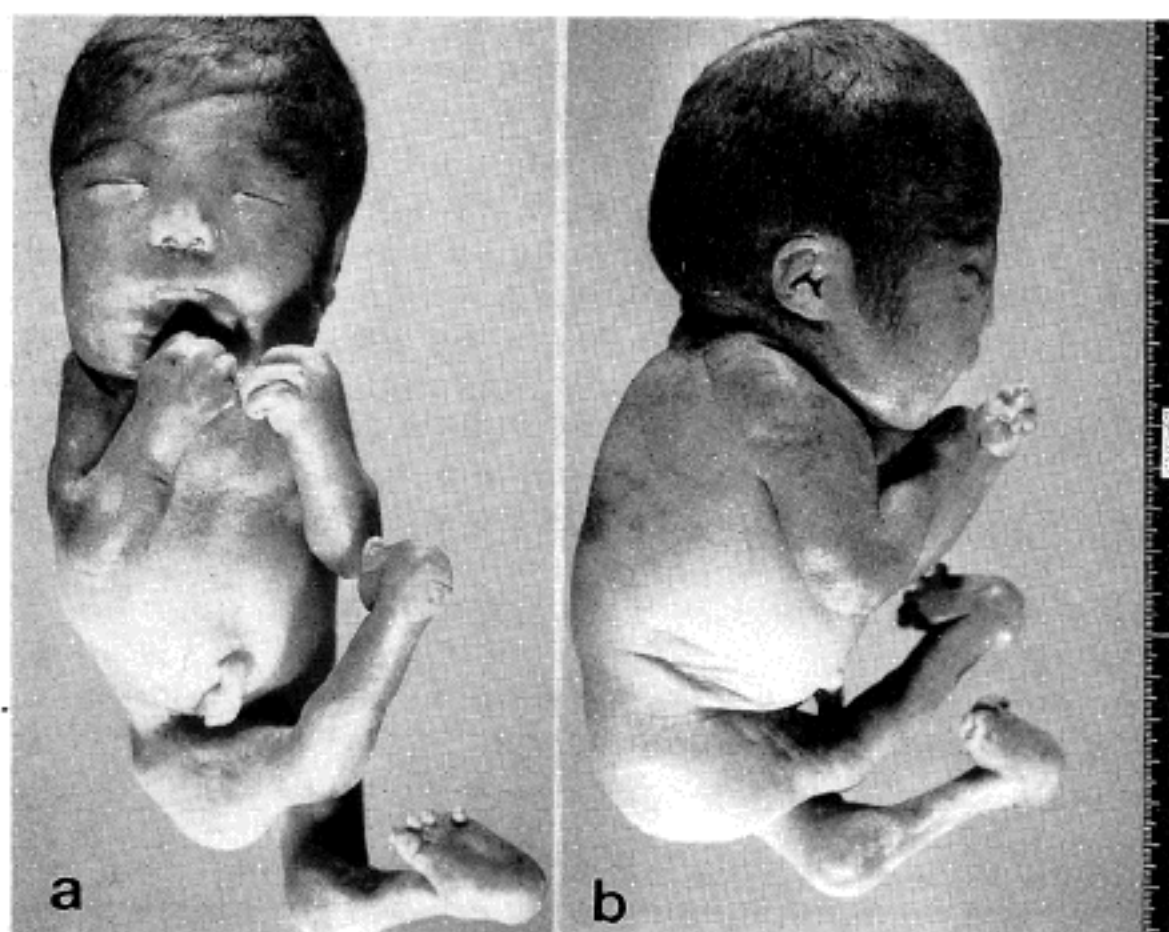
**Table 1.** Affected Joints in 3 Patients of Arthrogryposis Multiplex Congenita

Case No.	Spine	Shoulder	Elbow	Wrist	Finger	Hip	Knee	Ankle	Toe
1	+	+	+		+	+	+	+	+
2		+	+	+	+		+	+	+
3	+		+	+	+	+	+	+	+

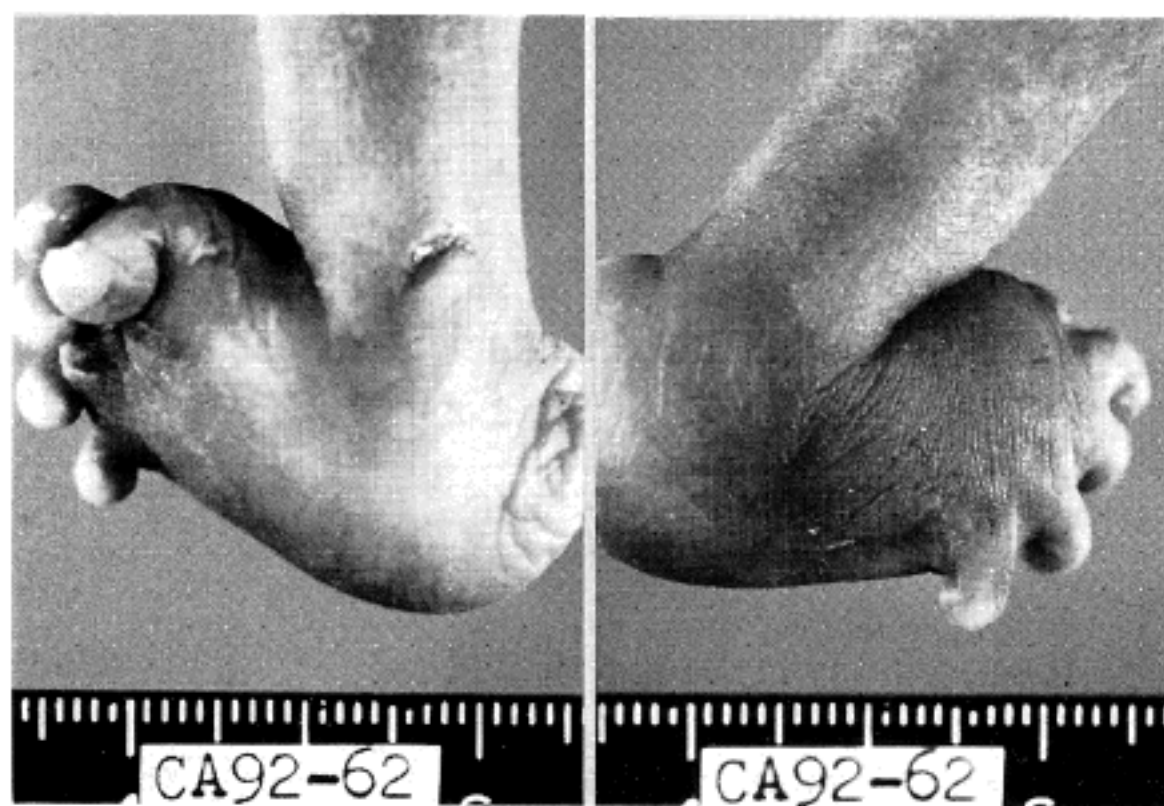
**Table 2.** Associated Abnormalities in 3 cases of Arthrogryposis Multiplex Congenita

Case No.	Age	Sex	Associated anomaly						
			Brain	Facial dysmorphism	Lung	Heart	Urinary system	Placenta	Others
1	1 day (GA 26 wks)	F	Heterotopic collection of neuronal cells in cerebellar white matter	Flattened nasal bridge	Hypoplasia	-	Medullary congestion	Marginal hematoma	
2	SB (28 wks)	M	Nondecussation of pyramis in medulla oblongata	Micrognathia Low set ear	Hypoplasia	VSD	Double ureter, lt. Hydroureter with distal stenosis, rt.	-	Umbilical hernia
3	SB (32 wks)	F		Micrognathia Low set ear Cleft lip and palate, bilateral	Hypoplasia	-	Renal simple cyst, rt.	Marginal insertion of umbilical cord	Syndactyly, rt 2nd-3rd.

Abbreviation: GA; gestational age, SB; stillbirth, VSD; ventricular septal defect



**Fig. 1.** Case 1. Arthrogryposis multiplex congenita at autopsy (Left: frontal view, Right: lateral view). Note symmetric involvement with decreased muscle mass and rigidity of joints with characteristic positioning of the limbs. Shoulders are internally rotated with downward sloping, elbows flexed, wrists flexed, and hands are held in tight fist with medially overlapping fingers. Hips are flexed, knees extended with severe calcaneo-varus.



**Fig. 2.** Case 1. Bilateral severe calcaneo-varus and plantar flexion of toes are seen.

약하였다. 이들 3증례의 각각의 특징을 살펴보면 다음과 같았다.

#### 증례 1.

34세의 산모에서 재태기간 26주째에 초음파 검사로 태아사지의 굴곡기형, 태아수두증, 뇌의 기형 및 흉막 유출 등을 의심하여 임신을 중단시켰다. 산모는 1986년에 제왕절개로 정상아를 분만하였고 그동안 3회의

인공유산과 1회의 자연유산의 기왕력을 가지고 있었다. 이번 임신중 산모는 약물복용이나 질병을 앓은 적은 없으며, 가족력상 선천성 이상 등의 병력은 없었다. 환아는 분만 후 1일 이내에 사망하였으며, 사망 2일 후 부검하였다. 부검시 염색체 검사상 46XX였다.

외견상, 태아는 머리와 몸체에 비하여 사지의 발육이 미약하였고 사지는 좌우대칭형의 심한 굴곡기형을 보였다(Fig. 1-a). 모든 관절이 단단히 굳어져 외력을

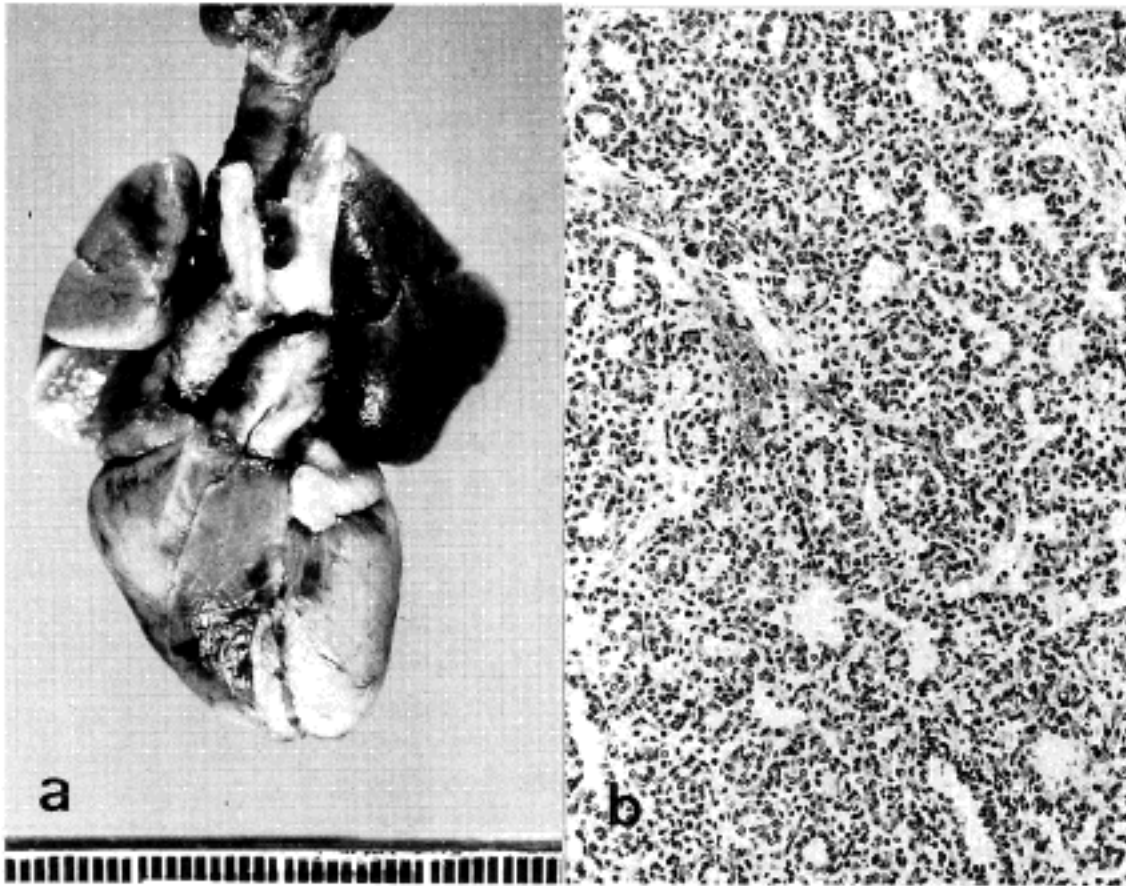


Fig. 3. Case 1. Hypoplastic lungs are seen with a proportionally large heart in the middle(left). Photomicrograph shows mixed pseudoglandular and canalicular pattern, showing retardation of development (right).

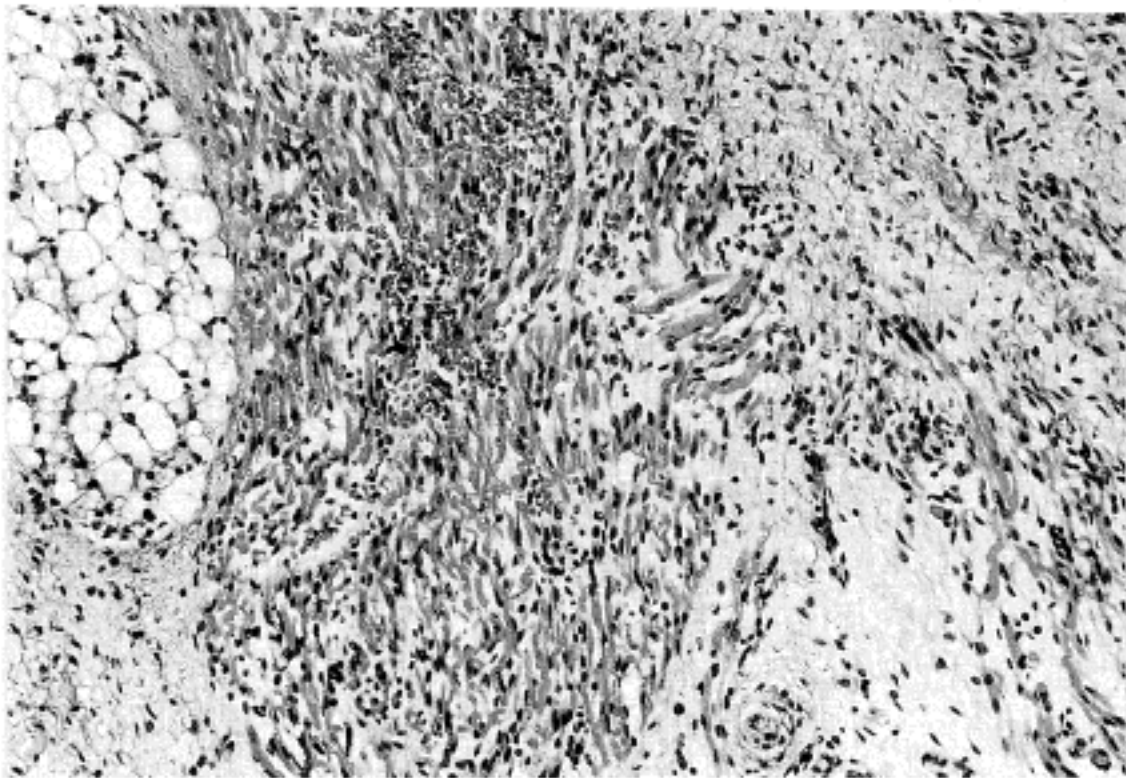
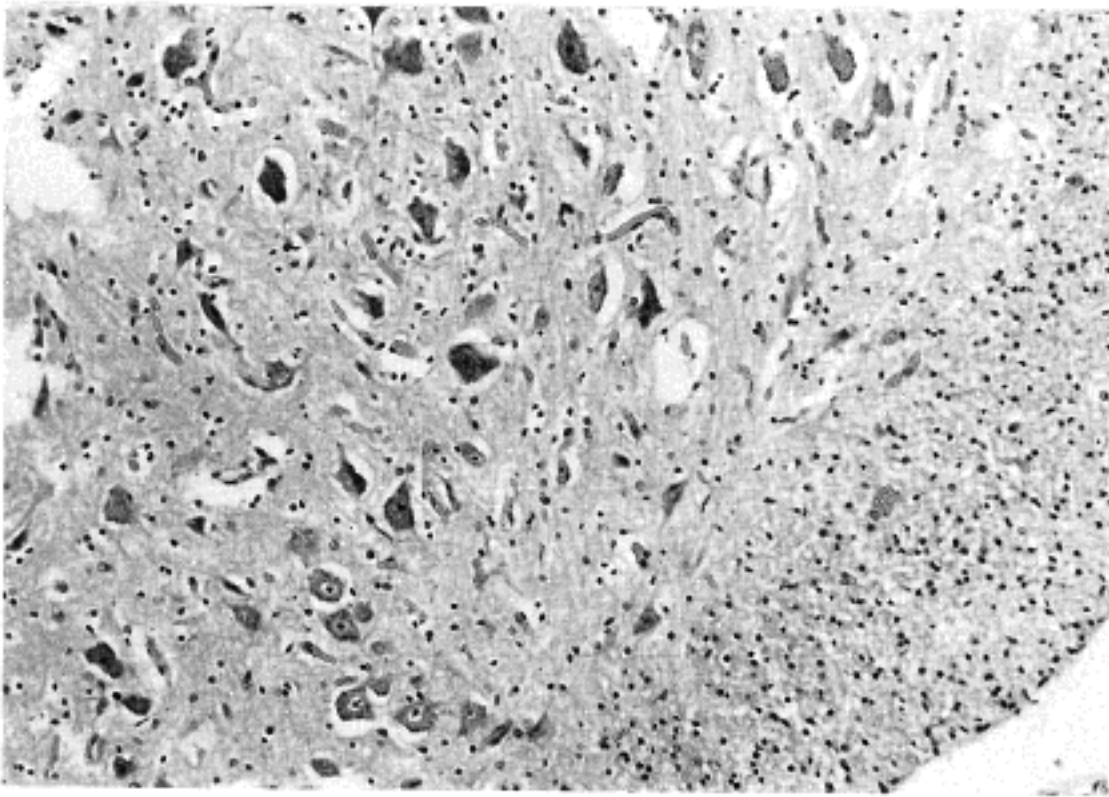


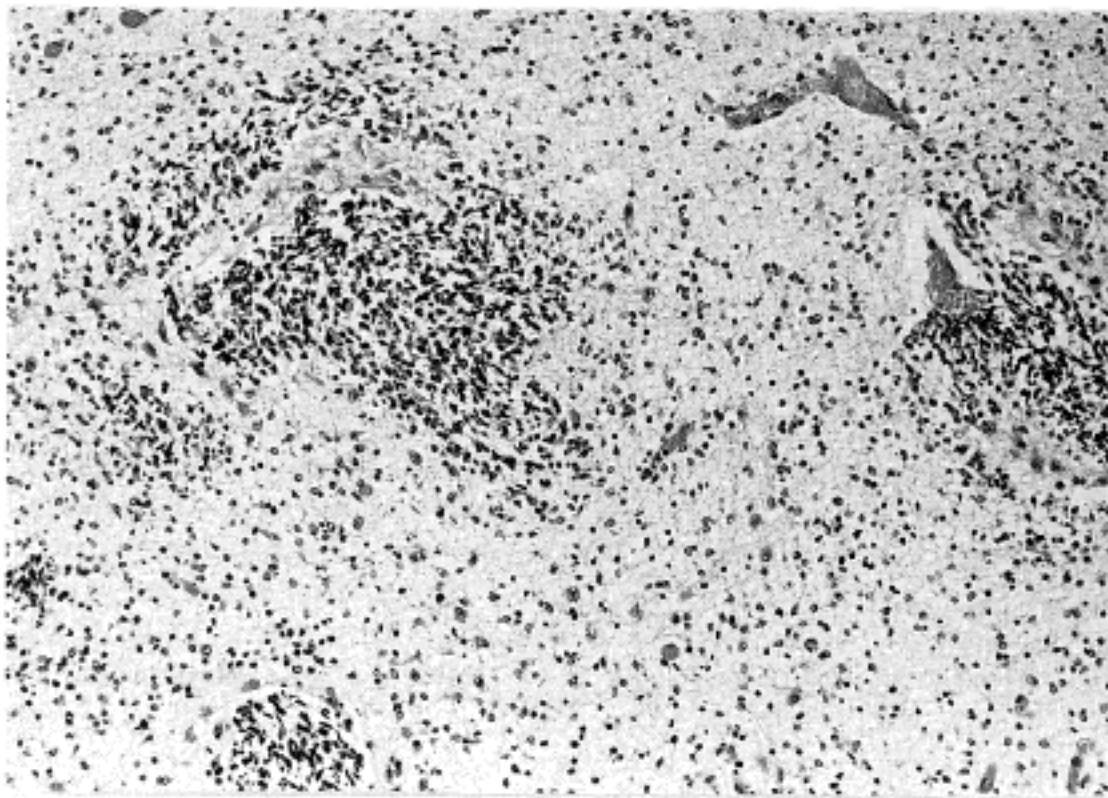
Fig. 4. Quadriceps muscle of case 1. There is a slight variation in fiber size with bundles of small fibers. Increase of connective tissue and replacement by fat are noted. There is no inflammatory cell infiltration.

가하여도 펴지지 않았다. 어깨는 좁고 양쪽 어깨관절이 앞으로 구부러져 있으며 옆에서 보면 어깨선이 경사져 보인다(Fig. 1-b). 양팔 팔꿈치 관절은 심한 굴곡상태로 고정되어 있었고 손목관절은 양쪽 모두 약간 척골편위된 상태로 굴곡되어 굳어져 있었다. 손가락은 특이하게 접혀진 모양으로 엄지손가락은 손금에 평행으로 굴곡되어 있고 나머지 손가락들도 에드워즈(Edwards)증후군에서의 특징적인 손모양과 매우 유사한 굴곡상태로 고정되어 있었다. 상지에 비하여 하

지는 굴곡기형 뿐 아니라 근육발달의 저하가 현저했다(Fig. 1). 고관절은 심한 굴곡상태로, 무릎관절은 신장된 채로 고정되어 펴지지 않았고, 발은 심한 내반종족(calcaneovarus)이었다(Fig. 2). 발가락이 모두 비정상적으로 심하게 굴곡수축(flexion)되어 있었다(Fig. 2). 척추는 약간 측만되었다. 환자의 목은 짧았고 두부에서는 납작한 코와 넓은 미간 이외에는 특별한 이상소견은 없었다. 양쪽 팔의 압박으로 흉곽은 좁았고, 폐는 심장에 비해 그 발육이 현저히 떨어져 있었고 이는



**Fig. 5.** Case 1. Anterior horn cells of lumbar spinal cord. They are not reduced in number, but shows ischemic change.



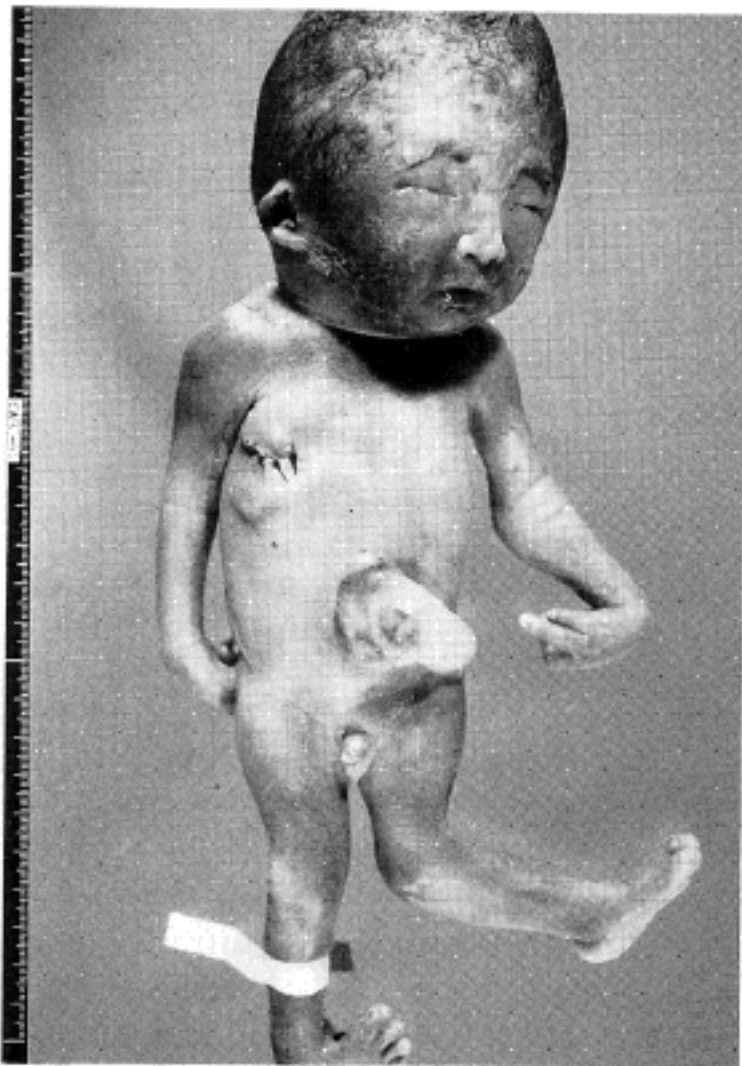
**Fig. 6.** Case 1. Heterotopic islands of granule cells and Purkinje cells in cerebellar white matter are seen.

현미경적으로 볼 때 재태기간에 비해 약 4주간의 발육 지연을 나타내는 것이었다(Fig. 3-a, b). 신체 다른 부위에 특별한 기형은 없었고 초음파검사에서도 의심하였던 것과는 달리 외형상 뇌의 기형은 발견할 수 없었다. 하지의 대퇴 및 슬관절 부위에서 채취한 근육의 현미경소견상, 전반적으로 근육섬유의 위축과 근섬유 사이사이에 약간의 섬유화가 동반되어 있으며, 근섬유 다발 사이에 일부 지방조직으로 대체되었다. 이러한 소견은 신경원성 근병증이나 일차성 근병증의 특이한 소견이라 볼 수는 없었으며 정상근육운동이 이루어지지 못함에 기인한 근육성장의 장애로 위축된 양상의

작은 근섬유들로 보이는 것으로 판단되었다(Fig. 4). 경추, 흉추 및 요추 척수에서 얻은 대표적 표본에서 관찰한 전각세포수는 정상이었으며 척수전각세포 자체의 변성이나 용해의 소견도 보이지 않았다(Fig. 5). 소뇌반구의 백질에서 퍼킨지세포들의 덩어리인 이소성 신경세포가 국소적으로 관찰되었다(Fig. 6).

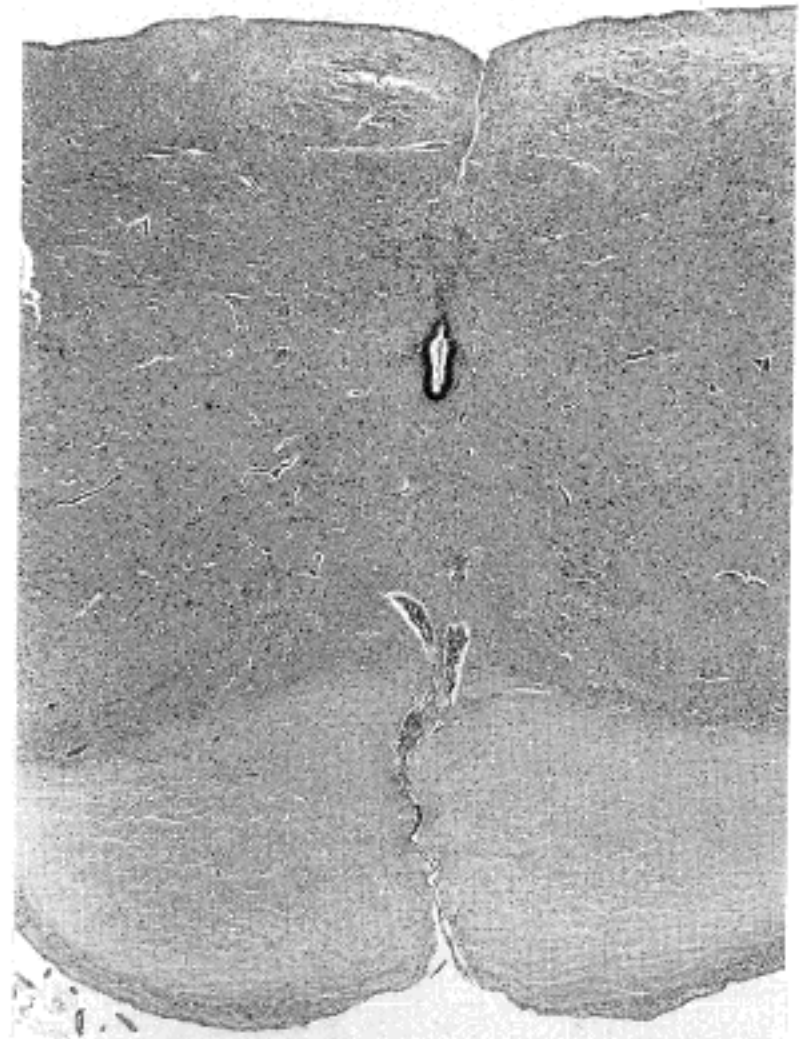
## 증 례 2.

재태 28주에 양막 조기파열로 유도분만되었으나 분만시 태아는 아프가(Apgar) 점수가 0으로 사산된 것으로 판단되었다. 임신 중 약물복용이나 질병을 앓은



**Fig. 7.** Case 2. Note facial abnormalities showing micrognathia, low set ears and flattened nasal bridge. Extremities show internally rotated shoulders, fixed extended elbows, fixed wrists, genu recurvatum et valgum and talipes equinovarus deformity. There is a small umbilical hernia containing a part of small bowel loops.

적은 없으며 가족력상 특이사항 없었다. 태아는 남아였고, 임신 중의 검사로 태아에서 기형이 발견되지 않은 상태였다. 출생시 체중은 780 gm으로 정상범위에 못 미쳤으나 정둔장은 22 cm로써 재태기간의 정상 범위에 속하였다. 염색체 검사상 46XY였다. 머리와 몸통의 발육에 비하여 사지는 상대적으로 근육발달이 미비한 것으로 보였고, 사지의 관절에서 비정상적 굴곡상태를 관찰하였다(Fig. 7). 양측 어깨관절은 내측으로 회전된 상태로 굳어져 있으며, 팔꿈치관절은 신장되고 손목관절은 내측굴곡된 상태로 고정되었다. 무릎관절에서는 왼쪽이 오른쪽보다 좀 더 전외반슬(genu recurvatum et valgum)이 현저하였다. 양쪽 발목관절에서도 심한 양지첨내반족(talipes equinovarus)을 보였다. 양쪽 손의 손가락과 좌측 발가락에 굴곡고정이 있었다. 척추측만은 경미한 정도로 존재하였다. 얼굴에서 소하악증과 낮게 위치한 귀, 낮은 넓은 콧등



**Fig. 8.** Case 2. Pyramis remains uncrossed as it goes down to upper cervical cord.

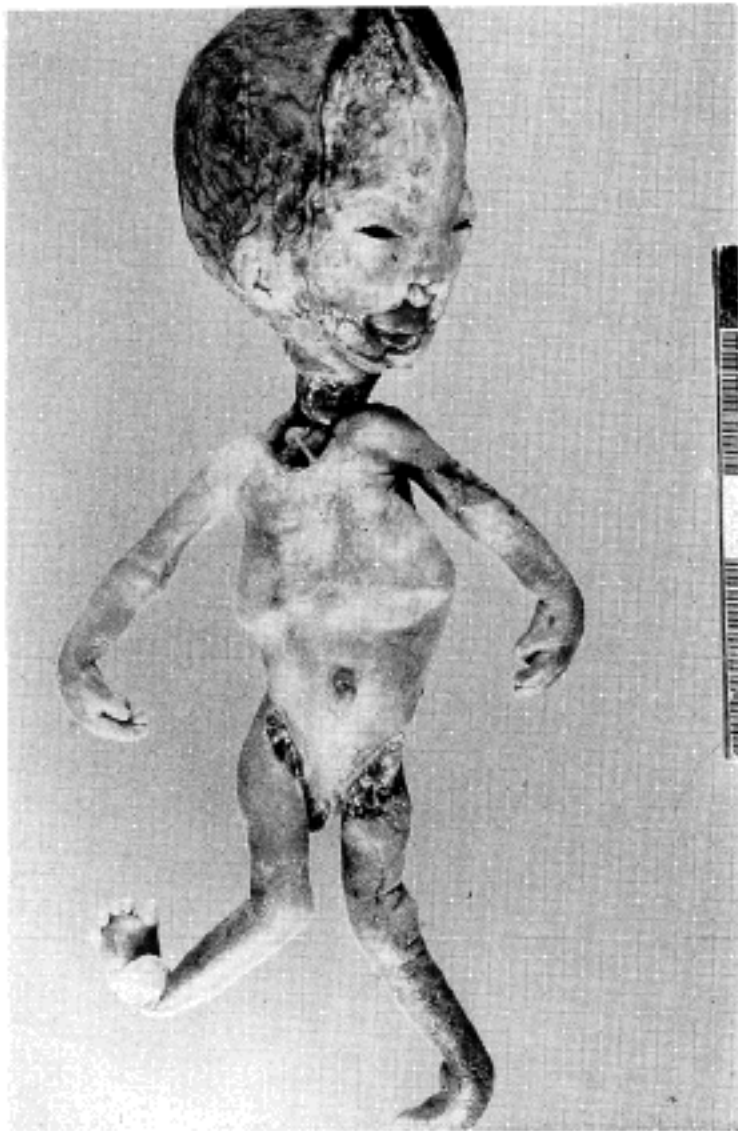
등의 이상이 있었고 목이 짧았다. 복부에 제탈장(umbilical hernia)이 있는데 소장의 일부가 2.5×1.5 cm의 복벽결손을 통해 탈장되어 있었고 화끈젤리로 덮혀 있었다(Fig. 7).

외형적 이상 이외에 내부장기에서는 심장에 막성 심실증격결손이 있었고 폐는 좌우 5.0 gm 및 5.1 gm으로 정상범위에 훨씬 못미쳤으며 현미경소견상으로도 폐의 저형성이 현저하였다. 양측 요관의 이상이 동반되었는데 좌측은 이중요관이었고, 우측은 요관 원위부의 협착으로 수뇨관증을 나타내었다.

근육절편은 상하지 모두에서 채취되었는데 전반적으로 작은 근섬유들도 구성되어 있으며 약간은 크기변화는 있으나 신경원성 위축의 양상을 보이지는 않았다. 근섬유 사이사이에 콜라겐섬유들이 존재하였다. 일차성 근병증의 증거는 찾을 수 없었다. 척추전각세포는 수와 모양에 있어 정상이었고, 뇌에서는 연수에 운동신경로의 교차(decussation)가 불충분하였다(Fig. 8).

### 증례 3.

26세의 산모가 재태 32주에 초음파검사상 태아가 주수에 비하여 지나치게 작으며 사지의 기형이 있음을



**Fig. 9.** Case 3. Note facial abnormalities showing cleft lip and palate, micrognathia, and low set ears. Upper extremities show fixed extended elbows, fixed wrists with radial deviation, and flexed fingers. Hip joints are displaced with internal rotation. Genu valga, talipes equinovarus, and plantar flexion of toes are seen.

발견하여 임신을 중단시켰다. 산모는 자연유산의 기왕력이 1회 있으며 이번이 두번째 임신이었다. 가족력상 특이한 사항은 없었다. 태아는 여아로써 사망한 상태로 분만되었으며, 분만 2일 후에 부검이 실시되었다.

부검시 체중은 290 gm이고 정둔장은 18 cm으로서 이는 재태 32주에 훨씬 못미치는 소견이었다. 약간의 척추측만과 사지의 굴곡기형이 있었다. 상지에서는 신장된 팔꿈치 관절과 요관편위된 상태로 굴곡되어 있는 팔목관절이 관찰되었고, 손가락은 굴곡고정되어 있었다. 하지의 굴곡변형은 상지보다 조금 더 두드러졌으며, 양측 고관절이 내측편위되어 탈구되었으며 양측 무릎은 외측편위(coxa valga), 양측 발목관절은 심한 양지첨내반측(talipes equinovarus)이었고, 발가락은 발바닥쪽으로 굴곡고정되어 있었다(Fig. 9).

본 환아는 사지 뿐 아니라 전신에 근육이 미약하였고 매우 말라있었다. 머리에서는 구개열과 구순열이

양측성이었고 하악의 발달이 미약하고, 귀는 낮게 위치되어 있었다. 내부장기의 변화로는 양측 폐의 저형성과 우측 신장에 낭성병변이 관찰되었다. 그 밖에 탯줄이 태반의 변연부에 부착되어 있었다.

현미경 소견상, 근섬유들은 전반적으로 작았으나 그 크기는 비교적 일정하였으며, 심한 섬유화, 다발성 위축, 핵의 변화 등 근병증이나 신경원성 병변의 증거는 관찰되지 않았다. 척수의 전각세포 또한 그 수나 모양에 있어 정상 범위에 속하였다. 뇌는 침연이 심하여 충분한 검사가 불가능하였다.

## 고 찰

선천성 다발성 관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita)은 출생시부터 신체 여러 관절의 움직임에 장애가 있는 경우는 일컫는 말로써, 이러한 장애는 태아발달과정 중에 발생하는 문제점으로부터 비롯되며, 따라서 출생시부터 특징적인 형태의 증상군으로 발현되며, 출생 후 진행되지 않는다는 특징을 가지고 있다. 그 명칭에 관해서는 여러 용어가 사용되었으며, 그 원인을 어디에 두느냐에 따라 조금씩 명칭에 변화가 있었다. "Arthrogryposis multiplex congenita"(AMC)라는 용어는 1923년 Stern<sup>2)</sup>이 처음 사용하였고, 이는 관절의 이상에 중점을 둔 용어이며, 미국 등지의 임상 의사들에 의해 흔히 사용되어 현재는 가장 널리 사용되고 있다. 반면에 근육질환이라는 데에 초점을 맞추어 "Myodystrophia fetalis deformans"<sup>17)</sup>, "Amyoplasia congenita"<sup>18)</sup>와 "Congenital arthromyodysplasia"<sup>19)</sup>라는 용어들이 사용되어왔다.

1841년 Otto<sup>2)</sup>가 처음 기술한 이래, AMC에 대한 병리학적 기술은 1908년 Howard<sup>20)</sup>에 의해 처음 이루어졌다. 그의 최초의 보고서에서 근육의 변성과 근육내 다량의 지방조직이 침윤되어 있으며 말초신경은 정상인 점들로 미루어 AMC가 출생 이전에 근염이나 근육 발달이상 등에 의해 근육변성이 초래되었을 가능성을 제시하였다. 이후 이러한 관절의 변형이 근육병변에 이차적 현상으로 초래된 것이라는 증거가 늘어났으며<sup>7, 21, 22)</sup> Roberts<sup>21)</sup> 등은 근육 이영양성 변화(dystrophic change)를 실험적으로 제시하기도 하였다. 일차성 근병증으로는 선천성 근이영양증(congenital muscular dystrophy), central core disease, nemaline myopathy, 근긴장성 근이영양증(myotonic muscular dystrophy)등을 관찰하였다.

Brandt<sup>23)</sup>, Adams<sup>24)</sup>, Wolf<sup>25)</sup>, Drachman<sup>26)</sup> 등은 척수전각세포의 감소 및 변성이 근육에 이차적으로 탈신경성 근위축을 초래한다는 척수신경원성 기전을 제시하였다. 이러한 척수신경원성 병인을 포함한 '신경원성'설은 1986년 Banker는 96예의 병리학적 분석<sup>4)</sup>에서 본 질환을 가진 환자 90명이 신경원성이며, 6명이

일차성 근질환을 가진 '근원성'이라고 분석하였다. 이 보고에서 신경원성 변화로 제시된 것들은 척수 전각세포 수의 감소 및 변화 뿐 아니라 뇌의 변화 즉, 다소 뇌회증(polymicrogyria), 소두증(microcephaly), 신경세포이주의 장애, 신경세포의 백질내 이소성 존재, 하올리브핵(inferior olivary nucleus)의 뇌회패턴(convolucional pattern)부족, 전각의 이상발생과 동반된 무뇌증(anencephaly with dysgenesis of anterior horns), Arnold-Chiari기형 등 수많은 변화를 기술하였다. 이러한 관찰을 통하여 Banker는 선천성 다발성 관절구축증(arthrogryposis multiplex congenita)은 여러 병인을 가진 증후군이며 그 원인으로 신경원성이 훨씬 큰 영역을 차지한다고 보았다. Banker는 96예가 병리학적 연구로써는 가장 큰 시리즈이며, 1991년 Quinn등<sup>6)</sup>이 21예의 사망예를 병리학적으로 분석한 결과에 따르면 21예중 11예가 근원성이며 그 중 10예가 선천성 근이영양증, 1예가 nemaline myopathy이고 5예가 신경원성이며 나머지 5예는 그 원인을 밝히지 못한 경우였다. 이 밖에 일탄성 쌍생아<sup>8,9)</sup>, 양수과소증<sup>26)</sup> 등 태아의 움직임에 장애가 될 만한 조건이나, 산모가 임신 11~12주경에 아세틸콜린에스테라제 길항제인 malathion을 사용한 경우<sup>28)</sup>와 선천성 풍진증후군과 동반된 예<sup>29,30)</sup>등도 보고되어 있다.

본 연구의 부검 3예에서는 일차성 근병증이나 척수원성 병변은 발견되지 않았으나, 증례 1의 소뇌에 비정상적으로 이소성 신경세포의 군집이 소뇌백질에서 발견되었다. 이러한 병변이 실제적으로 본 질환과 어떤 직접적인 연관성을 갖는지에 관한 기전의 설명은 어려우나 1986년 Banker등이 기술한 신경원성의 변화 가운데 하나에 속한다. 1981년 서등<sup>12)</sup>이 척수병인성 관절구축증 환자에서 대뇌 전두백질에 이소성 회백질이 동반된 예를 보고한 바 있다. 또한 증례 2에서 연수 부위의 신경교차로의 이상 또한 신경원성의 큰 범주에 속한다고 볼 수 있으나, 저자는 본 근육생검표본의 양상이 소위 '신경원성 위축'의 소견으로 맞지 않으므로 '신경원성'이라기보다는 중추신경계 이상을 동반한 경우로 범주를 정하는 것이 좋다고 생각한다.

본 증례들에서 특기할 만한 점은 3예 모두에서 육안적 및 현미경적으로 폐의 저형성이 뚜렷한 점이다. 이들은 좁은 흉곽을 가졌다. 선천성 다발성 관절구축증 환자에서 폐의 저형성에 관한 언급은 1991년 Quinn등<sup>6)</sup>의 주산기 사망 21예 중 13예에서 있었으며 이 중 10예가 횡격막의 위축 혹은 근무형성(amyoplasia)과 연관되어 있었다. Banker의 96예중 17예에서도 폐의 저형성이 동반되어 있었는데, 신경원성과 근원성의 두 경우를 모두 포함하고 있었다. 본 3예 모두 양수과소증이나 다낭성 신 등의 심각한 신장의 이상은 동반되지 않았으며, 흉곽발육의 제한으로 인한 저형성의 가능성과 횡격막 위축에 의해 발육저하를 일으켰을 가능

성을 생각할 수 있다.

증례 2, 3에서 보인 비정상적인 얼굴 모양 즉, 소하악증과 낮게 위치한 귀, 낮은 코, 증례 3의 구개열 및 구순열 등은 본 병변을 중추신경의 이상과 연관지어 생각할 수 있게 하는 하나의 가능성을 제시한다. 선천성 다발성 관절구축증 환자에서 비정상적인 얼굴모양을 보인 경우에 대해서 우리나라에서는 1965년 이등<sup>11)</sup>이 척수병인성 관절구축증 환자의 부검예에서 낮게 위치한 귀와 상위구개(high-arched palate)를 동반한 예를 보고한 바 있다. Drachman과 Banker의 부검 보고<sup>26)</sup>에서도 소하악증과 상위 구개(high arched palate)를 기술하였는데 제 5 뇌신경핵의 운동신경의 감소를 발견한 예였다. Banker<sup>4)</sup>의 96예 중 39예가 낮게 위치한 귀, 38예에서 소하악증, 25예에서 짧은 목을 보였으며, 구개열과 구순열은 각각 10예와 3예에서 기술되었다. 이들은 신경원성의 경우 근원성과 달리 다른 선천성 이상을 동반하는 경우가 더 흔하다고 하였다<sup>4)</sup>. 그러나 Quinn의 보고에서는 21예중 12예에서 얼굴의 이상을 보고하였고 이들에서는 신경원성과 근원성간의 차이를 발견하기 어려웠다. Thoma는 하악 발달의 중요한 요소 가운데 하나로써 근육발달을 주장하였다<sup>31)</sup>. 본 질환에서 동반되는 하악의 미발육은 저작근의 약화에 의해 초래되는 소견으로 생각된다<sup>4,25)</sup>.

본 연구의 선천성 다발성 관절구축증 3예는 모두 일차성 근원성이나 척수신경원성의 증거를 보이지 않은 예들로써 특발성 선천성 관절구축증이라 할 수 있으며, 증례 1의 소뇌백질내 이소성 신경세포의 군집과 증례 2의 연수의 교차로 이상 등 중추신경계의 이상을 동반하는 부검 3예를 문헌고찰과 아울러 보고하였다.

<감사의 말씀>

본 논문의 증례 1, 2를 부검할 수 있도록 증례를 보내주시고 함께 부검에 참여하여 주신 제일병원 병리과 홍성란 선생님과 증례 3을 부검하신 서울대학교 병리학교실 강윤경 선생님께 감사드립니다.

참 고 문 헌

- 1) Banker BQ, Victor M, Adams RD. *Arthrogryposis multiplex due to congenital muscular dystrophy. Brain* 1957; 80: 319-44.
- 2) Otto AW. *Monstrum humanum extremitatibus incurvatus. Monstrum secentorum descriptio anatomica in vratislaviae museum. Anatomico-Pathologium Breslau, 1841, p322. Translated by Victor BA: A human monster with inwardly curved extremities. Clin Orthop* 1985; 194: 4-5.
- 3) James T. *Multiple congenital articular rigidities. Edinburgh Med J* 1951; 58: 565-97.
- 4) Banker BQ. *Arthrogryposis multiplex congenita:*



- Spectrum of pathologic changes. Hum Pathol* 1986; 17: 656-72.
- 5) Stern WG. *Arthrogryposis multiplex congenita. JAMA* 1923; 81: 1507-10.
  - 6) Quinn CM, Wigglesworth JS, Heckmatt J. *Lethal arthrogryposis multiplex congenita: a pathologic study of 21 cases. Histopathology* 1991; 19: 155-62.
  - 7) Gilmour JR. *Amyoplasia congenita. J Pathol Bacteriol* 1946; 58: 675-85.
  - 8) Lipton LL, Morgenstern SH. *Arthrogryposis multiplex congenita in identical twins. Am J Dis Child* 1955; 89: 233-6.
  - 9) Hillman JW, Johnson JTH. *Arthrogryposis multiplex congenita in twins. J Bone Joint Surg* 1952; 34-A: 211-4.
  - 10) 박병문, 정인희. *Arthrogryposis multiplex congenita*의 1예. *대한의학회지* 1961; 4: 606-8.
  - 11) Rhee KS, Chin DS, Lee HS, Chi JG. *Arthrogryposis multiplex congenita with multiple congenital anomalies(Report of an autopsy case with spinal cord lesion). Korean Central J Med* 1965; 9: 661-8.
  - 12) 서정일, 박문향, 박효숙, 김기용, 지제근. 척수병인성 관절곡증과 동반된 뇌의 이소성 회백질. *대한병리학회지* 1981; 15: 300-4.
  - 13) 강희웅, 홍성원. *Arthrogryposis multiplex congenita*의 1예. *소아과* 1968; 11: 35-7.
  - 14) 이현숙, 한순자, 신상만, 이상주. 선천성 다발성 관절만곡증(*Arthrogryposis multiplex congenita*)의 1예. *순천향대학논문집* 1982; 5: 153-5.
  - 15) 고응구, 장석관, 최규홍, 이영주. 선천성 다발성 관절굴곡증 1예. *대한산부학회지* 1984; 27: 1589-91.
  - 16) 이상운, 이강목. 선천성 다발성 관절구축증 -1예 보고 - *대한재활학회지* 1988; 12: 92-5.
  - 17) Middleton DS. *Studies on prenatal lesions of striated muscles as a cause of congenital deformity. Edinburgh Med J* 1934; 41: 401-43.
  - 18) Sheldon W. *Multiple congenital articular rigidity: Arthrogryposis multiplex congenita. Arch Dis Child* 1932; 7: 117-36.
  - 19) Rossi E. *Le syndrome arthromyodysplasique coongenital. Helv Paediatr Acta* 1947; 2: 82-97.
  - 20) Howard R. *A case of congenital defect of the muscular system(Dystrophic Muscularis Congenita) and its association with congenital talipes equinovarus. Proc Roy Soc Med* 1908; 2: 157-66.
  - 21) Roberts JAF. *The inheritance of a lethal-muscle contracture in the sheep. J Genet* 1929; 21: 57-69.
  - 22) Batten FE. *Myositis fibrosa. Br Med J* 1903; 2: 1333.
  - 23) Brandt S. *A case of arthrogryposis multiplex congenita anatomically appearing as a fetal spinal muscular atrophy. Acta Paediatr* 1947; 34: 365-81.
  - 24) Adams RD, Denny-Brown D, Pearson CM. *Disease of muscle: A study in pathology. In: Hoeber PB, New York: Medical Book Department of Harper & Brothers, 1953.*
  - 25) Wolf A, Roverud E, Poster C. *Amyoplasia congenita. J Neuropathol Exp Neurol* 1955; 14: 112-9.
  - 26) Drachman DB, Banker BQ. *Arthrogryposis multiplex congenita. Case due to disease of the anterior horn cells. Arch Neurol* 1961; 5: 77-93.
  - 27) Banker BQ. *Congenital deformities. In: Engel AG, Banker BQ, eds. Myology. New York: McGraw-Hill, 1986: 2109-59.*
  - 28) Kindhout D, Hageman G. *Amyoplasia congenita-like condition and maternal malathion exposure. Teratology* 1987; 36: 7-9.
  - 29) Pike MG, Applegarth DA, Dunn HG, Bamforth SJ, Tingle AJ, Wood BJ, Dimmick JE, Harris H, Chantler JK, Hall JG. *Congenital rubella syndrome associated with calcific epiphyseal stippling and peroxisomal dysfunction. J Pediatr* 1990; 116: 88-94.
  - 30) Gregg NM. *Rubella during pregnancy of the mother with its sequelae of congenital defects in the child. Med J Aust* 1945; 1: 313-5.
  - 31) Thoma KH. *Principal factors controlling development of mandible and maxilla. Am J Orthodont* 1938; 24: 171-9.