

Holt Oram 증후군에 동반된 수근관 증후군의 병변 1예

가천의과대학교 재활의학과교실

임윤명 · 임오경 · 이주강 · 배근환 · 김성환 · 이광래 · 최충환

– Abstract –

Carpal Tunnel Syndrome in a Patient with Holt Oram Syndrome

Yoon Myung Yim, M.D., Ju Kang Lee, M.D., Ph.D., Oh Kyung Lim, M.D., Ph.D.,
Keun Hwan Bae, M.D., Sung Hwan Kim, M.D.,
Kwang Lae Lee, M.D., Choong Hwan, Choi, MD.

Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Gachon Medical School

Holt Oram syndrome is rare genetic disorder showing anomaly at the heart and hand. A 42-year-old female who was suspected to have Holt Oram syndrome after cardiac operation for congenital defect, has suffered from paresthesia of the deformed hand. She was confirmed to have CTS by electrodiagnosis and ultrasonography. We report a case of Carpal tunnel syndrome in a deformed hand of a patient with Holt Oram syndrome.

Key Words: Carpal tunnel syndrome, Holt Oram syndrome

서 론

Holt Oram 증후군은 심장과 상지의 기형을 동반하는 유전병으로서 1960년 Holt 와 Oram¹에 의해 처음 보고 된, 정상 출생아 100,000명당 1명의 유병율을 보이는 상염색체 우성 질환이다. 심장의 기형은 대부분 심방 중격 결손을 보이는 가벼운 기형부터 심실 중격 결손, 활로4장, 폐동맥 저형성증처럼 치명적인 기형까지 다양하게 나타날 수 있으며 상지의 기형은 손목뼈의 결함 같은 미미한 기형부터 세마디 엄지손가락증, 엄지손가락의 저형성 또는 무형성, 단지증등의 다양한 기형을 보일 수 있고 우측보다는 좌측 상지에 심한 경향을 나타낸다. 저자들은 Holt Oram 증후군으로 진단된 환자에서 손목의 기형과 관련된 것으로 추정되는 수근관 증후군을 경험하여 보고하는 바이다.

증 례

본 증례는 47세 여자 환자로 2005년 9월 2일 발생한 좌측 기저핵의 뇌경색으로 인해 신경과 치료 후 재활치료를 위해 본과에 전과된 환자였다. 과거력 상 2003년 4월에는 심방중격결손을 타병원에서 진단받고, 중격 닫음 수술을 한 기왕력이 있었으며 입원 기간 중 시행한 심전도(Fig. 1)에서는 불완전 우측다발갈래차단이 보였고, 심장 초음파상에서는 우심방 직경이 환자의 좌심실과 거의 동등한 370 mm 정도의 크기로 확장된 소견이 관찰되었다(Fig. 2). 재활의학과 전과 당시 환자는 이십년 전부터 시작된 좌측 수부의 저림 증상을 호소하고 있었으며 외상의 과거력은 없었다. 신체검사 상 좌측 엄지두덩의 위축(Fig. 3)이 관찰되었고, 도수근력 검사 상 좌측 짧은엄지별립근 3/5, 우측은 정상소견을 보였다. 손목의 단순방사선 촬영에서는 좌측 손배뼈의 분열과 양측 손배뼈의 저형성이 관찰되었으며 우측 두

Address reprint requests to **Keun Hwan Bae, M.D.**
Department of Rehabilitation Medicine, Gachon Medical School,
#1198 Guwol 1-dong, Namdong-gu, Incheon 405-729, Korea
Tel : 82-32-460-3722, Fax : 82-32-460-3722, E-mail : roseatte@naver.com

번째 손허리뼈에서 피질의 비후와 덧뼈 등 양측 손에서 기형이 관찰되었다(Fig. 4). 이로써 우리는 환자에서 심방중격결손의 과거력, 근전도, 심초음파를 근거로 심장기형을, 손목의 방사선 검사로 수부의 기형을 진단하여 Holt Oram 증후군에 해당함을 확인하였다. 진과 8일 후 좌측수부의 저림 증상을 평가하고자 시행한 신경전도 검사에서 정중신경의 감각신경활동전위가 관찰되지 않았으며 정중신경의 운동신경 검사 상 복합근활동전위의 잠시가 4.6 ms로 지연되었고 진폭이 3.8 mV로 감소되었으며 전완부의 신경전도속도는 57.1 msec로 정상 소견을 보였다(Table 1). 침근전도 검사에서 짧은엄지벌림근에서 삽입전위의 증가, 휴식 시 비정상자발전위가 관찰, 근육수축 시 근육동원 양상의 감소가 관찰되었고, 네모옆침근, 깊은손가락굽힘근(제 2,3 손가락), 요골쪽손목굽힘근, 원옆침근, 정중신경

지배근육 이외 이환 측 상지근육과 경추 주위근을 포함한 침 근전도 검사에서는 정상소견을 보여 손목부위에서의 정중신경의 손상을 진단하였고(Table 2), 초음파 검사를 시행하여 손목뼈의 첫 번째 열에서 정중신경의 부종과 횡단면적이 22.0 mm²로 증가, 편평비가 4.88로 증가됨을 확인함으로써 정중신경병증을 확진하여(Fig. 5), Holt Oram 증후군으로 진단된 환자의 기형이 있는 손에서 수근관증후군을 진단하였다.

고 찰

수근관은 수근관뼈로 구성된 오목한 면과 손바닥 측의 굽힘근 지지띠로 형성된 공간이다. Cobb² 등은 굽힘근 지지띠가 요골원위부로부터 중수지의 기저에 이르는 3개의 분명한 해부학적 구조로 나뉘어져 있다고 하였고

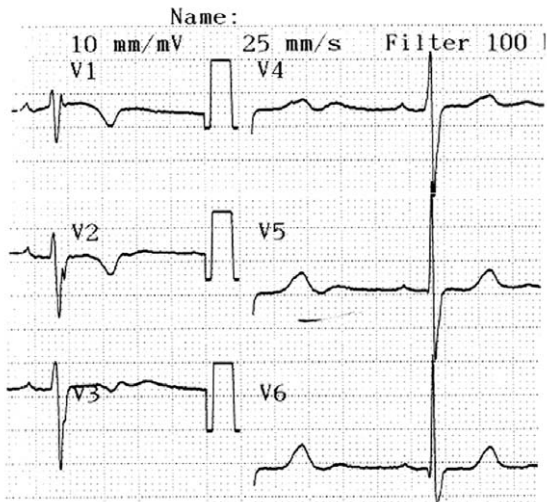


Fig. 1. Electrocardiogram shows Incomplete Right Bundle Branch Block.

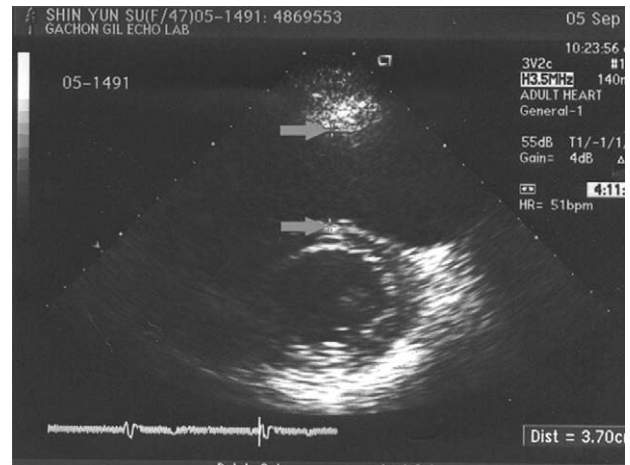


Fig. 2. Echo cardiogram shows Left Atrial Enlargement similar size with Left ventricle. *Between arrows : Left atrium diameter 370 mm.

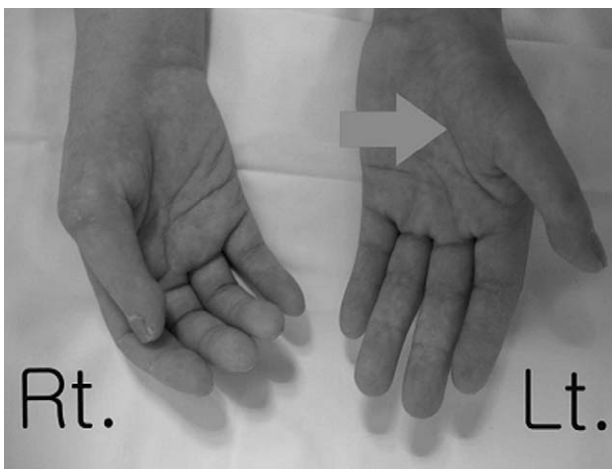


Fig. 3. Red arrow shows Left thenar atrophy compared to Right. hand.



Fig. 4. Red circle indicates fragmentations of left scaphoid bone with decreased sizes.

가장 근위부는 아래팔근막과 연속된 띠이며, 중간부위는 가로손목 인대이고, 원위부는 엄지두덩과 새끼 두덩을 연결하는 손바닥널힘줄이다. 가로손목 인대는 손배뼈융기와 콩알뼈, 갈고리뼈를 연결하는 구조를 하고 있으며 수근관의 면적을 결정짓는 손바닥측 경계이기도 하다. 수근관의 공간을 감소시키는 공간점유병변이나 염증성병변은 수근관내의 압력을 증가시켜 손목부근의 정중신경병증인 수근관 증후군을 유발할 수 있으며³, Szabo⁴ 등은 손목뼈의 기형이나 손배뼈 또는 갈고리뼈의 골절을 수근관 증후군과 연관 있는 인자로 분류하였다. Cavanagh 등⁵은 1979년 소아를 대상으로 엄지두덩의 저형성과 동반된 손배뼈의 선천성 기형을 관찰하고 Cavanagh 증후군으로 처음 보고하여, 수근관 증후군과 구별하였고, Anna 등⁶은 Cavanagh 증후군에서 동반된 수근관 증후군을 보고하였으나, 모든 Cavanagh 증후군에서 수근관 증후군이 동반되는 것이

아니므로, 임상적인 수근관 증후군은 전기진단학적인 확진 후 수술적 처치를 고려하여야 한다고 하였다.

Holt Oram 증후군은 1960년 Holt 와 Oram¹에 의해 처음 보고된 심장 손 증후군으로서 상염색체 우성 유전을 하여 가족성의 유전양상을 보이나 임상적으로는 85%가 새로운 돌연변이에 의한 산발적 유전을 하는 것으로 알려져 있으며, 원인 염색체는 주로 12q2 염색체의 TBX5 유전자의 변이로 생기나 20p13, 14q23, 6q24등 유전적 다양성과 함께 다양한 형태의 표현형을 나타내는 것으로 알려져 있다⁷. 상지의 기형은 엄지손가락의 원위부 전위, 엄지두덩의 저형성, 세마디 엄지손가락, 손목의 저형성, 요골의 무형성부터 단지증 빗장뼈와 어깨뼈의 저형성까지 나타나며, 경미한 증상의 엄지두덩의 저형성, 손목의 저형성 같은 손증상은 Cavanagh 증후군과 유사한 양상을 보일 수 있고 손의 기형 중 손배뼈의 저형성은 Cavanagh 증후군에서와

Table 1. Nerve Conduction Studies before Carpal Tunnel Release

Nerve	Active Electrode	Stimulation	Latency	Amplitude (msec)	Velocity(m/s) (motor:mV; sensory:μV)
Sensory					
L Median	2 nd digit	Wrist	No response	No response	
L Ulnar	5 th digit	Wrist	1.75	15.0	
R Median	2 nd digit	Wrist	3.70	5.0	
Motor					
L Median	APB ¹	Wrist	4.6	3.8	57.1
L Ulnar	ADM ²	Wrist	2.5	19.9	58.5
R Median	APB	Wrist	2.8	14.6	52.4

1. APB: abductor pollicis brevis, 2. ADM: abductor digiti minimi

Table 2. Needle Electromyography before Carpal Tunnel Release

Site	Muscle	ASA ⁶	Recruitment Pattern
Left	APB ¹	+	Decreased
Left	Pronator quadratus	0	Normal
Left	FDP ²	0	Normal
Left	FCR ³	0	Normal
Left	Pronator teres	0	Normal
Left	Paraspinal C5~T1	0	Normal
Left	Deltoid	0	Normal
Left	Biceps brachii	0	Normal
Left	Triceps brachii	0	Normal
Left	FDI ⁴	0	Normal
Left	FCU ⁵	0	Normal

1. APB: abductor pollicis brevis, 2. FDP: flexor digitorum profundus, 3. FCR: flexor carpi radialis, 4. FDI: first dorsal interosseus, 5. FCU: flexor carpi radialis, 6. ASA: abnormal spontaneous activity(0, absent; +, rare; ++, moderate; +++, profuse)

마찬가지로 수근관 증후군을 일으킬 수 있으나 지금까지 Holt Oram 증후군에 동반된 수근관 증후군의 보고는 없었다. 심장의 기형은 가장 많은 것이 이차 심방중격 결손이며 심실중격 결손, 동맥관 개존증, 활모4장, 폐동맥 저형성증처럼 치명적인 기형까지 여러 가지 동반기형이 나타날 수도 있고, A. Kranidis 등⁸은 2000년 Holt Oram 증후군의 심장기형으로써 좌측 상부대정맥을 증례 보고하는 등 희귀한 형태의 심장 동반기형이 계속 보고 된바 있다.

손배뼈의 저형성은 수근관의 면적을 감소시켜 수근관내의 압력을 증가시키는데 수근관내에서 20~30 mmHg의 압력은 신경바깥막의 혈류를 감소시키며, Dahlin⁹ 등은 50 mmHg의 압력이 2시간 이상 가해지면 신경의 부종이 나타난다고 하였고, 본 증례 환자에서 시행한 초음파에서는 손목부근 정중신경의 부종이 관찰되어 수근관내의 압력이 증가된 상태임을 알 수 있었다.

손목에서 정중신경의 초음파 소견은 Wolfgang Buchberger¹⁰이 신경 단면의 최장경과 최단경의 비를 계산한 편평화 비를 이용하여 정상인에서는 갈고리뼈부근의 편평화 비가 평균 3.2, 표준편차 0.5 이나 수근관 증후군 환자에서는 평균 4.6, 표준편차 0.5로써 p 값은 0.001보다 작아 갈고리뼈부근의 정중신경의 편평화가 가장의미 있는 소견이라고 하였으며, R. Beekman¹¹ 등은 수근관 입구에서의 정중신경의 단면적 증가가 수근관증후군의 진단에 있어 민감도 70~88%, 특

이도 57~97%를 갖는다고 하였고 Nakamichi¹² 등은 수근관 증후군에서 초음파와 근전도를 병행하면 민감도를 66~67%에서 84% 까지로 향상 시킬 수 있다고 하였다. 본 환자에서는 손목뼈부근에서 정중신경의 부종이 관찰되었고, 갈고리뼈에서의 정중신경 편평비가 4.88, 면적이 22.0 mm²으로써 근전도로 확인된 수근관 증후군을 초음파로 다시 확인하였다.

환자의 가족력이 없거나 이차 심방중격 결손, 경미한 정도의 손기형이 있는 Holt Oram 증후군은 임상에서 흔히 놓치기 쉬우므로, 기형이 있는 손에서 수근관 증후군이 동반된 경우 가족력 또는 심장의 기형을 조사하여 환자의 유전상담을 하여 치명적인 심장기형에 대한 산전검사를 권하여야 할 것이다.

저자들은 환자의 심장 수술의 기왕력, 심전도, 심초음파를 근거로 심장의 기형을 진단하였으며, 이학적 검사 및 단순방사선촬영으로 손의 기형이 진단된 Holt Oram 증후군에서 손의 기형과 연관된 수근관 증후군을 근전도와 초음파로 진단하여 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

참고문헌

- Holt M, Oram S: Familial heart disease with skeletal malformation. *British Heart Journal* 1960, 22:236-242.
- Cobb TK, Dalley BK, Posteraro RH, Lewis RC. Anatomy of flexor retinaculum. *J Hand surgery* 1993; 18A:91-99.
- Daniel Dumitru: *Electrodiagnostic medicine*, 2nd ed, Hanley & Belfus, 2002, pp1059-1060.
- Szabo RM, Madison M: Carpal tunnel syndrome. *Ortho Clin North Am* 1992; 23: 103-109.
- Cavanagh NP, Yates DA, Sutcliffe J: Thenar hypoplasia with associated radiologic abnormalities. *Muscle Nerve* 1979; 2:431-436.
- Anna Kostera-Pruszczyk, Katarzyna Rowinska-Marcinska, Barbara Ryniewicz: *Journal of the Peripheral Nervous system* 2005; 10: 338-339.
- Stamatis Adamopoulos, Stavroula Kokkinou, John T. Parissis, Dimitrios Th. Kremastinos: New insight into "Heart-hand" syndrome: *International Journal of Cardiology* 2004; 97: 129-132.
- A. Kranidis, Gerassimos Filippatos, Harris Karvounis: A case of Holt Oram syndrome: *International journal of Cardiology* 2000; 73: 95-96.
- Dahlin LB, Rydevik B, McLean WG: Changes in fast axonal transport during experimental axonal compression at low pressure. *Exp Neurol* 1984; 84: 29-36.
- Wolfgang Buchberger, Werner Judmaier, Gunther Bir-

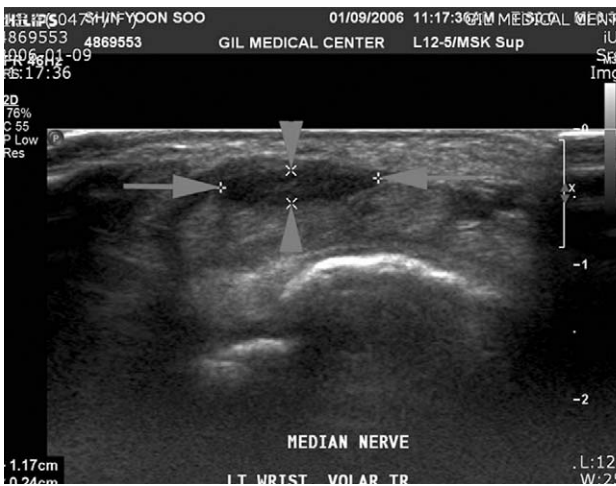


Fig. 5. Ultrasonography shows flattening of median nerve at wrist level with decreased echogenicity and loss of inner normal interfascicular layerings suggesting edematous change in left median nerve at wrist level.

*Between tailed arrow, t = transverse diameter, 11.7 mm

*Between arrow head, l = vertical diameter, 2.4 mm

*Flattening ratio t/l = 4.88,

*Cross section area $1/4 \times \pi \times t \times l = 22.0 \text{ mm}^2$

- bamer, Manfred Lener, Christoph Schmidauer: Carpal tunnel Syndrome: Diagnosis with High- resolution Sonography. AJR 1992; 159: 793-798.
11. R. Beekman, L. H. Visser: High resolution sonography of the peripheral nervous system. European Journal of Neurology 2004; 11: 305-314.
12. Nakamichi K, Tachibana: Ultrasonographic measurement of median nerve cross sectional area in idiopathic carpal tunnel syndrome. Muscle Nerve 2002; 26: 798-803.