

## 가족성 팔목터널 증후군 1가족례

울산대학교 의과대학 서울중앙병원 신경과학교실, \*정형외과학교실  
마 효 일·이 상 암·김 광 국·이 명 중·\*윤 준 오

= Abstract =

### Familial Carpal Tunnel Syndrome: A Case Report

Hyeo-Il Ma, Sang-Ahm Lee, Kwang-Kuk Kim, Myoung-Chong Lee, \*Jun-O Yoon.

Department of Neurology, \*Department of Orthopedic Surgery,  
University of Ulsan College of Medicine, Asan Medical Center

This is a report of familial carpal tunnel syndrome(CTS) occurring in four members of two generations of a Korean family. One of those with CTS had surgical release and its pathologic finding was nonspecific fibrotic change. The age of those affected by CTS ranged from 35 to 76 years of age. Family pedigree suggests an autosomal dominant gene.

This is believed to be the first case report of familial carpal tunnel syndrome in Korea.

Key word: Carpal tunnel syndrome, Familial.

#### I. 서 론

말초신경 압박증후군중 가장 흔한 팔목터널 증후군(carpal tunnel syndrome, CTS)은 대부분의 경우 산발적으로 발생하지만 가족적 발생도 드물게 보고되고 있다.<sup>1,2,3,4,5,6</sup> 원인으로는 amyloidosis,<sup>5</sup> mucopolysaccharidosis, polyneuropathy, mucopolipidosis 등이 알려져 있고, 드물게는 이와 같은 systemic disorder와 동반없이 나타나기도 한다.<sup>2,3,7</sup> 저자들은 2세대에 걸친 4명에서 전기진단검사를 통해 국내에 보고된 바 없는 familial CTS를 규명하여 가계도 및 신경전도검사 소견과 함께 보고하는 바이다.

#### II. 증례보고

Ⅲ-2:39세 여자 환자가 10여년 된 양 손목 이하 부위의 감각저하와 이상감각을 주소로 내원하였다. 증상은 점차 진행되는 양상이었고 주로 밤과 새벽에 심한 이상감각과 통증을 호소하였다. 과거력상 특이한 질환에 이환된 병력은 없었으며, 약물복용이나 직업적인 독소노출의 과거력도 없었다. 이학적 소견상 특이사항은 없었으며 신경학적 검사상 양측 단무지외항근(abductor pollicis brevis)의 근위축 소견이 관찰되었고 수지말단의 감각저하와 함께 무지와 소지의 대립근력의 약화를 보였다. Tinel's test와 Phalen's test는 음성이었다. 혈액검사로 CBC, chemical battery, electrolyte, 류마티스양 인자, VDRL, FANA, 갑상선기능검사 등을 시행하였고 검사소견은 모두 정상범위였다. 신경전도검사상 양측성 팔목터널 증후군으로 진단되어(Table 1) 수술적치료를 시행 받았다. 적출된 건막의 현미경적 검사상 비특이적 섬유성 소견이 관찰되었고

아밀로이드 침착의 소견은 관찰되지 않았다.

II-1:76세 남자로 26년전부터 시작된 양측 모지구 (thenar eminence)의 현저한 위축과 감각마비가 있었고 현재 전립선암의 골수전이로 치료받고 있는 중이었다. 20여년전 증상 발생 당시에는 이상감각과 통증이 있었으나 현재는 통증은 없었고 근력저하가 심하여 주먹을 쥘 수 없는 베네딕트양의 변화가 있었다.(Fig. 2) FANA, 류마티스양 인자는 음성반응이었다. 손목 부위의 핵자기공명촬영상 공간점유성 병변등의 이상소견은 발견할 수 없었다. 가족력상 환자의 어머니(case I-1)는 30대 초반에 이미 양 팔목부위 이하에 이상감각의 증상호소와 더불어 양측 모지구의 근위축 소견을 보였다고 한다. 이미 사망하였기 때문에 신경전도 검사는 시행하지 못 하였으나 병력으로 볼때 이 질환의 이환이 의심되었다.

III-1:50세 여자환자로 24년전 첫아이 출산 6개월 후 부터 손목이하 부위의 간헐적인 통증과 이상감각 그리고 근육위축이 발생하였다. 아침에는 무지가 굳어져 힘을 주어야 신전되었고 이러한 증상들은 겨울에 악화되었다고 한다. 이학적 검사상 특이소견은 없었으며 신경학적 검사상 양 수지말단 부위의 감각마비, 모지구의 현저한

위축이 관찰되었고 해당 근육의 근력 약화가 보였다.

III-3:35세 여자로 9년전 첫아이 출산후 팔목을 많이 사용하면 이상감각이 발생하였고 주로 오른쪽의 증상이 심하였다. 이학적 및 신경학적 검사상 이상소견은 관찰되지 않았으나 신경전도검사상 CTS으로 진단되었다.

Table 1. The results of median nerve conduction study

		Motor		Sensory	
		TL(msec)	Amp(mV)	*NCV(m/sec)	Amp( $\mu$ V)
M/76 (II-1)	Right	NP			NP
	Left	NP			NP
F/50 (III-1)	Right	NP			NP
	Left	NP			NP
F/39 (III-2)	Right	8.96	5		NP
	Left	5.0	12		NP
F/35 (III-3)	Right	3.54	17	33.5	30
	Left	4.0	15	32.7	22

\*nerve conduction velocity over finger to wrist segment of median nerve

TL:terminal latency, Amp:amplitude, NP:no potential, NCV:nerve conduction velocity

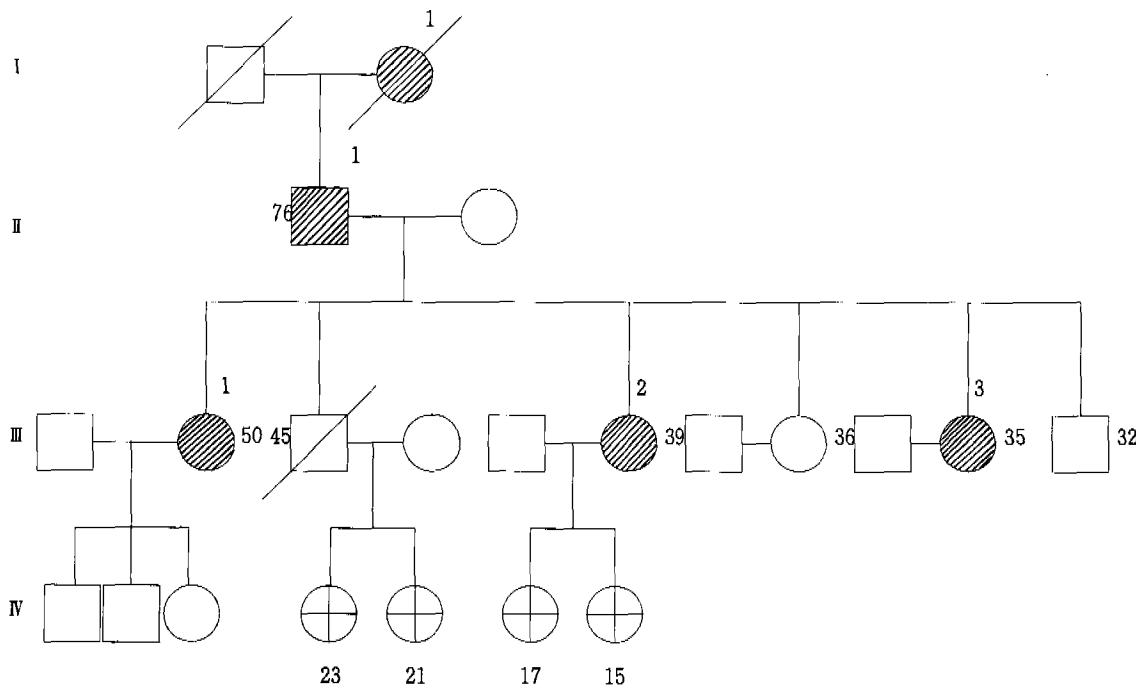


Fig. 1. Pedigree of this family. + : tested but not affected person, // : affected person.

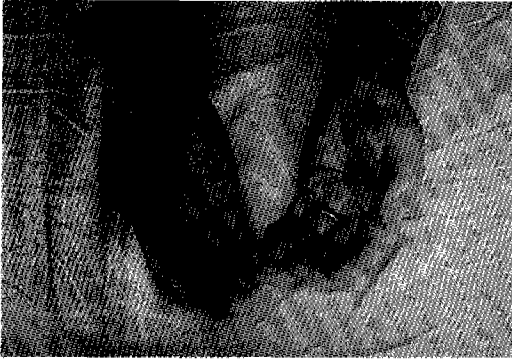


Fig. 2. The feature of severe bilateral thenar muscle atrophy in case II-1.

### III. 고 찰

Familial CTS은 1935년 Zabriskie<sup>6</sup> 등에 의해 세 자매에서 나타난 cervical osteoarthritis라는 잘못된 병명의 보고를 시초로, 드물게 보고되고 있다. 1969년 Hess와 Baumann은 2세대의 3명에게서 나타난 가족성 팔목터널 증후군의 증례를 보고하였고<sup>7</sup> 같은 해 McArthur 등은 처음으로 어린이에서 발생한 증례를 보고하였다. Danta(1975)는 3세대에서 상염색체 우성으로 발현한 증례를 발표하였고<sup>3</sup> Shenohara 등은 1979년 일본의 3세대에 걸친 4성원의 원발성 가족성 팔목터널 증후군의 증례들을, Mochizuki 등은 1981년 일본인 3세대의 8명의 증례들을 각각 보고한 바 있다.<sup>8</sup>

가족성 CTS의 원인은 불명확하나 아마도 팔목터널의 두터워진 횡수근 인대로 인해 정중신경이 압박되기 때문으로 생각되어진다. 본 증례에서 각 가족성원들에 대한 자세한 병력 청취에도 불구하고 비유전적인 요인으로 설명될 만한 공통적인 특성은 찾아낼 수 없었다. 또한 그들 각각은 어떤 형태의 전신적인 말초신경병의 증거도 공유하지 않았다. 저자들의 증례에서 Familial CTS의 원인은 확실하지 않으나 다른 전신적 질환과 병발함 없이 발생하였음을 증명하기 위해 수술에서 적출된 39세 여자환자의 건막에서 아밀로이드 침착의 소견을 검사하였고 그 결과 아밀로이드 침착은 관찰되지 않았다. 어떤 보고에 의하면 적출된 건막에서 아밀로이드의 침착이 관찰되지 않았으나 rectal biopsy상에서 아밀

로이드의 침착이 관찰되어 아밀로이드병증과 병발된 가족성 팔목터널 증후군으로 밝혀진 희귀한 증례도<sup>5</sup> 있다고 하나 위의 증례에서는 임상적으로 아밀로이드병증과 관련된 소견이 보이지 않아 rectal biopsy는 시행하지 않았다. mucopolysaccharidosis와는 임상적으로 감별이 가능하였고, polyneuropathy는 신경전도 검사로 감별할 수 있었다.<sup>9</sup>

저자들의 증례의 가계도를 분석해 보면(Fig. 1) 상기 가족성원들에게서 발생한 원발성 팔목터널 증후군은 높은 투과도의 상염색체 우성으로 유전되어진 듯 하며 이는 이미 보고되어진 다른 증례와 일치한다.<sup>2,3</sup> 낮은 연령층에서 발생한 CTS의 희귀한 증례가 Danta에 의해 보고된 바 있으나<sup>3</sup> 가족적인 CTS의 증상발현 시기는 주로 20대 이상이고<sup>2</sup> 본 증례의 가족성원들의 증상발생 시기도 20대 후반에서 30세 이상이였다. 위 증례의 4번째 세대는 팔목터널 증후군에 이환되어 있는 증거를 찾지 못 하였으나 다른 성원들의 첫 증상발생 연령이 20세 이상인 점으로 보아 아직은 연령이 어리기 때문인 것으로 생각된다. 앞으로 계속적인 추후관찰로 또 다른 성원의 이환여부가 주목되어진다.

### IV. 결 론

저자들은 2세대에 걸쳐 특별한 원인없이 발생한 원발성 가족성 팔목터널 증후군의 증례를 국내에서 처음으로 경험하였기에 가계도 및 신경전도 검사소견과 함께 보고하는 바이다.

### 참고문헌

1. Gray RG, Poppo MJ, Gottlieb NL: Primary familial bilateral carpal tunnel syndrome. *Ann Intern Med* 1975;91:37-40.
2. Braddom RL: Familial carpal tunnel syndrome in three generations of a black family. *American Journal of Physical Medicine* 1985;64: 227-234.
3. Danta G: Familial carpal tunnel syndrome with onset in childhood. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 1975;38:350-355.
4. Hess H, Baumann F: Uber das familiare Vor-

- kommen eines beidseitigen Karpal tunnel syndroms. Z Orthop 1969;106:565-569.
5. Lambird PA, Hartman WH: Hereditary amyloidosis, the flexor retinaculum and the carpal tunnel syndrome. Am J Clin Pathol 1969;52:714-719.
  6. Zabriskie EG, Hare CC, Masselind RJ: Hypertrophic arthritis of cervical vertebrae with the nar muscular atrophy occurring in three sisters. Bull Neurol Inst 1935;4:207-220.
  7. Stevens JC, Sun S, Beard CM, et al: Carpal tunnel syndrome in Rochester, Minnesota, 1961-1980. Neurology 1988;38:134.
  8. Mochizuki Y, Ohkubo H, Motomura T: Familial bilateral carpal tunnel syndrome J Neurol Neurosurg Psychiat 1981;44:367.
  9. Dawson DM, Hallett M, Millender LH: Entrapment Neuropathies, 2nd Ed. Boston, Little Brown and company 1990;36-52.