

Melnick-Needles 증후군의 이과적 증상

아주 대학교 의과대학 이비인후과학교실

박기현 · 전상훈 · 김휘준

= Abstract =

Otologic manifestation of Melnick-Needles Syndrome

Keehyun Park, M.D., Sang Hoon Chun, M.D., Hui-Jun Kim, M.D.

Department of Otolaryngology, Ajou University School of Medicine, Suwon, Korea

Melnick-Needles syndrome is a disease of skeletal dysplasia including sclerosis of the skull base, metaphyseal flaring of short and long bones, cortical irregularities and ribbon appearance of ribs, increasement in vertebral body height with anterior concavity, decreased lumbar disc space, marked coxa valga, delayed in general ossification, a delay in closure of the anterior fontanelle, facial abnormalities that show exophthalmos, mild hypertelorism, micrognathia, malaligned teeth and large ears.

There has been many reports of this syndrome since Melnick and Needles originally described this disease in 1966, but to date otologic description of this syndrome has been absent. So we report a case of this syndrome associated with stapes fixation.

KEY WORDS : Melnick-Needles syndrome · Stapes fixation

서 론

Melnick-Needles 증후군은 두개저의 경화증과 장단골 골간단의 확장, 피질골의 이상, 늑골의 리본형 변성, 척추전면의 함몰을 동반한 높이의 증가, 현저한 내반고, 전반적 골화 저하를 보이고 안면변형은 앞이마가 높고 좁으며 뺨이 돌출되며 안와의 현저함을 보이고 안구돌출과 각막의 주변부의 경화가 발생하고 편평각막과 내사시가 동반이 잘 되며 이개가 크고 코의 폭이 넓어지고 소하악증³⁾과 상악의 형성부전으로 치아의 부정교합이 일어나고, 고 구개궁 등을 포함한 골격계의 형성장애의 증후군이다.²⁾⁷⁾¹⁰⁾

Melnick 과 Needles⁸⁾⁹⁾가 이 질환에 대해서

보고한 이후로 이 증후군에 대한 많은 보고들이 있어 왔지만, 이 증후군의 이과학적 증상은 거의 보고된 바 없어서 저자는 등골의 고정과 동반된 Melnick-Needles 증후군 1례를 경험 하였기에 이를 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 이 O 진, 11세, 여자.

주 소 : 어려서부터의 양측 난청.

가족력 및 과거력 : 특이사항 없음.

현병력 : 본 환자는 하지 만곡증으로 3개월 전부터 부목 고정 치료를 받았으며 어려서 부터의 양측의 난청이 있었고 1년전부터 악화된 증상을 주소로 내원하였다.

이학적 검사 : 전신적으로 척추후만, 양측 하지만곡이 발견되었으며, 전두의 현저함, 양측 부안구돌출, 소하악증, 그리고 이개가 큰 것이 관찰되었고(Fig. 1), 아울러 치아의 부정 교합(Fig. 2)과 고 구개궁 및 양측고막의 함몰을 관찰할 수 있었다.



Fig. 1. This photograph shows prominent forehead, exophthalmos, micrognathia and large auricle.

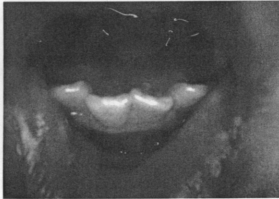


Fig. 2. This photograph shows malaligned teeth.



Fig. 3. Axial view of temporal bone CT scan shows sclerosis of skull base and mastoid area, haziness on middle ear cleft and suspicious constricted bony segment of the eustachian tube.

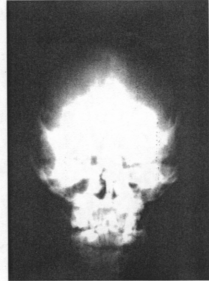


Fig. 4. Skull AP view shows underdeveloped maxilla and small mandible.

검사소견 : 각종 혈액검사 및 요검사는 정상이었으며 순음 청력 검사에서 우측 기도 청력 55dB 기도 골도역치차 50dB, 좌측 기도 청력 50dB이며 기도 골도 역치차 50dB의 소견을 보였으며, 임피던스 고막 검사에서 양측 B형으로 나타났다. 방사선학적 검사상 두개저와 유양돌기 부위의 경화(Fig. 3), 상악골과 상악동의 형성부전, 하악의 형성부전(Fig. 4),

척추 후굴증(Fig. 5), 상완골의 골간에 엷어짐(Fig. 6), 사지의 피질골의 형성부전, 골반과 장골들의 S형 변성(Fig. 7)을 보였다.

수술소견 : 우측 고실 개방술을 시행하였으며 중이강으로 부터의 장액성 이루가 있었고, 등골의 고정이가 관찰되었으며 좌측의 고막 절개술시 이루는 없었지만 중이 점막의 급성



Fig. 5. Spine X-ray shows anterior concavity of vertebral body.

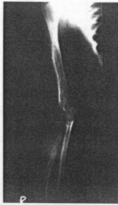


Fig. 6. X-ray of the humerus, radius, ulna shows thinning of the metaphysis.



Fig. 7. Tibia X-ray shows S shape deformity.



Fig. 8. Operative finding shows slightly inflamed middle ear mucosa and stapedia fixation.

염증이 관찰되었고 등골의 고정(Fig. 8)이 확인되었고 양측귀 모두 염증 때문에 등골고정에 대한 수술적 처치는 하지 못 하였다.

고 찰

1966년 처음으로 Melnick 과 Needles⁹⁾ 가 이 질환을 보고한 이후로 이질환에 대한 많은 보고가 있었으며 유전 방법에 대한 많은 이해가 있었다. Melnick-Needles 증후군은 남녀비 1 : 1 로 상염색체 우성유전 방식으로 유전되는 것으로 밝혀졌으며 최근 보고에서 상염색체 우성방식으로 유전되는 예들이 보고되고 있다¹⁾ 증상은 남자에서 더 현저한 증상을 보이지만, 남자는 흔히 태생전에 사망하므로 상기질환으로 진단이 되지않는다. 이점을 뒷받침하는 증거는 본질환의 성비가 Mendelian genetics의 법칙을 따르지 않는 점으로 알 수 있다.

본 질환은 두개저의 경화와 장단골의 골간단의 확장, 피질골의 이상, 늑골의 리본형 변성, 척추전면의 함요를 동반한 척추높이의 증

가, 현저한 내반고, 전반적 골화 저하를 포함한 골격계의 형성장애로 정의되는 증후군⁵⁾이다.

임상양상으로는 주로 여자에서 호발하며 다양한 나이에서 발병하며 안면변형은 앞이마가 높고 좁으며 뺨이 돌출되며 안와의 현저함을 보이고 안구돌출과 각막의 주변부의 경화가 발생하고 편평각막과 내사시가 동반이 잘되며 양측고막의 함몰과 이개가 크고 코의 폭이 넓어지고 소하악³⁾과 상악의 형성부전으로 치아의 부정교합이 일어나고, 고 구개궁 등의 이상소견을 보인다²⁾⁷⁾¹⁰⁾.

골격계는 키가 작으며 척추 후만과 양측 하지 만곡이 생기며 무지의 이상만곡이 보이며 그외에도 골수염, 나이에 비하여 현저한 골격계 결여를 보인다.

비노기계의 이상⁶⁾으로 재대기저부 탈장과 양측성 잠재고환과 양측성 다발성 낭종성 신장을 보이기도 하며 요관의 확장, 요관의 미발달⁹⁾을 보이기도 하고, 불명확한 생식계(hooded prepuce, 요관의 폐쇄증)를 보인다.

진단은 대개 환자들이 보행에 이상소견을 보이며 고관절의 탈구, 전천문이 늦게 닫히며 사지의 내반슬등의 증상이 보여서 병원에 방문하여 방사선학적 검사를 하게되고 진단을 받게 된다.

방사선학적 소견은 두개골은 전천문의 닫힘이 늦어지고 두개저와 유양돌기의 경화를 보이고 하악은 발육 지연과 구상돌기의 발육부전이 나타나며 피질골의 불규칙성에 의하여 능골이 물결모양을 보이며 리브형태를 하게된다. 척추는 높이는 증가하고 요추에서 척추간의 간격이 좁아지고 장골능선의 확장과 폐쇄공이 좁아지며 좌골이 얇아지고 전반적인 골화 지연을 보인다¹⁴⁾.

이 증례에서 등골의 족판 고정은 두개저 경화의 결과로 생각할 수도 있으며, 아니면 Melnick-Needles 증후군과는 별개로 선천성 등골 고정증이 생긴 것으로 생각될 수도 있다. 그 외의 다른 가능성 있는 원인으로는 중이내의 점막층에 염증의 후유증으로 생각될 수

있지만 그 가능성은 희박하리라 생각된다. 앞으로 이질환에 대한 이과적 검사를 더 철저히 함으로써 등골의 족판 고정에 대한 동반여부 원인에 대한 가능성이 밝혀지리라 생각된다. 뿐만아니라 이 보고의 환자는 삼출성 중이염이 호발할 수 있는 연령이지만 Melnick-Needles 증후군에서 삼출성 중이염이 더 흔하게 일어날 수 있다고 생각되는 점은 두개저의 경화증에 의해서 이차적으로 오는 이관골부의 협착에 의한 이관기능 부전의 가능성을 염두에 둘 수 있다고 추측해본다.

결 론

저자들은 등골족판의 고정과 이관의 기능 이상이 Melnick-Needles 증후군의 지금까지 밝혀지지 않은 이과적 증상이 될 수 있다고 생각되며 향후 보고되는 이질환에 대한 이과적 검사를 더 철저히 함으로써 이과적 증상의 진위 여부가 규명되리라 생각된다.

References

- 1) Bartolozzi P, Carabrese C, Falcini F, et al : *Melnick-Needles syndrome Osteody-splasty with kyphoscoliosis. J Pediatr Orthopedics 3 : 387-391, 1983*
- 2) Donnenfeld AE, Conard KA, Roberts NS, et al : *Melnick-Needles syndrome in males : A lethal multiple congenital anomalies syndrome. Am J Med Genet 27 : 159-173, 1987*
- 3) Gorlin RJ, Langer LO : *Melnick-Needles syndrome : Radiographic alterations in the mandible. Radiology 128 : 351-353, 1978*
- 4) Kaufmann HJ : *osteodysplasia (Melnick-Needles). Semin Roentgenol 8 : 182-183, 1983*
- 5) Krajewska-Walasek M, Winkelman J, Gorlin RJ : *Melnick-Needles syndrome in males. Am J Med Genet 27 : 153-158, 1987*

- 6) Lamontagne AE : *Urological manifestations of the Melnick-Needles syndrome : A case report and review of the literature. J Urol* 145 : 1020-1021, 1991
- 7) Lely HVD, Robben SGF, Meradji M, et al : *Melnick-Needles syndrome (osteodyplasty) in an older male-report of a case and a review of the literature. Br J Radiol* 64 : 852-854, 1991
- 8) Melnick JC, Needles CF : *An undiagnosed bone dysplasia:a 2 family study of 4 generations. Am J Rontgenol* 97 : 39-48, 1966
- 9) Melnick JC, Needles CF : *An undiagnosed bone dysplasia. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 97 : 39-45, 1966
- 10) Perry LD, Edward WC, Bramson RT : *Melnick-Needles syndrome. J Pediatr Ophtalmol Strabismus* 15(4) : 226-230, 1978