

한국인 두마디뼈 새끼발가락의 유전 및 환경 요인

손 현 준, 오 진 록¹

충북대학교 의과대학 해부학교실

¹연세대학교 원주의과대학 정형외과학교실

간추림 : 한국인의 새끼발가락 먼쪽마디뼈사이관절 유합 빈도를 조사하고, 새끼발가락의 마디뼈 수와 관련된 환경 요인이나 유전적 요인이 존재하는지 알아보고자 하였다. 발에 특이 병변을 보이지 않는 175명의 양쪽 발 방사선 사진과 함께 대상자의 직업, 나이, 체중, 발의 길이 등 환경적 요소들을 조사하였다. 또한 세마디뼈 새끼발가락으로 나타난 대상자를 지표증례(index case)로 하고 그 가족의 협조를 얻어 방사선 촬영을 별도로 실시한 후 12가족의 가계도를 작성하였다.

조사 결과 두마디뼈 새끼발가락(two-phalanged fifth toe)의 출현 빈도는 전체에서 74.29%였고, 남자와 여자에서 각각 74.22%와 73.36%의 빈도를 보여 유의한 남녀의 차이는 없었고 양쪽 발이 같은 소견을 보이는 양측성 조사 결과는 98.46%였다. 조사 대상자의 직업은 농부, 노동자, 자영업자, 회사원, 학생, 주부 등이었으며, 직업과 새끼발가락의 마디유합과는 상관관계가 없었다. 체중 또는 발의 길이와도 상관관계가 없었다.

세마디뼈 새끼발가락으로 확인된 사람의 가족조사를 통해 얻은 가계도를 분석한 결과 3가지 유형-두마디뼈 새끼발가락이면서 이종접합체[heterozygous (Bb × Bb)]의 부모로부터 세마디뼈 새끼발가락인 동종접합체[homozygous (bb)] 자녀가 나온 경우, 세마디뼈 새끼발가락인 동종접합체[homozygous (bb)]인 부모로부터 세마디뼈 새끼발가락인 동종접합체가 자녀 모두에게 나타난 경우, 두마디뼈 새끼발가락인 이종접합체[heterozygous (Bb)]와 동종접합체[homozygous (bb)]인 부모로부터 세마디뼈새끼발가락인 동종접합체 자녀가 나온 경우 으로 분류할 수 있었다.

이러한 결과는 세마디뼈 새끼발가락이 상염색체 열성 유전임을 강하게 뒷받침하는 근거이며 마디뼈 융합 현상은 성별, 나이, 직업, 체중, 발의 길이 등의 환경적 요인에 의한 개체의 변이보다는 유전적 요인이 높은 것으로 판단된다.

찾아보기 낱말 : 새끼발가락, 마디뼈유합, 두마디뼈, 세마디뼈, 유전요인

서 론

현재에 이용되는 사람해부학 및 체질인류학 교재에서 발의 마디뼈에 대한 기술은 2개의 마디뼈로 구성된 엄지발가락을 제외한 둘째, 셋째, 네째 및 새끼발가락 모두 3개의 마디뼈로 구성된 것으로 알려져 있다 (Bass 1987, Williams 등 1989, Baik 2003).

*본 논문의 일부는 2005년도 충북대학교 학술연구지원사업의 연구비 지원에 의하여 완성되었음.
교신저자: 손현준(충북대학교 의과대학 해부학교실)
전자우편: hjsohn@chungbuk.ac.kr

그러나 병적인 상태가 아닌 정상인에서 새끼발가락의 중간마디뼈와 끝마디뼈가 유합되어 2개의 마디뼈로 구성된 경우가 많음을 이전 연구자들이 보고한 바 있다 (Pitzner 1896, Adachi와 Adachi 1905, Ellis 등 1968, Minor 1995, Nakashima 등 1995, Park과 Sohn 1998) (Table 1).

마디유합(symphalangism)이란 두 개의 인접 마디뼈의 끝과 끝이 유합(end-to-end synarthrodosis)되어 관절을 형성하지 않는 것이다. 희귀한 유전성 선천 질환 중에 손가락에서의 마디유합과 발가락의 마디유합이 동반되는 기형에 대한 보고가 있으며, 손가

Table 1. Reported frequency of two-phalanged fifth toe

Authors	Origin	Two-phalanged fifth toe (%)
Pfitzner 1896	(European)	37.0
Adachi & Adachi 1905	(Japanese)	80.4
Nakanish 1946	(Japanese)	72.2
Ellis et al. 1968	(American)	48.20
Minor 1995	(European)	43.53
Nakashima 1995	(Japanese)	72.25
Park & Sohn 1998	(Korean)	73.08

락에서는 몸쪽발가락뼈사이관절 (proximal interphalangeal joint)이 유합되고 발가락에서는 먼쪽마디뼈 사이관절 (distal interphalangeal joint)이 유합되는 경우가 가장 흔하다는 보고가 있다(Adachi와 Adachi 1905, Poznanski, 1971).

보고된 바에 따르면 발가락의 마디유합의 출현빈도는 새끼발가락에서 둘째발가락으로 갈수록 현저히 줄어들고(Pfitzner 1896, Nakanishi 1942, Vennig 1956, Nakashima 1995), 대개의 경우 새끼발가락에 양측성으로 나타나며, 새끼발가락이 발의 내측으로 휘어져 회전되어 있는 등의 변형과 동반되는 경우가 많다고 한다(Park과 Sohn 1998). 합지골증의 원인으로서는 지속적으로 받아들인 마디뼈사이관절의 압박 손상에 의한 병적 유합의 견해(Pfitzner 1896, Adachi와 Adachi 1905)와 인류의 보행에 따른 유전적 적응 (genetic adaptation)과 관련한 작은진화 (microevolution)의 결과로 일어난 정상적인 변화라는 견해가 대립하고 있다(Poznanski 1971, Nakashima 등 1995).

병적인 상태가 아닌 정상인에서 발가락의 마디유합을 처음으로 보고한 연구자는 Pfitzner (1896)이다. 그는 이것을 하나의 단순한 변이로 보았다. 이후 방사선을 이용하여 정상인에서의 두마디뼈 발가락의 출현 빈도를 조사한 결과, 보고자에 따라 백인의 경우 36.82%에서 48.20%까지 분포를 보이고(Pfitzner 1896, Ellis 등 1968, Minor 1995), 일본인의 경우 72.50%에서 80.41%까지 출현 빈도의 분포를 보여 서양인보다 동양인에서 많이 나타났다(Adachi와 Adachi 1905, Nakashima 1995). 유전적 경향에 대해서 Steinberg와 Reynolds (1948), Dellon과 Gaylor

(1976)는 유전적 다양성 (genetic heterogeneity)을 보인다고 하였으며, Poznanski (1971)는 새끼발가락의 마디유합이 멘델 우성 경향을 보인다고 하였다.

한국인을 대상으로 한 연구는 Park과 Sohn (1998)의 연구가 최초인데 출현 빈도는 남녀간의 차이가 없었으며, 조사 대상의 73.08%의 출현 빈도를 보여 일본인과 비슷한 빈도를 보였다. 양쪽 발이 같은 소견을 보이는 양측성 (bilaterality)은 총 조사 대상의 99%에서 나타났으며, 가계 조사를 통하여 새끼발가락이 세마디뼈로 이루어진 경우 상염색체 열성의 유전 양상을 보인다고 보고 하였다.

그러나 한국인에서 환경적 요인들과 새끼발가락의 두마디뼈 출현빈도와의 상관관계에 대한 연구는 아직 없었다. 본 연구에서는 한국인에서 새끼발가락의 마디유합 현상의 출현 빈도와 환경적 요인과의 관련성 여부를 조사하고, 유전적 성향을 알아보기 위하여 열성 인자라고 추정되는 세마디뼈 새끼발가락을 가진 대상인들에 대한 가계조사를 통해 새끼발가락 마디유합의 요인을 밝히고자 하였다.

재료 및 방법

1. 조사 대상

발의 기형이 있거나 손상 받아 변형된 경우를 제외한 정상적인 발을 가진 175명의 대상인에 대해 조사하였다. 대상인중 남자는 97명이었고 여자는 78명이었다. 연령 분포는 15세에서 67세였다 (Table 2).

Table 2. Observed frequency of two-phalanged fifth toe

Age group	N/Male (%)	N/Female (%)
11 ~ 20	1/3 (33.33)	1/2 (50.00)
21 ~ 30	20/27 (74.07)	15/19 (78.95)
31 ~ 40	17/23 (73.91)	20/27 (74.07)
41 ~ 50	16/21 (76.19)	14/19 (73.68)
51 ~ 60	13/17 (76.47)	5/7 (71.42)
61 ~ 70	5/6 (83.33)	3/4 (75.00)
Total	72/97 (74.22)	58/78 (73.36)
	130/175 (74.29)	

Sex: $X^2=0.9844$, d. f.=1 not significant

Age: $X^2=0.6594$, d. f.=5 not significant

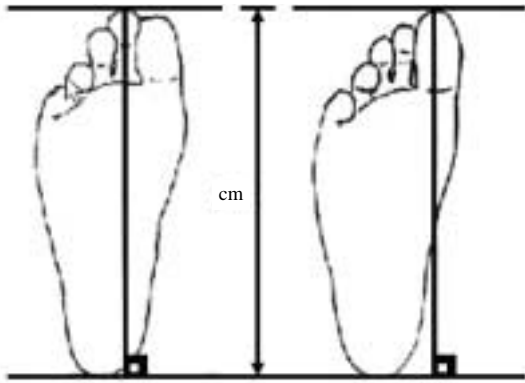


Fig. 1. Measurement of foot length. A: In case of second toe to be longer than first toe, B: In case of first toe to be longer than second toe

2. 조사 방법

175명의 대상인에 대해 직업, 나이, 체중, 발의 길이 등을 조사하고, 모든 환자의 양측 발에 대해 전후면, 측면, 사면 방사선 사진을 촬영하였다.

발 길기의 측정은 우측 발의 뒤꿈치에 접하도록 선을 긋고 그 선에 대해 수직선을 그은 다음 각각의 선에 대해 발꿈치와 2번째 발가락을 일치시킨 후 발가락끝까지 측정하였는데 엄지발가락과 둘째 발가락까지의 길이에 차이가 있는 경우 긴 것을 선택하여 측정하였다(Fig. 1).

방사선 판독 결과 새끼발가락의 마디유합을 보이는 대상인들을 제외한 새끼발가락이 세개의 마디뼈로 구성된 대상인 45명중 가족 조사에 응했던 34명의 대상인에 대해 대상인 가족 전체의 양측 발 방사선 사진 촬영을 실시하여, 가계도 작성이 가능했던 12가족에 대해 가계도를 작성하였고, 일반적인 마디유합의 출현 빈도의 조사를 위한 결과에서는 175명의 대상인 모두를 대상으로 하였으며, 가계도 작성을 위해 추가된 가족은 일반적인 출현 빈도의 조사 대상에서 제외하였다.

3. 방사선 사진 촬영

표준화된 방법으로 양측발의 전후면 (anterior-

posterior plane) 촬영을 시행하였다. 특히, 새끼발가락이 안쪽으로 굽어서 주위 발가락과 겹치게 될 경우 판독의 정확성을 위하여 사면 (oblique plane) 촬영을 추가하였다. 일반적인 단순 X-선 촬영방법 (plain or conventional radiography)으로 필름 (Fuji film, 8"×10", 10"×12")을 넣은 카세트에 500 mA X-선 기기로 촬영하였으며 통상적인 방법으로 현상하였다.

결 과

1. 두마디뼈 새끼발가락의 출현 빈도

조사된 전체 대상인 175명중 130명에서 새끼발가락의 중간마디뼈와 끝마디뼈의 마디유합을 나타내었고, 그 중 남자가 72명, 여자가 58명이었으며 전체에 대한 출현 빈도는 74.29%였다(Fig. 2). 남자 전체에서의 출현 빈도는 97명중 72명이 마디유합을 보여 74.22%였고, 여자 전체에서의 출현빈도는 78명중 58명으로 73.36%였다. 20세 이상의 나이에서는 전체적으로는 170명중 128명에서 마디유합을 보여 75.29%의 출현 빈도를 나타내었고, 20세 이상의 남자 94명중 71명이 마디유합을 보여 75.53%의 출현 빈도를 나타냈으며, 20세 이상의 여자 76명중 58명이 마디유합을 보여 76.32%의 출현빈도를 나타내었다. 통계적으로 남녀간의 출현 빈도의 차이는 없었다.

나이에 따른 출현 빈도는 남자의 경우 10대에서 33.33%, 20대에서 74.07%, 30대에서 73.91%, 40대에서 76.19%, 50대에서 76.47%, 60대에서 83.33%를 보여 10대와 60대를 제외한 군에서 비슷한 출현빈도를 나타냈다. 마디유합이 완성되는 시기가 사춘기 이후로 알려져 있으므로 10대에서 빈도가 낮게 나타났을 것으로 판단되며 60대 군에서는 대상인의 수가 적어 출현빈도의 차이가 통계적 유의성을 갖지 못하였다. 여자의 경우 10대에서 50%, 20대에서 78.95%, 30대에서 74.07%, 40대에서 73.68%, 50대에서 71.42%에서 60대에서 75.00%의 빈도를 나타내었고 남자에서와 마찬가지로 10대를 제외한 각 나이군에서 비슷한 분포를 보였다(Table 2).

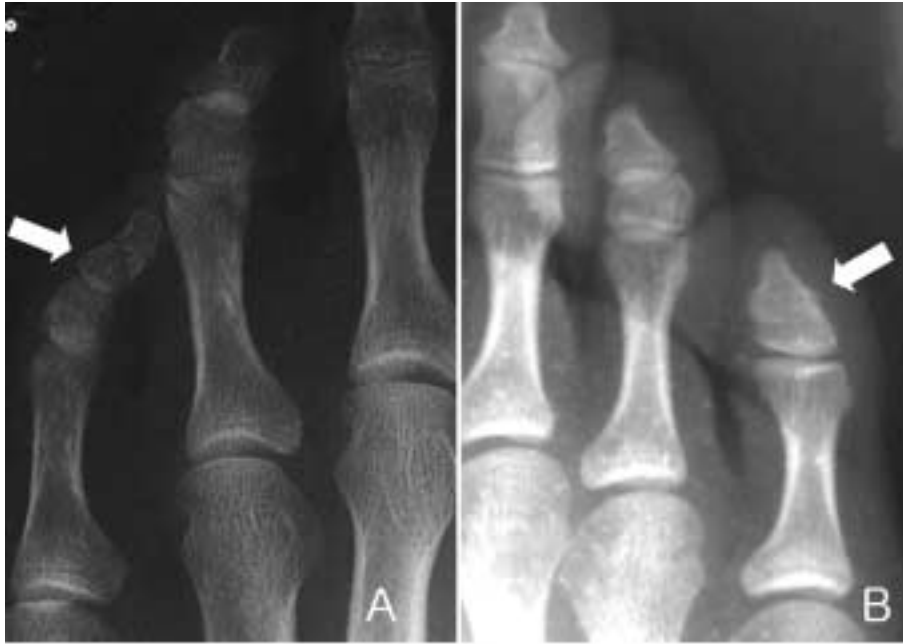


Fig. 2. Plain X-ray of foot. A: Triphalangeal (three-phalanged) 5th toe, B: Biphalangeal (two-phalanged) 5th toe

좌우측의 발생빈도는 새끼발가락 마디유합이 있는 130명중 128명이 양측에서 발생하여, 양측 동시 출현 빈도는 98.46%였다.

2. 직업과 두마디뼈 새끼발가락

대상인의 직업의 종류는 농부, 노동자, 자영업자, 회사원, 학생, 주부 등 이었으며 여자의 경우 주부이면서 농업에 관계하는 경우 농부로 분류하였다.

직업에 따른 새끼발가락 마디유합의 출현 빈도에서 직업이 농부인 경우에 29명중 22명이 두마디뼈를 보여 75.86%, 노동자인 경우에 20명중 15명으로 75.00%, 자영업자인 경우에 23명중 17명으로 73.91%, 사무직인 경우에 37명중 27명으로 72.97%, 학생인 경우에 13명중 9명으로 69.23%, 주부인 경우에 53명중 40명으로 75.47%를 나타내어 학생인 경우의 13명중 9명인 69.23%를 제외하고 대부분이 고르게 출현 빈도를 나타내었다.

직업의 유형과 두마디뼈 새끼발가락의 출현빈도와의 관계에서는 통계적으로 상관관계가 없었다

Table 3. Occupation and two-phalanged fifth toe

Occupation	N	T-P	N/T-P (%)
Farmer	29	22	75.86
Labor	20	15	75.00
Self-support	23	17	73.91
Officer	37	27	72.97
Student	13	9	69.23
House wife	53	40	75.47
Total	175	130	

Occupation : $X^2=0.989$, d. f.=5, not significant

N: personal numbers in each groups

T-P: personal numbers with two-phalanged fifth toe in each groups

(Table 3).

3. 체중과 두마디뼈 새끼발가락

체중에 따른 새끼발가락 마디유합의 출현빈도는 41~50 kg 군에서 4명중 2명이 마디유합을 보여 50.00%의 빈도를 나타냈으며, 51~60 kg 군에서 23명중 18명으로 78.26%, 61~70 kg 군에서 58명중

Table 4. Body weight and two-phalanged fifth toe

Body wt.	N	T-P	N/T-P (%)
41~50 kg	4	2	50.00
51~60 kg	23	18	78.26
61~70 kg	58	43	74.14
71~80 kg	82	62	75.60
>80 kg		85	62.50
Total	175	130	

Body weight: $X^2=0.744$, d. f.=4, not significant

N: personal numbers in each groups

T-P: personal numbers with two-phalanged fifth toe in each groups

43명으로 74.14%, 71~80 kg 군에서 82명중 62명으로 75.60%, 80 kg 이상군에서 62.50%의 빈도를 나타내어 41~50 kg 군과 80 kg 이상군을 제외한 각군의 마디유합 출현 빈도는 비슷하였고, 41~50 kg 군과 80 kg 이상군에서는 대상인의 숫자가 적어 통계적 의의를 찾기는 어려웠다.

체중과 마디유합의 관계에서 체중이 많고 적음이 새끼발가락의 마디유합에 영향을 미치는 것으로 판단되지는 않았다(Table 4).

4. 발의 길이와 두마디뼈 새끼발가락

발의 길이와 새끼발가락 마디유합의 관계에 대한 결과로, 발의 길이가 231~240 cm 군에서 7명중 5명이 마디유합을 보여 71.42%의 출현 빈도를 나타냈고, 241~250 cm인 군에서는 40명중 29명으로 72.50%, 251~260 cm인 군에서 38명중 28명으로 73.68%, 261~270 cm인 군에서 85명중 63명으로 74.11%의 출현 빈도를 보였다. 발의 길이가 270 cm 이상인 군을 제외하면 각 군에서의 출현 빈도를 비슷한 출현 빈도를 보였고, 270 cm 이상의 군에서 100%의 출현빈도를 보였으나 대상군의 숫자가 적어 통계적 의의를 찾기는 어려웠다. 결과적으로, 발의 길이가 새끼발가락 마디유합에 영향을 미치는 인자로 보기는 어려웠다(Table 5). 여자의 경우 엄지발가락안쪽 휨증(hallux varus), 새끼발가락 가쪽의 건막류(bunion) 등의 발의 변형이 동반된 경우가 많았는데, 이는 신발의 앞볼이 좁고 뒤축이 높은 신을 신는 것과 관련된 것으로 생각된다.

Table 5. Foot length and two-phalanged fifth toe

Length of feet (cm)	N	T-P	N/T-P
231~240	7	5	71.42
241~250	40	29	72.50
251~260	38	28	73.68
261~270	85	63	74.11
>270	5	5	100
Total	175	130	

Length of foot : $X^2=2.762$, d. f.=4, not significant

N : personal numbers in each groups

T-P: personal numbers with two-phalanged fifth toe in each groups

5. 세마디뼈 (triphalangeal bone) 새끼발가락을 보이는 사람의 가족력 조사

새끼발가락의 구성이 3개의 마디뼈로 이루어진 12가족에 대한 가계도를 조사한 결과 세 가지 유형의 가계도를 볼 수 있었다. 첫 번째 유형은 두마디뼈 새끼발가락의 부모로부터 세마디뼈 새끼발가락 자녀가 나온 경우로 모두 3가족에서 나타났다. 두 번째 유형은 부모 모두가 세마디뼈 새끼발가락인 경우 자녀 모두에게 세마디뼈가 관찰된 경우로 모두 5가족에서 나타났다. 세 번째 유형은 두마디뼈 새끼발가락인 아버지와 세마디뼈 새끼발가락인 어머니로부터 세마디뼈 새끼발가락 자녀가 나온 경우로 모두 4가족에서 나타났다.

가계도 분석을 통해 얻어진 결과로, 세마디뼈 새끼발가락의 형질 전달 방식은 상염색체 열성 유전으로 판단되었다.

고 찰

사람의 발가락뼈 마디유합 현상에 대해 압박 손상에 의한 후천적, 병적인 변형인가 아니면 사람의 보행에서 진행되는 작은 진화의 결과로 이루어진 선천적, 유전적 적응인가 하는 문제 제기에 대해 발의 기형이 없는 정상적인 발을 가진 대상인중 무작위적으로 선택한 175명에 대해 조사한 결과 양측 새끼발가락 마디유합의 출현 빈도가 98.46%로 국내에 이미 보고된 99%에 거의 근접하였고(Park과 Sohn, 1998), 전체적인 새끼발가락 마디유합의 출현

빈도가 74.29%로 유럽인이나 미국인에서의 36.82~48.20%보다 월등히 높았고, 일본인의 72.50~80.41%와 비슷한 수준을 보였다. 또한 새끼발가락 마디유합은 대상인의 성별, 나이와는 상관없이 고른 출현 빈도를 보여 통계적 차이가 없었으며, 직업, 체중, 발의 길이 등의 환경적 요인과 새끼발가락 마디유합의 출현 빈도를 연계해 분석한 결과 통계적으로 상관 관계가 없는 것으로 나타났다.

본 연구에서는 대상인 175명중 45명에서 새끼발가락의 세마디뼈를 보였으며 그중 가족력 조사에 응했던 34명을 대상으로 가족력을 조사하여, 가계도 작성이 가능했던 12가족의 가계도를 분석하였으며, 유전 방식을 판단하는 데는 다음과 같은 기준에 의거 하였다.

멘델리안 유전 방식에는 상염색체 우성, 상염색체 열성, 성염색체 우성, 성염색체 열성 및 Y-염색체 유전 방식이 있는데, 상염색체 우성 인자는 각 세대마다 여러세대에 걸쳐 형질이 발현되고, 남녀 모두에게서 형질이 발현되며, 남녀 모두 형질 전달에 관계하면서, 남자에서 남자에게 형질이 전달되는 증거가 있어야한다. 상염색체 열성 인자는 남녀 모두에게서 형질이 발현되고, 정상적인 부모의 자녀에게서 형질이 나타날 수 있다. 성염색체 열성 인자는 대부분이 남자에게서 형질이 나타나고, 형질 발현이 없는 여자를 통해 남자 자녀에게 형질이 전달 될 수 있으며, 남자에게서 남자로의 형질 전달은 일어나지 않으면서, 형질이 발현된 남자는 형질 전달자인 딸을 통해 손자에게 형질을 전달할 위험도가 있다. 성염색체 우성 인자의 경우에 형질이 발현된 남자의 딸들에게서는 항상 형질이 발현되고, 아들들에게서는 형질이 발현되지 않으며, 형질이 발현된 여자의 자녀에게서는 남녀의 구분 없이 모두에게서 형질이 발현되어 가계도에서 여자의 형질 발현 빈도가 높다. Y 염색체상의 인자는 가계도에서 모두 남자에게만 형질이 발현된다(Muller와 Cook 1996).

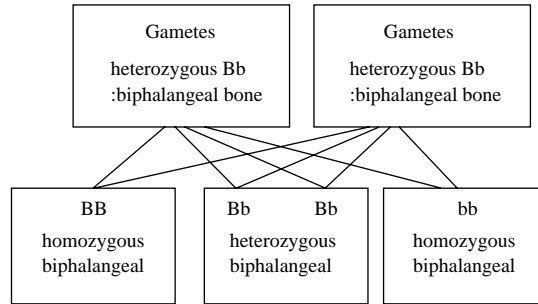
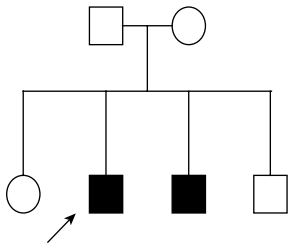
세마디뼈 새끼발가락을 가진 대상자를 지표증례(index case)로 하여 모두 12가족에 대한 가계도를 조사한 결과는 다음과 같은 세 가지 유형으로 분류할 수 있었다. 첫번째 유형은 부모 모두가 새끼발가락이 두마디뼈인 heterozygous (Bb×Bb)인 경우 나

올 수 있는 자녀는 남녀에 관계없이 우성 인자 homozygous (BB)인 두마디뼈, 우성 인자 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈, 열성 인자 homozygous (bb)인 세마디뼈이며, 본 유형에서는 부모 모두가 우성 인자 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈이고 남자 자녀에게 homozygous (bb)인 세마디뼈가 생긴 경우로 추정된다. 두번째 유형은 부모 모두가 열성 인자 homozygous (bb×bb)인 세마디뼈이고 자녀들이 남녀에 관계없이 열성 인자 homozygous (bb)인 세마디뼈인 경우로 추정된다. 세 번째 유형은 부모 중 한 쪽이 우성 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈이고 다른 한쪽이 열성 인자 homozygous 인 세마디뼈 (bb)인 경우에 나올 수 있는 자녀는 남녀에 관계없이 우성 인자 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈, 열성 인자의 homozygous (bb)인 세마디뼈가 있을 수 있는데, 본 유형에서는 우성인자 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈 아버지와 열성 인자 homozygous (bb)인 세마디뼈 어머니를 가진 부모에게서 열성 인자 homozygous (bb)인 세마디뼈 자녀를 둔 경우로 추정된다(Fig. 3).

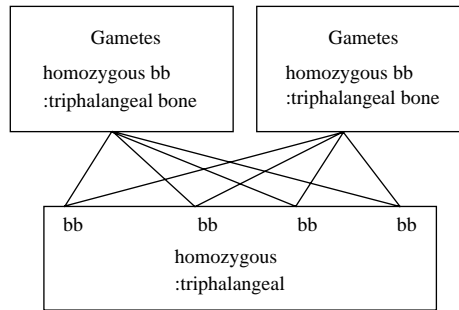
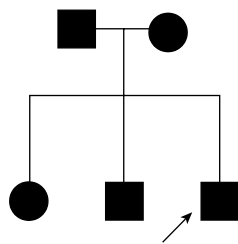
이밖에 상정 할 수 있는 유형으로 우성 인자 homozygous (BB)인 두마디뼈와 열성 인자 homozygous (bb)인 세마디뼈 부모로부터 남녀에 관계없이 모두 우성 인자 표현의 heterozygous (Bb)인 두마디뼈를 가진 자녀들이 나올 수 있으나 본 연구에서 가계도 조사 대상 선정 기준을 대상인 열성인자 homozygous (bb)인 경우로 하였으므로 가계도 조사 대상에서 제외되었다.

정상인의 발가락마디뼈사이관절 마디유합은 발달 과정에서 관절을 형성하는데 실패하는 것으로 유전적으로 결정된다는 주장(Nakashima 등 1995)과 멘델 유전 법칙의 우성 인자 (Mendelian dominant trait)로서 유전될 것이라는 추측이 있으나 발가락 마디뼈의 유합이 일어나는 위치와 유합의 완성도 또는 관절 분화의 완성도는 유전적으로 일정하지 않은 양상(genetic heterogeneity)을 보인다는 주장이 있다(Poznanski 1971). 또한 그 원인에 대한 일반적인 해석으로 장시간 동안 딱딱하고 조이는 신에 의해 지속적으로 받아들인 압박 손상에 의해 끝마디뼈와 중간마디뼈가 병적 유합을 일으킨다는 주장도

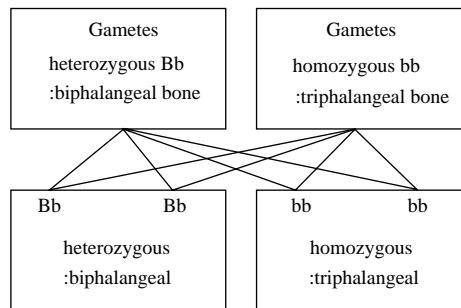
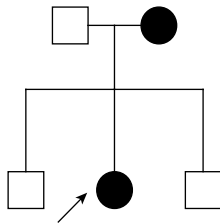
1) Type I (3 families)



2) Type II (5 families)



3) Type III (4 families)



↗ : index case

Fig. 3. Pedigrees of triphalangeal 5th toe

있다(Adachi와 Adachi 1905).

사람의 새끼발가락 먼쪽마디뼈사이관절 유합은 진화의 관점에서 볼 때, 영장류를 포함한 다섯 발가락을 가진 모든 포유 동물(pentadactyl mammals)에서 새끼발가락 마디뼈가 3개인 것은 공통적인 것이어서 새끼발가락 마디유합은 사람의 특징이 될 수 있다. 사람은 다리가 비교적 긴데 비해 발이 짧

아 두발로 걷기에 적합하도록 되어있다. 특히 발가락뼈는 다른 동물이나 영장류에 비교하더라도 매우 짧은 편이다. 둘째발가락에서 새끼발가락으로 갈수록 길이는 더 짧아져, 특히 새끼발가락의 길이는 가장 짧다. 발가락뼈의 마디유합은 새끼발가락이 가장 많으며 둘째발가락이 가장 적은 것으로 알려져 있다(Minor 1995). 따라서 사람의 새끼발가락 부터 점

차 두 개로 변화하고 있는 것으로 생각할 수 있다.

병적인 상태에서의 발가락뼈 융합에 대해서 Nievergelt (1944)는 1) 마디융합 (symphalangism) 2) 손목뼈 융합증 (carpal fusion) 3) 발목뼈 융합증 동반한 비전형 내전족 (atypical club feet with tarsal fusion) 4) 노뼈머리의 아탈구나 완전탈구를 동반한 팔꿈관절 이형성 등의 특징을 나타내는 선천성 유전질환인 Nievergelt-Pearlman 증후군을 보고하였다 (Hess 등 1978). Nievergelt-Pearlman 증후군에서 보이는 마디융합은 손에서는 몸쪽마디뼈사이관절에 발에서는 먼쪽마디뼈사이관절에 주로 나타났고, Drawbert 등 (1985)이 Nievergelt-Pearlman 증후군 환자들에 대한 가족력 조사에서 가계도를 분석한 결과 상염색체 우성의 멘델 유전 방식으로 유전된다는 사실을 보고한 바 있다.

가계도 분석을 통하여 새끼발가락의 마디 융합은 상염색체 우성의 유전 양상을 보이는 것으로 판단되며 두발건기에 적응하는 작은진화 (microevolution)의 한 가지 근거로 생각된다.

참 고 문 헌

- Adachi B, Adachi Y : Die Fussknochen der Japaner. Mittl Med Fak K Jap Univ Tokyo 6: 307-344, 1905. (Cited from Minor 1995)
- Baik SH : Bone, Introduction to human anatomy 2ed edi., Seoul, Gunja Publication, pp. 51-59, 2003. (in Korean)
- Bass WM: Human osteology-a laboratory and field manual 3rd ed. Missouri Archaeological Society Inc, pp. 334-336, 1987.
- Dellon AL, Gaylor R: Bilateral symphalangism of the index finger. J Bone Joint Surg, 58A: 270-271, 1976.
- Drawbert JP, Stevens DB, Cadle RG, Hall BD : Tarsal and carpal coalition and symphalangism of the Fuhrmann type. Report of a family. J Bone Joint Surg Am 67: 884-889, 1985.
- Ellis R, Short JG, Knepley DW: The two-phalanged fifth toe. JAMA, 206: 2526, 1968.
- Hess OM, Goebel NH, Streuli R : Familiarer mesomeler Kleinwuchs. (Nievergelt-Syndrome) Schweiz Med Wochenschr 108: 1202-1206, 1978. (in German)
- Kimura K: Skeletal maturity in Japanese according to the Oxford and Tanner-Whitehouse methods. Acta Anat Nippon, 47: 327-358, 1972.
- Minor JML: Biphalangeal and triphalangeal toes in the evolution of the human foot. Acta Anat, 154: 236-241, 1995.
- Muller RF, Cook J: Medical Genetics, 3th ed, Churchill Livingstone, pp 87-95, 1996.
- Nakanishi K: Radiological study on the symphalangism in the digits of the Japanese foot. Juzenkai Zasshi, 47: 1-7, 1942. (in Japanese)
- Nakashima T, Hojo T, Suzuki K, Ijichi M: Symphalangism (two phalanges) in the digits of the Japanese foot. Anat Anz, 177: 275-278, 1995.
- Nievergelt, K: Positiver Vaterschaftsnachweis auf Grund erblicher Missbildungen der Extremitäten. Archiv der Julius Klaus-Stiftung für Vererbungsforschung, Sozialanthropologie und Rassenhygiene, 19: 157-195, 1944. (cited from Hess et al. 1978).
- Park HB, Sohn HJ : Two-phalanged. fifth toe in Korean. Kor J Phys Anthropol 11: 1-10, 1998. (in Korean)
- Pfützner W: Beiträge zur Kenntnis des menschlichen Extremitätenskelets. VII. Die Variationen in Aufbau des Fusskelets. Morphol Arb, 6: 245-527, 1896. (Cited from Minor 1995)
- Poznanski AK, Garn SM, Holt JF: The thumb in the congenital malformation syndrome. Radiology, 100: 115-129, 1971.
- Steinberg AG, Reynolds EL: Further data on symphalangism. J Hered, 39: 23-27, 1948.
- Venning P: Radiological studies of variations in the segmentation and ossification of the digits of the human foot. Am J Anthropol, 14: 1-34, 1956.
- Williams PL, Warwick R, Dyson M, Bannister LH: Appendicular skeleton Gray's Anatomy, 37th ed. London, Churchill Livingstone, p. 211, 1989.

Abstract

Genetic and Environmental Factors of Two-phalanged Fifth Toe in Korean

Hyun-Joon Sohn, Jin-Rok Oh¹

Department of Anatomy, School of Medicine, Chungbuk National University

¹*Department of Orthopaedic surgery, Wonju college of Medicine, Yonsei University*

Anatomically, we have known that the first toe is composed of 2 phalangeal bones (proximal and distal phalanx) and the second, third, fourth, fifth toe are composed of 3 phalangeal bones (proximal, middle, and distal phalanx). But in Korean the 5th toe is commonly seen as 2 phalangeal bones in foot plain X-ray.

In this study, we observed the numbers of phalangeal bones of fifth toe in Korean and analyzed the relation with several environmental factors and genetic factor. The data of occupation, age, body weight and foot length as well as the foot radiograph were obtained in 175 persons without any foot lesion. With the cooperative persons among them showing triphalangeal 5th toe as the index cases, radiograph of 12 family were studied to analyse the pedigree.

As result, total frequency of the 5th toe symphalangism was 74.29% (male 74.2%, female 73.36%). There was no statistical difference between male and female. The bilaterality of the symphalangism was 98.46%. The occupation group were farmer, labor, self-support, white collar, student, housewife, there was no correlation between the kind of occupation and the frequency of the symphalangism. Also there was no correlation between body weight or foot length and the symphalangism.

In conclusion, the two-phalanged fifth toe might be related with genetic factor rather than several environmental factors such as sex, age, occupation, body weight and length of foot. From the pedigree study we concluded the genetic trait of the triphalangism might be the autosomal recessive.

Key words : Biphalangeal fifth toe, Genetic factor, Pedigree, Occupation, Foot size, Body weight