

## Maffucci증후군 — 증례 보고 —

서울대학교 의과대학 정형외과학교실

이덕용 · 정문상 · 이수용

= Abstract =

### Maffucci's Syndrome — A Case Report —

Duk Yong Lee, M.D., Moon Sang Chung, M.D. and Soo Yong Lee, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Seoul National University, Seoul, Korea

Maffucci's syndrome was first reported by Maffucci, an Italian, in 1881. It is manifested by unilateral multiple hemangiomas and enchondromas. It is congenital but is not hereditary.

We encountered a case of this rare syndrome, with which bleeding tendency was combined.

All who have multiple hemangioma on his unilateral side of the body should be checked with bone X-rays to rule out this syndrome.

This syndrome is noted for transformation to malignant tumors. When there is pain or enlargement of the tumor without any significant trauma, biopsy is in order.

There can develop bleeding tendency due to microangiopathic coagulopathy which is associated with thrombocytopenia and hypofibrinogenemia.

**Key Words :** Maffucci's syndrome, Hemangioma, Enchondroma.

## 서 론

Maffucci증후군은 1981년 Maffucci가 최초로 보고한 것으로 다발성 내연골종증과 혈관종이 동반되는 질환이다. 이 증후군은 우리나라에서 이<sup>3)</sup>, 김<sup>2)</sup>, 김<sup>1)</sup> 등이 각각 1례씩 보고한 바 있으며 본 교실에서는 출혈성경향을 동반한 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

## 증 례

환자 ○ 권; 남자 11세, 좌측 슬관절의 동통과 운동제한을 주소로 1982년 10월 5일 본원에 입원하였다. 환자는 출생시 좌측 반신의 다발성 종양을 부모가 인지하였고 이 종양은 환자의 성장에 따라 점점 커져가는 것을 알 수 있었으며, 가끔 좌측 슬관절과 족관절의 종창과 동통이 나타났다. 대개 1~2주의 안정가료만으로도 치유되었다. 이러한 증상은 차츰 빈번해지고 심해져 서서히 슬관절의 운동제한과 족관절의 변형이 진행되었다. 6년전 좌측 반신의 다발성 종양을 주소로 본원에 입원하여 일반적 검

사를 시행하였으나 별다른 치료없이 퇴원하였다. 환자의 출생력에서나 가족력에서는 특별한 이상이 없었다.

입원당시의 이학적 소견상 발육상태는 정상이었고 좌측 반신에 다양한 크기의 물렁물렁한 다발성 청색 종양을 보였고 촉진상 그 종양속에 0.2~1.0cm의 딱딱한 결절들을 촉진할 수 있었다(Fig. 1, 2). 좌측 슬관절은 종창이 약간 있었으며 굴곡구축이 10°, 최대굴곡은 겨우 15°로 불완전 강직되어 있었다. 좌측 족관절은 10°의 침착변형을 보였으며 다른 장기에는 특별한 소견을 발견할 수 없었다.

단순방사선 소견상 좌측 수부의 중수골 및 근위지골의 양측 골단하부에 낭포성 병변을 볼 수 있었고(Fig. 3), 좌측 상지에서 다발성의 석회화된 결절을 볼 수 있었으며(Fig. 4), 좌측 슬관절은 관절강이 좁아져 있고, 외측의 대퇴골과 경골의 관절면이 경화된 것을 볼 수 있었다(Fig. 5).

좌상지의 혈관조영술 소견은 동정맥간의 shunt를 볼 수 있었으나 뚜렷한 모혈관(feeding vessel)은 찾을 수 없었다(Fig. 6).

혈액학적 소견은 출혈시간; 5'30", prothrombine time;

69%, activated P.T.T.; 47" (정상치; 28" - 38"), fibrinogen; 75 mg/dl (정상치; 200 - 400 mg/dl), fibrinogen-

degradation product; 40 ug ↑ / ml (정상치; 10 ug ↓ / ml) 였다. 혈액응고인자, 혈액학적 검사, 소변검사, 및 간기

**Fig. 1.** Left arm, chest, neck, lateral side of knee, lower leg, thigh and dorsum of the foot reveal multiple bluish tumors.

**Fig. 3.** X-ray of the left hand shows cystic changes in metaphyses of the metacarpals and proximal phalanges as well as calcified nodules.

**Fig. 2.** Close-up view of the left hand and forearm reveals bluish conglomerated tumors. The fourth finger is most deformed.

**Fig. 4.** X-ray of the left arm shows multiple calcified nodules and soft tissue swelling.

능 검사는 정상이었다.

입원 11일째 좌측 슬관절의 전방관절 절개술을 시행한 바 활액막의 증식과 갈색변색을 볼 수 있었으며 관절내의 섬유화유착도 심하였다. 관절연골도 갈색변색을 보였다. 활액막제거술과 유착박리술을 시행한 후 대퇴직근에 Z-plasty를 시행하여 90°의 굴곡위에서 고정하였다. 좌측 족관절은 아킬레스건의 Z-plasty연장술을 시행하였

다. 이때 외광근(vastus lateralis)과 제1족지 굴곡장근의 원위부를 혈관종이 감싸고 있는 것이 보였다.

1차수술후 9일째에 육안적으로 변형이 가장 심한 제4수지에 대한 혈관종 제거술을 시행하였다. 수술시 심한 출혈로 인하여 보다 광범위한 절제는 불가능하였고 수술후에도 지속적인 출혈이 있어 모두 10 pints의 수혈을 필요로 하였다.

술후 fibrinogen이 최하 18mg/dl까지, 혈소판은 최하 62,000/ml로까지 저하되었으며, 이는 혈관종에 의한 것으로 사료되어 8gm의 fibrinogen 주사를 시행하였으나 효과를 보지 못하여 prednisolone 30mg을 매일 경구

**Fig. 5.** X-ray of the both knees shows joint space narrowing and sclerotic changes of the lateral side of the left knee joint.

**Fig. 7.** Biopsy of the synovium of the left knee reveals hypertrophy and dilated vascular lumen and hemosiderin precipitation.

**Fig. 6.** Angiography of the left arm reveals patched by-pass of the dye into vein in early arterial phase (2 minutes after shot).

**Fig. 8.** Lamellated and calcified nodules are shown in the dilated and thinned lumen of vein.

투여하였다. 그러나 역시 효과는 없었다.

2차수술후 8일에 간질발작이 나타났으며 뇌파검사 시행결과 우측 후두부의 병변을 시사하여 뇌출혈에 의한 것으로 사료되어 단층촬영을 권하였으나 보호자의 반대로 실시되지 않았으며 그후 발작의 재발은 없었다.

환자는 입원 6주만에 퇴원하였고 이때쯤 가서야 겨우 수부의 출혈이 멎었다. 퇴원 1주만에 추시한 결과 수술 상처는 잘 아물어져 있었다. 그러나 좌측 슬관절 운동 범위의 호전은 없었다.

생검소견은 좌측 슬관절내의 활액막과 혈관의 증식이 있었고, 활액막내에는 hemosiderin의 침착이 있었다 (Fig. 7). 좌측 제 4수지의 혈관종생검은 팽창된 혈관내에 석회화된 결절들을 볼 수 있었다 (Fig. 8).

## 고 찰

Maffucci 증후군은 1881년 Maffucci가 처음 기술한 것으로 선천성 중배엽 형성장애에 의한 연조직의 혈관종과 골의 내연골종증이 나타나는 질환이다<sup>8,17)</sup>.

이 증후군은 인종에 관계없이 나타나며 남녀의 발생빈도는 비슷하다<sup>11,17)</sup>. 가족력은 정상이며 유전력은 없다<sup>7,8,15,17)</sup>. 증상은 주로 사춘기 이전에 나타나며 25% 정도에서는 출생시에도 발견된다<sup>17)</sup>.

동반되는 질환으로서 myelomeningocele, 근육내의 다발성지방종<sup>9)</sup>, 임파종<sup>8,18)</sup>, 뇌종양<sup>4,19)</sup> 등이 보고된 바 있으며 phlebolith는 거의 대부분에서 동반된다.

골격계 변화는 주로 장골을 침범하며<sup>4,17)</sup> 특히 수부의 중수골이나 지골에 가장 잘 침범한다. 그 외에도 족부와 하퇴부, 대퇴부, 전완부등에 잘 침범한다.

방사선소견은 장골의 간부(metaphysis)에 선상 혹은 원주상의 translucency를 관찰할 수 있다. 침범된 골의 발육은 전측에 비하여 대개 늦다. 골격계와 연조직의 침범부위는 대개 일치한다.

이 질환에서 악성종양으로의 전환이 약 15-30%에서 보고되었으며<sup>4,10,11,14,17)</sup>, 주된 악성종양은 연골육종이다<sup>5,6,8,15,17)</sup>. 그외에도 혈관육종, 임파육종, 섬유육종등이 있다.

본 증례에서와 같이 출혈성경향을 보인 예의 보고는 찾을 수 없었다. 그러나 거대혈관종과 저혈소판증이 동반되는 Kasabach-Merritt 증후군<sup>10)</sup>이 합병증으로 올 수 있는 가능성은 크다.

혈관종의 치료에 방사선치료나 steroid 투여가 효과적일 수도 있으나<sup>14)</sup> 본 증후군의 치료는 최소한의 부위에 국한된 재건술등의 수술적요법이 좋을 수 있을 것으로 평가된다<sup>7,13,17)</sup>.

## 결 론

본 교실에서는 Maffucci 증후군 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## REFERENCES

- 1) 김남현, 김형길, 조정구, 김지호: Maffucci's Syndrome -1예- 대한정형외과학회지, 13:647, 1978.
- 2) 김영표, 임철완: 마푸치씨 증후군 -1증례보고와 문헌고찰- 대한피부과학회지, 12:27, 1974.
- 3) 이원기, 이선호: Maffucci's Syndrome -1예- 대한정형외과학회지, 7:249, 1972.
- 4) Ashenurst, E.M.: Dyschondroplasia with hemangioma (Maffucci's Syndrome). Arch. Neur. 82:552-555, 1960.
- 5) Banna, M. and Parwani, G.S.: Multiple Sarcomas in Maffucci's Syndrome. British J. Radiol. 42:304-307, 1969.
- 6) Bean, W.B.: Dyschondroplasia and Hemangiomata (Maffucci's Syndrome). Arch. Int. Med. 95:767-778, 1955.
- 7) Bean, W.B.: Dyschondroplasia and Hemangiomata (Maffucci's Syndrome). II. Arch. Int. Med. 102:544-550, 1958.
- 8) Berlin, R.: Maffucci's Syndrome; Dyschondroplasia with hemangiomas. Acta Med. Scand. 177:299-307, 1965.
- 9) Cameron, A.H. and McMillan, D.H.: Lipomatosis of Skeletal Muscle in Maffucci's Syndrome. J. Bone and Joint Surg., 38-B:692-698, 1956.
- 10) Cameron, J.M.: Maffucci's Syndrome. British J. Radiol. 44:596-598, 1957.
- 11) Elmore, S.M. and Cantrell, W.C.: Maffucci's Syndrome. J. Bone and Joint Surg., 48-A:1607-1613, 1966.
- 12) Fost, N.C. and Esterly, N.B.: Successful Treatment of Juvenile Hemangiomas with Prednisolone. J. Pediatrics 72:351-357, 1968.
- 13) Howard, F.M. and Lee, R.E.: The Hand in Maffucci's Syndrome. Arch. Surg., 103:752-756, 1971.
- 14) Indra, K.J., Bery, K. and Chaola, S.: Dyschondroplasia with Multiple Hemangiomata-Maffucci's Syndrome. British J. Radiol. 36:697-698, 1963.

- 15) Johnson, J.L., Webster, J.R. and Sippy, H.E.: *Maffucci's Syndrome (Dyschondroplasia with Hemangiomas)*. *Am. J. Med.* 28:864-866, 1960.
- 16) Kasabach, H.H. and Merritt, K.K.: *Capillary Hemangioma with Extensive Purpura; Report of a Case*. *Amer. J. Dis. Child.* 59:1063-1068, 1940.
- 17) Lewis, R.J. and Ketcham, A.S.: *Maffucci's Syndrome; Functional and Neoplastic Significance*. *J. Bone and Joint Surg.*, 1465-1479, 1973.
- 18) Marberg, K., Dalith, f. and Bank, H.: *Dyschondroplasia with Multiple Hemangiomata (Maffucci's Syndrome)*. *Ann, Int. Med.* 49:1216-1228, 1958.
- 19) Strang, C. and Rannie, I.: *Dyschondroplasia with Haemangiomata (Maffucci's Syndrome)*. *J. Bone and Joint Surg.*, 32-B:376-381, 1950.
-