

Melorheostosis 2 예 보고

가톨릭 의과대학 정형외과학교실

문명상 · 김한주 · 공병한 · 송석환

— Abstract —

Melorheostosis : Report of 2 cases

Myung-Sang Moon, M.D., Ph.D., F.A.C.S., Han-Joo Kim, M.D., Byeong-Han Kong, M.D.,
Seok-Whan Song, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Catholic Medical College and Center

Melorheostosis is a rare disease entity of bone with an unknown etiology and pathogenesis. It causes pain and stiffness in an affected limb, and the dense bone formation along the side of bone resembles the flow of candle dripping. Two cases of the disease involving left hand and wrist, and right lower leg are reported with the review of literature.

Key Words : Melorheostosis, Hyperostosis, Limb.

1. 서 론

Melorheostosis는 1922년 Leri와 Joanny에 의하여 처음 기술되었으며, 현재까지 150예 이상이 발표되었고¹⁾, 대한정형외과학회지에 5예가 발표된 바 있다. 방사선 소견상 “골 조직이 액성교질이 되어 흘러내리는 것같은 소견”을 보이는 희귀한 질환으로, 그 이름은 회람어의 melos(member)와 rhein(flow)에서 유래하였다 한다. 아직 발생원인은 불명이며 발병후 장시간이 경과한 후에야 증상을 나타내는 경우가 많고, 환자는 이환된 사지에 동통과 관절운동의 제한을 호소하며, 방사선촬영시 우연히 발견되는 경우도 있다. 병리조직 소견상 특이한 소견은 보이지 않으며 치료도 대증요법에 의한 뿐이다. 저자들은 1983년 9월 좌수부에 발생한, 그리고 1982년 7월 우하지에 발생한 melorheostosis 2예를 치험하여 문헌고찰과 함께 보고한다.

2. 증 례

증 례 1: 박○숙, 여자, 59세

주 소: 좌수 제3중수골 배부의 골성 융기 및 중증도의 동통

현병력: 환자는 약 15년 전부터 좌수 제3중수골 배부에 골성 융기가 나타났다고 하며, 내원 3일전

부터 동통및 압통이 발생하였다고 한다. 외상은 없었다고 한다.

과거력 및 가족력: 3년전부터 고혈압으로 치료를 받은 적이 있다고 하나, 내원시 혈압은 정상이었고, 가족력중 특기할 사항은 없었다.

이학적 소견: 좌수 배부의 장축을 따라 0.5 cm × 1 cm × 2.5 cm의 골 융기 및 그 부위의 압통이 있었다. 인접관절의 운동제한은 없었으며 근력과 감각이상도 없었고, 융기부위의 피부도 정상소견이었다. 단, 장지의 근위 및 원위지절의 척골측 편위가 있었다.

검사소견: 입원 당시 혈액 및 혈청검사 소견상 혈침속도가 35 mm/hr이었고 그외 칼슘, 인산 및 염기성 포스파타제(alkaline phosphatase)치는 정상범위 내에 있었다.

방사선 소견: 제3중수골을 중심으로 두상골 및 월상골, 장지의 세 지골을 침범한 비교적 경계가 분명한 과골증(過骨症 hyperostosis)을 보였으며, 제2중수골의 내측 기저부에도 동일한 소견을 보였다. 과골증은 이환된 골들의 외측배부를 따라 골 피질이 녹아 흘러내리는 것 같은 양상을 보였으며, 골수강의 침입과 폐색도 있었다. 제3중수골과 장지의 근위지골 골간 두께는 증가되어 있었다(Figure 1).

생검 수술 소견: 제3중수골과 장지의 근위지골 배부의 골 표면에 불규칙한 골 융기가 있었으나, 주위의 연부조직과 골막은 정상이었다. 제3중수골

Fig. 1. Case1, **1-A:**Preoperative state. Irregular cortical hyperostosis was noted along the 3rd ray of Lt hand and wrist involving capitate, lunate, the 3rd metacarpal bone, and phalangeal bones of middle finger. The radiographic appearance resembles the flowing of candle dripping. **1-B:** Postoperative state. The protruding hyperostotic cortex of the 3rd metacarpal bone was excised and the dorsal surface was smoothened.

배부의 용기된 골 조직을 절제하여 조직검사하였다. 골 조직 절제시 골에서의 출혈은 거의 없었고, 제 3 중수골의 골수강은 과골증에 의한 침범으로 폐쇄되어 있었다(Fig. 2).

병리학적 소견: Interspicular spaces와 Haversian system에 골 농축이 있었으며 성숙된 연골조직이 주위 섬유지방조직에 둘러싸여 있고 과골증의 소견을 보였다. 골의 농축이 심한 부위에는 혈관의 수가 적었으며 혈관 내면의 증식이나 염증세포의 증가는 없었다(Fig. 3).

치료 및 경과: 환자의 손은 수술후 단상지석고로 외고정하였다. 퇴원후 제 3 중수지관절의 경미한 통증 및 운동제한을 호소하였으나, 온찜질 및 능동관절운동후 호전되었으며 현재까지 불편없이 생활하고 있다.

Fig. 2. Case 1. During operation. The dorsoradial surface of the Lt 3rd metacarpal bone was exposed. The irregular surface of the protruded portion was white-coloured and the periosteum was intact with slight glistening appearance.

Fig. 3. Case1, **3-A:**Sclerotic thickened laminae surround and nearly obliterate the Haversian systems with irregularly arranged dense anastomosing trabeculae. The marrow components were decreased and scanty fibrotic fatty tissue filled the marrow spaces.(H-E stain, $\times 100$) **3-B:** Condensed, thickened trabeculae with scanty marrow fibrous and adipose tissue.(H-E stain, $\times 400$)

Fig. 4. Case 2. The cortex of the Rt tibia was thickened along the longitudinal axis of the bone with hyperostosis and irregularity, and the radiologic appearance resembles the pattern of candle flowing, typically. Fibula was not involved.

증례 2 : 유○중, 남자, 28세

주소 : 우 하퇴부의 간헐적인 동통

현병력 : 약 1개월 전부터 상기한 하퇴부의 통증이 발생하였으며 외상의 과거력은 없었고, 가족력에도 특기할 만한 것은 없었다.

이학적 소견 : 미만성의 골성용기부가 우 하퇴 전면에 있었으며, 하퇴 및 대퇴의 둘레길이는 양측이 같았고 다른 특이한 소견은 없었다.

방사선 소견 : 우 경골에 비교적 경계가 뚜렷한 음영의 증가와 함께 골 피질의 비후가 있었다(Fig. 4).

치료 및 경과 : 환자는 정형외과 외래를 통해 우 하퇴의 방사선 촬영을 한 후 현재까지 추시되지 않는 상태이나, 초진시 우 하퇴의 병변으로 일상생활에 지장을 받지는 않고 있었다.

3. 고 찰

발병원인은 확실치 않다. Putti¹⁴⁾에 의하면 일차적인 혈관장애가 원인이며 이차적으로는 자율신경계의 국소변화가 원인인 될 수 있다 하였고, Morris¹⁵⁾ 등은 염증성 과정과 신경성 영향등 여러 가설을 생각하였으나 이 중 선천적인 결손이 가장 이론적인 것이라 하였다. Aegerter¹⁶⁾ 등은 이 병이 유아기에 시작함을 볼 수 있다하여 선천적인 원인을 추

측하였으나 유전적인 특성은 발견되지 않았다 한다. Campbell¹⁷⁾은 편측성으로 장관골에 선상 침범을 이루는 것으로 보아 그 기원이 선천적이라 하였고, Zimmer¹⁸⁾는 이런 발생 경향으로 볼 때 체절분화이상(metameric disturbances)에 의한 지아(肢芽, limb bud)의 발육이상에 의한 것이라고 보았으나, Gillespie와 Siegling은 족지의 변형과 고관절의 굴곡, 피부 경화가 있는 1개월된 환아의 방사선 소견상 골격병변을 발견할 수 없었다 하였다.

남녀의 비는 대개 비슷하며, 호발연령은 광범위하나 대개 5~20세 사이이다¹⁹⁾.

환자는 이환된 부위에 동통, 관절강직, 관절운동의 제한, 혹은 변형등으로 치료를 받고자 하며, 증상이 나타나기전 우연히 발견되는 수도 있다. 동통은 거의 모든 환자에 나타나며, 그 정도는 둔통에서부터 예리한 동통에 이르고 운동에 의해 악화된다.

관절운동의 제한은 연부조직의 구축, 증식골의 관절내 침범, 이소성골의 관절주위 종괴형성, 관절면의 변형, 혹은 비특이적인 활액막염 등에 의한다.

피부는 긴장되며 광택과 발적을 볼 수도 있고 때로 정맥류가 발생한다. 환부의 근육은 위축되며 근력도 감소한다. Linear scleroderma는 melorheostosis와 동반될 수 있다(Thompson²⁰⁾, Dillehunt²¹⁾).

소년기에는 골격변화없이 연부조직의 구축만이 나타날 수도 있으며, 성인에서는 연부조직의 구축이 항상 골 변화와 동반된다 하였고, 이 과골증세는 소년, 성인기를 통하여 진행된다고 한다²²⁾. 그러나 Aegerter²³⁾는 이 변형이 골 성장기에만 진행하므로 이환된 골의 성장이 끝나면 이 변형도 멈추며, 이 미 생긴 병변은 자연적으로는 소실되지 않는다고 하였다. 이환된 골의 골절이나 악성변화는 아직 보고된 바 없다²⁴⁾.

저자들의 증례 1에서는 두상골, 월상골, 제 3 중수골 및 장지의 세 지골등을 포함하는 선상침범을 보였으며, 골 두께의 증가를 보였고 과골증에 의한 골 용기와 용기부에 압통 및 동통을 호소하였다. 제 3 중수골에는 완만한 배측굴곡 변형이 있었다. 증례 2에서는 특징적인 골 피질의 변화가 있었고 골성 용기와 압통, 동통을 호소하였으나, 피부변화는 뚜렷하지 않았다. 또한 본 증례들에서는 관절운동 제한이나 감각이상, 근력의 약화등은 없었다.

증례 1에서 혈침속도가 35 mm/hr인 것외에는 혈액 및 혈청검사 소견은 2예 모두에서 이상은 없었다.

병변은 사지의 장관골의 종축을 따라 불규칙한 선상의 방사선 불투과성 음영을 나타내며 병변부와 정

상골 사이에는 뚜렷한 경계가 있는것이 보통이다. 이러한 골 피질의 특징적인 비후는 보통 장관골의 편측을 따라 진행되며, 그 모양이 양초의 촛물이 흘러 내린것과 유사하다하여 이 변명이 붙게 되었다. 두개의 장관골이 평행을 이룰 때에는 보통 한쪽만이 침범되며 간혹 두 골의 인접부위가 침범되는 경우도 있다.

본 증례들에서도 특징적인 선상의 불규칙한 골 피질의 비후가 단지성, 또는 단골성의 형태로 나타났으며, 관절면이 침범된 예는 없었고, 비교적 큰 파골증에 의한 골 피질의 비후가 증례 1의 좌수 장지저골에서 보였다.

병리학적 변화는 Putti¹⁰⁾에 의해 처음 기술되었으며 보통 osteopoikilosis같은 hyperostotic bone의 것과 유사하다. 다양한 intramembranous ossification이 나타나며, 연골형성과 연골내 골화가 관절주위 병변에서 보일 수 있고, 경화된 두꺼운 불규칙한 lamina가 Haversian system을 둘러싸 거의 폐색시키게 된다. 파골작용은 나타나지 않고 골수강은 섬유성 혹은 지방성 골수를 지닌다¹¹⁾. 이외에 Putti¹⁰⁾와 Morris¹¹⁾ 등은 염증성 혈관 변화가 있다고 보고한 바 있다.

본 보고의 증례 1에서는 Haversian관과 interspicular spaces에 골의 농축이 있었고 interspicular spaces에는 정상적인 섬유지방조직이 있었다. 그러나 염증성 혈관반응이나 염증세포의 증가, 파골작용은 발견할 수 없었다.

동반된 질환을 살펴보면 Dillehunt⁷⁾ (1936), Thompson¹²⁾ (1951) 등은 경피증을 동반한 예를, 1972년 Frederick⁸⁾은 임파관 확장증과 피부혈관종을 동반한 예를 보고하였으며, 그 외에도 임파부종 및 피하의 화골, 피부혈관종과 신경섬유종 등이 발표된 바 있다.

본 증례들에서는 뚜렷한 동반질환을 발견할 수 없었다.

치료는 주로 대증요법과 물리치료에 의존하며 변형 및 관절운동 제한이 발생시에 정형외과적 수술을 요하기도 한다. 자율신경 절제후 증상의 호전을 보인 예도 있으며¹³⁾ 동반 질환에 대하여는 적응이 되면 수술을 시행한다. 만성경과를 취하는 이 질환은 골 조직의 증식이 골 성장의 정지와 함께 끝나므로 병변의 진행도 정지된다 한다¹⁴⁾.

증례 1에서는 일상생활에 지장을 초래하지 않았으므로 골 생검수술후 골 퇴원하였다.

4. 결 론

좌 상지 및 우 하지를 침범한 회귀질환인 melorheostosis 2예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고한다.

REFERENCES

- 1) 김광명 · 유경수 · 최경식 : Exostosis를 동반한 Melorheostosis 1예. 대한정형외과학회지, 11: 246-249, 1976.
- 2) 김인수 · 강조웅 · 김영민 · 한문식 : Melorheostosis 1예보고. 대한정형외과학회지, 7: 253-256, 1972.
- 3) 이수영 · 이원락 : Melorheostosis 1예보고. 대한정형외과학회지, 8: 379-382, 1973.
- 4) 장홍주 · 김학현 : Melorheostosis 1예보고. 대한정형외과학회지, 3: 43-46, 1968.
- 5) Aegerter, E. and Kirkpatrick, J.A., Jr.: Orthopedic Diseases. 4th Ed., pp. 162-165, Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1975.
- 6) Campbell, C.J., Theodore Papa demetriou, and Michael Bonfiglio : A Report of the Clinical, Roentgenographic, and Pathological Findings in Fourteen Cases. J. Bone and Joint Surg., 50-A: 1281-1304, 1968.
- 7) Dillehunt, R.B. and Chuinard, E.B.: Melorheostosis Leri: A case report. J. Bone and Joint Surg., 18: 991-996, 1936 (Quoted from Reference No. 9)
- 8) Frederick, C.E.: Unilateral Mixed Sclerosing Bone Dystrophy Associated with Unilateral Lymphangiectasis and Capillary Hemangioma: A Case Report. J. Bone and Joint Surg., 54-A: 878-880, 1972.
- 9) Gillespie, J.G. and Siegling, J.A.: Melorheostosis Leri. American J. of Diseases of Children, 55: 1273-1279, 1938.
- 10) Lewin, Philip, and Macleod, S.B.: Osteoclerosis with Distribution Suggesting That of the Ulnar Nerve. An Unclassified Bone Condition. J. Bone and Joint Surg., 7: 969-979, 1925 (Quoted from Reference No. 6)
- 11) Morris, J.M., Samilson, R.L. and Corely, C.L.: Melorheostosis: Review of the Literature and Report of An Interesting Case with a Nine-year-Follow-up. J. Bone and Joint Surg., 45-A: 1191-1206, 1962.
- 12) Muller, S.A. and Henderson, E.D.: Melorheo-

- stosis with Linear Scleroderma. *Archives of Derma.*, 88:141-145, 1963.
- 13) Patrick, J.H.: *Melorheostosis Associated with Arteriovenous Aneurysm of the Left Arm and Trunk: Report of a Case with Long Follow-Up.* *J. Bone and Joint Surg.*, 51-B: 126- 129, 1969.
- 14) Putti, Vittorio: *Losteosi Eburneizante Monomelica(Ulna Nuosa Sindrome Osteopathica)* *Chir. Organi. di Movimento*, 11:335-361, 1927(Quoted from Reference No. 6)
- 15) Thompson, N.M., Allen, C.E.L., Andrews, G.S. and Gillward, F.N.: *Scleroderma and Melorheostosis: Report of A Case.* *J. Bone and Joint Surg.*, 33-B:430-433, 1951.
- 16) Zimmer, P.: *Über einen Fall einer eigenartigen seltenen Knochenerkrankung. Osteopathia hyperostotica-Melorheostose.* *Beitr. Z. Klin. Chir.*, 140:75-85, 1927(Quoted from Reference No.6)
-