

## 수부 및 족부에 발생한 본태성 골용해증 - 1례 보고 -

중앙 길병원 정형외과

김수길 · 이금배 · 오세중 · 김영규

= Abstract =

### Essential Osteolysis of Carpal and Tarsal Bones - A Case Report -

Soo Kil Kim, M.D., Keung Bae Rhee, M.D., Sae Jung Oh, M.D. and Young Kyu Kim, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Joong Ang Gil General Hospital, Incheon, Korea

Essential osteolysis is a rare, progressive, slow and bone-resorptive disease that mainly involves carpal bone, metacarpal bone, tarsal bone, metatarsal bone and elbow joint.

Authors had recently experienced one case of "essential osteolysis" that had involved the bilateral carpal, metacarpal, bilateral tarsal, metatarsal bone, elbow and ankle joint without associated renal insufficiency, hypertension and significant familial history.

**Key words:** Essential osteolysis

## 서 론

특발성 골용해증(idiopathic osteolysis)은 여러 번주로 보고되는 데, Torg등<sup>(1)</sup>의 분류에 의하면, 첫째, Gorham<sup>(2)</sup>의 소멸성 골용해증, 둘째, 신부전증을 동반한 본태성, 다발성 골용해증, 셋째, 특발성 우성 유전성 골용해증, 넷째, 특발성 열성 유전성 다소인성 골용해증으로 대략 구분된다. 본 중앙 길병원 정형외과에서는 최근 국내에서는 처음으로, 특발성 골용해증의 한 부류인 양측 수근부 및 족근부에 발생한 본태성 골용해증(Essential osteolysis) 환자 1례를 체험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증 례

환자는 11세된 여아로 수년 전 부터 양측 수근관절의 내반 변형 및 간헐적 종창, 그리고 보행시 쉽게 피로를 느끼며, 우 제 1족지의 단축 및 굴곡변형을 주소로 내원하였다. 과거력 상에 별다른 질환은 없었다. 가족력은 부모 및

2명의 형제는 모두 정상이었다. 임상 검사 소견은 혈압 110/60, 체중 23.5kg, 신장 132.2cm 이었다. 안면은 양미간이 넓은 편이며, 시력 및 안저 소견은 정상이며, 지능은 다소 저하되어 있고, 외음부는 정상이었다. 양측 수근관절의 내측 변위가 있으며, 수동적 운동 범위는 다소 증가되어 있으며, 언뜻 보아서 Marfan씨 증후군 같이 손가락 길이가 좀 긴 것같이 보였고, 양측 하지 근위축이 약간 있었다(Figs. 1-A, B). 그리고 우 제 1족지의 단축 및 굴곡 변형이 있었다(Fig. 1-C). 심전 반사 및 소뇌 기능은 정상이었으며, 검사실 소견도 정상이었다. 방사선 소견상 양측 수근관절 및 수부의 사진상 중수골의 근위부, 수근골 및 척골의 원위부에 특징적인 골흡수를 보였고, 중수골의 근위부와 척골의 원위부의 끝은 가늘어져서 단축되어 있었다. 수부의 근위지관절은 약간 협소화되어 있었다. 수근관절부의 요관관절면은 약간 각형성이 되었으며, 우측은 43°, 좌측은 45°의 척측 변형을 보이고 있었다(Fig. 2).

족부 사진상 우 제1중족골의 근위부, 설상골, 주상골, 종골 및 거골의 일부에 골흡수 및 골붕괴 현상이 보이며, 좌 설상골 및 주상골에

**Figs. 1-A, B and C.** At 11 years of age, photograph showing the widening intercanthus, bilaterally mild atrophy of muscles of calf, attitude of ulnar deviation at the wrist, relatively lengthened appearance of fingers due to decreased carpal height and the shortened and deformed right great toe.

**Fig. 2.** Roentgenograms of both hands and wrists, at 11 years of age, demonstrate the characteristic resorption of the proximal end of metacarpals, carpals and distal end of the ulna.

붕괴, 흡수 소견을 보였다(Fig. 3). 그리고 경저관절 및 거골하관절의 연골면은 편평화 및 일부 파괴 현상을 보이고 있으며(Fig. 4), 우측부의 제 1설상골-중족골 관절면의 파괴를 보이고 있었다(Fig. 3). 그 외 방사선 소견은 정상이었다. 1년후, 추시 방사선 상에서는 별 변

**Fig. 3.** Roentgenograms of both feet demonstrate the lytic defects involving the first cuneiform-metatarsal, the second and third cuneiform, navicular, some of the talus and calcaneus on the right. Also, on the left, the cuneiform and navicular have been resorbed.

**Fig. 4.** Roentgenograms of both ankle show a flattened and fibrillated process at the tibio-tarsal joint.

화를 보이고 있지 않았다. 상기 환자는 현재 계속 추시 중에 있다.

## 고 찰

본태성 골용해증은 수부, 족부 및 주관절에 주로 침범하는 다발성이며, 점진적으로 골을 흡수하는 매우 드문 질환이다. 1963년에 Shurtleff<sup>(1)</sup>에 의해 "고혈압 및 신부전을 동반한 유전적

골용해증"이 보고되었으며 1965년 Lagier<sup>6)</sup>에 의한 "본태성 골용해증의 골관절 변화", 1968년 Torg등<sup>13)</sup>의 "신부전을 동반한 본태성 골용해증", 1969년 Torg등<sup>14)</sup>의 "열성 유전에 의한 다소인성 골용해증", 1972년 Gluck등<sup>4)</sup>의 "수근골 및 족근골의 가족성 골용해증" 등이 보고된 바 있다. 이 질환은 유년기에 발병하며, 원인은 아직 밝혀져 있지 않으며, 대체로 2가지 유형으로 나누는데, 첫째는, 유전적 형태로서, Shurtleff<sup>11)</sup> 및 Thieffry등<sup>12)</sup>은 염색체 우성으로 유전하며, Torg등<sup>14)</sup>은 열성 전달 양상이 있다고 보고하였다. 둘째는, 비가족성 형태로서, 일부 학자는 발병이 가족력과는 관계가 없다고 주장하였다<sup>2, 6, 8, 13)</sup>. 본 레에서는 가족력은 나타나지 않았다. 발생 부위는 주로 수근골, 족근골, 중수골, 중족골 및 주관절부이며, 드물게 슬관절 및 고관절도 침범한다<sup>8, 9, 13)</sup>. 주관절부 침범은 Torg등<sup>13)</sup>이 상완골 원위부 및 척골의 근위단에서 골흡수가 나타났다고 보고하였다. 쇄골의 흡수 및 흉추 만곡증을 일으킨 예도 있으며, 두개골 기저부의 심부 함몰을 보인 예도 있다<sup>6)</sup>. 본 레에서는 양측 수근관절, 족관절, 수·족부에 병변이 나타났다. 초기 소견은 수근관절과 족관절의 동통과 부종을 동반한 급성 관절염과 유사하지만, 비교적 무증상인 경우가 많다. 연골과 골의 변화는 20세까지는 점차 악화되며, 상완부와 하지 근육의 위축, Dupuytren 양 구축을 일으킬 수 있다<sup>6)</sup>. 본 레에서도 수근관절 및 족관절의 동통과 부종이 나타났으며, 우 제 1족지의 단축과 굴곡변형, 양측 하지 근육의 위축이 나타났다. 동반 질환으로는 신장의 이상 및 고혈압이 보고 되고 있다<sup>2, 6, 7, 8, 11, 12)</sup>. Mahoudeau<sup>7)</sup>은 알부민뇨와 소변내 적혈구가 있는 신부전증을 동반한 환자를 보고하였다. 이와 같이 알부민뇨증과 비정상적인 Addis count는 골용해 과정후 부터 시작되어 만성으로 진행된다. 그러나 Amin등<sup>1)</sup>은 동반 질환없이 단지 수근부에만 국한된 본질적 골용해증을 보고하였다. 본레에서는 신장질환, 고혈압 등의 동반 질환은 없었다. 방사선소견을 살펴보면, 수근골과 족근골의 점진적 골용해를 특징으로 하고 있으며, 진행되면 완전히 흡수되어 요골과 척골이 중수골과 매우 밀착된다. 요골측 관절면은 각이 형성되고, 원위부는 얇은 연필처럼 변한다. Torg등<sup>13)</sup>의 예에서는 쇄골의 원위부에 골 결손이 나타났으며, Lagier등<sup>6)</sup>은 흉추 만곡 및 비대칭적 환추 관절 돌기가 나타난 예를 보고하

였다. 근위지관절은 미란성 변화를 동반하며, 간격이 좁아진다. 본 증례에서도 수근골, 족근골 및 척골의 원위부에 골흡수가 양측성으로 나타났고, 족관절부의 골파괴가 있었다. 검사 소견 및 염색체 검사는 일반적으로 정상 범위이지만, 알부민뇨증 또는 비정상적인 Addis count<sup>13)</sup>, 단백뇨<sup>7)</sup> 또는 혈청내 칼슘 및 인의 변화등<sup>6)</sup>이 보고되었는데, 이는 신부전에 의한 결과이다. 그의 Lagier등은 면역 전기영동법에서 haptoglobin 및  $\alpha_2$ 글로부린의 증가, 감마 글로부린의 감소를 보고하였다<sup>6)</sup>. 본 레에서는 검사 소견상 특이할 소견은 없었다. 병리 조직학적 소견상 Shurtleff등은 활액 소동맥내 평활근 세포의 증식, 관절 연골의 섬유 조직화 및 해면골의 점진적 파괴등을 보고하고 있으며, 신장 생검 결과, 중등도의 동맥 및 소동맥에 경화를 보였다고 보고하고 있다<sup>11)</sup>. 또한 Torg등<sup>14)</sup>

은 관절면의 조직 검사상, 치밀한 섬유성 기질을 가진 섬유성 연골로 화생(metaplasia)되고, 골수 천자시 약간의 거대 세포 및 포상 조직구가 나타남을 시사하였다. 그러나 조직학적 소견상 별 특이할 만한 소견은 없었다고 보고하는 학자들도 많다<sup>1, 2, 6, 7)</sup>. 감별 진단으로는 Gorham씨 질환, 류마티스성 관절염, Raynaud씨 질환, 공피증, 나병, 척수 공동증, 외상후 무혈성 괴사, 산성 뮤코폴리사카라이드증등도 골괴사의 원인이 될수 있다<sup>4, 5, 10)</sup>. 치료는 보통 스테로이드를 사용하는데, 이는 진행성 골용해는 막지 못하지만 관절의 증상완화에는 기여한다. 신장병을 동반한 경우 신성 고혈압이나 질소혈증등으로 성년기 초에 사망하며<sup>2, 6, 7)</sup>, 신장 침범이 없을 때는 예후가 비교적 좋다. 본 저자들은 현재 대증 요법을 시행중이며, 현재까지 예후는 비교적 양호한 편이며, 계속 추시 중이다.

## 결 론

저자들은 양측 수근골, 중수골, 족근골, 중족골, 수근관절 및 족관절에 발생하였고, 신부전 및 고혈압을 동반하지 않은 다발성, 비가족성, 본태성 골용해증 환자 1례를 진단, 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 국내에서는 처음으로 보고하는 바이다.

## REFERENCES

- 1) Amin, P.H. and Evans, A.N.W.: *Essential*

- osteolysis of carpal and tarsal bones. *Br J. Radiol*, 51:539, 1978.
- 2) Derot, M., Rathery, M., Rosselin, G. and Cattellicr, C.: *Acroosteolyse du carpe, pied creux, scoliose et strabisme chez une jeune fille atteinte d'une insuffisance renale. Bull Mem Soc Med Hop Paris*, 77:223, 1961.
  - 3) Eisenstadt, H.B. and Eggers, G.W.N.: *Arthritis mutilans (Doigt, Main, pied en Lorgnette)*. *J. Bone Joint Surg*, 37A:337, 1955.
  - 4) Gluck, J., Miller, J.J.: *Familial osteolysis of carpal and tarsal bones. The Journal of Pediatrics*, 81:506-510, 1972.
  - 5) Gorham, L.W. and Stout, A.P.: *Massive Osteolysis (Acute Spontaneous Absorption of Bone, Phantom Bone, Disappearing Bone)*, *J. Bone Joint Surg (Amer)*, 37A:985-1004, 1955.
  - 6) Lagier, R. and Rutushauser, E.: *Osteoarticular change in a case of essential osteolysis; an anatomical and radiological study. J. Bone Joint Surg*, 47B:339, 1965.
  - 7) Mahoudeau, D., Dubrisay, J., Elissalde, B. and Sraer, C.: *Osteolyse essentielle et nephrite. Bull Mem Soc Med Hop, Paris*, 77:229, 1961.
  - 8) Marie, Julien, Leveque, B., Lyon, G., Bebe, M. and Watchi, J.M.: *Acroosteolyse essentielle compliquee d'insuffisance renale d'evolution fatale. Presse Med*, 71:249, 1963.
  - 9) McManus, L.F., Ballard, C.A., Walton, S. and Omer, G.E.: *Carpal and tarsal agenesis with features of essential and hereditary osteolysis. Journal of Bone and Joint Surgery*, 54A:1099-1104, 1972.
  - 10) Mouchet, A.: *Osteolyses post-traumatiques. Rev Rhum Mal Osteoartic*, 10:43, 1943.
  - 11) Shurtleff, D.B., Sparkes, R.S., Clawson, D. K., Guntheroth, W.G. and Mottet, N.K.: *Hereditary osteolysis with hypertension and nephropathy. JAMA*, 188:363, 1964.
  - 12) Thieffry, S. and Sorrel-Dejerine. J.: *Forme speciale d'osteolyse essentielle hereditaire et familiale a stabilisation spontanee survenant dans l'enfance. Presse Med*, 66:1856, 1958.
  - 13) Torg, J.S. and Steel, H.H.: *Essential osteolysis with nephropathy; a review of the literature and case report of an unusual syndrome. J. Bone Joint Surg*, 50A:1629, 1968.
  - 14) Torg, J.S., Digeorge, A.M., Kirkpatrick, J. A. and Trujillo, M.M.: *Hereditary multicentric osteolysis with recessive transmission; a new syndrome. Journal of Pediatrics*, 75:243-252, 1969.