

遺傳性 多發性外骨症의 症例報告

友石大學校 醫科大學 放射線科學教室

鄭 元 均 · 徐 源 赫 · 宋 文 甲

-Abstract-

Case Report of the Hereditary Multiple Exostoses

W. K. Chung, W. H. Suh and M. K. Song

Department of Radiology, College of medicine, Woo-Sok University.

Three cases of hereditary multiple exostoses with knee joint pain, a rare reported abnormality were observed in three brothers of a family.

緒 論

遺傳性 多發性外骨症은 흔히 長骨의 骨幹端에 發生하는 骨腫瘍으로서, 今番 1家族 3兄弟 모두가 膝關節部位와 肋骨에서 突出塊가 觸知되어 來院한 例를 經驗하였기에 報告하는 바이다.

症 例

(1) 이경○, 남자, 9세 (Fig. 1-1, 1-2)

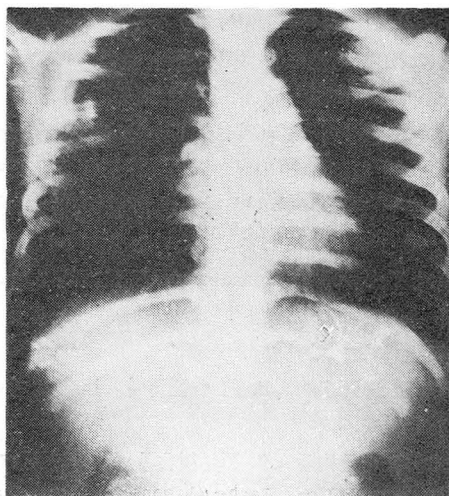


Fig. 1-1. (症例 1)

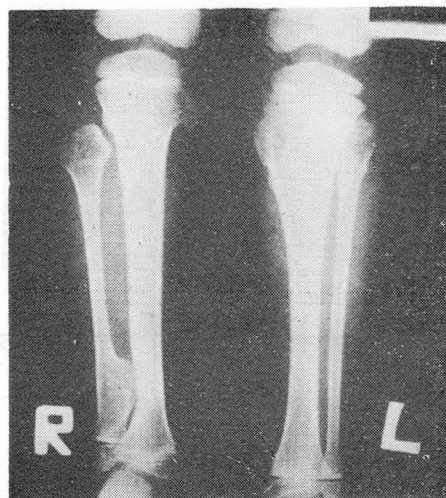


Fig. 1-2. (症例 1)

右上腹部, 左右腋窩部 및 左右膝關節部位에 突出塊가 보였으며 점차 增大되었다. 近來에는 突出部가 接촉될 때 疼痛을 呼訴하여 來院하였다.

(2) 이정○, 남자, 7세 (Fig. 2-1, 2-2)

左右膝部 및 頸關節部位에서 突出塊가 觸知되었으며, 疼痛을 가끔 呼訴했다.

(3) 이양○, 남자, 4세 (Fig 3-1, 3-2)

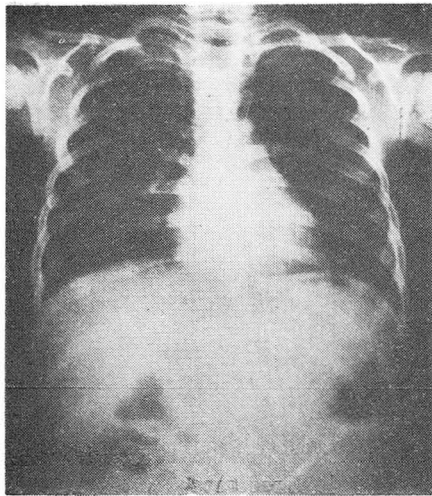


Fig. 2-1. (症例 2)

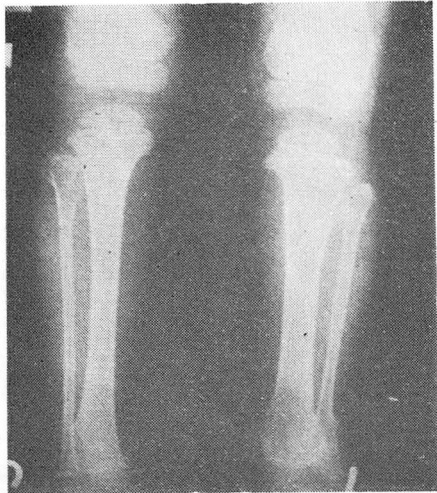


Fig. 2-2. (症例 2)

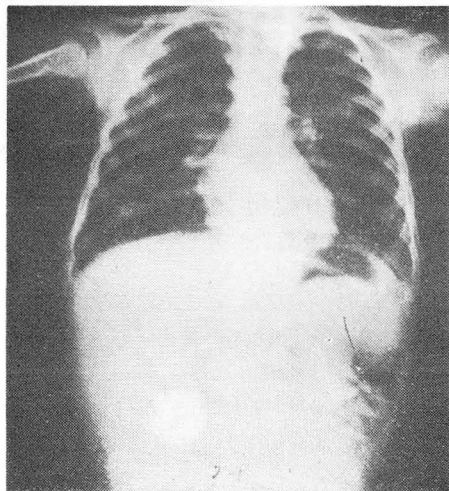


Fig. 3-1. (症例 3)

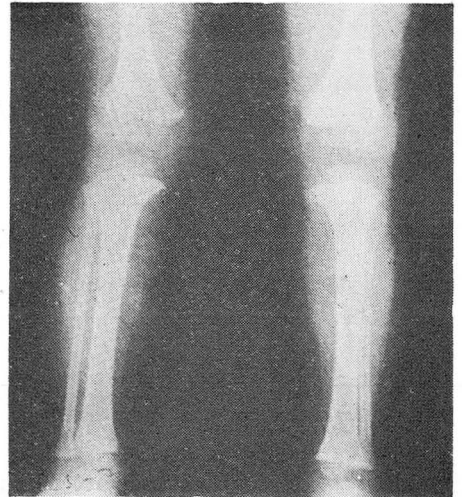


Fig. 3-2. (症例 3)

左右上腹部 및 膝關節部位에서 突出塊를 觸知할 수 있었고 疼痛은 없었다.

X線 所見

長骨 骨幹端에 생긴 外骨腫은 骨外皮와 連續되는 莖部를 形成하며 突出되었고 突出塊의 外端部는 關節에서 遠位部로 向하였고 약간 不規則하며 石灰陰影이 있었다.

肋骨와 肩胛骨에서는 보다 不規則한 突出塊로 나타났으며, 역시 莖部를 이루고 있었다.

三例 共히 대칭적으로 典型的인 部位에 發生됐었다.

考 察

外骨腫은 그렇게 稀有한 것은 아니나 아직 그 原因은 모르고 있다. 다만 病因說로서 1) 骨端板의 一部分이 分離되어 軟骨內骨成長을 한다는 說¹⁾, 2) 骨膜下 軟骨細胞에서 起因한다는 說²⁾, 3) 骨端部 軟骨膜과 骨膜의 장애로 因해 생긴다는 說³⁾, 등이 있다.

1849年 Stainley⁴⁾에 依해 遺傳因子가 이 腫瘍 發生에 關여하고 있음이 알려졌고, Stocks 와 Barrington⁵⁾에 依하면 總 1124例中 64%가 父系에 依해 遺傳된다고 하며 母系는 遺傳에 關여치 않는다고 했다. 그러나 Solomon⁶⁾은 반드시 父系로만 遺傳되는 것이 아니라고 主張했으며 Vanzant 및 Vanzant⁷⁾등이 發表한 7:3으로 男子가 우세하다는 性別發生比率에 對해서도 男女 同一하게 發生한다고 했다.

外骨腫은 臨床的으로 他 骨腫瘍에 比해 경미하게 취급되어 왔다.

그러나 軟骨肉腫으로 惡性變化를 할 수 있다고 한다. Jaff⁸⁾에 依하면 그 빈도는 약 20%이고 40~45세에 빈발한다고 한다.

本例는 外骨腫만 있고 骨 및 關節의 기형이나 보행장애는 없었다.

家族歴으로는 祖父에서 膝關節部位에 外骨腫이 있었고 兩親에서는 異常所見이 없었다.

結 論

本例는 1家族中 3兄弟 모두가 外骨腫이 있었던 例로서, 드물게 觀察됨으로 報告하는 바이다.

REFERENCES

1. Aegerter, E., and Kirkpatrick, J. A. : *Orthopedic Diseases*, Philadelphia, W. B. Saunders Co., 1964.
2. Virchow, R. : *Cited from*
3. Keith, A. : *Studies on the anatomical changes which accompany certain growth-disorders of the human body*. *J. Anat.*, 54:101, 1920.

4. Stanley: *Cited from*
5. Stocks, P., and Barrington, A. : *Hereditary Disorders of Bone Development*, University of London, Francis Calton Laboratory for National Eugenic, Eugenics Laboratory Memoir 22, 1925.
6. Solomon, L. : *Am. J. Hum. Genet.*, 16:31, 1964.
7. Vanzant, B. T., and Vanzant, F. R. : *J. A. M. A.*, 119:786, 1942.
8. Jaffe, H. L. : *Path.*, 36:33S, 1943.
9. Paul, M. : *J. Bone and Joint Surg.*, 35B:270, 1953.
10. Müller, E. : *Cited from*,
11. Jaffe, H. L. : *Tumors and Tumorous Conditions of the Bones and Joints*. Philadelphia; Lea and Febinger, 1958.