

多發性 軟骨腫(Enchondromatosis, Olliers Disease)의 一例

釜山大學校 醫科大學 放射線科學教室

李 哲 世 · 李 勝 · 金 炳 洙

—Abstract—

A Case of Enchondromatosis (Ollier's disease)

Chul Se Lee, M.D., Seung Lee, M.D., Byung Soo Kim, M.D.

Department of Radiology, College of Medicine, Pusan National University.

A case of enchondromatosis confirmed by the X-ray and microscopic findings, was reported, who was 25 year-old man with the complaints of the globular mass deformities of both hands and the limping owing to the shortening of right leg and the genu varum deformity of the lower extremities during about 21 years.

His family history was non-contributory.

The X-ray films of the chest, lumbar spine, and both extremities and hands, showed the various sized cartilaginous globular mass es consisting with some of calcium deposits originating from the bony tissues especially in the metaphyseal areas.

We discussed that it should be differentiated from metaphyseal aclasia which similar findings roentgenologically.

He was operated for the removal of the masses the left 1st, 2nd and 3rd fingers.

After operation the microscopic examination revealed that the specimen consisted of hyperplastic cartilaginous tissue with hyaline degeneration and large areas of myxomatous degeneration, but no evidence of any malignant changes.

I. 緒 論

多發性 軟骨腫(Enchondromatosis)은 骨骼의 骨端部에 여러가지 크기의 骨性腫瘍을 廣範圍하게 形成하여 關節 部位에 甚한 骨性畸形을 招來함으로써 身體機能 障礙를 가져오게 되는 疾患이다.

Ollier 氏 (1899)에 依하여 처음으로 本 疾患이 報告된 以來 1900년부터 1937年 사이에 多數의 症例가 報告되었다.¹⁰⁾

또한 氏에 依하면 軟骨腫은 主로 一側의 骨骼에 侵犯된다고 한다. 그러나 드물게 兩側性으로도 侵犯된 例를 볼수 있다고 한다.¹⁰⁾ 著者가 經驗한 症例는 國內에서

뿐만 아니라 外國에서도 매우 稀有한 後者에 屬하는 兩側性으로 侵犯된 例로서, 頭蓋骨을 除外한 거의 全身骨骼을 侵犯하고 있는 典型的인 多發性 軟骨腫의 一例를 經驗하여 여기에 文獻 考察과 아울러 本 症例를 報告하는 바이다.

II. 症 例

患者: 趙○○, 男, 25歲

主訴: 심한 身體 畸形 및 特히 左手에 多發性 球形 關節腫瘍을 呼訴하고 있다.

病歷: 患者는 約 4歲때부터 서서히 兩手에 結節性 腫瘍이 나타나기 始作하여 점차 여러곳에 骨格 異狀과 身

體發育遲延을 초래케 되었으며 1969年 5月 8日 釜山大學病院에 入院하기 3年前(1966) 他 病院에서 右側 第3指의 中等大의 結節腫瘍 切斷術을 받은 바 있으며 이때 患者는 다른 手指에도 比較的 작은 結節腫瘍을 同伴하고 있었던 것으로 이야기 하고 있다.

入院 當時 患者의 兩側 下肢는 內彎膝(Genu varum)을 取하고 全身 四肢關節 部位마다 異常 腫大, 그리고 兩側 胸部 前面에 肉眼的으로 結節性 突出狀을 認知할 수 있었다. 特히 左手의 母指에 巨大한 結節을 볼 수 있었다. 全身의 關節部位 마다 腫張 變形을 呈하고 있었으나 壓痛은 呼訴하지 않았다.

下肢는 右側이 左側에 比하여 24cm. 가량 짧아 跛行을 呼訴하고 있었다.

家族歷: 特記 할만한 事項이 없었다.

理學的 所見: 患者는 大部分의 骨骼에 異常 腫大 乃至 甚한 畸形을 取하고 있었다. 即 右腕: 56cm. 左腕: 55cm., 右下肢: 61cm., 左下肢 85cm., 胸圍 77cm., 座高: 93cm., 頭圍: 55cm., 腹圍: 67.5cm., 最大키: 173cm., 그리고 最底키: 157cm. 로 나타났다.

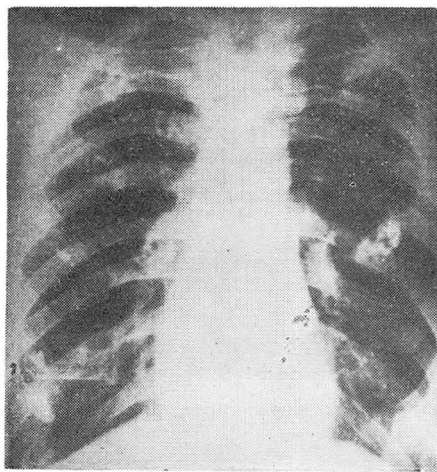


Fig. 1. P-A chest,
Multiple enchondromatous changes in the costochondral junction areas of both sides, and also involving in the right scapula.

病理檢查 所見: 特記 事項 없음.

X線 檢查 所見: 頭蓋骨 X線 寫眞上에는 異狀 所見을 볼 수 없었으나 胸部 寫眞上의 肩胛骨과 兩側 前方 肋軟骨 部位에 球狀의 軟骨性 結節腫瘍을 볼 수 있었다 (Fig. 1).

脊椎骨體의 變形과 四肢骨에서는 全般的으로 骨端과 骨端 가까운 骨幹部位에 骨性 腫瘍性 陰影(Fig. 2), 그리고 指骨部位에 石灰浸着을 內包한 不規則한 軟骨性

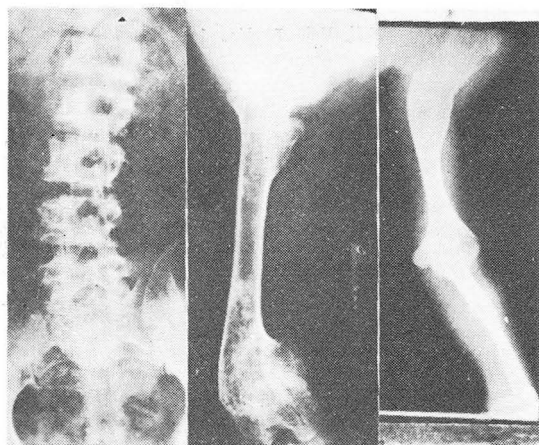


Fig. 2. Spine, Femur & Upper extremity,
Deformed contouring in the bodies of the whole lumbar vertebrae; enchondromatous changes in the metaphyseal areas of the femur and the humerus.

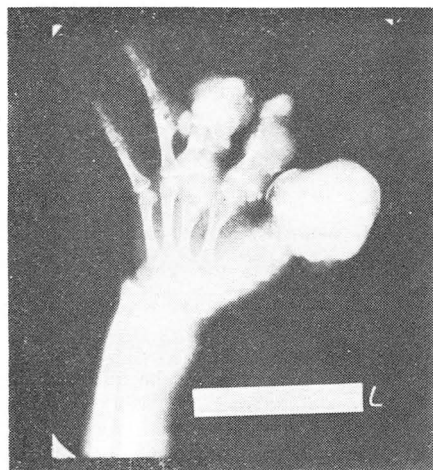


Fig. 3. Hand and wrist,
Multiple extensive tumorous changes, metacarpals and distal end of the radius.

結節腫瘍들을 나타내고 있었다(Fig. 3).

手術 및 組織 所見: 全般的인 切除術을 하기에는 너무나 多發性으로 廣範圍하게 侵犯하고 있어 入院 4日째 左手의 1, 2, 3, 指의 近位 指節關節 切斷術을 施行하여 比較的 巨大한 軟骨腫만을 除去 시킬 수 있었다.

手術後 摘出物의 組織學的 所見을 보면 增殖性 軟骨組織을 基底로 한 多數의 硝子質 變性과 粘液性 變性 部位를 볼 수 있었으며 (Fig. 4), 그 結果 軟骨腫(Enchondroma)으로 確診하게 되었다.

經過: 入院 5日째 手術을 施行하여 15日 後에 退院하게 되었다.

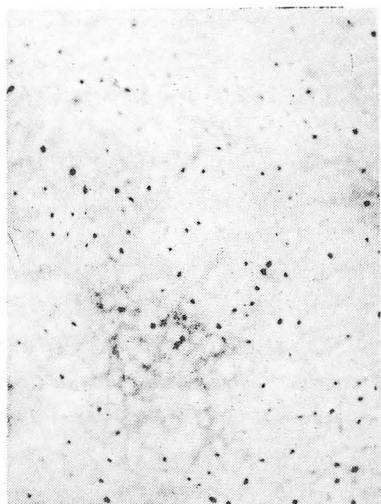


Fig. 4. The specimens taken from the mass of the finger, show the enchondromatous changes of the bone tissue consisting of hyperplastic cartilage cells with hyaline degeneration and the large areas of myxomatous degeneration. A(10×10, H & E stains), B(40×10, H, H & E stains).

Ⅲ. 考 察

多發性軟骨腫은 最初 Ollier (1899)^{2, 10, 19, 21} 氏에 의하여 一側에 限하여 侵犯된 軟骨形成 障礙症의 4例를 報告하게 되어 Ollier 氏 疾患으로 불리워 지게되었다. Mahorner^{2, 10} 氏는 多發性軟骨腫(Enchondromatosis, Ollier's Disease), 遺傳性多發性多骨症(Hereditary multiple exostosis, Osteochondromatosis), 先天性點狀骨端(Congenital stippled epiphyses), 그리고 骨斑紋症(Osteopoiikilosis)等을 包含해서 軟骨形成 障礙症(Dyschondroplasia)이라 命名했다.

Ollier 氏 疾患은 一側의 骨骼만을 侵犯한 경우 使用된 命名으로서¹⁰ 드물게 兩側性으로 侵犯된 例를 볼 수 있어 이 疾患의 가장 좋은 命名으로는 多發性軟骨腫(Enchondromatosis)으로서 1958年 Jaffe^{2, 10, 15}에 의하여 불리워지게 되었다.

1881年 Maffucci^{2, 10}는 多發性軟骨腫(Enchondromatosis), 多發性海綿性血管腫(Multiple cavernous hemangiomata)과 靜脈石(Phlebolith)을 同伴한 例를 報告하여 Maffucci's syndrome 이라 했다.

多發性軟骨腫은 良性腫瘍으로서 惡性變化를 일으킬 수 있는 可能性에 對하여 Bean^{3, 10}은 1958年 그가 報告한 40例에서 1例가 纖維性異常形成(Fibrous dysplasia)를 同伴하고 있었다고 했으며 1935年 Hunter와 Wiles^{2, 14}가 Ollier 氏 病이 骨肉腫으로 變化한 症例를 報告하였으나 1948年 Fairbank^{2, 11, 12}는 惡性變化의 可能性은 드문 것으로 報告하였다.

1956年 Dahlin과 Henderson^{2, 8}은 軟骨性骨肉腫

(Chondrosarcomata)의 어떤 部位에서도 良性原因의 證據를 全然 찾을수가 없는 것으로 보아 Ollier 氏 病으로 부터는 變性惡化가 전혀 일어나지 않는다고 하였다. 그러나 1958年 Jaffe^{2, 15}는 軟骨腫의 甚한 정도에 關係없이 症例의 半數에서 軟骨肉腫으로 發展했다고 報告했다.

1960年 Murray와 Cruickshank²⁰는 한 症例를 50年間 繼續적으로 觀察하였으나 惡性變化는 全然 볼 수 없었다고 하였으며 Enbchondromatosis가 Cutaneous Haemangiomata(Maffucci's Syndrome)을 同伴하지 않으면 惡性變化는 일어나지 않는다고 했다. 그러나 Geschickter와 Copeland (1949)¹³, Laurence와 Franklin(1959)¹⁸, Marjolis(1959)¹⁹, Cleveland와 Fielding(1959)¹⁷, Lichtenstein(1959)¹⁷ Colay(1990)⁶들도 軟骨肉腫(Chondrosarcoma)의 變化가 일어날 수 있다고 報告하고 있다.

1966年 Braddock와 Hadlow²는 68歲의 男子에서 多發性軟骨腫으로 因한 骨肉腫의 1例를 報告했다.

多發性軟骨腫은 여러가지 形態의 畸形을 特徵의으로 主로 成長期(幼年期)에 볼 수 있는 疾患으로서 대개 管狀骨의 骨端部에서 軟骨形成 障礙로 因한 軟骨腫大 部位를 볼 수 있는데 특히 手足骨에 흔히 侵犯된다고 한다.

症狀은 거의 없으나 機能 障礙를 成人에 가서 가져오며 病理學的 骨折를 초래하는 경우 骨折部位에 疼痛을 呼訴하게 된다.

多發性軟骨腫이 過去에는 遺傳性 素因을 가진 疾患으로 생각했으나 現今까지 報告된 例를 檢討해 보면 遺傳性이나 家族性이라는 根據는 稀薄한 것으로 思料된다

X線 檢査는 이 疾患의 診斷에 가장 좋은 位置를 차지하고 있으며 寫眞上으로는 여러 骨骼의 骨端內에 軟骨細胞의 過誤腫性 增殖症(Hamartomatous proliferation), 그 病巢 骨皮의 얇아짐과 骨 成長의 彎曲 및 點狀 石灰 浸着, 骨 畸形 등을 볼 수 있다.¹⁰⁾

組織學的으로는 硝子質變性 物質內에 軟骨細胞의 群集 形狀과, 粘液性 變性部位 및 여러가지 形態의 石灰 浸着을 볼 수 있다.¹⁰⁾

軟骨腫은 X線學的으로 Metaphyseal aclasia, Chondrosarcoma, Bone infarcts, Giant cell tumor, Unicameral bone cyst, Solitary enchondroma 등과 鑑別을 必要로 하며²⁵⁾, 惡性變化를 일으킬 수 있는 可能性은 約 5%에서 볼 수 있다고 한다.¹⁶⁾

治療는 病變部位 全體를 摘出하기에는 도저히 不可能하며 成長障礙에 依한 甚한 畸形에 對한 矯正만이 可能하며 惡性變化를 일으켰을 경우 根治手術(Radical resection) 혹은 切斷術(Amputation)을 하게되며 多發性 軟骨腫은 惡性變化를 일으키지 않는 限 比較的 좋은 經過를 取하게 된다.

Ⅳ. 結 論

頭蓋骨을 除外한 全身 長・短骨과 肋骨 및 脊椎骨에 까지 廣範圍하게 그리고 兩側性으로 侵犯된 例로서 특히 指骨과 大腿骨의 骨端部에 巨大한 軟骨腫 變形을 나타내고 있는 드물게 보는 症例이다.

그리고 本 症例은 約 20年의 病歷을 가지고 있었으나 惡性變化는 全然 發見할 수 없었다.

REFERENCES

1. Barnes R. and Mary Catto, Glasgow, Scotland (1966): Chondrosarcoma of Bone. *J. of Bone & Joint Surgery*, 48-B, 745.
2. Braddock, G. T. F., Hadlow V. D. (1966): Osteosarcoma in Enchondromatosis (Ollier's Disease) *J. of Bone & Joint Surgery*, 48-B, 145.
3. Bean, W. B. (1955) Dyschondroplasia and Hemangiomas (Maffucci's Syndrome). *Archives of Internal Medicine*, 95, 767.
4. Carleton, A., Elkington, J. St. C., Greenfield, J. G., and Robb-Smith. A. H. T. (1942): Maffucci's Syndrome. *Quarterly Journal of Medicine*, N. S. 11, 203.
5. Cleveland, M., and Fielding, J. W. (1959) Chondrodysplasia (Ollier's Disease). *J. of Bone & Joint Surgery*, 41-A, 1341.
6. Coley, B. L. (1960): *Neoplasms of Bone*. Second edition, p. 109.
7. Dahlin, D. C. (1957): *Bone tumors*, pp. 24 and 124. Springfield, Illinois.
8. Dahlin, D. C., and Herdenson, E. D. (1956): Chondrosarcoma, a surgical and Pathological Problem. *J. of Bone & Joint Surgery*, 38-A, 1025.
9. Ehrenfried, A. (1915): Multiple Cartilaginous Exostosis-Hereditary deforming Chondrodysplasia; A brief Report of a Little known Disease. *J. of the American Medical Association*, 64, 1647.
10. Ernest Aegerter: *Orthopedic Disease, Physiology, Pathology, Radiology*.
11. Fairbank, H. A. T.: *An atlas of general affections of the skeleton*.
12. Fairbank, H. A. T. (1948) Dyschondroplasia. *J. of Bone & Joint Surgery*, 30-B, 689.
13. Geschickter, C. F., and Copeland, M. M. (1949): *Tumors of Bone*. Third edition. Philadelphia, London, Montreal: J. B. Lippincott Company.
14. Hunter, D., and Wiles, P. (1935) Dyschondroplasia. *British Journal of Surgery*, 22, 507.
15. Jaffe, H. L. (1958): *Tumor and Tumorous Conditions of the Bones and Joints*, pp. 184.
16. Laurence, W., and Framklin, E. L. (1953): Calcifying Enchondroma of Long Bone. *J. of Bone & Joint Surgery*, 35-B, 224.
17. Lichtenstein, L. (1959): *Bone Tumors*. Second edition, p. 177. St Louis; The C. V. Mosby Company.
18. Marjolis. J. (1959). Ollier's Disease. *Archives of Internal Medicine*. 103, 279.
19. Meschan: *Roentgen signs in Clinical Practice*, Saunders.
20. Murray, A. M., and Cruickshank, B. (1960): Dyschondro Plasia. *J. of Bone & Joint Surgery*, 42-B, 344.
21. Ollier, L. (1900): De la Dyschondroplasia. *Bulletin de la Societe de Chirurgie de Lyon*, 3, 22. And in *Lyon Medical*, 93, 23.
22. Pugh, D. G.: *The Roentgenologic Diagnosis of Disease of Bones*.
23. Sampel L. Turek: *Orthopedics, Principles and Their Application*.
24. Sante: *Roentgenological Interpretation*. Twelfth edition, Edwards Brothers, Inc.
25. George B. Greenfield, M. D.: *Radiology of Bone Diseases*. J. B. Lippincott Company, Philadelphia and Toronto.