

Gargoylism 의 증례 보고

고려대학교 의과대학 방사선과학교실

최신의 · 정원균 · 서원혁 · 송문갑

—Abstract—

Gargoylism: Report of A Case

S. W. Choi, M. D., W. K. Chung, M. D.,
W. H. Suh, M. D., and M. K. Song, M. D.,

Dept. of Radiology, Woo-Sok Hospital, School of Medicine, Korea University

A case of Gargoylism developed in 6months infant was reported with a review of the literature.

This infant visited our Hospital on 24th, March, 1972, with bilateral inguinal hernia. Routine examination of the chest P-A view and plain abdomen was performed. Congenital and hereditary defects of the bony structures including anthropoid shaped pelvis, tilted sacrum, irregularities of the acetabulum and femur head and club-like expansions of the lower ribs were noted.

The lateral view of lumbar spine showed typical inferior beak-like lipping of the 2nd lumbar vertebra body and dorsolumbar kyphosis.

서 론

Gargoylism 은 1917년 Hunter⁸⁾가 처음 골질 기형이라고 서술한후 Hurler⁹⁾(1919)가 2예를 보고 하였고, 또한 Husler⁷⁾는 각막 혼탁과 정신 장애를 겸한 유사한 골질 기형을 보고 하였다.

Hurler 는 그의 Degenerative Dysostosis 를 포함시켜 Dysostosis Mutiplex 라고 명명했다.

그후 Smith¹⁴⁾등은 성인에서의 Gargoylism 2예를 보고 하였다.

1957년 Dorfman³⁾과 1958년 Meyer¹²⁾등은 소변에서 Acid Mucopolysaccharides 가 비정상적으로 축적 된다고 했고, Horrigan 과 Baker(1961)는 Gargoylism 환자 20명(남자 13, 여자 7), 한국에서는 박창윤의(1966)¹⁷⁾는 5예에 대하여 발표한바 있다. 여기 발표하려는 1예는 6개월된 한국 남아로써 양측성 서계부탈장증을 주소로 내원한 환자로써 관례적인 X선 검사 결과 전형적인

Gargoylism 으로 판단되었기에 보고하는 바이다.

증 례

환자는 6개월된 한국 남아로써 1972년 3월 24일 양측성 서계부 탈장증을 주소로 하여 내원하였다.

본 환자의 가족력은 특기할것이 없으며, 분만시 조산으로 인하여 약 20일간 부란기를 사용한후 퇴원을 하여 정상 생활을 했다고 한다.

환자의 임상 소견은 불빛을 잘 쳐다 보지 못하고 목이 짧으며, 어깨가 약간 올라 갔으며, 머리가 비교적 큰 것을 볼 수 있었다.

X선 검사 소견은 척추 측면상에서 흉요추부에 후굴증과(사진 1) 추체 전연의 하반부에서는 鉤狀형태를 이루고 있다(사진 1). 수장골 촬영상에서는 상단부는 Tapering 되었고, 관상골에서는 골질의 흡수를 볼 수 있었다(사진 2).

흉부 X선 소견에서는 늑골은 넓어 지고(사진 3) 대

퇴골의 X선 검사에서 대퇴골두가 불규칙한 것을 볼 수 있었다(사진 4). 골반 X선 소견은 Anthropoid 형태의 장골이 벌어 졌으며(사진 4), 두부 X선 소견에서 관상 봉합선이 조기 폐쇄된 것을 볼 수 있었다(사진 5).

고 안

Gargoylism은 유전적으로 Autosomal recessive Gen으로 유전하며 40,000:1¹⁹⁾이란 비율의 희귀한 선천성 질환이며, 병리학적으로 중요한 소견은 Intracellular Mucopolysaccharides가 소변에서 비정상적으로 증가되며, 신경 세포 및 간, 연골, 세망 내피계조직, 분배비선, 골격, 심장, 근육등을 침범한다.

Smith¹⁴⁾(1952)등이 발표한 19세와 25세된 남자의 외형을 보면 흉요추부에 심한 척추 후굴증이 있으며 X선 검사 소견은 Sella turcica가 커진 것을 볼 수 있었고, 외형으론 머리가 커져 장두형을 이루었다.

그밖에 각각 혼탁 및 목이 짧아 지고, 제부 탈장이 있는 것도 보았다. 1957년 Dorfman²⁾과 1958년 Meyer¹²⁾ 등은 소변에서 Acid Mucopolysaccharides의 배설이 증가되는 것을 보고 하였으며, Horrigan과 Baker⁹⁾(1961)는 Gargoylism 환자 20명(남자 13, 여자 7)에 대해 검사한 결과는 소변으로 chondroitin과 Heparin Sulfate가 배설 되는 것을 볼수 있으며, 머리 형태는 장두형이 가장 많았으며, Sella turcica는 “J”모양을 하고 있는 것이 많으나, sella turcica는 정상적인 예에서도 또는 다른 질병에서도 “J”모양을 하고 있으므로 별 특기할 소견은 되지 못한다고 보고 한바 있다.

Gargoylism과 감별해야할 질병은 Morquio's Disease, Achondroplasia, Hypothyroidism 및 그 밖에 Mucopolysaccharidosis의 대사 장애로써 오는 질병과 감별해야할 것이다.

1965년 Maroteaux와 Lamy¹¹⁾가 Hurler's Disease, Morquio's Disease, 그리고 Related Mucopolysaccharidosis와의 감별 진단을 보고 한바 있다.

이와 같이 여러 저자들이 보고한 예와 이 환자의 임상 증상 및 검사 소견이 일치하는 것이 많았다.

결 론

여기 보고한 1예는 흉요추부에 척추후굴증과 추체의 전연이 하반부에서는 鈎狀형태 및 수장골의 상단부는 Tapering 되어 있고, 늑골은 넓어지고, 관골구 및 대퇴골두가 불규칙한 것을 볼 수 있으며, 머리에서는 관상 봉합선의 조기 폐쇄를 볼수 있었고, 양측성 서제부 탈장증도 아울러 갖고 있었기에, Gargoylism의 특징적인

일반 소견을 모두 갖인 1예를 경험 하였기에 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Caffey. J.: *Pediatric X-ray Diagnosis* Chicago year Book Medical pulisher's Inc. 1961.
2. Cockayne, E. A.: *Gargoylism (chondro-osteodystrophy, Hepatosplenomegaly Deafness in two brothers)*
3. Dorfman, A., and Lorinez. A. E.: *Occurrence of urinary acid Mucopolysaccharides in the Hurler syndrome. Pro. Nat. Acid. Sc. 43:443. 1957,*
4. Ellis, R. W. B.: *Gargoylism, Proc. Roy. Soc. Med. 31:1113. 1937.*
5. Evans, P.: *Creinism: With upper lumbar Kyphosis resembling that in Morquios disease. Proc. Roy. Soc. Med. 29:500, 1935.*
6. Horrigan, W. D., and Baker, D. M.: *Gargoylism: A review of the skull changes with description of a new finding. Am. J. Roent. 86:473. 1961.*
7. Husler. J.: *Handbuchder Kinderheil. 4th. Ed., Vol. 1. p. 651.*
8. Hunter, C.: *Rare disease in two brothers. Proc. Roy. Soc. Med. 10:1, 104, 1917.*
9. Hurler. G.: *Ueber einen Typ multipler Abartungen Vorwiegend am skeletal system. Ztschr. Kinderh: 24:220, 1919.*
10. Kressler, R. J., and Aegerter, E. E.: *Hurler's syndrome (gargoylism) Sdmmary of literature and report of case with autopsy finding. J. Pediat., 12:529, 1938.*
11. Maroteaux P., and Lamy M.: *Hurler's disease, Morquio's disease, and Related Mucopolysaccharidosis. J. Pediat. 67:312. 1965.*
12. Meyer, K., Grumback, A., Linker, a., and Hoffman. P.: *Excretion of sulfate Mucopolysaccharides in Gargoylism. Proc. Soc. Exper, Biol. & Med. 97:275. 1958.*
13. Peason. H. A., and Lorincz, A. E.: *A characteristic Bone Marrow finding in the Hurler syndrme. Pediatrics 34:281, 1964.*
14. Smith, E. B, et. al.: *Gargoylism (dysostosis Multiplex) Two Adult cases with one Autopsy.*

Ann. Int. Med. 36:652, 1952.

15. Tombleson. J. B. L. : *Gargoylism (chondro-osteodystrophy)*, *Froc. Roy. Soc. Med.* 30.1070. 1936.
16. Cited from Textbook of Medicine: Cecil-Loeb,

Thirteenth Edition

17. 박창윤외 3인: *Gargoylism* 대한방사선의학회 잡지 (*The Korean Journal of Radiology*) Vol. 2, No. 1, 1966



사진-1. The 2nd lumbar vertebrae is slightly hypoplastic and displaced posteriorly. Anteroinferior beaking is present on the upper two lumbar vertebrae.



사진-2. There is deossification of the bones and tapering of the proximal end of the metacarpal.

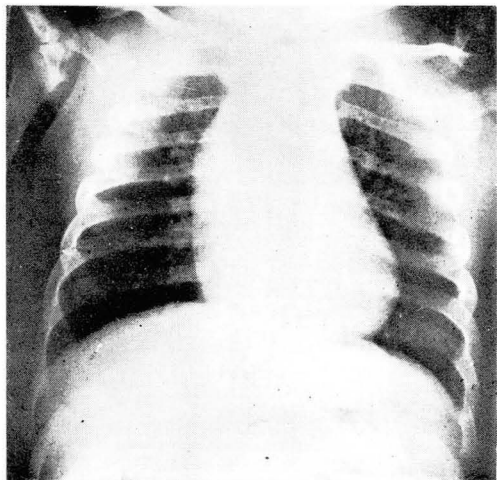


사진-3. Ribs are widened with canoe paddle appearance.

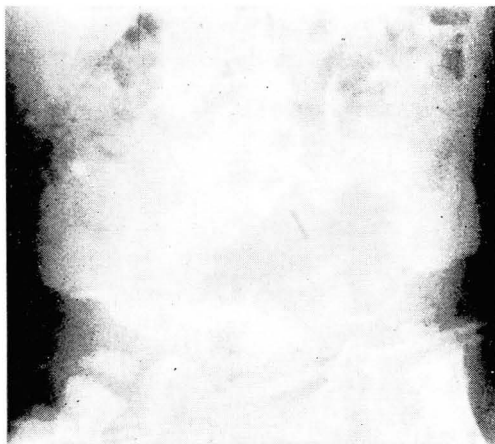


사진-4. The pelvis presents flaring of iliac wings and irregularity of femur heads.