

두개골간단 형성장애: 1예 보고¹

전 석·이 영 석·김 지 혜·김 중 호²

두개골간단 형성장애(Craniometaphyseal dysplasia)는 두개골의 과골증 또는 경화증과 장골들의 비정상적인 모형을 특징으로 하는 아주 드문 질환으로서 상 염색체 우성 또는 열성으로 유전되며 방사선학적 소견으로 확진이 된다. 특징적인 방사선학적 소견으로 두개골과 안면골에 비후와 과골증을 보이며 장골들에서 에를렌마이어 프라스크(Erlenmeyer flask)모양의 골간단을 보이는 질환이다. 1예의 두개골간단 형성장애를 경험하였기에 보고하고자 한다.

두개골간단 형성장애는 두개골의 과골증 또는 경화증과 장골들의 비정상적인 모형(remodeling)을 특징으로 하는 아주 드문 질환으로서 상 염색체 우성 또는 열성으로 유전되며 특징적인 방사선학적인 소견을 보인다. 검사 소견상 혈중 알칼라인 포스파타제(Alkaline phosphatase)증가와 저 칼슘증(hypocalcemia)을 보이며 골주사 검사에서 동위원소 흡수 증가를 보이는 질환이다. 이 질환은 국내 문헌보고가 없는 질환이다. 저자들은 최근 두개골간단 형성장애를 1예 경험하였기에 단순 촬영, 컴퓨터 촬영, 자기 공명 영상, 동위원소 검사등을 시행하여 방사선학적 소견을 중심으로 보고하고자 한다.

증 례 보 고

14세 여아가 안면 마비와 경련을 주소로 내원하였다. 이학적 검사상 현저한 두위증가와 전두골 융기가 있었으나 운동신경 장애와 정신지체는 없었다. 가족력상 특이 소견은 없었다. 검사 소견상 알칼라인 포스파타제증가(3668 IU/L: 정상, 79-290 IU/L)와 저칼슘증(7.00mg/dl: 정상, 8.20-10.08mg/dl) 소견을 보였으나 다른 검사 소견은 정상 소견을 보였다. 시각유발 전위검사(Visual evoke responses: VERs)와 뇌간, 청각유발 전위검사(Brain stem auditory responses: BAERs)검사에도 정상 소견을 보였다.

단순 촬영에서 두개골, 안면골, 부비동골들의 과골증과 비후가 있었고 이로 인한 부비동들의 축소와 유상골의 통기화 감소가 있었다 (Fig. 1A). 또한 비근의 비후와 과골증으로 인한 양안격리증이 있었다. 장골들, 특히 대퇴골 원위부에서 골간단이 팽창되고 피질이 얇아졌으며 골간단의 에를렌마이어 프라스크

모양이 있었다 (Fig. 1B). 또한 쇄골과 늑골들이 비후되고 넓어졌다.

뇌와 두개골 컴퓨터 촬영에서 두개골의 기저부위, 안면골, 부비동골들의 비후와 과골증으로 인하여 부비동들이 축소되고 내이도, 안공, 대 후두공과 두개저 부위의 신경공들이 좁아졌다 (Fig. 1C). 그리고 상악골의 비후가 있었다. 안면골의 삼차원 재구성 컴퓨터촬영에서 양안 격리증, 편평한 콧날, 안면 골 비후가 잘 보이고 있다 (Fig. 1D).

자기 공명 영상에서 두개저와 두개관(calvarium)의 비후가 있었고 내이도와 대 후두공과 안공, 두개저 부위의 신경공들과 부비동들의 축소가 있었으며, 뇌에는 양측의 측 뇌실의 확장과 좁아진 대 후두공에 의해 뇌간과 상위 경추의 척수가 약간 눌러 있다 (Fig. 1E).

골 동위원소 스캔(99mTc-MDP bone scan)에서 두개골저와 두정부와 후두부에 동위원소 흡수 증가가 있었으며, 장골들에 도 동위원소 흡수 증가가 있었다 (Fig. 1F).

고 찰

두개골간단 형성장애는 골간단 성장 후기에 과골세포형성(osteoclastic remodeling)실패로 인해 생기는 질환이다(1, 2). 결과적으로 장골들의 골간단에 누두화(funnelization)가 일어나지 않아서 골간단에 에를렌마이어 프라스크 변형이 일어나며, 특히 대퇴골과 경골에서 두드러진 변화를 보인다(3). 또한 두개골과 안면골에 경화증과 과골증이 발생하며 두개저부위의 과골증과 경화증, 부비동 용기, 하악골의 만곡(distortion)등을 보인다.

이 질환은 상 염색체 우성과 열성으로 유전된다고 알려져 있으며 상 염색체 우성으로 유전되는 환자들의 빈도가 높으며 더욱 심한 임상 증상을 보인다고 보고되었다(4).

¹중앙 길 병원 진단방사선과

²중앙 길 병원 핵의학과

이 논문은 1996년 11월 5일 접수하여 1997년 1월 13일에 채택되었음

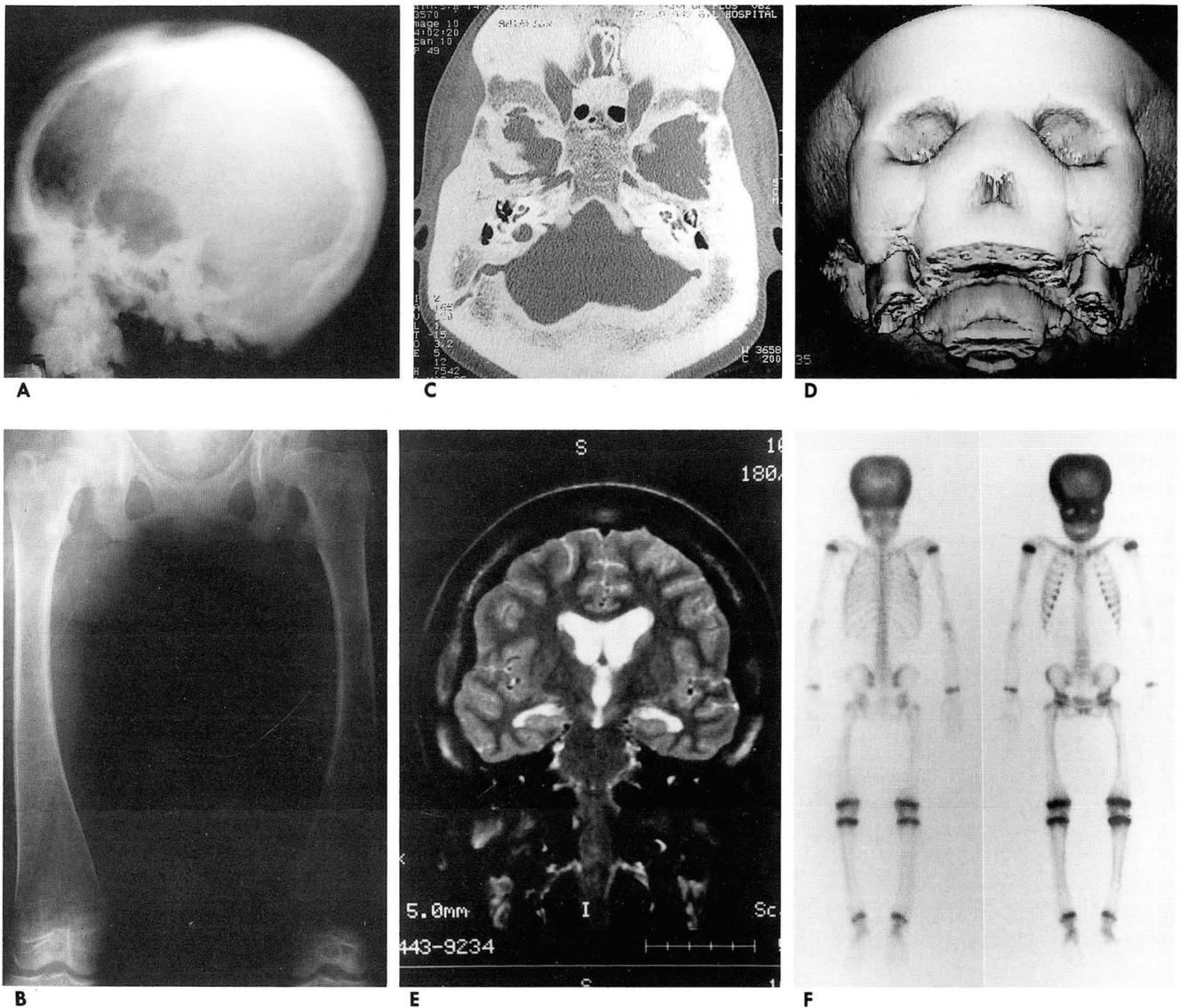


Fig. 1. A. Radiograph of the skull shows hyperostosis of the skull base and calvarium with reduced pneumatization of paranasal sinuses.
B. Radiograph of the knee reveals widening of the metaphysis of the long bones and Erlenmeyer flask deformity of the distal femurs.
C. Temporal bone CT shows diffuse thickening of the cranial base resulting in narrowed middle ear cavities, internal auditory canal, and foramen magnum.
D. Three dimensional reconstruction CT shows hypertelorism, flat nasal bone, and thick facial bones.
E. T2 weighted MR coronal image shows slight dilatation of both lateral ventricles, thickening of the calvarium. Narrowed foramen magnum is compressing the brain stem and the upper cervical cord.
F. On whole-body ^{99m}Tc -MDP scan, abnormally increased activity is noted on the skull base and vault. Both knees show Erlenmeyer flask deformity of the distal femur. Diffusely increased diaphyseal activity is noted.

두개골간단 형성장애는 골의 비후가 발생하여 비공을 폐쇄시키고 신경공들을 협소하게 하므로서 신경들을 압박하여 신경학적 이상 소견이 나타난다. Beighton등(5)은 저서에서 청각장애는 이 질환의 50%에서 나타나고 안면 마비는 30%에서 나타난다고 하였으며 시신경 마비는 보기 힘들다고 하였다. 이런 신경학적 장애가 나타나므로 이 질환에 이환된 환자들은 정기적으로 안 검사, 청력 검사, 그리고 신경학적 기능검사를 시행하여야 한다.

이 질환은 수두증이 나타나는데 원인으로는 정맥폐쇄에 기인된다고 여겨지며 연골발육부전(Achondroplasia)에 나타나는 수두증과 같은 현상으로 설명하였다(6).

이학적 검사상 알칼라인 포스파타제와 에시드 포스파타제의 증가가 나타나고 저 칼슘 혈증과 저 인산증이 나타나며 이차적 과갑상선증이 나타난다고 보고되었다(7). 제한된 환자들에서 고농도의 calcitriol과 calcitonin의 치료에 효과가 나타났었다. Calcitonin은 골형성 억제행동을 함으로서 효과가 나타나고

Calcitriol은 골 재흡수를 증가시키므로 효과가 나타난다고 보고되었다(7, 8).

단순 방사선학적 소견은 매우 특징적으로 나타나며 단순 촬영에서 과골증이 두개골, 안면골, 부비동골들에서 보이고 흉부에서 쇄골과 늑골이 넓어지며 사지에서 특히 대퇴골의 원위 부위가 에를렌마이어 프라스크 모양을 보인다. 컴퓨터 촬영에서 두개저부위와 두개관이 비후되므로써 신경공들이 좁아져 있는 것이 잘 보이며 수두증이 보이기도 한다. 저자들이 시행한 삼차원 재구성 컴퓨터 촬영에서 양안격리증, 비근의 비후, 안면골의 비후가 잘 보이고 있다. 그러나 아직 보고된 바가 없는 자기 공명 영상에서는 두꺼워진 두개관(calvarium)과 확장된 뇌실을 볼 수 있으며 좁아진 대 후두공때문에 뇌간과 상위 경추의 척수가 약간 눌려있는 것이 보였다. 따라서 뇌 실질과 두개관, 뇌실, 신경공, 신경들을 자기 공명 영상에서 잘 볼수있으므로 자기 공명 영상이 두개골간단 형성장애의 특징을 밝히는데 유용하리라 생각된다. 동위 원소 스캔에서 두개골, 안면골, 쇄골, 장골들에서 동위 원소 흡수 증가가 보인다.

저자들은 비교적 희귀한 두개골간단 형성장애에 대하여 방사선학적 소견과 임상적 특징에 대하여 살펴보았으며, 이 질환의 진단에 도움이 될 것으로 사료된다.

참 고 문 헌

1. Carlson DH, Harris GBC. Craniometaphyseal dysplasia. *Pediatr Radiol* 1973;103:147-151
2. Millard DR, Maisels DO, Bastone JHF, Yeats BW. Craniofacial Surgery in Craniometaphyseal dysplasia. *Am J Surg* 1967;113:615-621
3. Jackson WPV, Albright F, Drewry G, Hanelin J, Rubin MI. Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia, diaphyseal dysplasia, and realated conditions. *Arch Intern Med* 1954;94:871-885
4. Beighton P. Pyle disease(metaphyseal dysplasia). *J Med Genet* 1987;24:321-324
5. Beighton P, Hamersma H, Horan F. Craniometaphyseal dysplasia. variability of expression within a large family. *Clin Genet* 1979;15:252-258
6. Friedman WA, Mickle JP. Hydrocephalus in achondradysplasia. a possible mechanism. *Neurosurgery* 1980;7:150-153
7. Fanconi S Fischer JA, Wieland F, et al. Craniometaphyseal dysplasia with increased bone turnover and secondary hyperparathyroidism. Therapeutic effect of calcitonin. *J Pediatr* 1988;112:587-591
8. Key LL, Volberg F, Baron R, Anast CS. Treatment of craniometaphyseal dysplasia with calcitriol. *J Pediatr* 1988;112:583-587

Craniometaphyseal Dysplasia : A Case Report¹

Seok Chun, M.D., Young Seok Lee, M.D., Ji Hye Kim, M.D., Jong Ho Kim, M.D.²

¹Department of Diagnostic Radiology, Chung-Ang Gil Hospital

²Department of Nuclear Medicine² Chung-ang Gil Hospital

Craniometaphyseal dysplasia is a rare genetic bone disorder characterized by cranial hyperostosis, sclerosis, and failure of normal modeling of the tubular bones. Both autosomal dominant and recessive forms have been described. Diagnosis of the craniometaphyseal dysplasia is mode on the basis of characteristic radiographic findings. Radiologic findings are thickening and hyperostosis of the skull, and Erlenmeyer flask deformity of the metaphysis on the long bones. We report a case of the craniometaphyseal dysplasia.

Index Words: Children, skeletal system
Skull, abnormalities
Bones, abnormaliires

Address reprint requests to: Seok Jeon, M.D., Department of Diagnostic Radiology, Chung-ang Gil Hospital
1198, Kuwol-dong, Namdong-ku, Incheon, 405-220, Korea, Tel. 82-32-460-3060, Fax. 82-32-460-3055

1998년도 대한방사선의학회 해외연수 장학생 모집공고

대한방사선의학회에서는 본 학회의 국제화 전략의 일환으로 다음과 같이 1998년도 해외연수 장학생을 모집하오니 해당 희망자는 응모하여 주시기 바랍니다.

1. 해당 연수국가 및 인원

일본 : 0명 (동강무역 후원)
스칸디나비아 3국 : 0명 (나이코메드 후원)
독일 : 0명 (쉐링 후원)

2. 연수기간

1개월 - 1년 (추후 확정)

3. 응모자격

대한방사선의학회 정회원

4. 장학금

왕복 항공료 및 현지 생활비 전액

5. 제출서류

- 1) 이력서
 - 2) 연구실적 (5년간)
 - 3) 연수계획서 (희망국가 및 병원, 희망전공분야, 연수기간 등 포함)
 - 4) 추천서 (소속 과장, 과장의 경우 소속 병원장)
 - 5) TOEIC 혹은 TOEFL 점수 증빙서 (일본은 JPT도 가능)
- ※ 단 5)번 항목은 1999년도부터 적용

6. 제출마감

'97년 7월 31일 (목) <7월 31일 소인까지 유효>

7. 제출처

대한방사선의학회 국제협력위원회

8. 기타 문의사항

대한방사선의학회 국제협력위원회 (위원장 : 오용호, 간사 : 윤종현)
전화 : (02)224-4362, FAX : (02)476-4719, E-mail : Chyoon@amc.ulsan.ac.kr