

진행성 골화성 근염:2예 보고¹

김 은 아 · 이 선 화 · 한 태 일²

진행성 골화성 근염은 선천성 골기형과 결체조직 및 근육의 진행성 골화를 특징으로 하는 드문 유전성 질환이다. 저자들은 소아에서 발생한 진행성 골화성 근염 2예의 단순 골 X선 소견과 자기공명영상(MRI)소견을 보고하고자 한다. 1예에서는 우측 둔부에 녹각석 모양의 골화로 시작되어 우측 경부와 양측 흉벽까지 골화가 진행되었다. 다른 1예에서는 좌측 후경부, 배부 및 둔부근육들이 미만성으로 종창되었으며 MRI상 병변의 특성 및 범위를 평가할 수 있었다. 2예 모두에서 수족부기형을 동반하였다.

진행성 골화성 근염은 골격근, 인대, 건, 근막등의 결체조직의 화골화와 수족부에 전형적인 기형을 동반하는 것이 특징인 드문 유전성 질환이다. 저자들은 소아에서 발생한 진행성 골화성 근염 2예를 경험하였기에 이의 특징적 방사선학적 소견을 보고한다.

증례 보고

증례 1

2세 남아가 2주전부터 좌측 후경부, 좌측 견갑부, 등, 좌측 둔부에 단단한 종괴가 촉진되어 내원하였다. 환자는 출생시부터 양쪽 엄지발가락이 짧고, 양쪽 무지내반증(Hallux valgus deformity)이 있었다. 생후 6개월후부터 경부의 운동제한이 나타났으나, 별다른 치료없이 지냈다. 이학적 검사상 경부와 좌측 견갑부의 운동제한이 있었다. 임상병리검사소견상 알칼라인포스파타제가 275u/L, 무기인산이 6.9mg/dL, 근육효소인 크레아틴 포스포키나제가 194u/L, 락트산탈수소효소가 551u/L로 증가되어 있었다. 흉부 단순방사선촬영상 좌측 경부 및 흉부의 연부조직 음영이 증가되었다. 족부 양쪽 제1중족골이 넓고 짧았으며 무지내반증을 동반하였고 양쪽 제1근위지골도 작고 짧았다(Fig. 1A). 수부 양쪽 첫번째 중수골과 양쪽 다섯번째 중지골이 짧았다. 종괴가 촉진되는 부위의 초음파검사상 해당부위의 근육들이 반대측보다 두꺼워져있고 전반적으로 에코가 증가되었으나 근육 자체의 모양은 잘 유지되었고 인접 피하조직의 에코는 정상이었다. 침범된 근육들의 양상을 더 자세히 평가하기 위해 이틀후 시행된 체간 MRI상 좌측 경부와 체간의 배부근육이 두꺼워져 있었으며, T1 강조영상에서는 인접 정상근육에 비해 저신호강도였고 T2 강조영상에서 미만성으로 고신

호강도였다(Fig. 1B). Gd-조영증강 T1강조영상에서는 침범된 근육들은 불균질하게 미만성으로 조영증강되었다(Fig. 1C). ^{99m}Tc-MDP 스캔소견은 정상이었다. 염증성 종괴를 동반한 조기 진행성 골화성 근염이라는 진단하에 좌측 등 하부 종괴에서 조직을 생검하여 섬유교원질조직과 근섬유모세포로 이루어진 조기 진행성 골화성 근염으로 확진되었다. 환아는 에티드로네이트 다이소듐(Etidronate disodium)을 투여하여 등부위 종괴는 거의 소실되었고, 후경부와 견갑부의 종괴도 감소한 후 퇴원하였으나, 1개월후 추적검사시 흉부와 두피에 새로운 병소가 생겼다.

증례 2

3세 여아가 우측 둔부에 단단한 종괴가 촉진되어 내원하였다. 이 종괴는 생후 2개월부터 발견되어었다. 임상병리검사소견상 이상소견은 없었다. 흉부 및 배부 단순 X선 사진상 경부 배부 및 양측 견갑부에서 연부조직 음영이 증가되었다(Fig. 2A). 골반부 X선 촬영상 우측 둔부의 연부조직에 분지상의 골음영이 있었고(Fig. 2B), 이부위는 ^{99m}Tc-MDP스캔영상상 골외 방사능 축적이 증가되었다. 우측 둔근과 활배근에서 조직생검을 시행하였고, 현미경적 소견에서는 풍부한 모세혈관들이 근육조직다발들 사이로 자라면서 간엽조직 증식상을 보였고 활배근에서는 막내골화소견은 있으나, 골화의 대상현상(zonal phenomenon)은 보이지 않았다. 조직검사상 진행성 골화성 근염으로 진단하여 메틸프레드니솔론(Methylprednisolone) 치료를 시작하였고 6개월후 추적검사서 우측 둔부연부조직의 골음영 병변의 크기가 증가될 뿐 아니라 새로운 분지상의 골음영 병소가 후경부와 견갑부에서 광범위하게 발생되었고 이는 1년후 추적검사서 더 광범해졌다(Fig. 2C). 이후 추적검사는 불가능하여 환자의 상태에 관한 평가는 할수 없었다.

¹이화여자대학교 의과대학 진단방사선과학교실

²경희대학교 의과대학 진단방사선과학교실

이 논문은 1997년 6월 17일 접수하여 1997년 9월 18일에 채택되었음.

고 찰

진행성 골화성 근염은 1692년 Patin에 의해 처음으로 보고 되었으며 진행성 골화성 섬유성골이영양증(Fibrodysplasia ossificans progressiva) 또는 진행성 골화성 섬유생성증(Fibrogenesis ossificans progressiva)이라고도 불리는 드문 결체조직질환이며 상염색체 우성유전으로 알려졌다나 돌연변이에 의한 증례보고가 더 많다(1).

진행성 골화성 근염의 조직학적 소견은 급성기에는 점액성 배경에 섬유아세포의 증식과 부종이 나타나며 점차 진행하면서 결체조직간질에 중심성 방추형 골과 섬유아세포로 이루어진 서로 연결되는 결절이 출현한다. 근육내의 골화는 급속히 진행되며 골화내부에는 조혈 및 지방조직의 골수를 가진 성숙한 골층판으로 구성된다(1).

임상증상은 주로 2세 이전에 발생되고 첫 발현 증상은 경부나 배부에 흔히 열감, 부종, 동통을 수반하는 국소적 혹은 미만성 연부조직 종창과 경부강직이다(2). 연부조직 종창은 흔히 흉쇄 유돌근, 척추측방근, 지대근 및 저작근을 호발하며 병소는 견갑 부에서부터 척추, 골반부, 상. 하지로 진행하며 상. 하지의 근위

부는 원위부에 비해서 늦게 침범된다. 평활근 구조인 심장, 횡격막, 설근, 후두근, 팔약근은 침범하지 않는다. 진행성 골화성 근염은 특징적으로 연부조직의 결절이 완화와 악화를 반복하면서 골화로 귀결되며 국소적인 외상 특히 수술, 생검, 주사등이 가장 중요한 악화요인이다(7, 8). 저자들의 증례 2 경우에서도 둔부의 골화가 생검후에 악화됨을 알 수 있었다. 다른 증상으로 관절주위 연부조직의 골화로 인한 관절강직, 전도형 청력소실, 정신발육지연이 나타날 수가 있다. 대부분이 성인기까지 생존할 수 있고 사망하는 경우 흉벽근육의 고착으로 인한 폐렴이 가장 흔한 사인이다(2).

진행성 골화성 근염의 지골기형은 무지의 소지증, 내반증, 근위지골과 원위지골의 융합등이다. 연부조직 골화와 수부 및 족부기형의 연관성에 대해서 정확하게 알려진 바는 없으나 태생기의 근본적인 세포결함으로 설명되고 있다(4). 즉 진행성 골화성 근염에서는 태생기의 골격발생과정에서 정상적인 원시간엽세포의 아체(blastema)형성이 중단되고 이소성 골화조직으로 분화되는 비정상세포들이 출현한다. 상지의 중수골 및 지골의 아체가 형성되는 태생 43일에서 족부지골의 아체가 형성되는 태생 44일 사이가 결정적인 시기로 이 시기에 간엽조직의 결함이 일어난다. 수부지골의 아체가 족부지골의 아체보다 더 빨

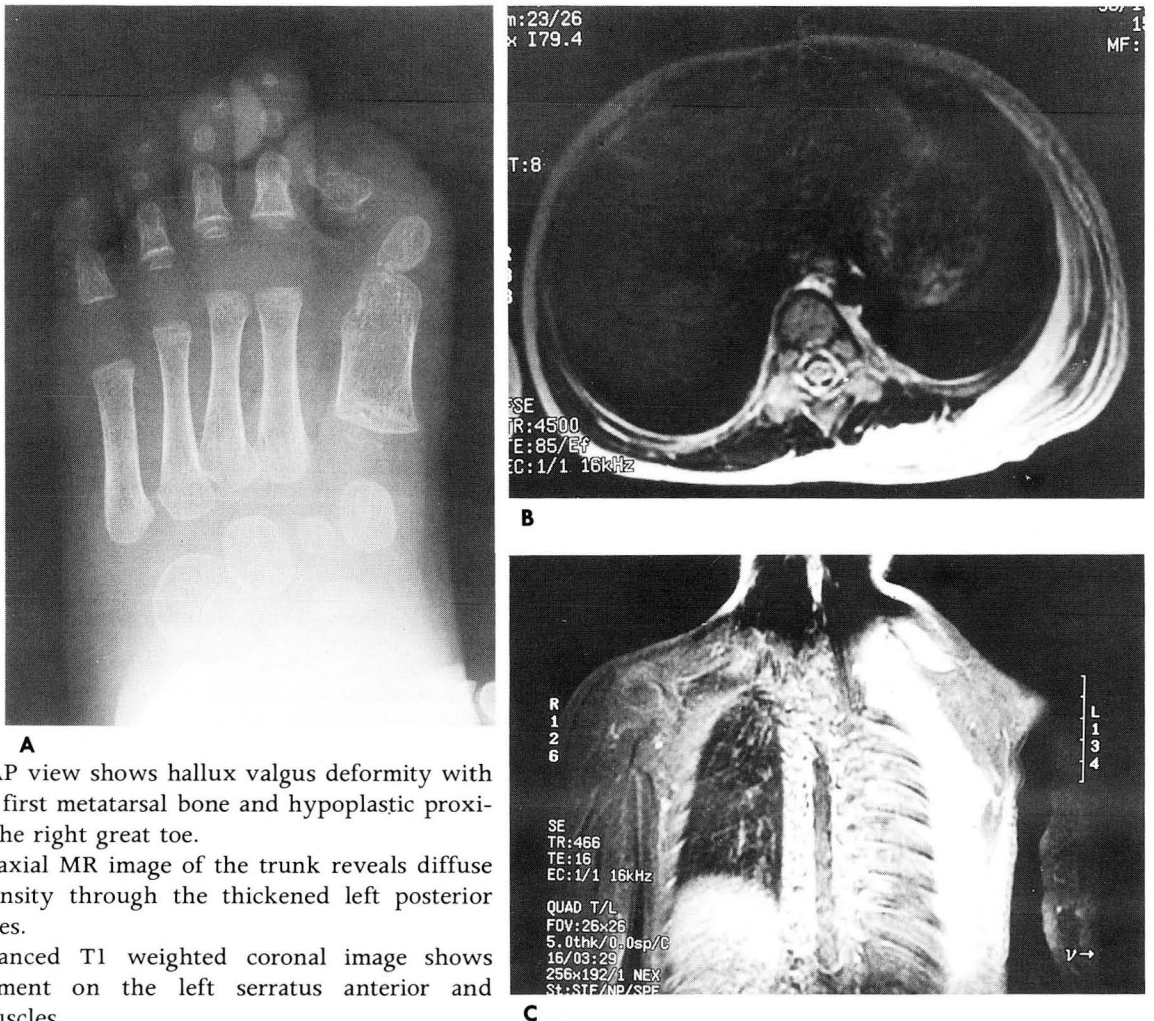
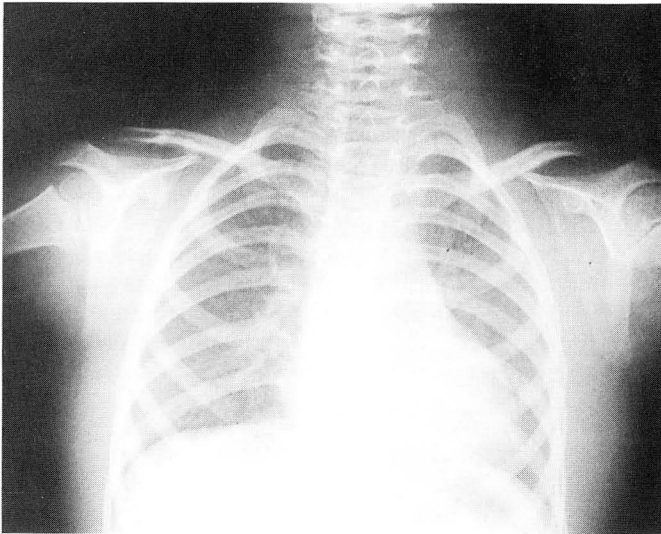


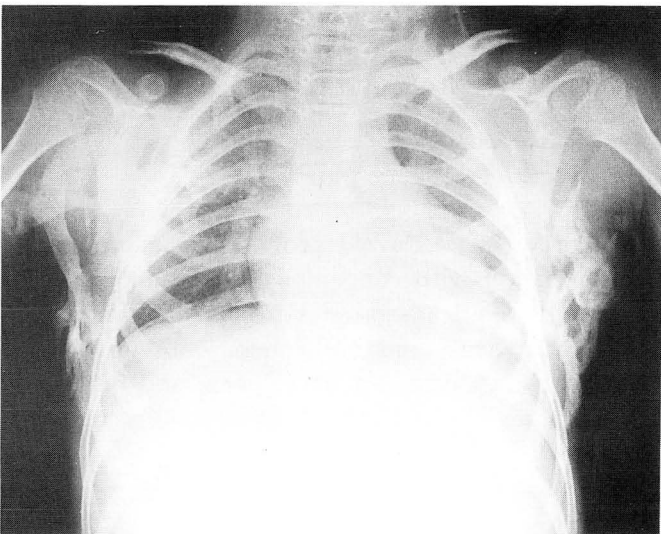
Fig. 1. A. Foot AP view shows hallux valgus deformity with short and broad first metatarsal bone and hypoplastic proximal phalanx of the right great toe.
B. T2 weighted axial MR image of the trunk reveals diffuse high signal intensity through the thickened left posterior chest wall muscles.
C. The Gd-enhanced T1 weighted coronal image shows strong enhancement on the left serratus anterior and subscapularis muscles.



A



B



C

Fig. 2. A. Initial chest radiograph shows soft tissue swelling in the both sides of neck and shoulder regions. B. Pelvis AP view shows staghorn-shaped ossification in the right buttock and short, broad femoral neck. C. Follow-up chest radiograph obtained one year after the initial radiograph (A) shows extensive ossification in the left side of neck and both lateral chest walls.

골스캔소견은 정상이었다.

CT는 진행성 골화성 근염의 이소성 골화가 나타나기전에는 근막면의 부종을 잘 관찰할 수 있고, 진행되어 골화가 나타나면 조밀하고 편평한 골화가 근육을 둘러싸게 되고 근육의 중심부에는 고밀도나 저밀도음영이 보이는데 이는 조직학적으로 피질 골이거나 골수에 해당한다(6). 저자들의 경우 CT는 시행치 않았으나 증례 2에서는 단순 X-선 사진상 피질골 및 골수부분을 확인할 수 있었다.

MRI소견은 1예에서 보고된 바있고(7), 이는 급성기에는 근육 혹은 근막의 T1강조영상에서 인접근육과 유사한 저신호강도이며 T2강조영상에서 고신호강도였다. 또한 1년후 추적검사시에 침범된 근육들의용적이 감소될 뿐 아니라 T2강조영상에서 신호강도가 저하되었으며 T1 및 T2 강조영상에서 신호강도가 비교적 없는 국소적 병소도 관찰하였고 이를 석회화, 골화 혹은 섬유화에 의한 것으로 설명하였다. 저자들의 증례와 비교해 보면 증례 1의 경우 MRI로 병변의 파급정도 및 특성을 평가할 수 있었는데, T1 강조영상에서는 저신호강도, T2 강조영상에서는 고신호강도를 침범된 근육들에서 관찰하였으나 근육 내에 석회화나 골화를 시사하는 저신호강도의 병변은 보이지 않았다.

결론적으로 진행성 골화성 근염시의 조기병변인 연부조직 종창은 방사선학적으로 비특이적인 소견이나 특징적인 골화및 동반된 족부및 수부골기형으로 그 가능성을 제시할 수도 있다. 연부조직의 특징적인 골화소견은 핵의학검사나 CT에서 관찰되거나 조기의 연부조직 종창 및 파급정도를 평가함에 있어 MRI는 유익할 것으로 사료된다.

리 형성되고 족부무지의 아체가 가장 늦게 형성되므로 수부지골의 기형은 족부기형없이 단독으로 발생하지 않고 항상 동반되며 기형정도는 비례한다(2, 4). 저자들의 증례도 모두 수부및 족부기형이 병발하였다.

척추기형이 동반되면 경추와 요추에서 척추 체부의 전후직경이 좁아지거나 경추 일부에서 후부 신경궁의 융합, 요추부에서의 척추관 협착증이 있다. 짧고 넓은 대퇴골 경부, 거골하부의 돌기, 골단과 골간단의 직경 증가, 상완골 간부와 상관절 융기 사이의 각도 감소, 높히 위치한 슬개골과 주변 대퇴골 미란, 근위 경골의 내측에 피질골 비후의 소견이 보고된 바 있다(2, 3). 저자들의 증례 2에서 대퇴골경부가 경미하게 짧고 넓었으나 그와 동반된 다른 골기형은 관찰할 수 없었다.

^{99m}Tc-MDP스캔은 이소성 골화를 발견하는 우수한 첫 선별 검사이나 진행성 골화성 근염의 급성기 연부조직 종창 병변에서는 골외 방사능 축적의 소견이 관찰되지 않는다(5). 저자들의 경우 골화소견을 보인 증례 2에서는 방사능 축적의 소견이 있으나 연부조직 종창소견만 있었던 조기병변인 증례 1에서는

참 고 문 헌

1. Cramer SF, Ruehl A, Mandel MA. Fibrodysplasia ossificans progressiva: A distinctive bone-forming lesion of the soft tissue. *Cancer* 1981; 48: 1016-1021
2. Thickman D, Bonakdar-pour A, Clancy M, Van OJ, Steel H. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *AJR* 1982; 139: 935-941
3. Cremin B, Connor M, Beighton P. The radiological spectrum of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Radiol* 1982; 33: 499-508
4. Schroeder HW, Zasloff M. The hand and foot malformations in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Johns Hopkins Med J* 1982; 147: 73-78
5. Davis AM, Evans N, Grimer RJ. Value of bone scanning and computed tomography in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Br J Radiol* 1989; 62: 269-272
6. Reinig JW, Hill SC, Fang M, Marini J, Zasloff MA. Fibrodysplasia ossificans progressiva: CT appearance. *Radiology* 1986; 159: 153-157
7. Caron KH, Dipietro MA, Aisen AM, Martel W, Heidelberger KP, Philips WA. MR imaging of early fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Comput Assist Tomogr* 1990; 14: 318-321
8. Smith R, Russell RG, Woods CG. Myositis ossificans progressiva: Clinical features of eight patients and their response to treatment. *J Bone Joint Surg Br* 1976; 58: 48-57

J Korean Radiol Soc 1997; 37: 1141-1144

Myositis Ossificans Progressiva: A Report of Two Cases¹

Eun Ah Kim, M.D., Sun Wha Lee, M.D., Tae Il Han, M.D.²

¹Department of Diagnostic Radiology, College of Medicine, Ewha Womans University

²Department of Diagnostic Radiology, College of Medicine, Kyung Hee University

Myositis ossificans progressiva is rare hereditary disorder characterized progressive heterotopic bone formation in connective tissue and muscles in association with congenital skeletal anomalies. We report the plain radiologic and MR findings of myositis ossificans progressiva in two children. One case showed discrete ossification in the right buttock, neck, and both chest walls on plain radiographs, while the other showed diffuse swelling of the left posterior neck, back, and buttock muscles, which was demonstrated on MR images. Both cases showed associated anomalies in the hands and feet.

Index Words: Myositis ossificans
Muscles, MR

Address reprint requests to: Eun Ah Kim, M.D., Department of Diagnostic Radiology, College of Medicine, Ewha Womans University, # 911-1 Mok-dong, Yang cheon-Ku, Seoul Korea.
Tel. 82-2-650-5173, 4 Fax. 82-2-644-3362