

頭蓋骨骨幹端不全形成症

— 증례보고 —

경희대학교 의과대학 정형외과학교실

김현수 · 강신혁 · 이석현 · 유명철

=Abstract=

Craniometaphyseal Dysplasia

—Report of a Case—

Kim, Hyun Soo M.D., Kang, Shin Hyuk M.D., Lee, Suck Hyun M.D.

You, Myung Chul M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Kyung Hee University

Craniometaphyseal Dysplasia is characterized by hyperostosis of craniofacial bones, with compression of cranial nerves at the foramina, and by changes in the metaphyses of long bones. The changes in long bones resemble to some degree those seen in Pyle's disease, but have certain differences and significant cranial abnormalities with which differential diagnosis could be made with certainty.

An interesting and unusual patient diagnosed Craniometaphyseal Dysplasia was recently experienced by authors.

The case report with brief review of literatures is presented.

I. 서 론

頭蓋骨 骨幹端不全形成症(Craniometaphyseal dysplasia)은 장골의 변화는 파일氏病(Pyle's disease)과 비슷하나 분명한 차이점을 가지며 특징적인 두개골의 이상을 나타낸다.

이 질환의 주된 특징은 두개골 및 하악골의 대칭적인 골비후이며, 미간격리 부비동의 폐쇄를 동반하고 두개골들도 침범하여 신경증상을 일으키기도 한다.

저자들은 최근 경희대학교 의과대학 정형외과학교실에서 두개골 골간단부전형성증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례 분석

환자 : 위○○, 남자, 9세.

초진 년월일 : 1976년 6월 2일

주소 : 비강폐쇄로 인한 호흡곤란

병력 : 환자는 3세때부터 (약 6년전) 코가 막혀서 호흡에 불편을 느껴 왔으며 약 2~3년 전부터는 가족들에 의하여 두눈 사이의 거리가 멀어지고 미간 및 전두부가 두드러지게 돌출되어 얼굴 모양이 납달리 이상하다고 여겨져 왔다.

가족력 : 부계 및 모계의 가계조사에서 이와 비슷한 질병의 발생은 부인되었으며, 임신 전후 부모의 특기할만한 질병이나 약물복용의 사실은 찾을 수 없었다.

남자 2명 여자 2명 도합 5명의 형제중 남동생 한 명이 외전상 비슷한 양상을 보였다.

발육 및 성장 : 환자는 국민학교 2학년 학생으로써 신체발육은 신장이 약간 작은 편인 점과 이상한 얼굴 모습을 제외하고는 특별한 이상을 발견할 수 없었다.

학교성적은 중간정도이었고 행동발달도 정상이었으며 동년배들과 어울려 잘 지내었다.

이학적검사: 양안격리(사진 1) 미간돌출 및 전두부의 돌출(사진 2)과 치아萌出의 지연(사진 3)을 볼 수 있었으며 양측하지의 슬외반(사진 4)을 나타내었다.

구간 및 사지의 자세나 길이의 이상이나 신체의 두드러진 불균형은 발견할 수 없었으며, 전신관절의 운동범위는 모두 정상이었다.

시력 및 청력 등의 뇌신경계통과 운동 및 감각신경 심부전반사 등을 포함한 모든 신경학적 검사에서 이상소견은 볼 수 없었다.

X선상소견: 단순 두부촬영에서 두개골 및 하악골이 비후되어 있었으며(사진 5), 유양돌기와 부비동은 기포화되지 않았다(사진 6).

장골은 골간단이 대칭적으로 확장되어 있었으며 특히 대퇴골원위부 경골근위부와 상완골 등에서 현저하였다(사진 7, 8, 9, 10). 골피질은 전반적으로 얇아져 있었다.

검사소견: 혈액 소변 및 대변검사와 혈액화학검사 등에서 모두 정상치를 나타내었다.

병리학적 소견: 골조직의 생검이 경골 및 두개골에서 시행되었는데 경골의 골피 조직은 특별한 조직학적 변화를 보이지 않았으며 두개골은 硬化骨에 경미한 임파구의 침윤을 보였다.

임원경과 및 치료: 환자는 1975년 6월 2일 입원하여 진단목적으로 앞에서 기술한 여러가지 검사 및 수술적 생검을 받았으며 이비인후과에서 코막히는 증상에 대한 대증치료를 받았다.

1976년 6월 12일 퇴원하여 현재 원격추시중에 있다.

II. 고 찰

파일⁷⁾이 1931년 골형성이상을 보이는 한 증례를 보고하였다.

그가 보고한 환자는 머리가 비교적 크고 슬외반과 주관절전진 제한을 보였으며 X선상 장골은 골간단의 대칭적인 확장으로 특징적인 Erlenmeyer flask 양상을 보였다.

베이윈(Bakwin)과 크리다(Krida)⁸⁾가 1937년 파일이 보고한 환자의 여자 형제에서 비슷한 변화를 기술하고 가족성 골간단부전 형성증(Familial metaphyseal dysplasia)이라고 보고하였다.

잭슨(Jackson)⁹⁾등이 1954년 5명의 비슷한 증례를 보고하고 그 중 2례에서는 장골의 변화는 파일氏病과 비슷하면서도 두개골의 변화가 더욱 심하고 뚜렷하였기 때문에 두개골 골간단부전 형성증(Craniometaphyseal

dysplasia)이란 진단명을 별도로 사용하고 파일氏病과는 별개의 질환으로 기술하였다.

두개골골간단부전 형성증은 膜性骨은 심한 골비후를 보이고 軟骨性骨은 造型不全을 보이는 질환으로 문헌상 현재까지 단지 10례 정도가 보고되어 있을 뿐이다.

잔센(Jansen)⁶⁾, 등에 의하면 이 질환은 골재흡수 기능의 장애로 인한 정상 管狀骨형성부전으로 인하여 생긴다고 하였다.

이 질환은 체세포우성 유전형 및 체세포열성 유전형이 다 증명되었으며 일반적으로 체세포열성 유전형의 임상소견이 더욱 심한 것으로 알려져 있다.

이 병의 진단에 중요한 임상소견 및 X선소견을 기술하면 대략 아래와 같다.

임상소견: 미간의 골돌출, 미간격리, 치아의 지연 맹출 및 비통로 폐쇄로 인한 호흡장애를 볼 수 있다.

두뇌신경 침범으로 청력소실, 시력장애 및 안면마비를 일으킬 수도 있다.

X선상소견: 전두골, 후두골 안면골 및 하악골의 비후와 두개 기저골의 경화상, 부비동의 형성부전을 나타낸다.

유아에서는 골간의 경화상을 보이며 골간단의 조형은 정상이다.

소아 및 성인에서는 장골골간단의 확장을 보이나 정상골간과의 사이에 점진적인 변이를 일으켜 곤봉(club)양상을 나타낸다.

장골의 골간단의 확장과 두개골의 비후 및 경화를 보여 이 질환과 감별을 요하는 질환 및 감별점을 열거하면 다음과 같다.

골간단부전 형성증(파일氏病): 일부 저자(Aegerter, Tachdjian)들은 두개골 골간단부전 형성증을 파일氏病의 한 변형으로 취급 구태어 구별하지 않았으나 스프랑거¹⁾, 맥쿠식⁵⁾ 등은 두부 및 장골의 X선음영과 유전형의 차이에 근거를 두고 분명한 구별을 주장하였다.

이들 후자의 견해에 따르면 두개골 골간단부전 형성증에 비하여 골간단부전 형성증이 두개골의 침범은 덜 심한데 반하여 관상골골간단의 확장은 더욱 심하여서 특징적인 Erlenmeyer flask 양상을 보인다.

두개 골간단부전 형성증(Craniodiaphyseal dysplasia): 골간단의 확장은 적고 골간의 확장이 심하며, 두개골과 안면골의 골비후와 경화상이 더 심하다.

골간단부전 형성증(Engelman 氏病): 생후 첫 2년에 발현되는 일은 드물고 골간이 불규칙한 형태로 확장된다.

근육증상을 동반하기도 한다.

骨石化症(Osteopetrosis): X선상 모든 골의 음영이 균질하게 증가되며 정상骨柱(trabecula)가 소실된다.

骨內骨像(Bone in bone) 및 추골의 샌드위치 양상도 나타난다.

고셔氏症(Gaucher's disease): 골의 변화는 특히 대퇴골의 하단에 잘 나타나고 골피질은 얇어지고 골수질이 넓어진다. 대퇴골두에 무혈성 괴사를 일으킬수 있으며 골수에서 고셔세포가 발견된다.

骨幹端異骨症(Metaphyseal dysostosis): 잔센형 슈미트형 스파르형의 3가지가 있으며 두개골 골간단부전형성증과는 전혀 다른 특징을 가진 질환이다.

그 외에도 중금속중독, 만성백혈병, 구루병 등과 감별을 요한다.

본 증례는 앞에서 기술한 것과 같은 두드러진 임상 소견, 두개골과 장골의 X선소견 및 가족력 등을 보아 두개골 골간단부전형성증으로 진단할 수 있으며 유사한 소견을 보이는 여러 질환들과도 비교적 용이한 감별진단이 가능하였다.

IV. 결 론

두개골 골간단부전형성증(Craniometaphyseal dysplasia)은 장골의 골간단의 변화와 두개골 및 안면골의 변화를 동반하는 희귀한 질환이며 파일氏病과는 흡사하나 감별이 가능하다.

저자들은 최근 경희대학교 의과대학 정형외과학교실

에서 경험한 두개골 골간단부전형성증 1례를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Feld, H., Switzer, R.A., Dexter, M.W. and Langer, E.M.: *Radiology*, 65, 206. 1955.
2. Gorlin, R.J., Kozallsa, M.F. and Spranger, J.: *J Bone Joint Surg.* 52-A: 347, 1970.
3. Hermel, M.B. Cohen: J.G. and Jones: D.T.: *Am J. Roent.* 70:413, 1953.
4. Jackson, W., Albright, F., Drewry, G., Handin, J., and Rubin, M.: *A.M.A. Arch. Int. Med.*, 94:871. 1954.
5. McKusick: V.A. *Heritable disorders of connective tissue*, 826, 4th edition, Mosby, Saint Louis, 1972.
6. Mori, P. and Holt, J.: *Radiology*, 66:335, 1956.
7. Pyle, E.: *J. Bone Joint Surgery*, 29:874. 1931.
8. Ross, M.W. Altman, D.H.: *Clinical Pediatrics*, 6:143, 1967.
9. Spranger, J.W., Langer, L.O. and Wiedemann, H.R.: *Bone dysplasias* 313, W.B. Saunders, Philadelphia. Toronto., 1974.

» 김현수 · 강신혁 · 이석현 · 유명철 논문 사진 부도 ① «

사진 1. 안부 전면사진, 양안 격리
증을 볼 수 있다.

사진 2. 안부 측면사진, 미간돌출 및 전두부
의 돌출을 보인다.

사진 3. 치열의 불규칙과 치아의 지연맹출을 보인다.

사진 4. 전신전면사진, 양측슬의반어 현저
하다.

» 김현수 · 강신혁 · 이석현 · 유명철 논문 사진 부도 ② «

사진 5. 두개골의 골비후와 두개 기저
골의 경화상을 보인다.

사진 6. 부비동의 폐쇄를
보인다.

사진 7. 상완골 골간단의 확장
을 보인다.

사진 8. 요골 및 척골의 골간단
확장을 보인다.

사진 9. 대퇴골 골간단의 골봉
양상을 나타낸다.

사진 10. 경골 골간단의 확장
을 보인다.