

## 일가족에서 발생한 다발성 골연골종증 — 1 례 보고 —

경북대학교 의과대학 정형외과학교실

김익동 · 이수영 · 인주철 · 박병철 · 반재율

= Abstract =

### A Case of Hereditary Multiple Osteochondromatosis

Ik Dong Kim, M.D., Soo Young Lee, M.D., Joo Chul Ihin, M.D., Byung Chul Park, M.D.  
and Jae Yule Ban, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Kyungpook National University, Taegu, Korea

The hereditary multiple osteochondromatosis is a hereditary disorder characterized by gradual development of numerous osteocartilagenous masses from the metaphyseal region of long bones. The abnormality is transmitted as an autosomal dominant trait and its etiology is unknown but many theories of pathogenesis have been advanced.

Four members of a family with hereditary multiple osteochondromatosis who are much shorter in height are presented with a brief review of literatures.

**Key Word:** Hereditary multiple osteochondromatosis.

#### 1. 서 론

유전성 골연골종증은 골격계에 생기는 유전성 질환으로서 골격의 여러 부분에 연골로 덮여있는 외골종(exostosis)이 다발성으로 생기는 양성 종양의 일종이며 그 발생원인이 규명되어 있지는 않으나 상염색체성 우성유전(autosomal dominant)에 의해서 나타난다고 한다<sup>1)</sup>. 발병기전은 여러가지 설이 있으며 그 중 골의 모형화의 결함에 의한다고 해서 diaphyseal aclasis로 불리어 지기도 한다<sup>2)</sup>.

저자들은 1981년 4월에 일가족의 임상 및 X-선 검사 결과 아버지와 4명의 자녀들 중에서 신장이 현저히 작은 아들 2명, 딸 1명 및 그들의 부친에서 다발성 골연골종증을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### II. 증례 분석

##### 증례 1. 남자 43세

1) 주 소: 내원 1개월 전부터 우측 대퇴 원위 외측부에 동통 및 경도의 파행을 호소하였고 30년 전부터 양측 슬

관절 부위에 돌출성 종물이 발생하였다고 했다.

2) 이학적 소견: 양측 대퇴 원위부, 우측 대퇴 근위부 및 양측 하퇴 근위부에 비교적 거대한 돌출성 종물과 좌측 상완골 근위부 및 양측 완관절 부위에 작은 종물이 촉진되었고 신장은 160 cm 이었다. 하지 부등은 없었고 양측 슬관절의 기능은 정상이었다.

3) X-선 소견: 양측 대퇴골 원위부 및 전자부, 양측 경골 및 비골, 양측 세골 및 견갑골, 좌측 상완골, 우측 요골, 좌측 척골에 골연골종이 있었고 양측 요골의 만곡이 있었다(Fig. 1,2,3).

4) 수술소견 및 경과: 우측 대퇴 원위부 외측에 경부(peduncle)를 가진 돌출성 종양이 연골모(cartilage cap)로 덮여 있었다. 제거수술 및 창상 치유가 된 후에 상기의 증상이 소실되었다.

##### 증례 2. 여자 19세(증례 1의 장녀)

1) 증상 및 이학적 소견: 우측 요골원위부, 좌측 대퇴 원위부, 우측 대퇴 근위부 및 양측 하퇴 근위부에 돌출성 종물이 촉진되었고 신장은 141.5 cm 이었다. 관절의 기능장애는 없었고 0.6 cm의 우측 하지단축이 있었다(Fig. 4).

2) X-선 소견: 하악골, 양측 세골 외측부, 우측 요골

원위부, 양측 대퇴 전자부, 좌측 대퇴 원위부, 양측 경골 및 비골 근위부에 골연골종이 있었다(Fig. 5).

**증례 3. 남자 16세(증례 1의 장남)**

1) 증상 및 이학적 소견 : 양측 대퇴 원위부, 양측 하퇴 근위부 및 우측 하퇴 원위부에 돌출성 종물이 촉진되었고 신장은 149 cm 이었다. 관절의 기능장애 및 하지 부동은 없었다(Fig. 4).

2) X-선 소견 : 양측 새골 외측부, 우측 건갑골 내변, 우측 상완골 근위부, 양측 척골 원위부, 좌측 요골 원위부 및 양측 슬관절 상하 부위에 골연골종이 있었다(Fig. 6).

**증례 4. 남자 10세(증례 1의 차남)**

1) 증상 및 이학적 소견 : 양측 대퇴 원위부, 양측 하퇴 근위부에 돌출성 종물이 촉진되었고 신장은 127.5 cm 이었다. 관절의 기능장애 및 하지 부동은 없었다.

2) X-선 소견 : 우측 척골 원위부, 좌측 요골 원위부,

**Fig. 1.** 증례 1의 X-선 소견 : 우측 요골 및 좌측 척골에 골연골종을 보임.

**Fig. 4.** 증례 2와 3의 신장 단축을 보이는 모습.

**Fig. 2.** 증례 1의 X-선 소견 : 양측 대퇴 전자부에 골연골종을 보임.

**Fig. 3.** 증례 1의 X-선 소견 : 양측 경골의 원위 외측부에 골연골종을 보임.

**Fig. 5.** 증례 2의 X-선 소견 : 우측 슬관절 상하부위에 다발성 골연골종을 보임.

양측 대퇴 전자부, 양측 대퇴 원위부, 양측 경골 및 비골 근위부에 골연골종이 있었다(Fig. 7,8).

상기의 4명의 환자에서 총 83개의 골연골종이 있었고

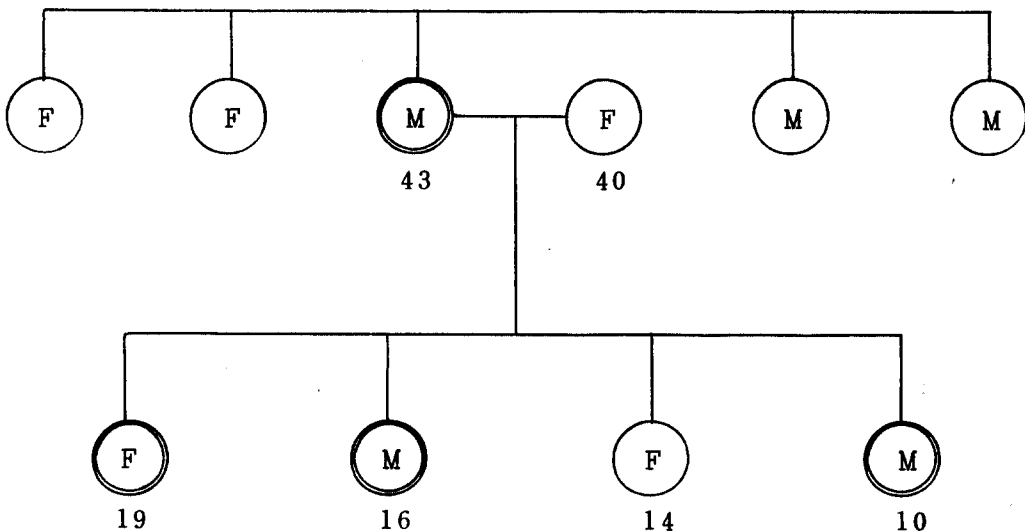
증례 1의 4명의 자녀들 중에서 1명을 제외한 모든 자녀에서 골연골종이 발생되었으며 그 비율은 3 : 1이었다(Table 1). 발생 부위별로는 대퇴골이 28개로 가장 많았고 다음이 경골, 비골의 순으로 많았으며 슬관절 주위에 35개로서 가장 많았다(Table 2).

신장은 골연골종이 발생하지 않은 차녀는 157.5 cm 으  
로 1980년 한국 과학 기술연구소의 통계에 의한 연령별  
평균 신장보다 5.2 cm 컸고 골연골종이 발생한 4명은  
모두 연령별 평균 신장보다 작았다(Table 3). 부위별로는

**Fig.6.** 증례 3의 X-선 소견 : 양측 슬관절 상하부위에 다발성 골연골종을 보임.

**Fig.7.** 증례 4의 X-선 소견 : 우측 척골 및 좌측 요골에 골연골종을 보임.

**Table 1.** 가계 (family)



⊙ : involved    ○ : not involved    M : male    F : female

Table 2. 골연골종 발생부위

Site \ Case	1	2	3	4	Total	%
Mandible		2			2	2.4
Clavicle	2	2	2		6	7.3
Scapula	3	1	1		5	6
Humerus	2		1		3	3.6
Ulna	1		2	1	4	4.8
Radius	2	1	1	1	5	6
Metacarpal		1			1	1.2
Pelvis		1			1	1.2
Femur Prox.	3	3	3	2	11	28
Dist.	4	4	5	4	17	
Tibia Prox.	3	2	3	2	10	14
Dist.	1	1	1	1	4	
Fibula Prox.	2	2	2	2	8	11
Dist.	2		1		3	
Metatarsal	2	1			3	3.6
Total	27	21	22	13	83	100

### III. 고 찰

1814년 Boyer에 의해 일가계에 발생한 골연골종중이 처음으로 보고된 이래<sup>10</sup>, 이 병의 발생원인이나 유전성 그리고 골의 변형 및 성장에 미치는 기전과 특징적인 호발 부위에 대하여 많은 보고가 있었다.<sup>1, 5, 7, 9, 10</sup>. 1943년 Jaffe<sup>9</sup>가 연골모로 덮인 외골종의 병리 조직소견을 상세히 기술하였다. 그러나 아직 그 발생원인 및 골격 변형의 형태 및 기전에 대하여 규명되어 있지 않다.

골연골종은 크게 유경성(stalk)과 무경성(sessile)으로 구분하며 그 형태와 크기에 따라 방산형(diffuse-type), cauliflower-like, 곤봉형(club-shaped) 등으로 더 세분화기도 한다<sup>10</sup>.

발생원인은 확실치 않으나 약 65%에서 유전성 성향을 나타내며 Solomon<sup>11</sup>에 의하면 부모가 병변이 있을 때 그 자녀의 반수 정도에서 유전된다고 하며 4분지 1의 예에서는 병변이 없는 모친으로부터 유전된다고 한다. 유전은 상염색체성 유전인자에 의하여 침범된 자녀에서의 성 비율은 Harris<sup>3</sup>에 의하면 모친이 침범된 경우 1:1, 부친이 침범된 경우 2:1, 양쪽 부모 모두 침범된 경우에는 3:1로 남자에서 더 많이 발생된다고 하였다. 저자의 경우에도 부친이 침범되어 아들 2명, 딸 1명으로 2:1의 비율이었다.

Fig.8. 증례 4의 X-선 소견: 양측 경골 및 비골에 다발성 골연골종을 보임.

외형상 심한 골격 변형이나 기능 장애는 없었고 증례2에서 하지 부동이 있었으나 과행성 보행은 없었다.

Table 3. 신장(height)

(단위 : cm)

Case No.	Sex.	Age	Height	Average*	Difference
1	M	43	160	164.9	- 4.9
2	F	19	141.5	155.7	-14.2
3	M	16	149	165.5	-16.5
4	M	10	127.5	133.3	- 5.8

\* Average는 1980년 한국과학기술연구소에서 통계 조사한 연령별 평균신장을 말함.

발생기전으로는 골막의 발육이상 즉 피질골의 두께가 충분히 두꺼워지지 않고 불충분한 골막이 골이 바깥으로 성장하는 것을 억제하지 못한다는 설<sup>4,12)</sup>과 파골세포(osteoclast)의 기능장애로 골의 모형화(modelling)의 결핍에 의한다는 보고<sup>4,6,10,12)</sup>와 연골막의 결핍으로 연골의 과잉성장에 의한다는 보고<sup>12)</sup>가 있다.

Rigal<sup>8)</sup>은 실험적으로 골연골종을 발생시켜 연골성 특성(chondrogenic property)에 의해 발생된다고 하였으며 1960년에 Lorincz<sup>7)</sup>는 환자의 소변에서 acid mucopolysaccharides(AMPS)의 배설이 증가되는 것을 발견하였다. 이것은 결체조직의 AMPS의 대사 장애에 기인한 것으로서 소변에서 AMPS의 배설증가는 AMPS의 주공급원인 연골의 양이 다발성 골연골종증 환자에서 증가되는 것을 설명해 준다고 했다.

임상 증상은 골의 성장이상에 의한 골격계의 변형과 돌출된 종물에 의한 증상이 있다. 골격계의 변형으로는 신장 단축, 요골두의 탈구, 외반고(coxa valga), 외반슬, 대퇴의 내반변형, 경골의 외반변형, 하지부동, 경골 원위 골단의 경사 등<sup>9)</sup>이 있다. 대부분의 환자는 신장단축이 오지만 순수한 왜소증(dwarfism)은 드물다고 한다<sup>9)</sup>. 저자의 증례에서도 신장은 평균치보다 훨씬 작았으나 왜소증은 없었다. 돌출된 종물에 의한 증상은 일반적으로 경미하며 종물의 외상성 골절, 운동시의 동통, 활액낭염, 신경 압박에 의한 증상 등이 있다.

호발부위는 장관골에서 주로 성장이 많은 골간단부에 잘 생기며 대퇴골 하단, 경골 상단, 상박골 상단에 호발한다. 편평골에서는 견갑골, 장골릉(iliac crest)에 호발하며 척추에도 생길 수 있다. 그러나 족근골, 수근골, 슬개골, 척추체, 흉골에는 드물다<sup>10)</sup>고 한다. 저자의 증례에서도 슬관절 주위에 35개(42%)의 종물로 가장 많았고 중수골과 중족골에는 발견되었으나 족근골, 수근골에는 없었다.

Chrisman<sup>2)</sup>과 Solomon<sup>10)</sup>에 의하면 증상이 없는 골연골종증은 치료가 필요없으며 심한 동통이 있거나 심한 기형으로 인한 기능장애가 있을 때 외과적 절제수술이 필요하다고 하였다. 저자의 증례 중 증례 1에서는 우측 대퇴 원위부 외측에 돌출성 종물로 인한 동통 및 파행보

행이 있어 수술, 제거하였으며 이것은 돌출된 골연골종이 장경대(iliotibial band)를 자극하여 생긴 것이었고 수술 후 동통 및 파행보행은 완전히 소실되었다.

골연골종의 악성 변성은 Dahlin<sup>3)</sup>은 10%, Jaffe<sup>6)</sup>는 25%, Solomon<sup>10)</sup>은 10 내지 25%에서 생긴다고 했으며 드물게는 자연소실 되는 경우<sup>10)</sup>도 있다고 한다. 저자의 경우에서는 악성 변성은 없었다.

#### IV. 결 론

본 경북대학교 의과대학 정형외과학교실에서는 환자 속에서 부친과 4명의 자녀들 중 아들 2명, 딸 1명에 X선 및 임상조사 결과 다발성 골연골종증을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### REFERENCES

- 1) 이부일, 왕진만, 강충남, 최기홍 : 유전성 골연골종증의 가계조사, 대한 정형외과 학회지, 제 17권 제 3호 : 539, 1982.
- 2) Chrisman, D.O. : *Untreated Solitary Osteochondroma. Report of two cases. J. Bone and Joint Surg., 50-A:508-512, 1968.*
- 3) Dahlin, D.C. : *Bone tumors. Springfield, Illinois: Charles C. Thomas Publisher, 1957.*
- 4) Edeikin, J. : *Roentgen diagnosis of diseases of bone. 3rd Ed., 1402-1409, Baltimore, Williams & Wilkins, 1981.*
- 5) Harris, H. : *A Sex-limiting modifying gene in diaphysial aclasis. Ann. Eugen, Vol. 14, 165-170, 1948.*
- 6) Jaffe, H.L. : *Tumor and tumorous conditions of the bone and joint. London, Henry Kimpton, 1958.*
- 7) Lorincz, A.E. : *Urinary acid mucopolysaccharides in hereditary deforming chondrodysplasia (Diaphysial Acasis). Federation Proceeding, Vol. 19, 148, 1960.*

- 8) Rigal, W.M. : *Tritiated Thymidine in studies of Chondrogenesis. J. Bone and Joint Surg.*, 43-B:180, 1961.
- 9) Shapiro, F., Simon, S. & Glimcher, M.J. : *Hereditary multiple exostoses. J. Bone and Joint Surg.*, 61-A:815-824, 1979.
- 10) Solomon, L. : *Hereditary Multiple Exostosis. J. Bone and Joint Surg.*, 45-B, 292, 1963.
- 11) Solomon, L. : *Hereditary multiple exostosis. American J. of Human Genetics*, Vol. 16, No. 3, 351-363, 1964.
- 12) Turek, S.L. : *Orthopaedics. Principles and Their Applications. 3rd Ed.*, 321-322. Philadelphia, J.B. Lippincott Co., 1977.