

# 유전성 다발성 외골종 환자의 하지 변형

## Deformities of the Lower Extremities in Hereditary Multiple Exostoses

정성택 • 설중환 • 박주권

전남대학교 의과대학 정형외과학교실

**목적:** 유전성 다발성 외골종 환자에서 발생하는 하지의 변형 및 축성 배열의 변화에 대해 알아 보고자 하였다.

**대상 및 방법:** 2001년 1월부터 2007년 12월까지 유전성 다발성 외골종으로 진단 받았던 32명 환자를 대상으로 하였고, 진단 당시 연령을 기준으로 A (0-5세: 6명), B (6-10세: 7명), C (11-15세: 7명), D (16세 이상: 12명)의 4군으로 분류하였다. 방사선 촬영을 하여 역학적 축의 편위 및 축성 배열을 측정하고 환자 연령군에 따른 변화를 비교하였다.

**결과:** A/B/C/D 각군의 역학적 대퇴 경골간 각의 평균치는  $178.5^\circ/180.3^\circ/182.5^\circ/183.5^\circ$  ( $p < 0.05$ )이었고, 족관절의 수평축과 경골의 역학적 축이 이루는 각은  $91.9^\circ/93.5^\circ/94.2^\circ/102.9^\circ$  ( $p < 0.05$ )로 측정되었다. 역학적 축의 외측 편위는 각각 우측 하지에서 1.7 mm/6.0 mm/9.6 mm/13.4 mm ( $p < 0.05$ ), 좌측 하지에 2.9 mm/7.6 mm/12.2 mm/15.2 mm ( $p < 0.05$ )로 측정되었다.

**결론:** 유전성 다발성 외골종 환자는 고관절 및 슬관절, 족관절의 외반 변형의 경향을 보이며 슬관절 및 족관절은 연령 증가에 따라 외반 변형의 증가 양상을 보이고 있었다.

**색인단어:** 유전성 다발성 외골종증, 하지 변형

## 서론

유전성 다발성 외골종은 골격계에 생기는 유전성 질환으로 1814년 Boyer<sup>1)</sup>에 의해 처음 보고되었으며 여러 골격 부분에 연골로 덮혀있는 골연골종인 외골종(exostosis)이 다발성으로 생기는 양성 종양의 일종으로 그 발생원인이 정확히 규명되지 않았으나 상염색체성 우성유전에 의해 나타나며,<sup>2)</sup> 연관분석 결과 EXT1 (8q23-q24), EXT2 (11p11-p12), EXT3 (19p) 유전자의 변이와 관련 있는 것으로 알려져 있다.<sup>3,4)</sup> 유전성 다발성 외골종의 실제 발생빈도는 무증상의 병변을 갖는 환자는 진단되지 않기 때문에 정확하게 보고된 적이 없으나<sup>5)</sup> 코카시안에서 100,000명당 0.9-2명,<sup>6-8)</sup> 그리고 괌(Guam)의 차모로(Chamorros) 부족과 오지브웨이

(Ojibway)족에서는 100,000명당 100명과 1,310명으로 인종에 따라 다른 발생빈도를 보이는 것으로 보고되었다.<sup>9,10)</sup> 주로 장골의 골간단에 많이 발생한다고 알려져 있으며,<sup>5)</sup> 늑골, 견갑골, 골반골 등이 잘 침범되고 척추체, 슬개골, 수근골이나 족근골에는 보통 침범하지 않는다.<sup>11)</sup> 이러한 외골종 발생에 의해 각 변형이나 상, 하지 길이 부동이 발생 할 수 있으며 약 50%에서 족근관절을, 20%에서 슬관절을 침범하여 관절 변형을 일으키는 것으로 알려져 있다.<sup>5,12-15)</sup>

유전성 다발성 외골종에 관한 대부분의 문헌들이 상지의 변형에 대한 기술 및 치료에만 집중되어 있어,<sup>10,11,16-20)</sup> 유전성 다발성 외골종 환자에서 하지의 외골종 발생 분포 및 하지 변형, 축성 변화에 대해 알아 보고자 하였다.

## 대상 및 방법

### 1. 대상

2001년 1월부터 2007년 12월까지 유전성 다발성 외골종증으로 진단 받았던 환자중 체중 부하 하지 전장 전후면 방사선 촬영이 가능하였던 총 32명 환자, 64예의 하지를 대상으로 하였다. 평균 추시 기간은 47개월이었으며 남자 18예, 여자 14예였고 진단 당시

접수일 2009년 6월 16일 게재확정일 2009년 12월 1일

교신저자 정성택

광주시 동구 학동 8, 전남대학교 의과대학 정형외과학교실

TEL 062-227-1640, FAX 062-225-7794

E-mail stjung@chonnam.ac.kr

\*본 논문의 요지는 2008년도 대한골종양학회 춘계학술대회에서 발표되었음.

Table 1. Patients Data

Group	A	B	C	D	Total
Male	1	5	4	7	17
Female	5	2	3	5	15
Mean age (years)	4.0	8.5	13.9	20.0	13.2

연령을 기준으로하여 성장 속도의 변화가 나타나는 것에 따라 4군으로 분류하였는데,<sup>4)</sup> 제 1 급성장기가 포함된 0세부터 5세를 A군, 6세부터 10세를 B군, 제 2 급성장기가 포함된 사춘기인 11-15세까지를 C군으로, 그리고 골성숙도비(skeletal maturity rate)가 감소하는 사춘기 이후 16세 이상을 D군으로 하였고, 각각 6, 7, 7, 12명으로 조사되었다(Table 1).

## 2. 연구 방법

### 1) 방사선 촬영(Teleoroentgenography)

환자가 체중 부하 상태로 기립하여 양하지를 신전, 중립위로 위치하였고, 환자로부터 2 m의 거리에서 슬관절을 중심으로 하여 73 kV 698 mA의 방사량으로 전후면을 촬영하였다. 축성 배열은 변형된 Moreland의 방법을 이용하여 측정하였다.<sup>21)</sup>

### 2) 하지의 중심점

우선 각 관절의 중심점에 있어서 고관절의 중심은 대퇴골두의 중심점으로 하였고, 슬관절의 중심은 슬관절의 해부학적 축으로 이용되는 내측 경골 고평부의 연결하 수준에서의 경골의 중심, 경골극의 극상부의 중간점, 외측 대퇴골과의 연결하 수준에서의 양 대퇴골과의 중간점, 그리고 대퇴 과간 절흔(intercondylar notch)의 중심의 평균 지점으로 하였다(Fig. 1). 족관절의 중심은

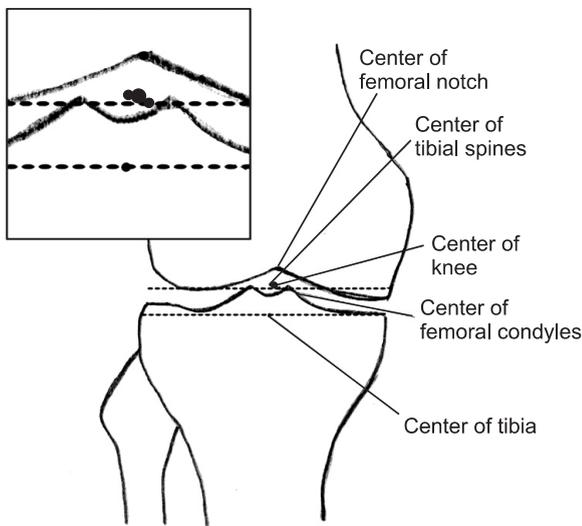


Figure 1. Drawing showing points used to determine the center of the knee.

족관절 내, 외과의 중간점과 거골의 연결하 수준에서의 중심점의 평균 지점으로 하였다(Fig. 2).

### 3) 축성 배열의 측정

각선은 고관절 중심과 족관절 중심을 잇는 선을 역학적 하지 축(mechanical lower extremity axis)으로, 대퇴골두의 중심점과 슬관절의 중심점을 연결하는 선은 대퇴골의 역학적 축, 슬관절의 중심점과 족관절의 중심점을 연결하는 선은 경골의 역학적 축으로 하였고, 경골 근위부 양과상면을 따라 그은 선을 슬관절 횡축으로 하였다.

대퇴골의 해부학적 축은 대퇴골의 해부학적 휨(bowing)을 고려하여 두 가지로 결정하였다. 제 1 대퇴골의 해부학적 축(anatomical femoral axis I)은 전후면 상에서 대퇴골 간부의 중간부 중심(femoral shaft center I)과 슬관절의 중심점을 구하여, 두 점을 연결하는 선을 그어 구하였다. 제 2 대퇴골의 해부학적 축(anatomical femoral axis II)은 대퇴골 간부의 중간부 중심(femoral shaft center I)과 슬관절 상방 10 cm에서의 대퇴골 간부 중심점(femoral shaft center II)을 연결하는 선으로 하였다.

### 4) 하지 축성 배열의 평가

a각은 역학적 대퇴 경골각(mechanical femorotibial angle)으로 대퇴골의 역학적 축과 경골의 역학적 축 사이의 내측 각으로 정의하였다. b각은 근위 경골 하외측 각(proximal tibia inferolateral angle)으로 슬부의 수평축과 경골의 역학적 축의 사이의 하외측 각으로 정의하였고, 이는 슬관절의 내측 기울기(medial obliquity of the knee joint)를 반영하는 각이다. c각은 대퇴골의 역학적 축과 대퇴골의 제 2 해부학적 축사이의 각으로 정의하였고 대퇴골

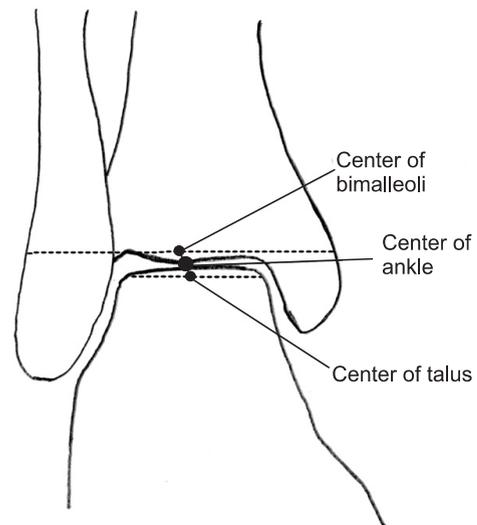


Figure 2. Drawing showing points used to determine the center of the ankle.

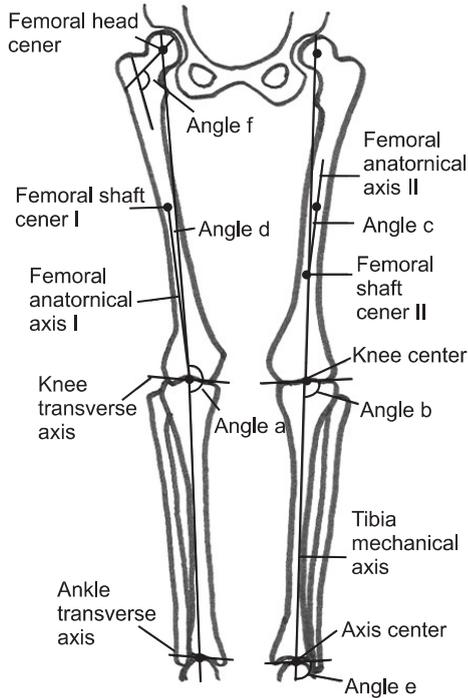


Figure 3. Drawing showing axes and the angles. Angle a: femorotibial angle, Angle b: medial obliquity of the knee joint, Angle c: femoral mechanical proximal anatomical angle, Angle d: femoral mechanical distal anatomical angle, Angle e: medial obliquity of the ankle, Angle f: femur neck-shaft angle.

의 근위 2/3부위에서의 대퇴골의 역학적-해부학적 축 사이의 각(femoral mechanical-proximal anatomical angle)이다. d각은 대퇴골의 역학적 축과 대퇴골의 제 1 해부학적 축사이의 각으로 정의하였고 대퇴골의 원위 1/3 부위에서의 대퇴골의 역학적-해부학적 축 사이의 각(femoral mechanical-distal anatomical angle)이다. e각은 원위 경골 하외측 각(distal tibia inferolateral angle)으로 족관절의 수평축과 경골의 역학적 축 사이의 하외측 각으로 족관절의 내측 기울기(angularity of the ankle joint)를 반영하는 것이다. f각은 대퇴 경간각(femoral neck-shaft angle)으로 대퇴골 경부의 중심축과 간부의 중심축이 이루는 각으로 정의하였다(Fig. 3).

역학적 축의 편위(angular deviation)는 대퇴골의 골두 중심과 족관절 중심을 잇는 하지축과 슬관절 중심점과의 차이로 정의하였다. 슬관절 중심점이 역학적 축의 내측에 존재하는 경우를 양의 값으로 정의하였다.

환자 초진시 촬영한 방사선 사진을 대상으로 하지의 축성 배열을 평가한 여섯개의 각(a-f) 및 역학적 축의 편위를 연령 군별로 측정하여 연령 증가에 따른 변화를 알아보고, 16세 이상 골성장이 완료된 D군을 대상으로 하여 정상 서양인과 정상 한국인의 성인의 평균치와 차이가 있는지 비교하였고, 비교한 대상은 동일한 방법으로 하지의 축성 배열을 평가하여 보고하였던 Moreland 등<sup>21)</sup>과 Lee 등<sup>18)</sup>의 문헌의 측정치로 하였다.

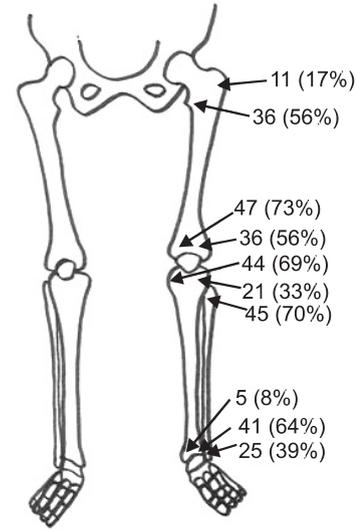


Figure 4. Drawing showing the anatomical distribution of the lesions.

5) 통계 분석

문헌의 성인의 평균치와 비교할 때는 one sample t-test를 이용하였고, 연령별 군간을 비교할 때는 ANOVA test를 이용하여 통계적 유의성을 판정하였으며, p값이 0.05 보다 작은 경우 두 군 간에 통계적으로 유의한 차이가 있는 것으로 판정하였다.

결 과

1. 발생분포

부위별 발생률은 32명 환자의 양측 하지 장골의 64예를 대상으로 분석하였고, 외골종 발생 부위로는 대퇴골 상부외측 부위가 11예(17%), 대퇴골 상부내측 부위가 36예(56%), 대퇴골 하부외측 부위가 36예(56%), 대퇴골 하부내측 부위가 47예(73%), 경골 상부외측 부위가 21예(33%), 경골 상부내측 부위가 44예(69%), 경골 하부외측 부위가 41예(64%), 경골 하부내측 부위가 5예(8%), 비골 상부 45예(70%), 비골 하부 25예(39%)였다(Fig. 4).

2. 하지축성배열

A/B/C/D 군의 하지의 역학적 대퇴경골간 각(a)의 평균치는 178.5 ± 1.5°/180.3 ± 2.9°/182.5 ± 2.4°/183.5 ± 2.7°이었고, 경골의 역학적 축이 슬관절 횡축과 이루는 각(b)은 91.8 ± 3.4°/90.6 ± 2.8°/90.3 ± 2.7°/89.0 ± 1.9°, 대퇴골의 제 2 해부학적 축과 역학적 대퇴골 축이 이루는 각(c)은 5.4 ± 1.0°/4.6 ± 0.9°/6.0 ± 1.4°/6.2 ± 1.4°, 대퇴골의 제 1 해부학적 축과 역학적 대퇴골 축이 이루는 각(d)은 3.4 ± 1.2°/3.0 ± 0.6°/3.5 ± 1.2°/3.7 ± 0.8°, 족관절의 수평축과 경골의 역학적 축이 이루는 각(e)은 91.9 ± 2.8°/93.5 ± 3.7°/94.2 ± 5.1°/102.9 ± 10.6°, 대퇴 경간 각(f)은 144.8 ± 6.9°/146.3 ± 6.4°/143.2 ± 7.1°/142.6 ± 8.1°이었다.

Table 2. Axial Alignment Angle Measurement according to Age Group

Angle	Group				p-value
	A	B	C	D	
a	178.5±1.5°	180.3±2.9°	182.5±2.4°	183.5±2.7°	0.000
b	91.8±3.4°	90.6±2.8°	90.3±2.7°	89.0±1.9°	0.354
c	5.4±1.0°	4.6±0.9°	6.0±1.4°	6.2±1.4°	0.052
d	3.4±1.2°	3.0±0.6°	3.5±1.2°	3.7±0.8°	0.220
e	91.9±2.8°	93.5±3.7°	94.2±5.1°	102.9±10.6°	0.002
f	144.8±6.9°	146.3±6.4°	143.2±7.1°	142.6±8.1°	0.429

Table 3. Mechanical Axis Deviation

MAD (mm)	Group				p-value
	A	B	C	D	
Right	1.7±3.9	6.0±6.9	9.6±11.6	13.4±10.4	0.013
Left	2.9±6.5	7.6±2.8	12.2±8.9	15.2±10.4	0.031

Table 4. Axial Alignment Angle of Patients in Group D, Normal Caucasians and Koreans

Angle	Group D	Lee et al.*	p-value	Moreland et al.†	p-value
a	183.5±2.7°	177.4±2.7°	0.000	178.7±2.4°	0.000
b	89.0±1.9°	94.0±1.9°	0.000	92.8±1.5°	0.000
c	6.2±1.4°	5.2±1.3°	0.016	5.9±0.9°	0.230
d	3.7±0.8°	4.0±1.0°	0.479	4.1±0.8°	0.274
e	102.9±10.6°	93.3±1.9°	0.008	90.2±2.8°	0.001

\*Normal adult Korean; †Normal Caucasian.

하지의 역학적 축 사이의 각과 족관절의 내측 기울기각은 연령군이 증가함에 따라 통계적으로 유의하게 증가함을 보였다( $p < 0.05$ ) (Table 2).

역학적 축의 외측 편위는 A, B, C, D군에서 각각 우측 하지에서 1.7±3.9 mm, 6.0±6.9 mm, 9.6±11.6 mm, 13.4±10.4 mm, 좌측 하지에서 2.9±6.5 mm, 7.6±2.8 mm, 12.2±8.9 mm, 15.2±10.4 mm로 연령군이 증가함에 따라 통계적으로 유의하게 증가하는 양상을 보였다( $p < 0.05$ ) (Table 3).

D군과 정상 서양인<sup>21)</sup> 및 한국인 성인의 보고<sup>18)</sup>와 비교한 결과 하지의 역학적 축 사이의 각인 a각은 정상 성인 한국인에 비해 6.1° 더 외반, 정상 성인 서양인에 비해서는 4.8° 더 외반되어 있었고, 슬관절의 내측 기울기 각인 b각은 5.0°/3.8° 더 외반, 족관절의 내측 기울기 각인 e각은 9.6°/12.7° 더 외반되어 있었다(Table 4).

## 고 찰

역사적으로 유전성 다발성 외골증은 1812년 Boyer에 의해 가장 먼저 가계에 대한 문헌이 보고 되었고,<sup>1)</sup> 1917년에 Ehrenfried에 의

해 hereditary deformity chondrodysplasia로 명명되었다. 그 후 1943년에 Jaffe<sup>22)</sup>에 의해 현재의 hereditary multiple exostosis로 명명되었다. 이 질환은 비교적 드문 질환으로 고립성 골 연골종 발생빈도의 5-10%를 차지하고 상염색체 우성으로 유전된다.

발생기전은 골막의 기본 이상, 즉 골막 증식 세포에서 생기는 연골 세포가 모임으로써 발생된다는 학설과 골막이 골성장선까지 완전히 도착하지 않으므로써 억제력이 부족하여 비정상적으로 골성장이 일어난다는 학설<sup>24-26)</sup>이 있다. Langenskiold<sup>19)</sup>는 골단 연골의 외곽세포들의 연골성 특성에 의해 골연골종이 발생된다고 하였고, 그 후 Rigal<sup>27)</sup>이 골연골종을 실험적으로 발생시킴으로써 이 학설을 뒷받침하였다.

발생부위는 주로 장관골의 골간단부에서 발생하나 늑골, 척추, 견갑골 골반골 및 단골에서도 발생하는 것으로 보고되어 있다. Schmale 등<sup>8)</sup>은 하지에서 각 부위별 발생 빈도를 대퇴골 하부 70%, 경골 및 비골 상부가 각각 71%와 27%로 보고하였으며, 위 세 부위중 한 부위 이상 침범한 경우가 대략 94%로 가장 많은 발생 빈도를 보인다고 하였다. Noonan 등<sup>28)</sup>은 경골 및 비골 하부에 68%의 발생 빈도를 보고 하였다. 부위별 변형에서도 Schmale 등<sup>8)</sup>은

하지 부동이 10%, 슬관절 변형이 8%, 족관절 변형의 발생률이 2%로 각각 보고 하였다. 본 연구에서 분석한 경우에서도 대퇴골 하부외측 부위가 36예(56%), 대퇴골 하부내측 부위가 47예(73%), 경골 상부외측 부위가 21예(33%), 경골 상부내측 부위가 44예(69%), 비골 상부 45예(70%) 등으로 슬관절 주위인 대퇴골 하부와 경골 및 비골 상부에서 가장 많이 발생하며 전체적으로 그 빈도가 높게 나타난 것을 볼 수 있었다.

유전성 다발성 외골종은 비록 조직학적으로 양성이지만 통증이나 미용 및 기능과 관련된 여러 가지 문제점을 야기할 수 있다. 돌출된 연골종 위로 점액낭의 형성이나 반복된 연부 조직 손상에 의해 통증이 발생할 수 있고, 관절 부위 침범에 의해 관절 운동 범위 제한 등도 보고되고 있으며 본 연구의 환자군에서도 통증이나 기능장애가 발생한 8명의 환자에서 외골종 절제술 및 골단 유합술을 시행하였다.

방사선학적으로 측정된 하지축성 배열은 Moreland 등<sup>21)</sup>이 정상 코카시안 성인을 대상으로 측정하였고, 같은 방법으로 Lee 등<sup>18)</sup>이 정상 한국 성인 하지축성 배열을 측정하여 비교한 바 있다. 그 결과 한국인의 역학적 축 사이의 각과 슬관절의 내측 기울기는 더 내반되어 있었으나 족관절의 내측 기울기는 유의한 차이가 없었다. 골성장이 완료된 16세 이상을 대상으로한 D군의 측정 결과를 Moreland 등<sup>21)</sup>과 Lee 등<sup>18)</sup>의 결과와 비교한 결과 하지의 역학적 축 사이의 각인 a각은 정상 성인 한국인과 서양인에 비해 6.1°/4.8° 더 외반되어 있었고, 슬관절의 내측 기울기 각인 b각은 5.0°/3.8° 더 외반, 족관절의 내측 기울기 각인 e각은 9.6°/12.7° 더 외반되어 있었다. Porter 등<sup>29)</sup>은 유전성 다발성 외골종 환자 12명의 대퇴 경각간 측정 결과 평균 156°로 외반고를 보이고 있었으며, 연령과 성별에 따른 차이는 보이지 않았다고 보고하였다. 본 연구에서 16세 이상을 대상으로 같은 방법으로 측정된 결과 역시 142.6°로 외반고를 보였으나 연령 증가에 따른 유의 있는 변화는 보이지 않았다.

McCornack은 성장기 동안 족관절 외반, 슬관절 외반등의 변형이 발생할 수 있고, 이는 교정 가능한 변형이므로 성장기동안 매년 정기 검사를 시행할 필요가 있다고 주장하였다.<sup>11)</sup> 하지만 성장에 따른 연령별 역학적 축의 변화와 변형 발생에 대한 분석은 보고 되지 않았다. 이에 본 연구에서는 환자 군을 성장 속도의 변화가 나타나는 연령에 따라 군을 나누고 비교하였으며 역학적 대퇴 경골각인 a각은 연령 증가에 따라 군간에 1.8/2.2/1.0와 같은 차이로 증가 양상을 보이고 있었고, 족관절의 수평축과 경골의 역학적 축 사이의 하외측(inferolateral) 각인 e각도 군간에 1.6/0.7/8.7와 같은 차이로 증가 양상을 보이고 있었다. 또한 장기간 외래 추시 가능하였던 환자를 대상으로 성장에 따른 역학적 축의 변화를 알아 보기 위해 측정된 결과에서도 외반 변형의 증가 양상을 보이고 있었다(p<0.05).

연령이 증가함에 따라 족관절 및 슬관절의 외반 정도가 증가 하

고 있었고, 성장판 주위의 외골종이 성장장애를 일으켜 발생한 단축 변형에 대하여 성장기 동안에는 골단유합술을 이용하여 변형의 교정이 가능하기 때문에 유전성 외골종 환자의 주기적인 검사가 필요할 것으로 생각된다. 성장이 종료된 후에는 새로운 변형의 진행 가능성이 낮으므로 병변이 커지거나 증상 발생시를 제외하고는 정기적인 검사는 요하지 않을 것으로 생각된다.<sup>15)</sup>

## 결론

측정 결과 유전성 다발성 외골종 환자는 고관절 및 슬관절, 족관절 외반 변형의 경향을 보이며 슬관절 및 족관절은 연령 증가에 따라 외반변형의 증가 양상을 보이고 있었다. 성장기 동안은 지속적인 변형의 진행이 일어날 수 있으므로 교정 가능한 변형의 교정을 위해서는 성장기 동안의 정기적인 검사가 필요할 것으로 사료된다.

## 참고문헌

1. Boyer A. Traite des maladies chirurgicales et des operation qui leur conviennent. Paris: ve Migneret. 1814;3:594.
2. Harris H. A sex-limiting modifying gene in diaphyseal aclasis. Ann Eugen. 1948;14:165-70.
3. Pierz KA, Stieber JR, Kusumi K, Dormans JP. Hereditary multiple exostoses: one center's experience and review of etiology. Clin Orthop Relat Res. 2002;401:49-59.
4. Alvarez CM, De Vera MA, Heslip TR, Casey B. Evaluation of the anatomic burden of patients with hereditary multiple exostoses. Clin Orthop Relat Res. 2007;462:73-9.
5. Solomon L. Hereditary Multiple Exostosis. J Bone Joint Surg Br. 1963;45:292-304.
6. Hennekam RC. Hereditary multiple exostoses. J Med Genet. 1991;28:262-6.
7. Nawata K, Teshima R, Minamizaki T, Yamamoto K. Knee deformities in multiple hereditary exostoses. A longitudinal radiographic study. Clin Orthop Relat Res. 1995;313:194-9.
8. Schmale GA, Conrad EU 3rd, Raskind WH. The natural history of hereditary multiple exostoses. J Bone Joint Surg Am. 1994;76:986-92.
9. Black B, Dooley J, Pyper A, Reed M. Multiple hereditary exostoses. An epidemiologic study of an isolated community in Manitoba. Clin Orthop Relat Res. 1993;287:212-7.
10. Krooth RS, Macklin MT, Hilbish TF. Diaphysealacclasis (multiple exostosis) on Guam. Am J Hum Genet. 1961;13:340-7.
11. McCornack EB. The surgical management of hereditary

- multiple exostosis. *Orthop Rev.* 1981;10:57.
12. Dias LS. Valgus deformity of the ankle joint: Pathogenesis of fibular shortening. *J Pediatr Orthop*, 1985;5:176-80.
  13. Jahss MH, Olives R. The foot and ankle in multiple hereditary exostoses. *Foot Ankle.* 1980;1:128-42.
  14. Shapiro F, Simon S, Glimcher MJ. Hereditary multiple exostoses. Anthropometric, roentgenographic, and clinical aspects. *J Bone Joint Surg Am.* 1979;61:815-24.
  15. Sneary WN, Peterson HA. Management of ankle deformities in multiple hereditary osteochondromata. *J Pediatr Orthop.* 1989;9:427-32.
  16. Burgess RC, Cates H. Deformities of the forearm in patients who have multiple cartilaginous exostosis. *J Bone Joint Surg Am.* 1993;75:13-8.
  17. Fogel GR, McElfresh EC, Peterson HA, Wicklund PT. Management of deformities of the forearm in multiple hereditary osteochondromas. *J Bone Joint Surg Am.* 1984;66:670-80.
  18. Lee SJ, Joo SD, Park SW, Lee KS, Sung JJ, Lee SH. The appearance and the axial alignment of the lower extremity. *J Korean Orthop Assoc.* 2004;39:753-8.
  19. Langenskiold A. Normal and pathological bone growth in the light of the development of cartilaginous foci in chondrodysplasia. *Acta Chir Scand.* 1947;95:367-81.
  20. Siffert RS, Levy RN. Correction of wrist deformity in diaphysealacclasis by stapling. Report of a case. *J Bone Joint Surg Am.* 1965;47:378-80.
  21. Moreland JR, Bassett LW, Hanker GJ. Radiographic analysis of the axial alignment of the lower extremity. *J Bone Joint Surg Am.* 1987;69:745-9.
  22. Jaffe HL. Hereditary multiple exostoses. *Arch Pathol.* 1943; 36:335-57
  23. Wicklund CL, Pauli RM, Johnston D, Hecht JT. Natural history study of hereditary multiple exostoses. *Am J Med Genet.* 1995;55:43-6.
  24. Edeikin J. Roentgen diagnosis of diseases of bone 3rd Ed. Baltimore, Williams and Wilkins. 1981.1402-9.
  25. Kim ID, Lee SY, Ihin JC, Park BC, Ban JY. A case of hereditary multiple osteochondromatosis. *J Korean Orthop.* 1982;17:1005-10.
  26. Turek SL. Orthopaedics, principles and their applications. 3rd Ed. Philadelphia, J. B. Lippincott Co. 1977. 321-2.
  27. Rigal WM. Tritiated thymidine in studies of chondrogenesis. *J Bone Joint Surg Br.* 1961;43:180.
  28. Noonan KJ, Feinberg JR, Levenda A, Snead J, Wurtz LD. Natural history of multiple hereditary osteochondromatosis of the lower extremity and ankle. *J Pediatr Orthop.* 2002;22:120-4.
  29. Porter DE, Benson MK, Hosney GA. The hip in hereditary multiple exostoses. *J Bone Joint Surg Br.* 2001;83:988-95.

# Deformities of the Lower Extremities in Hereditary Multiple Exostoses

Sung-Taek Jung, M.D., Jong-Hwan Seol, M.D., and Ju-Kwon Park, M.D.  
*Department of Orthopedic Surgery, Chonnam National University Medical School, Gwangju, Korea*

**Purpose:** This study was done to analyze the alignment and deformity of the lower extremity in hereditary multiple exostoses patients.

**Materials and Methods:** We enrolled 32 patients who were diagnosed as having hereditary multiple exostoses (HME) between January 2001 and December 2007. Based on age at diagnosis, we categorized them into 4 groups, A (0-5 years: 6 patients), B (6-10 years: 7 patients), C (11-15 years: 7 patients) and D (>16 years: 12 patients). We measured mechanical axis deviation, This included femorotibial mechanical angle (a), inferolateral angle (b), femoral mechanical proximal anatomical angle (c), femoral mechanical distal anatomical angle (d), distal tibia inferolateral angle (e) and femoral neck-shaft angle (f). We analyzed for differences among the groups of different ages.

**Results:** The average femorotibial mechanical angles (a) of Groups A/B/C/D were respectively, 178.5°/180.3°/182.5°/183.5° ( $p<0.05$ ). Distal tibia inferolateral angles (e) were respectively, 91.9°/93.5°/94.2°/102.9° ( $p<0.05$ ). The mechanical axis deviation of groups A, B, C, and D, respectively, were 1.7 mm, 6.0 mm, 9.6 mm, and 13.4 mm ( $p<0.05$ ) on the right side, and 2.9 mm, 7.6 mm, 12.2 mm, and 15.2 mm ( $p<0.05$ ) on the left side.

**Conclusion:** Patients with HME have a tendency towards having valgus deformities of the knee and ankle joints, which tend to increase with age.

**Key words:** hereditary multiple exostoses, deformity of lower extremity

**Received** June 16, 2009 **Accepted** December 1, 2009

**Correspondence to:** Sung-Taek Jung, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Chonnam National University Medical School, 8, Hak 1-dong, Dong-gu, Gwangju 501-757, Korea

**TEL:** +82-62-227-1640 **FAX:** +82-62-225-7794 **E-mail:** stjung@chonnam.ac.kr