

## 다발성 골단 성장 부전증

### — 증례 보고 —

가톨릭의과대학 정형외과학교실

김 창 수 · 이 기 린

#### —Abstract—

### Multiple Epiphyseal Dysplasia

#### —Report of 2 Cases—

Kim, Chang Soo, M.D., Lee, Ki Rin, M.D

*Department of Orthopedic Surgery, Catholic Medical College, Seoul, Korea*

Two cases of multiple epiphyseal dysplasia in a 3 years old boy and a 10 years old girl are reported.

Since Fairbank's description of the disease in 1935, it has been a well recognized entity which is a rare congenital developmental error characterized by mottling or irregularity in density and outline of several of the developing epiphyses, and dwarfism.

Many reports indicate a definite hereditary and familiar distribution, particularly one series in which there were 10 cases in a single family, But in this report parent and siblings, all of whom were examined clinically, and roentgenographically showed no demonstrable stigmata of any growth disturbance.

As the child develops, a subnormal growth rate becomes more obvious. The vertebrae are usually not affected so that dwarfing is confined to the extremity.

The process rarely comes to attention of the physician until the child begin to walk, and then it is noted that one has a waddling gait and short stubby digits of the hands and feet.

Intelligence is unaffected. Prognosis as to life expectancy and range of activity is good.

#### I. 서 론

다발성 골단성장 부전증 (Multiple Epiphyseal Dysplasia)는 골단의 화골과정에 있어서 선천적 장애를 초래하는 매우 희귀한 질환이며 1912년 Barrington-Ward가 처음 한 자매에서 말초관절이 침범된 예를 보고 하였고 이어 Fairbank가 1935년 본 증후군을 한 분리된 임상 증후군으로 상세히 기술 하면서 부터 널리 알려지게 된 질환이다. 문헌보고중 Fairbank<sup>1)</sup>, Chritensen<sup>2)</sup>,

Freiberger<sup>3)</sup> 등의 예에서는 유전 성향이나 가족성향을 찾지 못했지만 Kozlowski<sup>10)</sup>, Maudsley<sup>12)</sup>, Weinberg<sup>16)</sup> 등은 한 가족 중에서 수명이 침범된 것을 발견하여 멘델(Mendel)의 우성 유전인자에 의한 영향을 받는다고 지적하였다. 그외에 한 가족에서 동일한 관절에 침범된 예를 보고한 사람도 있다. 본 질환은 남녀에서 균등히 발생하며 전기 시작하면서 발견된다. 저자들의 예에서는 그들의 가족성향을 X-선상에서나, 임상적으로는 찾을 수 없었으나, 전형적인 제증상을 관찰하였기에 문

현고찰과 함께 보고하는 바이다.

## Ⅱ. 증례 분석

### 증례 I.

김○준 3세 남자

양측 고관절에 통증으로 인한 관절운동 장애의 주소를 갖고, 1971년 12월 15일 내원했다. 외관상 건강한 모습을 보이고 정상지능을 가졌다. 환자의 과거력과 가족력은 특기할 것이 없고 임신중에 특별히 복용한 약물이나 질병에 이환된 사실이 없으며 정상분만을 하였다.

현증은 생후 1년 7개월 부터 걷기 시작하면서 보행은 불안정하였고, 발육은 외관상 정상이었으나 2일전 부터 시작한 중등도의 동통을 양측 고관절에 호소하고 다리를 절기 시작하였고 걷기 어려워 지자 내원 하였다.

#### 이학적 소견 :

발육은 약간 지연된듯 하나, 영양상태는 양호한 편이었고 신장은 79 cm 이었다.

외관상 하지의 변형을 발견할 수 없었고 척추의 변형도 없었다. 고관절과 슬관절에서 운동장애는 볼수 없었으며 신장과 사지의 길이의 비도 정상 범위였다. Trendelenburg test도 또한 negative였다. 체온, 혈압, 맥박 및 호흡은 정상 이었고 흉부의 청진과 사진소견에 별 이상이 없었다.

#### 검사소견 :

외래검사서 혈액소치 11.3g/dl, 백혈구수 5400/mm<sup>3</sup>였고 백혈구 감별수는 정상 범위내였다. 적혈구 침강

속도 8mm/hr, Ht 38%였다. Calcium 9mg/dl, phosphorus 5.1mg/dl, alkaline phosphatase 2.4Bu/dl, ASLO 1:100 units 등 모두 정상이었다. 일반뇨 검사에서도 이상이 없었고 변검사에서 회충 및 편충난이 발견 되었다. 매독에 대한 혈청 반응검사도 음성 이었다.

#### X-선 소견 :

양측 대퇴골 근위골단에 화골중심(ossification center)의 출현이 지연되고 그 모양은 불규칙 하고 정상보다 작았다. 그러나 비구 및 비구각의 변화는 없었다. 대퇴경부는 넓고 경골 원위골단은 불규칙하고 계상(lateral wedging)을 이루되 그 저변은 외측에 위치하고 있었다.

### 증례 II.

현○희 10세 여자

보행시 양측 고관절, 슬관절 및 족관절에 동통과 흉한 거름거리(waddling gait)를 주소로 내원 하였다 8세 때 부터 좌측이 약간 내전되어 보였고 보행곤란이 계속 되었다. 그러나 그간 병원을 방문한 사실이 없으며 건강한 정상 생활을 해 오다가 8세때부터 종종 하지 관절통을 호소해 왔다. 그의 가정력도 또한 특기할 것이 없다. 이학적 검사에서 지능은 보통이었고 체구와 사지와의 비율 또한 정상이었으며 상지의 운동범위도 정상이었다. 그러나 하지의 관절운동 범위는 동통으로 인하여 많이 제한 되었고 양측 고관절은 내전 굴곡 내회전 돼 있었다. 혈액, 뇨, 변검사 모두가 정상 이었고 X-선 소견은 다음과 같다.

Fig.1 and 2. Case 1. The hips at age 3 (Fig.1) have smaller than normal femoral capital epiphyses and widening of femoral neck.

Acetabular fossa developed normally. Distal tibial epiphyses in Fig. 2 is smaller and laterally wedged, but tibial bowing or knock knee and bow leg deformity were not seen.

**Fig. 3 and 4. Case I**

Both hands show identical symmetric irregular ossification centers of carpals and epiphyses. But bones have been developed normally. Both capital femoral epiphyses are small, fragmented and of irregular bone density.

There is widening of the femoral necks. The bony margins at the acetabular fossae are slightly irregular in outline.

**Fig. 5. Case II.** All epiphyseal ossification center is fragmented and irregular in outline and epiphyseal and metaphyseal change of medial proximal portion of the tibia is identical to Blount's disease.

**X-선 소견 :**

모든 사지 장관골 골단과 일차성 화골 중심이 대칭적으로 침범되었으나, 다만 그출현과 성장이 지연 될뿐 변형은 없었다. 골단에는 여러개의 작고 많은 반점을 발견할수 있었으나 척추골은 정상 이었다.

**고 찰**

본 질환은 극히 드문 질환으로서 몇개의 문헌보고 중에 가족성항과 유전성항을 보고 했으나 본 환자들에서는 찾아 볼 수 없었다. 본 일예에서는 전형적으로 전반

**Fig. 6.** Spinal body and intervertebral spaces were not involved.

적인 사지골의 골단을 포함한 수장골과 족척골이 침범됐으며 척추골은 두에 모두에서 영향을 받지 않았다 본 질환은 주로 사지의 골단과 수장골 및 족척골등의 일차성 화골 중심이 대칭적으로 침범되는 것이 통례이고 이때 화골중심(ossification center)의 출현이 늦고 성장이 지연되며 골단부와 융합이 또한 지연된다. 모든 침범된 골단의 윤곽은 몹시 불규칙하고 세분 혹은 반점화되며 크기는 정상보다 좀 작다. 또한 내번슬, 외번슬 혹은 tibial bowing 을 초래하고 심한 평편족도 볼 수 있다. 특히 하지중에서도 고관절에 가장 뚜렷하게 영향을 받고 체중 부하 때문에 관절의 변형과 이에 따른 이차적 골관절염을 조기에 초태케하고 관절 주위 인대의 이완

을 볼 수 있다. 그러나 두개골과 지능에 영향이나 수명을 단축시키지는 않으며 신장은 정상보다 약간 적은 수치를 보인다. 진단은 X-선 소견과 임상증세에 의하며 다른 검사소견에는 특징이 없다.

감별을 요하는 질환으로 spondyloepiphyseal dysplasia는 척추골과 추간에 변화가 반드시 동반하고 척추전장에 걸쳐 변화하며 M.E.D는 척추골에 변화가 올 때도 경추와 요추에는 변화를 볼수 없다. Morquio's Osteochondrodystrophy는 Rubin 씨가 Spondyloepiphyseal dysplasia라 믿었던 예가 있으며 이는 4,5세 이전에는 이질환의 전형적인 vertebra plana deformity를 발견하기 곤란하기 때문에 진단이 어렵다. 그러나 이의 일차적 이상은 요추와 흉추의 만곡의 증가와 체간이 사지에 비교해 짧고 근육의 약화를 보이며 이는 점차 진행하고 특히 대퇴 근위단 연골의 변화와 척추의 변화가 두드러진다. Achondroplasia는 거의 정상이거나 정상인 체간에 비해 심한 사지의 발육장애와 연골화 화골에 의해 형성되는 골격은 모두 침범되는 한편 두개골은 영향을 받지 않아 비교적 큰 두개골과 작은 안면부는 불균형의 외관을 보이고 종종 내번주(cubitus varus)와 내번술(genu varum), 내번고(coxa vara) 및 요추만곡(lumbar lordosis)의 변화를 가지고 있다. 이 질환은 또한 우성유전인자에 의해 유전된다. 양측성 Legg-perthes씨 질환은 비교적 흔하고 X-선 소견에서 무혈성 괴사(avascular necrosis)와 괴사골(necrotic bone)의 흡수 그리고 신생골의 대치가 특징인 순환성 변화를 보인다. 이외의 질환으로 cretinism은 지연된 골단 성장과 지연된 정선발육 비대한 혀, 건조한 피부등의 임상적 특징을 보인다.

## 결 론

3세의 남아와 10세된 여아에서 전형적인 X-선사진 소견과 임상증세를 구비한 희귀한 다발성 골단 성장 부전증을 관찰하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다

## REFERENCES

1. Anderson, C.E., Crane, J. T., Harper, H.A. and Hunter, T.W.: *Morquio's disease and dysplasia epiphysealis multiplex: A study of epiphyseal cartilage in seven case. J. Bone and Joint Surg.*, 44-A, 295, 1962.
2. Christensen, W.R., Ru Kan Lin and Bergout J.: *Dysplasia epiphysealis multiplex. Amer. J. Roentgen.*, 74:1059, 1955.
3. Felman, A.H.: *Multiple epiphyseal dysplasia, Radiology* 93:119-125, 1969.
4. Fairbank, Sir. T.: *Atlas of general affection of the skeleton, Edinburgh and London, E. & S. Livingstone Ltd.*, 91-101 1951.
5. Freiburger, R.H.: *Multiple epiphyseal dysplasia report of three cases, Radiology*, 70, 379-385, 1958.
6. Hodkinson, H. M.: *Double patella in multiple epiphyseal dysplasia. J. Bone & Joint Surg.*, 44-B, 569, 1962.
7. Hunt, D.D., Ponseti, I.V., Pedrini-Mille, A., and pedrini, V. Multiple epiphyseal dysplasia in two siblings: *histological and biochemical analysis of epiphyseal plate cartilage in one. J. Bone & Joint Surg.*, 49-A, 1611-1627, 1967.
8. Jackson, W.P.U., Hanelin, J., and Albright, F. *Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia, diaphyseal dysplasia, and related condition. I. Multiple epiphyseal dysplasia: its relation to other disorder of epiphyseal development. A. M. A. Arch. Int. Med*, 94, 886-901, 1954.
9. Jacobsen, A. W.: *Hereditary osteochondrodystrophia deformans: Family with 20 members affected in 5 generations, J. A. M. A.* 113:121-124, 1939.
10. Kozlowski, K., and Lipska, E.: *Hereditary dysplasia epiphyseals multiplex. Clin. Radiol.*, 18, 330-336, 1967.
11. Langer, L. O., Jr.: *Spondyloepiphyseal dysplasia tarda: Hereditary chondrodysplasia with the characteristic vertebral configuration in the adult, Radiology* 82:833-839, 1964.
12. Maudsley, R.H. *Dysplasia epiphysealis multiplex: report of fourteen cases in three families. J. Bone & Joint Surg.*, 37-B, 228-240, 1955.
13. Rubin, P.: *Dynamic classification of bone dysplasia, Year Book Medical Publishers, Chicago*, 1964.
14. Shephard, E.: *Multiple Epiphyseal Dysplasia. J. Bone & Joint Surg.*, 38-B: 458-467, 1956.
15. Wangh, W.: *Dysplasia epiphysealis multiplex in three sisters. J. Bone & Joint Surg.*, 34-B: 82, 1952.
16. Weinberg, H., Frankel, M. and Vas, E.: *Familial epiphyseal dysplasia of the lower limbs. J. Bone & Joint Surg.*, 42-B: 313, 1960.