

濃縮異骨症 1例 報告

國立警察病院 整形外科

河 權 益 · 張 鎮 寬 · 金 在 浩

=Abstract=

Pycnodysostosis

—A case report—

Kwon Ick Ha, M.D., Jin Kwan Chang, M.D., and Jai Ho Kim, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, National Police Hospital, Seoul, Korea

Maroteaux and Lamy coined the term Pycnodysostosis derived from the Greek, Pycnos (thick or dense), Dys (defective), and Ostosis (bone). The principal characters of this syndrome are short stature, dysplasia of the skull, obtuse manubular angle, dysplastic clavicles, partial or total aplasia of the terminal phalanges, and generalized increased roentgenographic density of the skeleton. Patient so affected are predisposed to fracture. Pycnodysostosis seems to be a genetic disorder, inherited as an autosomal recessive trait.

Here, it is reported a case of incidental finding of pycnodysostosis with chronic renal failure in 12 years old girl.

緒 論

1962년 Maroteaux 와 Lamy 에 의해 Pycnodysostosis (pycnos=thick or dense, dys=defective, ostosis=bone) 로命名되어 報告된 疾患으로 矮小症, 頭蓋骨의 異形成, 下顎骨角의 鈍角, 鎖骨의 異形成, 손과 발의 遠位指骨의 部分的 내지 완전한 形成不全, X선상의 全骨格의 陰影增加(radiopacity)가 특징적이다¹⁾.

이런 환자에서 先行된 骨折을 볼 수 있으며 遺傳的 素因이 있으며 대체로 autosomal recessive trait 로 유전된다고 한다^{1,2)}. 문헌상 첫 예는 1923년 Montanari 가 기술한 이래 500에 이상이 보고되어 있다³⁾.

著者들은 12세 女兒에서 兩側脛骨에 先行된 骨折로 인한 前方屈曲의 變形이 있는 환자를 우연히 발견하여 검토해본 결과 본 질환을 경험하였기에 문헌고찰과 아울러 보고하는 바이다.

症 例

李○○, 滿 12歲인 女子로 5歲때 땅에 넘어진 후 兩側脛骨에 骨折이 있었다 하며 前方屈曲의 變形상태로 현재에 이르렀으나 보행에는 큰 지장은 없었다고 하였으며, 신장은 114 cm 로써 12세 우리나라 평균 신장 140 cm 에 비하여 매우 작았다. 出生當時 39세인 어머니의 두째 아이로 임신주기 8½개월만에 미숙아로 집에서 정상분만하였으며 출생 수개월까지는 잘 자랐으나 그 이후부터는 同年輩와 비교할 때 지능 발달은 좋았으나 성장발육이 지연되었다. 10세때 부모들은 관상봉합과 대천문이 열려져 있음을 인식했다고 하며 11세때 신장염으로 개인병원에 입원했을 때 全骨格 X선 촬영을 권유받았으나 경제적 사정으로 시행치 못하였다고 한다.

理學的所見：矮小한 體格으로 신장 114 cm, 체중 20

kg, 흉위 50 cm 및 두위 55 cm의 成長度를 보였으며 체온 36.8°C, 맥박 104/分, 혈압 150/120 mmHg이었다. 신체 다른 부위에 비해 머리는 크고 대천문과 관상봉합이 열려져 있었으며 前頭部는 隆起되었고 안구 돌출이 있었고 鞏膜은 푸른 빛을 나타냈고 안검結膜은 창백하였다. 齒牙는 불규칙한 배열과 상하 외절치와 상견치가 나오지 않았으며 영구치의 발육이 지연되어 있었다.

兩側 頸靜脈의 울혈이 보였으며 가슴은 대칭성 barrel型이었고 청진상 폐나음(rale)과 심잡음이 들렸다. 복부는 매우 팽대되어 있었고 심한 압통을 호소하였다. 이동성 탁음(shifting dullness)과 波動(fluctuation)도 느낄 수 있었고 肝은 右側 肋骨下 3橫指 觸知 되었고 脾臟은 만질 수 없었다.

胸椎에 脊椎後彎이 있었고 兩側 脛骨에 30°가량의 前方屈曲의 變形이 있었다. 양측 발등에는 腫脹이 보였다.

右側 示指와 左側 中指의 遠位指端이 유난히 짧았고 spoon nail을 볼 수 있었다(사진 1).

valga)가 있었다(사진 6).

兩側 大腿骨 및 上膊骨등 모든 長骨에서 兩側性으로 骨髓腔이 좁아져 있었으나 폐쇄되지는 않았다(사진 5, 6)

특히 兩側 脛骨은 前方으로 30° 屈曲變形을 보였고

사진 2. 대천문이 열려 있으며 長頭症을 보이며 眼窩邊은 안경모양 같이 radiopacity 하여 Harlequin 같고 형성 부전의 副鼻洞을 보인다.

사진 1. 右側 示指와 左側 中指의 遠位指端이 유난히 짧았고 spoon nail을 볼 수 있었다.

조선 소견 : 전골격에 심한 음영증가를 보였고 頭蓋骨은 크며 관상봉합, 대천문과 소천문이 열려 있었으며 長頭症을 보였으며 眼窩邊은 안경모양같이 radiopacity 하여 Harlequin 같고 頭頂骨에 蟲樣骨樣狀(wormian bone)을 보였으며 발육부전의 안면골과 氣胞化되지 않고 형성부전의 副鼻洞을 보였으며 거의 180°로 넓어진 下顎骨角이 보였다(사진 2, 3).

제 4, 5요추에 양측성인 척추붕괴(spondylolysis)를 볼 수 있었다(사진 4).

兩側 鎖骨의 肩峰端의 형성부전도 보였다(사진 5). 골반모양은 정상이나 radiopacity와 外反股(coxa

사진 3. 관상봉합이 열려있고 頭頂骨에 wormian bone을 보이며 발육부전의 안면골과 180°로 넓어진 下顎骨角이 보인다.

사진 6. 골반골의 radiopacity와 外反股가 보이며 大腿骨의 radiopacity와 골수강이 좁아져 있다.

사진 4. 제 4, 5요추에 척추봉괴를 볼 수 있다.

중간부위에서 피로골절의 소견이 보였다(사진 7).

全手指의 遠位指骨은 침단부에서 靛족하게 변하여 있었다(사진 8).

檢査所見: 심한 빈혈(Hb 6.6 gm%)과 증가된 적혈구 침강속도(72 mm/hr)가 보였고 尿에서는 심한 蛋白尿(albumin 卅)와 많은 적혈구를 보였다.

血清소견상 N.P.N., B.U.N., creatinine 및 cholesterol 등은 많이 증가되어 있었으며, alkaline phosphatase (37.0 King-Amstrong unit) 로약간의 증가를 보였으며 기타 간기능검사에서 이상이 발견되지 않았다.

치료 및 경과: 임상증상과 여러가지 검사소견으로서 만성신부전증이 병발되어 소아과에 전과후 치료토록

사진 7. 양측 脛骨이 前方으로 30° 屈曲變形을 보였고 중간부위에서 피로골절의 소견이 보인다.

사진 5. 兩側 鎖骨의 肩峰端의 형성부전이 보인다.
上膊骨도 radiopacity와 골수강이 좁아져 있다.

나 본예에서는 만성신부전증으로 인한 빈혈이 있는 것으로 단정할 수 있었다.

본 증예에서 보이고 있는 골격의 모든 변화는 문헌상에 보고된 바와 같이 추호의 차이점도 발견되지 않았던 특징적인 농축이골증으로 판단되었다.

감별진단 하여야 할 질환은 骨石灰火症, 頭蓋骨鎖骨異骨症, Engelman 씨 질환 및 骨形成不全症 등이 있으나 쉽게 감별이 될 수 있었다.

結 論

著者들은 12세 소녀에서 발견된 특징적인 濃縮異骨症 1예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Aegerter, E. and Kirkpatric, J.A.: *Orthopedic Diseases*, 154 Philidelphia, W.B. Saunders Co., 1975.
2. Elmore, S.M. et al.: *Pycnodysostosis with a familial chromosome anomaly. Amer. J. Dis. Child*, 116:70-77, 1966.
3. Elmor, S.M. et al.: *Pycnodysostosis : A review J. Bone Joint Surg.* 49-A: 153, 1967.
4. Maroteaux P, and Lamy M.: *The Malady of Toulouse-Lautrec J.A.M.A.* 191-9:715-717, 1965.
5. Sedano, H.D., Gordin R.J. and Anderson V.E.: *Pycnodysostosis, Clinical and Genetic Consideration: Amer. J. Dis. Child*, 116:70-77, 1968.
6. Shigman, E.L. and Kilby, W.L.: *Osteopetrosis, Report of a case and review of recent literature. Am. J. Roentgenol.* 63-6: 865-874, 1950.
7. Shuler, S.E.: *Pycnodysostosis, Arch. Dis. Child*, 38, 620-625, 1963.
8. Z. Ehami-Ahari M. Zarab, and B. Javid. Shiraz.: *Pycnodysostosis J. Bone and Joint Surg.* 51-B, 307, 1969.

사진 8. 全手指의 遠位指骨은 침 단부에서 濃축하게 변화하여 있다.

하였다.

考 察

본 질환은 1923년 Montanari 가 18세 소년에서 四肢矮小症의 유사형으로 1예를 기술하였다 하며 1956년 Collado-ostero 가 異骨症의 다른 독립된 형으로 기술하였으며 1962년까지는 四肢矮小症(Achondroplasia), 頭蓋骨鎖骨異骨症(Cleido-cranial dysostosis), 家族性矮小症(Familial dwarfism), 骨石灰火症(Osteopetrosis)의 類似形으로 기술되었으나 1962년 Maroteaux 와 Lamy 에 의해 濃縮異骨症으로 命名한 독립된 질환이다^{2,3)}. 그 이후 濃縮異骨症이라고 命名하여 1965년 Maroteaux 와 Lamy 가 Toulouse Lautrec 의 전형적인 가족예를 보고하였고⁴⁾ Elmore^{2,3)}, Sedano⁵⁾, 등이 통계학적으로 분석 보고하였다.

年齡層은 9개월에서 45세까지 광범위하게 분포하는데 이는 농축이골증으로 인한 심각한 증상이 없고 유아기에 잘 자라지 않거나 자란 후에 골절등으로 병원을 찾는 경우에 우연히 발견되기 때문인 것 같다^{2,3,7)}.

地域分布는 歐美, 아프리카는 물론 日本에서도 보고가 있는 것으로 보아 동양인에서도 발견된다는 증거가 된다^{3,4,6,8)}.

血族結婚한 父母에서 많이 발생하며^{4,6,7)} Sedano⁵⁾ 및 Shuler⁷⁾의 통계에 의하면 30%나 되며 일반적으로 autosomal recessive trait로 유전된다고 보고하였다^{4,5,7)}.

일반 검사 소견은 정상이며 빈혈이 없는것이 특징이