

무릎 통증의 이례적 원인; 유전다발뼈돌출증

한양대학교 류마티스병원¹, 한양대학교병원 영상의학과²

전 재 범¹ · 송 순 영²

= Abstract =

Unusual Cause of Knee Pain; Hereditary Multiple Exostosis

Jae-Bum Jun¹, Soon-Young Song²

Department of Rheumatology, The Hospital for Rheumatic Diseases¹,
Department of Radiology, Hanyang University Medical Center², Seoul, Korea

증 례

환 자: 여자, 42세
주 소: 약 1년 5개월 지속된 오른쪽 무릎 통증
병 력: 어려서부터 지속된 왼쪽 팔꿈치의 탈골
가족력: 22세 아들; 유전다발뼈돌출증으로 진단
검사실 소견: 특이 소견 없음

고 찰

유전다발뼈돌출증은 장골의 뼈몸통끝(metaphysic)으로부터 밖으로 돌출되어 자라는 다발양성 연골종을 특징으로 하는 상염색체 우성질환이다 (1). 골격 성장을 하는 동안 뼈돌출증의 크기가 증가하고 골격이 성숙되면 성장을 멈춘다. 유병률은 일반인구 5만

명당 1명으로 추정된다 (2). 유전다발뼈돌출증은 exostosis (EXTs) 유전자의 돌연변이와 연관이 있으며, 대부분의 환자들은 결과적으로 EXT 단백질의 truncated form을 생산하도록 하는 EXT1 (60~70%) 또는 EXT2 (30~40%) 유전자의 무의미(nonsense) 또는 틀 이동(frameshift) 돌연변이를 가진 것으로 보인다(3,4). 증상은 주로 통증이나 종창으로 나타나지만 드물게 혈관 합병증을 일으키며, 5% 이하에서 악성전환을 한다 (5).

무릎 통증을 주소로 내원한 환자에서 드물지만 이례적 원인으로 유전다발뼈돌출증을 진단하였다. 농부로써 관절에 무리한 일을 많이 하고 있으므로 드물지만 혈관손상의 가능성을 고려하여 실시한 하지 CT 조영술에서 앞정강뼈동맥(anterior tibial artery)가 뼈돌출증에 의해 경사(angulation)가 발생한 것을 관찰하고 이에 대한 주의를 설명하였다. 향후 돌연변

<접수일 : 2009년 8월 15일, 수정일 : 2009년 9월 11일, 심사통과일 : 2009년 9월 16일 >

※통신저자 : 전 재 범

서울시 성동구 행당동 산 17번지

한양대학교 류마티스병원 내과학교실

Tel : 02) 2290-9244, Fax : 02) 2298-8231, E-mail : junjb@hanyang.ac.kr

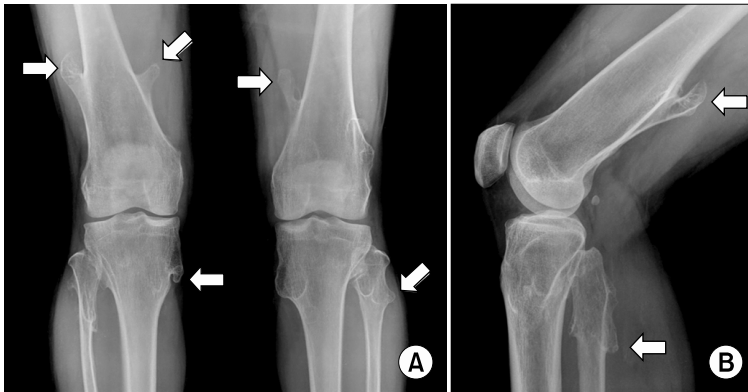


Fig. 1. Radiographies of both knees.

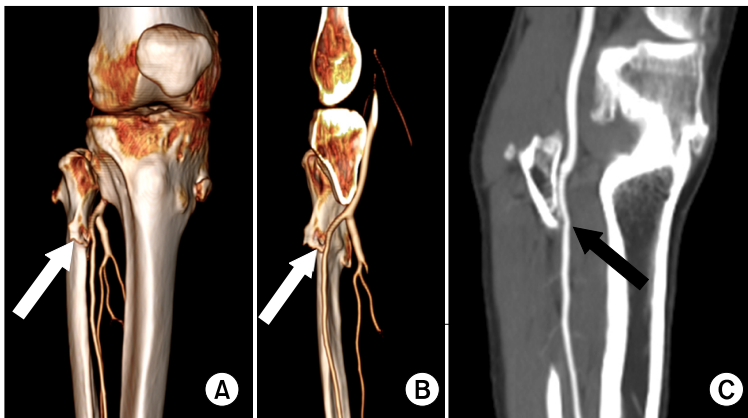


Fig. 3. CT angiography of lower extremities. On volume rendering images (A, B), proximal segment of the right anterior tibial artery courses around an osteochondroma (arrow) arising from proximal fibula. Curved MPR image (C) shows angulation of the anterior tibial artery (arrow) caused by an osteochondroma.

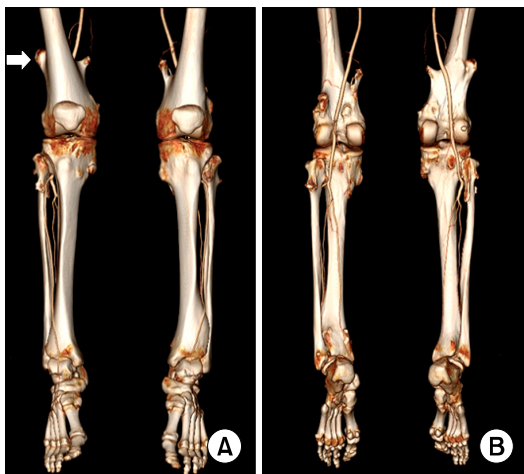


Fig. 2. CT angiography of lower extremities. Anterior (A) and posterior (B) views of volume rendering images show multiple osteochondromas about knees and ankles of both lower legs.

이에 대한 검사를 실시할 예정이다.

참고문헌

- 1) Pannier S, Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostosis and enchondromatosis. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008;22:45-54.
- 2) Schmale GA, Conrad EU, Raskind WH. The natural history of hereditary multiple exostoses. *J Bone Joint Surg Am* 1994;76:986-92.
- 3) Francannet C, Cohen-Tanugi A, Le Merrer M, Munnich A, Bonaventure J, Legeai-Mallet L. Genotype-phenotype correlation in hereditary multiple exostoses. *J Med Genet* 2001;38:430-4.
- 4) Wuyts W, Van Hul W. Molecular basis of multiple exostoses: mutations in the EXT1 and EXT2 genes. *Hum Mutat* 2000;15:220-7.
- 5) Al-Hadidy AM, Al-Smady MM, Haroun AA, Hamamy HA, Ghoul SM, Shennak AO. Hereditary multiple exostoses with pseudoaneurysm. *Cardiovasc Intervent Radiol* 2007;30:537-40.