

연골육종을 동반한 다발성 외골증

(증례보고 및 문헌고찰)

영남대학교 의과대학 부속병원 방사선과

황 미 수

영남대학교 의과대학 해부병리학과

최 원 희

서 론

저자는 영남대학교부속병원에서 경험한 다발성 외골증 (multiple hereditary exostosis)이 있으면서, 골반부위에 연골육종 (chondrosarcoma)이 동반된 1예를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

다발성 외골증은 연골성 골조직의 성장의 이상에 의해 오는 질환으로 장골(long bone)의 골간단 (metaphysis) 부위에 주로 생기며, 가끔 편평골에 나타난다.

다발성 외골증의 발생빈도는 다양하나, 대개는 남성에서 더 많이 나타나며, Stock와 Barrington¹⁾는 약 65%에서, 유전적인자가 작용한다고 보고했다.

악성화되는 빈도는 드물게 생기는 것으로 보고되어 있다.

증 례

환 자 : 정○○, 남 36세.

주 소 : 다발성으로 축지되는 종괴가 양쪽 무릎주위에 있으면서, 20세전후에서 종괴의 성장이 정지된 상태이다. 또한 13개월전부터, 계속 자라는 종괴가 우측 하복부에 생겼다.

가족력 : 환자의 아버지도 양쪽 무릎주위에 축지되는 종괴가 있었음.

현병력 : 약 8세경부터 양쪽 슬관절주위에 종괴가 만져졌으며, 계속 크기가 자라다가, 약 20세경에 성장이 정지되었으며, 그후 별 탈없이 지내다가, 약 13개월전에 우측 하복부에서 종괴를 발견하였고, 타병원에서 조직검사결과 연골성종양으로 진단받고, 수술받기 위해 본 병원에 내원하였다.

이학적 소견 : 우측 하복부에 단단하며, 통증이 없는 약 15×10 cm 크기의 종괴가 축지되며, 양쪽 슬관절 및 좌측 상부 늑연골부위에서도 갈

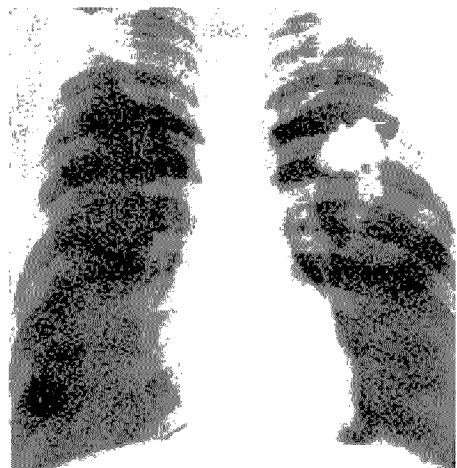


Fig. 1. Cauliflower like bony outgrowth in left 4th costal end.

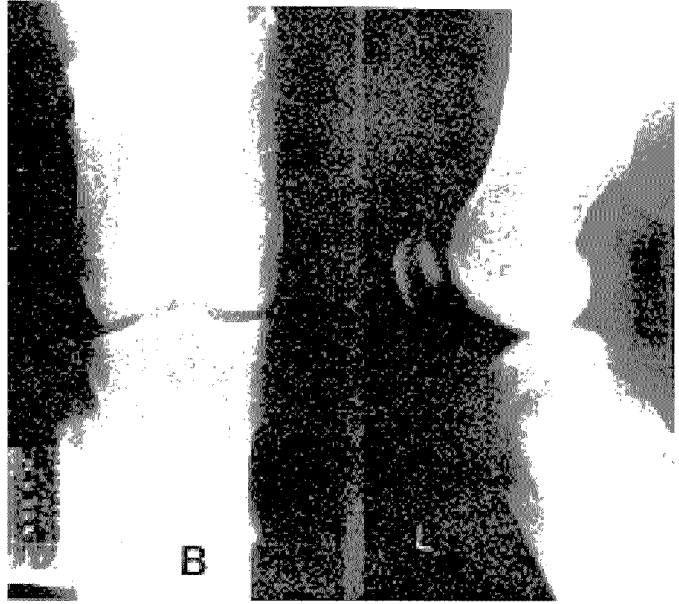


Fig. 2 A & B. Multiple large exostosis on proximal portion of femur and both side knee joint area.

은 양상의 종괴가 촉진되었다.

검사소견 : 이상 없음.

X - 선 촬영소견 :

① 좌측 4번째 늑연골, 양쪽 대퇴골의 상부 및 슬관절 주위에 골연골종이 나타남 (Fig. 1, 2).

② 골반부촬영에서, 약 10cm 되는 미세한 석

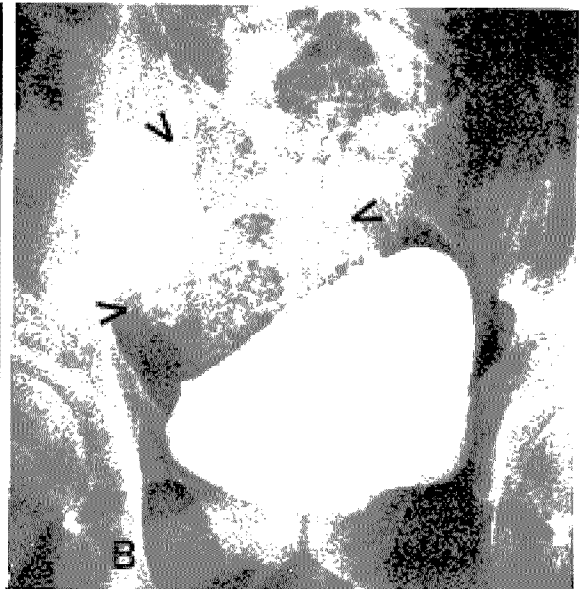
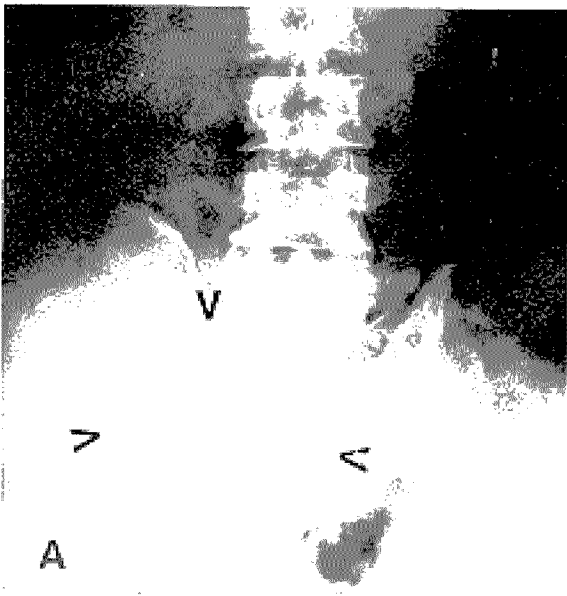


Fig. 3 A & B. A large soft tissue mass and cartilaginous calcification in Rt medial aspect of iliac wing.

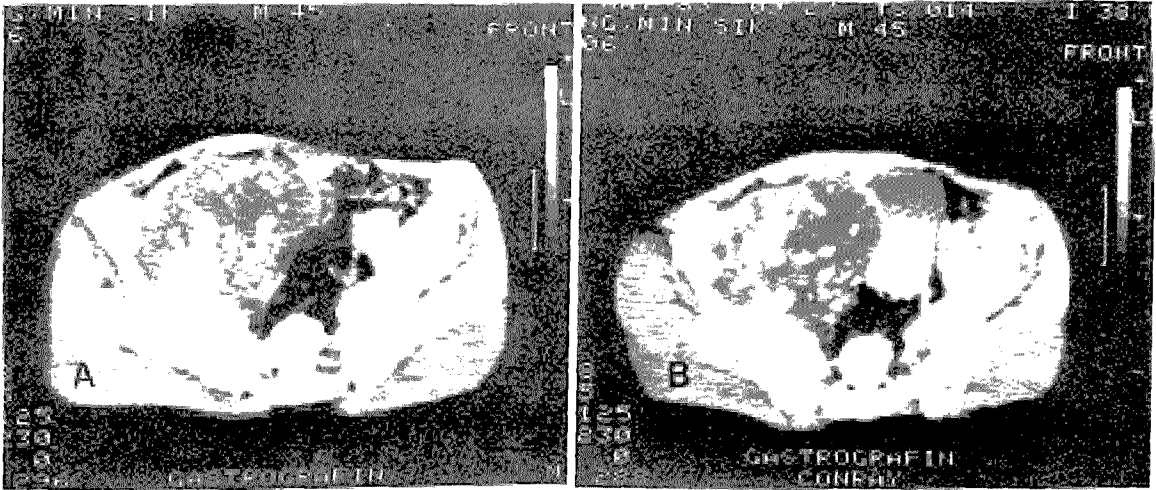


Fig. 4 A & B. CT scan in pelvic cavity.

Large pelvic mass with punctate internal calcification and destruction of right iliac wing and invasion into psoas muscle.

회화가 동반된 종괴가 발견됨 (Fig. 3).

③ 복부 CT 촬영에서도 커다란 석회화가 동반된 종괴가 우측 골반부에 있으면서, 우측 장골의 파괴가 보이고, 요근과 분리가 완전히 되지않고, 방광을 좌측으로 밀고 있음 (Fig. 4).

수술소견 : 우측 하복부의 복막후강내에 17 × 14 × 14 cm 크기의 다소엽형태 (multilobulated)의 단단하고, 갈회색의 연골성 종괴가 있고, 절단면에서는 골조직도 같이 보였다.

장골 (iliac bone) 과 연결이 되어있으며, 요근

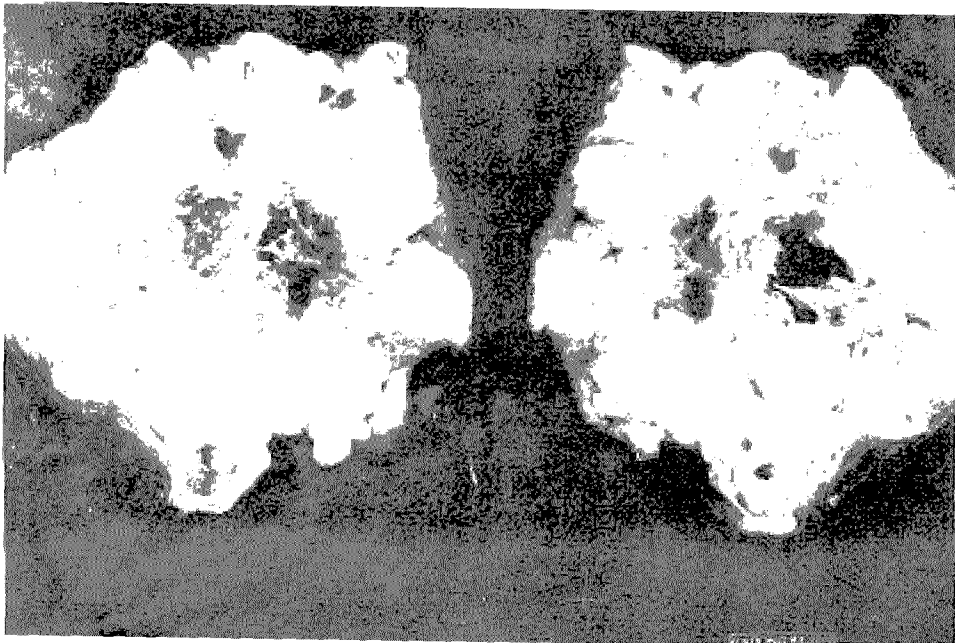


Fig. 5. Gross specimen ;

Multilobulated globular shaped brownish gray colored cartilagenous mass with partly multiple small fragmented bony materials, measuring 17 × 14 × 14 cm. Proved to be low grade, chondrosarcoma.

(psoas muscle) 내로도 침범되어 있었다.

병리조직학적 소견 : 육안적소견은 17×14×14 cm 크기의 갈색의 연골성종괴로써, 작은 골 조각들이 같이 섞여있었고 (Fig.5), 조직표본에서 low grade의 연골육종으로 판명되었다.

문 헌 고 찰

다발성 외골증은 연골성 골성장의 장애로 오는 질환으로, 특히 장골(long bone)의 골간단 부위에 주로 많이 온다. 1917년 Ehrenfried²⁾가 보고하기 전까지는 비교적 드물게 보고되었으나, 그 이후에는 많은 증례가 보고되었다³⁾⁴⁾⁵⁾.

이 질환의 명명은 여러가지로 불리어 왔으며, Jaffe⁶⁾에 의해 다발성 외골증(Hereditary multiple exostoses)으로 명명되었다.

발병학적 (pathogenesis) 으로는 아직 확실하지 않으나, 골단 연골판(cartilage plate)에서 부터 시작했거나, 또는 골막에서부터 유래된 연골에서 시작된다고 보고된 적도있고⁶⁾, Keith⁷⁾는 골단부위의 골막의 결손이 근본원인이라고 보고하였다.

발생빈도는 다양한데, 대부분에서 남자쪽에 더 많이 발생하는 것으로 나타나 있으며²⁾⁶⁾, 여자쪽으로의 transmission은 드문 것으로 보고되어 있다⁸⁾.

다발성 외골증의 유전성에 대해서는 Stocks와 Barrington¹⁾이 1,124 case를 분석한 결과 64%에서 유전적인자가 작용하는 것으로 나타났다.

임상적으로는 피부밑에서 다발성의 단단한 융기가 촉지되어지는 것 이외에도 사지의 길이가 짧아지거나, 하지의 외반고(coxa valga) 등의 굴곡의 기형을 초래할 수 있으며⁹⁾, 크기가 커지면서 주위조직에 압박을 가해 통증이나 정상적 관절운동의 장애를 초래할 수 있다¹⁰⁾.

방사선학적 소견은 종괴의 크기와 숫자는 다양하며, 어느 부위에나 다 생길수 있으나, 주로 장골(long bone) 특히 하지의 골간단부위에 양측성으로 대칭적으로 생긴다. 성장하는 동안에는 외골증의 끝부분은 연골이므로 X-선 촬

영상 나타나지 않으나, 작은 석회화침착이 가끔 동반되어 나타날 수 있다. 가장 잘 생기는 부위는 슬관절 주위이며, 팔꿈치에도 잘 생기는 것으로 되어있다. 또 가끔 두개골에도 드물게 생길 수 있고, 늑연골 끝에서도 생길수 있다.

다발성 외골증에서, 연골육종이 생길수 있다는 것은 이미 많이 알려져 왔다. 가장 일찍 보고되기는 1866년 Weber에 의해서이며, Jaffe는 약 11%에서 연골육종으로 변한다고 보고했으며⁶⁾, 대개는 소아나 청년기보다는 성인나이에 일어나는 것으로 되어있다. 방사선학적 소견상 병변이 갑자기 과다하게 커지면서 불규칙한 형태로 변하거나, 또는 경계가 불분명해지면서, 주위 연조직에 종괴를 형성하면 악성화되는 것을 의심해야 한다.

다발성 외골증의 치료는 증상이 없는 한 필요하지 않으며, 주위조직의 압박증상 등이 나타나면 국소적으로 제거하면 되고, 악성화된 경우에는 근치수술이 필요하다.

결 론

저자는 최근 영남대학부속 병원에서 경험한 다발성 외골증이 있으면서, 골반부에 연골육종이 생긴 1예를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Stocks P and Barrington A : Hereditary disorders of bone development. Cambridge University Press. London 1925 : cited by Jaffe HL 1943.
- 2) Ehrenfried A : Hereditary deforming chondrodysplasia - Multiple cartilagenous exostoses. A review of the literature and report of twelve cases. JAMA 68 : 502-508, 1917.
- 3) Weinstein ML and Cotell H : Dyschondroplasia. Radiology 22 : 359-364, 1934.
- 4) Yenikomshian HA and Blake HK : Familial bone dystrophy with multiple exostoses. Radio-

- logy 24 : 623- 625, 1935.
- 5) Allery R: Hereditary deforming chondrodysplasia. Radiology 28 : 576-581, 1937.
 - 6) Jaffe HL: Hereditary multiple exostosis. Arch Path. 36 : 335-357, 1943.
 - 7) Keith A : Studies on the anatomical changes which accompany certain growth disorders of the human body. J Anat 54 : 101-115, 1920.
 - 8) Nelson WE : Textbook of Pediatrics. Philadelphia, WB Saunders Co., 1983.
 - 9) Shapiro F, Simon S and Glimcher MJ: Hereditary multiple exostosis. J Bone Joint Surg. 61 : 815- 824, 1979.
 - 10) Mirra JM : Bone tumor. Philadelphia. Toronto JB Lippincott Co., 1980.

= ABSTRACT =

Hereditary Multiple Exostosis with Chondrosarcomatous Change

(Report of One Case)

M. S. Hwang, M.D.

*Department of Diagnostic Radiology,
Yeungnam University Hospital*

W. H. Choi, M.D.

*Department of Anatomical Pathology,
Yeungnam University Hospital*

Hereditary multiple exostosis is familial disturbance in the growth of cartilagenous bone tissue, most marked at the metaphyseal region of long bone. In most of the reported cases, the disease appears to have been transmitted through the male. And chondrosarcomatous transformation of the exostotic area is not uncommon, particularly in adult subjects.