

大韓眼耳鼻咽喉皮膚科學會誌：第15卷 第1號
The Journal of Oriental Medical Surgery,
Ophthalmology & Otolaryngology
Vol. 15, No 1, August 2002.

다발성 골단 이형성증 환자 보고

김경미 조성호 이길영⁴¹⁾*

ABSTRACT

A Case Report of Multiple Epiphyseal Dysplasia

Kyoung-Mee Kim, Sung-Ho Cho, Gil-Young Lee

Multiple epiphyseal dysplasia is an uncommon disorder, which was first described by Fairbank in 1935, characterized by irregularity in development of the epiphysis that manifests itself as late appearance and mottling of the ossification centers, knobby joints, stubby digits and minimal shortness of stature. It is typically transmitted as an autosomal dominant trait though recessive forms have been described. The diagnosis is established on the basis of the positive roentgenographic findings in combination with the absence of biochemical abnormalities. We report a case of multiple epiphyseal dysplasia, which was improved by herbal medication.

* 분당차한방병원 안이비인후·피부과

I. 緒 論

다발성 골단 이형성증(Multiple Epiphyseal Dysplasia)은 1935년 Fairbank¹⁾에 의해 처음 기술되었으며 골단의 화골과정에 있어서 선천적 장애를 초래하는 매우 희귀한 질환이다.²⁾ 국내에서는 1972년 경북대학교에서 1례⁴⁾, 카톨릭 의대에서 2례²⁾, 1991년 부산침례병원에서 3례⁵⁾, 1998년 경상대학교에서 4례³⁾를 보고한 바 있다.

이 질환은 골단의 골형성과정 중 연골내 골화의 장애가 주가 되는 희귀병으로 골화중심의 출현이 늦어지고 침범된 골단은 불규칙하고 반상화(mottling)되며 왜소한 신장과 조기 관절염등을 특징으로 한다.³⁾ 증상은 영아기에는 나타나지 않다가 걷기 시작하는 4-5세경부터 주로 股關節, 膝關節, 肩關節, 足關節, 手根關節에 빈발하며 관절통, 파행, 동요성 보행 등의 증상이 나타난다고 한다.¹⁹⁾ 이 질환은 남녀비가 같고 정상적인 지능과 성발육을 하며 치료는 과도한 체중을 피하는 것 외에는 특별한 치료방법이 없고 관절의 변형이 생기면 그 때 이차적으로 인공관절치환술을 하게 된다.³⁾

본 분당차한방병원 안이비인후·피부과 외래에서 다발성 골단 이형성증으로 약물치료를 받은 후 증상의 호전 및 지속적인 성장을 하고 있는 환자의 치험예가 있어 이에 보고하는 바이다.

II. 證 例

성명: 이 ○ ○

성별/나이: M/11

내원기간: 2000년 3월 3일~현재

주소증: 兩膝痛 足踝痛 股關節痛

발병일: 1998년

과거력: 別無所知

가족력: 別無所知

현병력: 11세의 다소 비만한 체격의 남아로

1998년부터 兩膝痛, 足踝痛 있어 X-ray 촬영해오면서 observation하던 중 1999년 한양대병원에서 발목, 무릎 관절 등의 X-ray 촬영 후 다발성 골단 이형성으로 진단 받고 한양대병원에서 3개월에 한 번 f/u 하던 중 한방치료 원하여 來院함.

望聞問切: 환자는 체격이 건장하고 다소 비만한 편으로 얼굴이 검고 평소 땀을 많이 흘리는 편이었다. 食慾은 良好하였으나 가끔 心下痞가 있고, 排便과 睡眠은 정상이었다. 舌淡紅苔薄白, 脈數하였다.

III. 치료 및 임상경과

1) 2000년 3월 3일

환자는 초진시 足踝痛과 兩膝痛을 주소증으로 내원하였으며 간혹 心下痞가 있고 大便이나 小便은 良好하였으며 舌淡紅苔白 脈數하였다. 한양대병원에서 다발성 골단 이형성증으로 진단 받았고 성장이 더 이상 되지 않을 것이라는 얘기를 들은 상태로 양방에서는 퇴행성 관절염 또는 이차적으로 무혈성 괴사증의 발생시 인공관절치환술을 하는 것 외에 별다른 치료법이 없어 한양대병원에서 X-ray f/u만 하고 있는 상태였다. 키는 138cm, 몸무게는 40kg이었다. 다발성 골단 이형성증이 골단의 골형성과정 중 연골내 골화의 장애가 주가 되는 병인데 착안하여 稟受不足과 肝腎虛弱으로 인한 것으로 생각하고 六味地黃湯에 牛膝, 鹿角, 補骨脂를 넣어 小兒 肝腎虛弱, 筋骨無力에 사용하는 兒科地黃湯에 貢砂仁 3g을 加하여 투여하였고 膝部 및 足關節部에 內膝眼, 犢鼻, 陽陵泉, 足三里, 懸鍾, 解谿, 太衝, 中封, 太谿 등의 경혈에 침치료를 시행하였다.

2) 2000년 3월 20일

환자 간헐적으로 호소하던 心下痞는 없어졌고

兩膝痛 및 股關節 足關節의 통증은 약간 감소하였으나 환자의 나이가 어린 관계로 침치료에 대한 거부감이 심하여 침치료는 중단하였다. 환자 및 보호자 성장에 대한 걱정이 많아 補肝腎, 強筋骨시키는 兒科地黃湯으로 처방하였고 평소 얼굴이 붉고 多汗하고 脈數하는 등 熱象을 나타내어 生地黃, 石膏 各 4g을 加하여 투여하였다. 성장에 대한 치료는 환자가 완전히 성장이 끝나는 사춘기 이후까지 계속되어야 하므로 3개월에 한번씩 치료하기로 하고 3개월 뒤에 f/u하기로 하였다.

3) 2000년 6월 14일

股關節 및 足關節에 쑤신다는 호소는 없어졌고 단지 아침에만 통증이 있어 똑바로 걷지 못한다고 하였다. 42kg으로 체중이 약간 증가하였는데 다발성 골단 이형성증의 경우 체중의 부하를 받는 사지의 골격변형이 있을 수 있으므로 체중관리에 대하여 teaching하였다. 舌紅苔白하고 脈은 여전히 數하였으나 조금은 나아졌다. 처방은 前方에 補肝腎, 強筋骨시키는 元杜沖 4g, 續斷 6g, 紅花 2g을 加하였고 股關節 및 足關節에 남아있는 통증 때문에 玄胡索 3g을 加하였다. 또 땀을 많이 흘려 玉屏風散을 合방하고 浮小麥, 麻黃根 各 4g을 加하여 투여하였다.

4) 2000년 8월 2일

股關節, 膝關節, 足關節 부위에 쑤신다는 호소는 완전히 없어졌다. 다만 아침에 일어났을 때 보행에 약간의 어려움이 있었고 땀을 계속 흘리며 舌紅苔薄白하고 脈緩하였다. 3개월에 한번씩 계속 f/u하기로 하고 前方을 계속 투여하였다.

5) 2000년 11월 3일

來院 며칠 전에 운동회가 있어서 膝關節 및 足關節의 통증을 약간 호소하였다고 한다. 하지만, 이전보다 많이 호전되었고 쑤신다는 호소는 없었

다. 두통이 발생하여 양방 ENT에서 부비동염 진단을 받았다고 한다. 치료는 한방적 치료를 위하여 來院하였다. 舌紅苔薄白하고 脈緩하였다. 부비동염으로 인한 頭痛 및 鼻塞등을 호소하여 前方에 羌活, 辛夷, 川芎, 蒼耳子 各 3g을 加하여 투여하였다.

6) 2001년 2월 23일

膝部 및 足關節部の 동통은 이전보다 많이 줄어들었다. 부비동염으로 인한 頭痛, 後鼻淚는 계속 호소하는 상태였으며 舌紅苔白 脈緩하였다. 키와 몸무게를 다시 측정하였는데 키는 144cm, 몸무게는 48.2kg으로 키는 6cm 증가하였고 몸무게는 6.8kg 증가하였다. 처방은 前方을 계속 투여하였다.

7) 2001년 4월 30일

아직 기상시 통증은 남아 있다고 하였다. 그래서 아침에 잘 걷지를 못하고 오래 걸으면 약간 힘들어 한다고 하였다. 그러나 이전과 비교할 때, 예전엔 계단 올라갈 때도 힘들어 하였으나 지금은 내려갈 때만 힘들어하는 정도로 호전되었다고 하였다. 後鼻淚, 咯痰 있으며 저녁에 심하게 鼻塞하며 舌紅苔白 脈數하였다. 처방은 이전의 처방에 薄荷, 桔梗 各 4g, 麥門冬 6g을 加하여 투여하였다.

8) 2001년 5월 16일

부비동염으로 인하여 계속 치료하였고 鼻塞, 咯痰은 많이 감소하였다. 後鼻淚만 여전히였으며 舌紅苔薄白 脈浮하였다. 처방은 前方에 葛根 4g을 加하여 투여하였다.

9) 2001년 6월 1일

來院 직전 감기에 걸려 咯痰이 약간 있었으나 땀은 많이 줄어들었다. 증상이 많이 호전되어서 膝部와 足關節部の 痛症은 완전히 사라졌다. 성장

에 대한 치료는 계속 하기로 하고 처방은 이전의 처방을 계속 사용하였다. 3개월 뒤에 f/u 하기로 하였다.

10) 2001년 11월 3일

환자는 이제 股關節, 膝關節, 足關節의 통증이 거의 소실되었고 다만 오래 앉아 있다가 일어나면 무릎의 통증을 호소하는 정도만 남아있었다. 키와 몸무게를 측정하였는데 키는 147.7cm 몸무게는 50.3kg으로 2001년 2월 23일 측정한 이후 키는 3.7cm, 몸무게는 2.1kg 증가하였다. 처음 내원 당시는 키가 138cm, 몸무게가 40kg이었던 것에 비하면 1년 8개월동안 키는 9.7cm, 몸무게는 10.3kg 증가하였다. 같은 연령의 아이들의 평균 키가 145cm인 것에 비해 또래에 비해 키가 큰 편이고 또 이 나이때 1년 평균 성장이 5cm정도인 것을 감안하면 정상적인 성장을 하고 있는 것으로 보인다.

IV. 考察 및 結論

다발성 골단 이형성증(Multiple Epiphyseal Dysplasia)은 매우 희귀한 질환으로 1912년 Barrington-ward⁶⁾가 처음 한 자매에서 말초관절이 침범된 예를 보고하였고 Fairbank¹⁾가 1935년 하나의 분리된 임상증후군으로 기술하였다. 이 질환은 골단의 골형성과정 중 연골내 골화의 장애가 주가 되는데 골화중심의 출현이 늦어지고 침범된 골단이 불규칙하고 반상화(mottling)되며 땅딸막한 손가락(stubby digits), 왜소한 신장(minimal shortness of stature), 정상적 지능을 특징으로 한다.⁵⁾ 대부분이 상염색체 우성으로 유전⁷⁾⁸⁾⁹⁾¹⁰⁾¹¹⁾¹²⁾¹³⁾ 된다고 하며 일부는 상염색체 열성으로도 유전¹⁴⁾¹⁵⁾¹⁶⁾¹⁷⁾ 된다고 한다. 그러나 본 case에서는 가족력은 없었다.

증상은 주로 股關節, 膝關節, 肩關節, 足關節, 手根關節에 빈발하며 영아기에는 증상이 없다가 4-5세경부터 관절통, 파행, 동요성 보행 등의 증상이 나타난다고 한다.¹⁹⁾ 본 case에서는 股關節, 膝關節, 足關節의 疼痛을 호소하였으나 파행이나 동요성 보행 등의 증상은 없었다.

병리학적 소견에 대해서 Rubin¹⁸⁾은 화골중심의 발달장애 때문이라고 하였는데 연골내 골화가 해체되고 골단 연골세포는 columns의 장애와 변성화로 인해 불규칙해지고 관절연골은 처음에는 정상적이지만 나중에 이차적으로 기형화된다.⁵⁾ 또 Berg 등은 성장판의 모든 부위에서 연골세포의 숫자가 감소해 있으며 혈관이 연골내로 침범해 있고 연골세포의 정상 column배열이 소실되어 있다는 것을 발견했다.¹⁹⁾²²⁾²³⁾ Hunt는 성장판의 교원질은 정상이지만 뮤코폴리사카리드(특히 galactosamine)의 양이 감소되어 있다고 보고했다.²²⁾

진단은 생화학 검사상 정상 소견이면서 방사선상의 이상 소견이 나타날 때 알 수 있다. 방사선상 이상 소견은 2-3세경부터 양측성, 대칭성으로 나타나며, 대퇴골두의 무혈성괴사가 나타난다. 소아에서는 골화중심의 출현이 늦고 침범된 골단의 윤곽이 불규칙해지고, 세분화, 반상화, 편평화되며 이차 골화중심의 크기는 정상보다 약간 작다. 골화중심의 융합은 늦어지고 때로 융합이 안된 상태로 남아서 관절내 유리체를 형성하기도 한다. 대퇴골두와 대퇴과의 편평화 및 불규칙화¹⁵⁾¹⁶⁾, 경골과의 정방형 변화¹⁶⁾, 거골 관절면의 편평화 등¹⁶⁾¹⁹⁾의 변화가 나타나며 내반고²⁰⁾, 내반슬 혹은 외반슬²²⁾, tibiotalar slant¹⁹⁾²⁴⁾, 수근관절의 설상변화⁹⁾, double layered patellae¹⁶⁾²⁵⁾ 등도 볼 수 있다. 이 질환은 척추침범예가 거의 없으나 소수에서 척추후만 또는 측만증을 보고한 증례도 있다.⁸⁾²¹⁾ 척추

에 침범시는 Scheuermann병과 유사한 변화를 나타낸다. 이 질환이 가족내에서 발생할 경우, 침범된 사람들에서는 동일한 관절에서 비슷한 정도로 변화를 나타내고, 가족이 다르면 침범된 관절도 틀리다고 보고된 바 있다.¹⁶⁾

감별진단으로 연골 무형성증, 점상연골 이형성증, 소아에서의 양측 특발성 대퇴골두 무혈성 괴사와 척추골단 이형성증, 뮤코폴리사카리드증, 갑상선 기능저하증, Hurler 증후군, Morquio 증후군, Sticker 증후군 등 관절면의 불규칙화를 일으키는 제반 질환과 감별해야 하며 이 질환이 소아당뇨와 동반된 경우도 보고되고 있다.¹³⁾

치료로는 과도한 체중을 피하는 것 외에는 특별한 치료방법이 없고 고관절 아탈구시 골두의 비구 내 중심성 정복을 위한 수술 등은 병태의 진행에는 큰 효과가 없다고 한다. 그러므로 퇴행성관절염 또는 이차적으로 무혈성 괴사증의 발생시 중국적으로 인공관절치환술로 치료하게 된다.²⁶⁾

다발성 골단 이형성은 한의학에서 五軟증 脚軟과 五遲증 行遲의 범주로 생각할 수 있는데 五軟을 속칭 軟癱이라 하며 頭頸軟, 手軟, 足軟, 口軟, 肌肉軟 등을 포함한다. 頭頸軟은 頭頸이軟하고無力한 것으로 支持를 할 수 없고 목을 가누지 못하며 手足軟은 四肢가無力한 것으로 手軟한 것은 쥐거나 들 수 없고 足軟한 것은 行步할 수 없다. 口軟은 口齒痿弱으로 唇薄無力하고 咬嚼할 수 없다. 肌肉軟은 皮寬鬆弛하고 살이 찌지 않는다. 이상의 五證은 모두 先天衰弱과 發育不進의 증후이다. 또는 부모의 精血虧損과 妊娠其間에 母體의 虛弱多病으로 또는 기타원인으로 胎元을 損傷하여 생후에 氣血을 不充케 하거나, 또는 간호의 소홀로 乳食不足 등 後天의 失調로 肝, 脾, 腎을 손상케 한 것이 있다. 肝主筋, 腎主骨, 脾主肌肉, 四肢

하므로 骨脈이 強하지 않고 筋肉이 萎弱하는 것이다. 치료는 補氣를 주로 해야 하므로 우선 補腎地黃丸으로 先天의 精氣를 補하고 다시 扶元散으로 後天의 衰弱을 補하면 氣血이 充實하여 건강이 회복된다. 소아의 筋骨이 軟弱하여 行步하지 못하는 것을 行遲라 하고, 頭髮이 細黃稀少한 것을 髮遲라 하고, 齒牙가 늦도록 나지 않는 것을 齒遲라 하고 똑바로 서 있지 못하는 것을 立遲라 하며, 言語가 늦는 것을 語遲라 하는데 이들을 통틀어 五遲라 한다. 원인은 보통 부모의 氣血의 虛弱으로 先天이 虧損하여 出生後에 腎氣不足, 血氣衰少로 堅筋壯骨하고 毛髮을 營澤할 수 없기 때문이다. 그러므로 五遲에 대한 治療는 우선 加味地黃丸으로 營血을 滋養하고 다시 補中益氣湯으로 調補益氣한다.

저자들은 서양의학적으로는 치료 방법이 없는 다발성 골단 이형성증 환자를 2000년 3월부터 2001년 11월까지 1년 8개월동안 약물치료를 하여 환자의 股關節, 膝關節, 足關節의 통증이 사라지고 일상생활이 가능하다. 이 질환의 특징이 왜소한 신장과 관절의 변형이지만 현재 정상적인 성장을 하고 있으며 관절의 변형이 없고 정상적인 보행이 가능하여 이에 보고하는 바이다. 물론 치료의 효과는 완전히 성장이 끝난 어른이 되어야 분명해지겠지만 치료기간 동안은 호전을 보이고 있다. 이 질환은 우리나라에서 보고되어진 예가 거의 없는 희귀한 질환이고 별다른 치료법이 밝혀져 있지 않는 질환으로 한의학적 치료의 이점이 있는 질환으로 생각되어 보고하는 바이다.

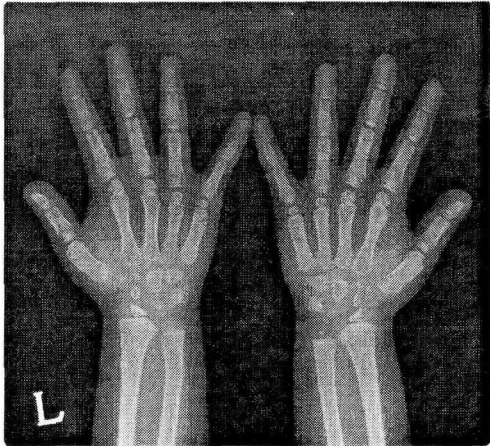


Fig. 3. 환아의 손의 방사선 사진
양측에 대칭적으로 수근골의 발달이 지연되어 있다.



Fig. 4. 환아의 무릎 방사선 사진
골단의 윤곽이 불규칙하고, 편평화되어 있으며 관절염의 소견이 보인다.

參考文獻

1. 정규만; 동의소아과학, 행림출판, pp. 275-277, 1998.
2. Rubin, P.; Dynamic classification of bone dysplasia, Chicago, Year Book, 1964.
3. 강재도 김광열 이양훈 외; 일가족에서 발생한 다발성 골단 이형성-증례보고-, 대한정형외과학회지, 26(1., pp. 304-309, 1991.
4. 김창수 이기린; 다발성 골단 성장 부전증, 대한정형외과학회지, 7(3., pp. 347-350, 1972.
5. 오정대 인주철 김익동; Multiple Epiphyseal Dysplasia 1예, 대한정형외과학회지, 7(1., pp. 151-154, 1972.
6. 조세현 송해룡 정순택 외; 일가족 4례에서 발생한 다발성 골단 이형성증, 대한정형외과학회지, 33(1., pp. 186-190, 1998.
7. Amir D, Mogle P and Weinberg H; Multiple epiphyseal dysplasia in one family. A further review of seven generations, J Bone Joint Surg, 67(B., pp. 809-813, 1985.
8. Barrie. H., Carter, C. and Sutcliffe, J.; Multiple epiphyseal dysplasia, Br.Med. J., 2, p. 133, 1958.
9. Barrington-Ward LE; Double coxa vara with other deformities occurring in brother and

sister, Lancet, I, pp. 157-159, 1912.

10. Berk PK; Dysplasia epiphysealis multiplex. A case report and review of the literature, Amer. J. Roentgen, 97, pp. 31-38, 1996.

11. Dahner, L.E., Francisco, W.D. and Halleran, W.J.; Finding at arthrotomy in a case of double layerde patellae associated with multiple epiphyseal dysplasia, J. Pediatr. Orthop., 2, p. 67, 1982.

12. Fairbank HAT; Generalized disease of the skeleton, Proc Roy. Soc.Med, 28, pp. 1611-1619, 1935.

13. Felman, A.H.; Multiple epiphyseal dusplasia, Three cases with unusual vertebral abnormalities, Radiology, 93, p. 119, 1969.

14. Gombo, I. and Liser, R.; Multiple epiphyseal dysplasia tarda. A family with autosomal recesssive inheritance, Clin. Genet., 6, p. 15, 1974.

15. Hoefnagel, D., SYcamore, L.K.,Russell, S.W. and Bucknall, W.E.; Hereditary multiple epiphyseal dysplasia, Ann. Hum. Genet., 30, p. 201, 1967.

16. Hulvey JT and Keats T; Multiple epiphyseal dysplasia. A contribution to the problem of spinal involvement, Amer. J. Roentgen, 106, pp. 170-177, 1969.

17. Hunt, D.D., Ponseti, I.V. Pedrini-Mille, A. and Pedrini, V; Multiple epiphyseal dysplasia in two siblings. Histological and biochemical analysis of epiphyseal cartilage plate in one, J. Bone and Joint Surg., 49(A., p. 1611, 1967.

18. Juberg, R.C. and Holt, J.F.; Interiance of multiple epiphyseal dysplasia tarda. Am. J. Hum. Genet., 20, p. 549, 1968.

19. Kozlowski, K. and Lipska, E.; Hereditary

dysplasia epiphysealis multiplex, Clin. Radiol., 18, p. 330, 1967.

20. Mansoor, I.A.; Dysplasia epiphysealis multiplex, Clin. Orthop., 72, p. 287, 1970.

21. Maudsley, R.H.; Dysplasia epiphysealis multiplex. A report of fourteen cases in three families, J.Bone and Joint Surg., 37(B., p. 228, 1955.

22. Mena HR and Pearson EO; Multiple epiphyseal dysplasia, JAMA, 236, pp. 2629-2633, 1967.

23. Murphy, M.C., Shine, I.B. and Stevens, D.B.; Multiple epiphyseal dysplasia. Report of a pedigree, J. Bone and Joint Surg., 55(A., p. 814, 1973.

24. Patrone, N.A. and Kredich, D.W.; Arthritis in children with multiple epiphyseal dysplasia, J. Rheumatpl., 12, p. 1, 1985.

25. Ribbing, S.; Hereditare multiple epiphysenstorungen und osteochondrosis disscans, Vortrag. Kongr. Nordisch. Med. Radiol., 6, p. 397, 1951.

26. Weinberg, H., Frankel, M., Makin, M. and Vas, E.; Familial epiphyseal dysplasia of the lower limbs, J. Bone and Joint Surg., 42(B; p. 313, 1960.

27. Wolcott, E.D. and Rallison, M.L.; Infancyonset diabetes mellitus and multiple epiphyseal dysplasia, J. Pediatr. ,80, p. 292, 1972