대 한 골 관 절 종 양 학 회 지
J. of Korean Bone & Joint Tumor Soc.
Volume 11, Number 2, December, 2005

Maffucci 증후군 수부의 내연골종증에 동반된 두부의 혈관종 증례보고

인제대학교 의과대학 부산백병원 정형외과학교실

정경칠 · 김기용 · 최장석 · 김진석

Maffucci 증후군은 1881년에 처음 보고되었다. 이 질환은 매우 드문 비유전성 질환으로 다발성 내연골종에 동반된 혈관종 또는 드물게 림프관종을 보이는 증후군을 말한다. 이 증후군은 때때로 내연골종증(Ollier disease)로 오진된다. Ollier 병은 1899년에 보고되었으며 hemangioma를 동반하지 않는 내연골종증으로 Maffucci 증후군에 비해 악성변화가 더 드문 것으로 보고되고 있다. 특히 Maffucci 증후군의 경우 근골격계 이외의 악성 병변을 동반할 수 있어 두 질환을 구분하는 것에 의의가 있다. 본 저자들은 59세 남자 환자에서 발생한 좌측 수부 제 1수지 및 제 2수지의 내연골종증에 동반된 두부의 혈관종을 치험하였기에, 문헌적 고찰과 함께 보고하는 바이다.

색인 단어: Maffucci 증후군, 내연골종증, 혈관종

Maffucci 증후군은 다발성 내연골종증 및 연부조직 혈관종을 특징으로 하는 선천성 중배엽 형성장애로 1881년 Angelo Maffucci에 의해 처음 보고되었다. 국내의 경우 1967년 이 등에 의해 처음 보고된 이례로 5예가 보고된 바 있다[2,5-7]. 이에 본교실에서는 좌측 수부의 다발성 내연골종증에 동반된 두부의 혈관종을 보이는 Maffucci 증후군을 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

59세 남자로 좌측 수부 제 1수지 원위 지간관절 및 제 2수지 근위지간관절의 배측에 발생한 무통성 연부조직 종괴를 주소로 내원하였다. 제 2수지 근위지간관절의 배측에 구형의 3 cm×1 cm×2 cm 크기의 고정된 고형 종물이 관찰되었으며 종물의 중앙에 횡으로 봉합한 흔적이 있었다. 제 1수지 원위지간관절 배측 및 내측에 비정형 종물이 다발성으로 관찰되었다(Fig. 1-A). 제 1 및 제 2수지의 관절운동 제한이 있었으나 압통은 비교적 적은 편이었다. 이 병변은 학동기부터 있었으며 매우 느리게 성장하는 양상이었다. 이전 외상의 병력이나 가족력상 특이사항은 없었다. 35년 전 미용상 목적으로 이 종물에 대하여 수술적 치료를 시행하려 했으나 제거하지

※통신저자: 김 기 용
부산광역시 부산진구 개금동 633-165
인제대학교 의과대학 부산백병원 정형외과학교실실
Tel: 051) 890-6129, Fax: 051) 892-6619, E-mail: kykim@inje.ac.kr

못하고 수술을 마친 과거력이 있었다. 본원 신경외과에서 좌측 후두부의 무통성 종괴로 생검을 시행한 적이 있었으며 의무기록을 통해 이 종괴는 혈관종임을 확인할 수 있었다(Fig. 4 A-B).

전신의 이학적 검사 및 혈액학적 검사 상 특이소견은 없었다. 방사선학적 검사 상 제 1수지 원위 및 근위 지간골의 전장에 걸쳐 심한 변형 소견을 보이며 피질골을 넘어 골병변의 비정형적 팽창 소견을 보이고 있었다. 또한 원위 및 중수 지간 관절의 심한 파괴소견을 동반하였다. 제 2수지의 경우 근위 지간관절 및 중수지간 관절에 비정형적 골 팽창 소견을 보이며 근위 지간관절의 파괴 소견을 동반하고 있는 불규칙한 음영을 보이고 있었다. 제 3수지 근위 지골의 근부에 비교적 매끄러운 골 팽창 소견을 보이고 있으며 내부에 불규칙한 음영을 보이고 있었다(Fig. 2A-B).

Fig. 1. (**A**) Photograph before surgery. There were a 3×2 cm sized firm oval mass on the dorsal aspect of middle phalanx of the left index finger and 0.8×0.5 cm, 0.5×0.5 cm sized firm irregular masses on the multiple location of distal phalanx of the left thumb. (**B**) Photograph of the left hand obtained during surgery shows the yellowish enchondomas, clearly visible after incisions were made and the skin was moved aside. (**C**) Gross specimen consisting of pale yellowish masses of cartilaginous tissue and containing small gracy, mineralized areas.

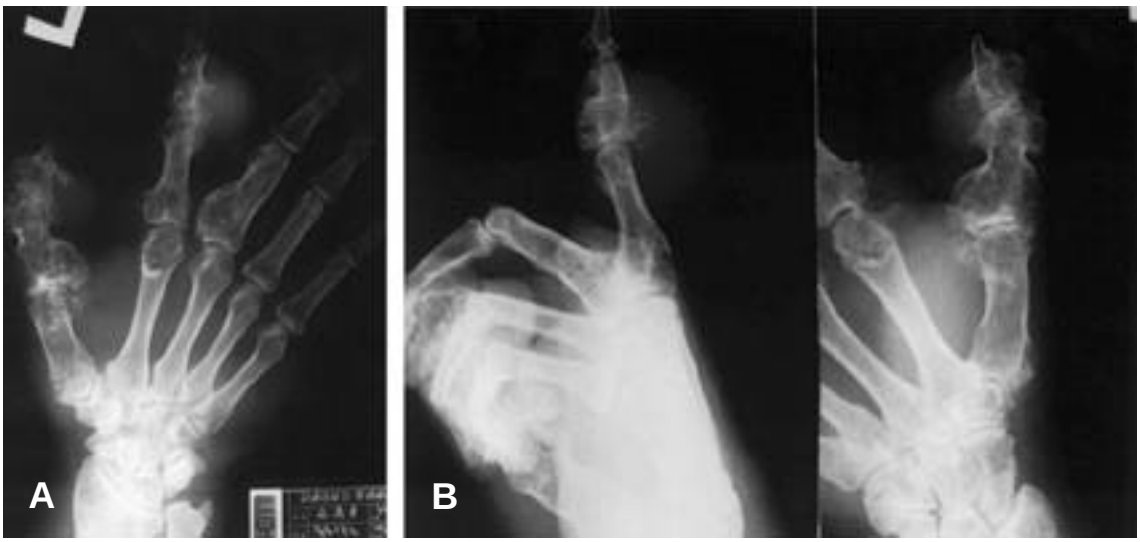

Fig. 2. Radiograph (anteroposterior view) of left hand. 1st distal phalanx ulnar side cortical disruption around soft tissue density was checked. on cortical disruption, speckled calcification. diffuse ostelytic lesion. cortical thinning. cortical expansion. around MCP joint. multiple osteolytic lesion. 2nd middle phalanx base ulnar side cortical disruption. speckled calcification. around large soft tissue density increases. 3rd proximal phalanx radial side eccentric location. cortical thinning& expansion. (**B**) radiograph (lateral view) of lest 1st & 2nd finger. index finger dorsal side speckled calcification. thumb volar side cortical expansion. speckled calcification.

수술장에서 제 1 및 제 2수지의 연부 조직 성분은 옅은 노란색의 종물로 절개한 내부의 소견은 비교적 규칙적인 양상의 고형 종물로 중앙 괴사소견 및 혈관 신생의 소견은 보이지 않았다(Fig. 1 B-C). 이 연부 조직의 생검 결과 전체가 연골로 구성된 내연골종에 합당한 소견을 보였으며(Fig 3. A-B) 골 병변에 대해서는 골수강내 소파술을 시행하였으며 그 결손부위에 시멘트를 삽입하였다. 수술 후 1년간 추시 관찰하였으며 수술부위의 국소재발의 소견은 보이지 않았다.

고 찰

Maffucci 증후군에서 연골 이형성의 원인은 아직 정확하지 않다. 연골 조직의 성장이상으로 인해 골단판에서 골간단으로 연골 지주의 이동에 의한다는 가설이 제시되고 있다[8].

Nakamura[3] 등이 보고한 바에 따르면 Maffucci 증후군의 첫 이상소견은 수부 또는 족부의 배부에 산만하게 퍼진 종창과 더불어 림프관확장증을 동반한 지방조직이라고 하였다. 한편 골격계 병변은 주로 장관골(tubular bone)을 침범하는데 가장 흔한 침범 부위는 수부의 중수골과 지골이다. 골격계 병변은 수지 말단의 무통성 종창으로 또는 병적 골절

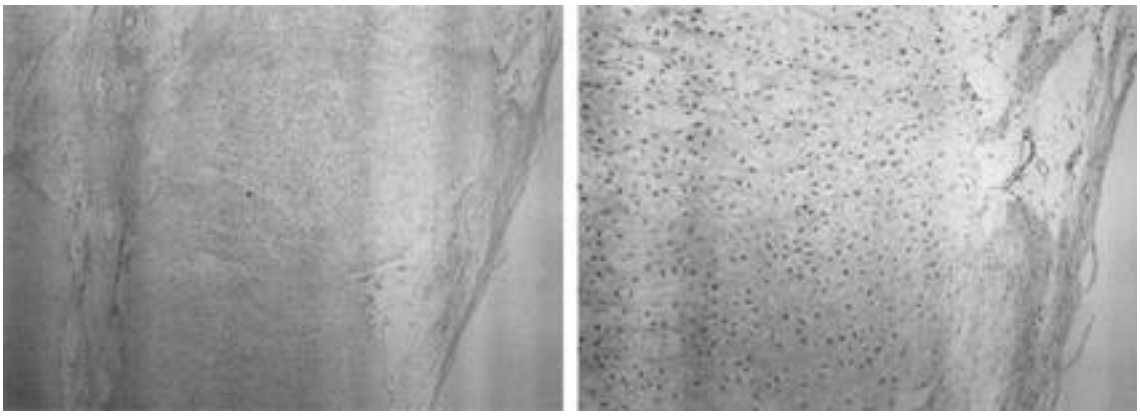

Fig. 3. Microscopic finding of soft tissue mass. The cartilage is in the form of lobule but is somewhat hypercellular and shows minimal nuclear atypia. (H&E, ×40, ×100)

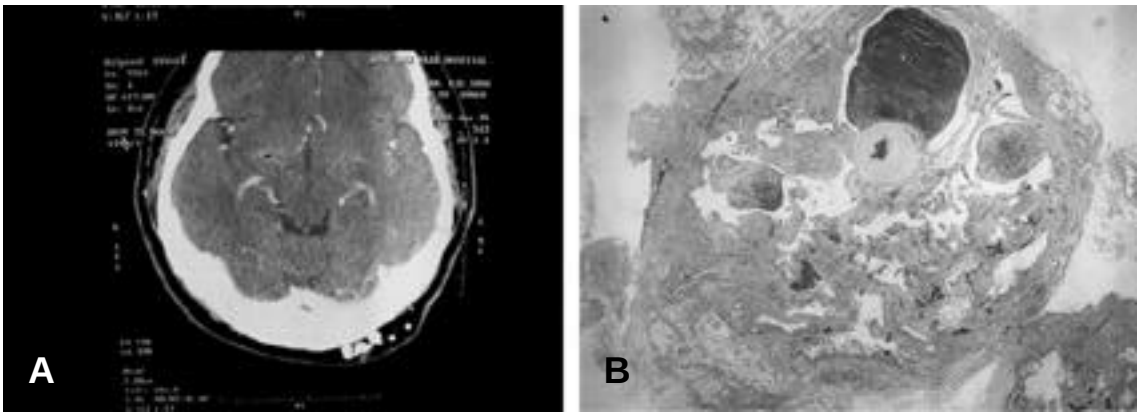

Fig. 4. Subcutaneuous hemangioma of skull. (**A**)computer tomography of subcutaneous hemangioma on posterolateral aspect of left occipital area. (**B**) The tumor is composed of smalll and large vascular channels containing RBC's, organizing thrombi and hyalinized materials. (H&E, ×12.5)

로 나타날 수 있다. Lewis와 Ketcham[8]에 따라면 이런 임상 증상은 25%에서 출생시나 첫 1년 내에, 45%에서 6세 이전에, 78%에서 사춘기 이전에 나타내는 것으로 알려져 있다.

Maffucci 증후군에서 방사선 소견은 장골의 단축과 방사선투과성 연골조직의 종물로 특징 지워진다. 특히 수부나 족부에서는 석회화 소견을 동반한다. 이때 내연골종은 피질골내 또는 피질골주위로 존재하게되며 때때로 관상골의 간부에서 돌출된 형태로 발견되기도 한다.

Maffucci 증후군의 치료 목적은 증상의 경감과 악성병변의 조기 발견에 있다. 특히 1899년에 Ollier에 의해 처음 보고된 혈관종을 동반하지 않는 다발성 내연골종(Ollier병)과의 감별이 필요하다. 왜냐하면 Maffucci 증후군과 Ollier병은 골격계병변의 악성 변성의 율은 비슷하지만 Maffucci 증후군의 경우 근골격계외의 악성병변의 발생 가능성이 높기 때문이다. Dahlin[1]은 Ollier병 환자36례 중 10례에서 연골육종으로의 악성 변화를 보고하였으며 대개 악성 변성은 25에서 30%로 알려져 있다[3]. 한편 Maffucci 증후군에서 골격계병변의 악성 변성율에 대하여, 1973년 Lewis[8] 등은 15.2%, Sun[10] 등은 56%, Kaplan[4] 등은 30%의 내연골종의 육종성 변화를 보고하였다. 이차적 악성 변성 중 연골육종이 가장 흔하지만 골격계 병변의 섬유육종으로의 악성화나 혈관계 병변의 혈관육종 또는 혈관내피종, 림프관육종으로의 악성화도 보고되었으며 근골격계 악성종양외에도 신경아교종, 위장관계 선종, 췌장암, 난소암 등 비-근골격계의 악성종양도 보고되었다[8]. Herbert[3]는 Maffucci 증후군 환자의 장기간 추시관찰을 통해 근골격계 또는 그 외의 악성 병변이 발생할 위험성은 거의 100%에 이르며 반면 Ollier병은 경우 무시할 정도는 아니지만 그 위험도는 낮다고 보고하였다. 특히 Maffucci 증후군 환자의 사망에 직접적으로 관여한 악성 병변은 근골격계가 아닌 췌장암, 두부의 암, 간암 등 비-근골격계 악성 종양이라고 보고하였다.

따라서 Maffucci 증후군의 경우 장기적인 추시관찰시 비-근골격계의 악성 병변 발생가능성에 대해 항상 염두에 두고 관찰해야할 것으로 사료된다.

REFERENCES

1) **Dahlin DC, Henderson ED**: Condrosarcoma. A srugical and patholocical problem. review of 212 cases. *J Bone Joint Surg*. 38-A:1025-1038,1956.
2) **Ha SH, You JW, Lee BH**: Maffucci's syndrome - a case report *J of Korean orthop assoc* 27(6): 1611-1616, 1992.
3) **Herbert SS, Neal BZ, Micheal AS, Randall RW, Edqard AM, Micheal B**: The malignent potential of enchondromatosis. *J bone joint surg* 69-A(2): 269-273, 1987.
4) **Kaplan RP, Wang JT, Amron DM, Kaplan L**: Maffucci syndrome: two case reports with a literature review. *J Am Acad Dermatol* 29:894-899,1993.
5) **Kim NH, Kim HK, Cho CK, Kim JH**: Dyschondroplasia and hemangiomata - Maffucci's syndrome *J of Korean orthop assoc* 13(4):647-651, 1978.
6) **Lee DY, Chung MS, Lee SY**: Maffucci's syndrome-a case report. *J of Korean orthop assoc* 18(3):577-581, 1983.
7) **Lee WK, Lww SH**: A case of Maffucci syndrome. *J of Korean orthop assoc* 7(2):249-252, 1972.
8) **Lewis RJ, Ketcham AS**: Maffucci's syndrome; Fuctional and neoplastic significance. *J Bone Joint Surg*. 55-A(7)1465-1479, 1973.
9) **Nakamura K, Matsushita T, Haga N, Manabe N, Ishida T, Kurokawa T**: Swelling of the dorsum of the hand and/or foot can be a first sign of Maffucci syndrome. *Arch Orthop Trauma Surg* 119:470-473, 1999.
10) **Sun TC, Swee RG, Shive TC, Unni KK**: Chondrosarcoma in Maffucci syndrome. *J Bone Joint Surg*. 67-A:1214-219, 1985.

Abstract

Maffucci Syndrome
Enchondromatosis of Hand with Hemangioma of Scalp
A Case Report

Chung Kyung Chil, M.D., Kim Key Yong, M.D.,
Choi Jang Suk, M.D., Kim Jin Seok, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, University of Inje,
Busan Paik Hospital, Busan, Korea

Maffucci syndrome was first reported by Maffucci, an Italian, in 1881. This rare, nonhereditary syndrome is characterized by multiple enchondromas combined with hemangiomas and less commonly lymphangiomas. Maffucci syndrome is sometimes confused with Ollier disease, which was described in 1899 and consists of multiple enchondromas without hemangiomas. Although the prevalence of malignant change in skeletal lesions in Maffucci syndrome and Ollier disease is quite similar, it is important to differentiate between these two conditions because of the greater risk of developing nonmusculoskeletal malignancies in the former. We experienced a case of this rare syndrome and because of it's rarity, we report with review of literature.

Key Words: Maffucci syndrome, Enchondromatosis, Hemangioma

Address reprint requests to
Kim Key Yong, M.D.
Department of Orthopaedics, Busan Paik Hospital, Inje University Medical School,
633-165 Gaegeum-dong, Busan Jin-gu, Busan 614-735, Korea
TEL: 82-51-890-6129, Fax: 82-51-892-6619, E-mail: kykim@inje.ac.kr