

Trevor 병; 편측성 골단 이형성증 - 증례 보고 -

김형수 · 장준희

관동대학교 의과대학 명지병원 정형외과

Trevor 병이라고도 불리는 편측성 골단 이형성증(dysplasia epiphysealis hemimelica)은 2세에서 14세 연령에서 한측 사지의 내측 또는 외측의 편측 골단부의 연골 이상 발육을 특징으로 하는 소아기의 드문 희귀 질환이다. 국내에서는 술 후 재발한 1례를 포함하여 6례가 보고 되었다. 본 교실에서 경험한 7세 남아는 좌측 슬관절의 통증을 호소하나 슬관절의 변형은 없었다. 단순 방사선 소견상 우슬부 대퇴골 원위부 내과의 골단 내측에 여러 개의 편심성 화골점이 관찰되었고, 자기 공명 영상 소견상 골단부 내측에 불규칙한 화골점 및 비정상적인 연골 비대가 확인되었다. 본 교실에서는 대퇴 내과 골단에 발생한 임상적으로 매우 드문 희귀 질환을 경험하여 자기 공명 영상 소견을 포함하여 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

색인 단어: 슬관절, 편측성 골단 이형성증, 자기공명영상

서 론

Trevor 병이라고도 불리는 편측성 골단 이형성증은 한쪽 사지의 내측 또는 외측 골단부 연골의 이상 발육을 나타내는 주로 소아기에 발견되는 아주 드문 증후군 중 하나이다. 편측성 골단 이형성증의 원인은 아직도 불분명하나 골단부 골핵 형성의 이상이 중요한 요인이라고 믿어지며, 한 부위 이상의 골단부나 수근골, 족근골에서의 비대칭적 연골증식을 특징으로 하며 조직학적으로는 골연골종과 동일하다고 알려져 있다¹⁾.

환자들은 주로 골단부 연골의 이상증식으로 인해 발생하는 기형, 통증 및 운동제한 등을 호소하게 되며, 특징적인 방사선 소견으로는 골단부의 불규칙한 다발성의 방사선 불투명상 및 불규칙한 엽상의 골괴가 형성되며 골단부위의 기형적 이상발육으로 변형을 야기한다²⁾.

현재까지 국내에서는 술 후 재발한 1례를 포함하여 6례가 보고되었으며^{1,3-5)}, 저자들도 1례를 경험하였기에 자기공명영상 소견과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

7세 된 남자 환자로 평소 좌슬부 통증이 간헐적으로 있었으며 내원 2주전 넘어지면서 통증이 악화되었고, 통증이 소실되지 않아 본원 외래로 내원하였다. 이학적 검사 상 좌측 슬관절의 내측에 압통이 있었으나 슬관절의 부종 및 관절운동의 제한

은 없었으며 외형상의 변형 또한 발견할 수 없었다. 과거력과 가족력 상에는 특이 사항은 없었다. 단순 방사선 소견 상 우측 슬부 대퇴골 내과의 골단부 내측에 불규칙한 여러 개의 화골점이 관찰되었고(Fig. 1A, B), 자기 공명 영상에서는 내측 대퇴골 골단부 내부의 비정상적인 연골의 비대와 이소성 화골핵이 관찰 되었으며(Fig. 2A, B), 관절면의 변형 및 각 형성이 없어 보존적 치료를 시행하였다. 보존적 치료로써 장하지 석고고정 치료를 2주간 시행 후 슬관절의 통증이 소실되었으며, 이 후 14개월간의 추시 결과 통증 호소는 없었으며, 슬관절의 변형 또한 관찰 되지 않았다.

고 찰

한쪽 사지의 내측 또는 외측 골단부 연골의 이상 발육을 특징으로 하는 본 질환은 1926년 Mouchet 와 Belot 등에 의해 처음 la trasomegalie 라고 명명되었으며⁶⁾, 1956년에 Fairbank 에 의해 편측성 골단 이형성증(Dysplasia Epiphysealis Hemimelica)이라고 명명되었다⁷⁾. 본증의 원인은 아직까지 밝혀져 있지 않으나 대개는 상염색체 우성으로 유전되나 상염색체 열성으로도 유전되고 임상적으로 구별하기는 어려우며, 골단부 골핵의 형성장애로 인한 연골세포의 분화에 의한 증식이 그 원인으로 믿어지고 있다⁴⁾.

일반적으로 2세에서14세 사이의 소아와 청소년기에 발생하며, 발생률은 남자에서 여자보다 3배 이상 높다고 하였다⁷⁾. 상지 보다는 하지에서 발생하는 경우가 월등히 많으며, 하지에서 발생하였을 경우 내측부에서 발생하는 경우가 외측보다 2배 가량 많이 발생하고, 상지에서 발생하였을 경우에는 외측부에서 특히 빈발한다고 보고되었다¹⁾. 하지에서 가장 흔히 침범되는 부위는 거골, 대퇴골 원위부, 경골 근위부 및 원위부가 있다.

통신저자: 김 형 수

경기도 고양시 덕양구 화정동 697-24
관동대학교 의과대학 명지병원 정형외과
TEL: 031) 810-6530 · FAX: 031) 810-6537
E-mail: kimknee@kwandong.ac.kr

드물게는 대퇴골이나 상완골의 근위부, 슬개골, 수근골, 무명골, 척골, 견갑골등에서도 발생한 보고가 있다³⁾. 본례는 우측 슬관절의 대퇴 내과에 발생하였으며, 가족력상 특이 사항은 없었고 특별한 하지 변형도 관찰 되지 않았다.

임상적으로 관절부위의 통증이 있거나, 단단한 골괴가 만져지며, 관절변형이 있을 경우 본 질환을 의심하게 되며, 침범된 부위의 기형은 외반슬 또는 내반슬, 족부의 외변상 등이 올 수 있고, 하지의 길이가 짧아지거나 길어지게 되며 골간단에 발육부전이 발생할 경우에 주로 짧아지게 된다고 한다¹⁾. 중증의 경우에는 근육 약화, 성장장애, 관절변형 등이 나타날 수 있다.

1985년에 Azouz 등은 이 질환을 세가지 형태로 나누었는데 첫째로, 고식적(Classical) 형태로 사지 중 한쪽에만 나타나거나 보통 하나의 하지에만 나타나는 골단 골연골종의 형태로 대부분 슬관절과 족관절에 나타나게 된다. 둘째로, 일반적(Generalized) 형태로 모든 사지에 나타나는 경우이며, 셋째로는 대부분 족관절에서 나타나는 단일관절성의 국소적(Localized) 형태가 있다⁶⁾. 본 경우는 고식적 형태로 나타난 증례였다.

특징적인 방사선 소견으로는 불규칙한 작은 화골점들이 화골성 골단부에서 관찰되고, 주위의 골간단부는 넓어진 경우도

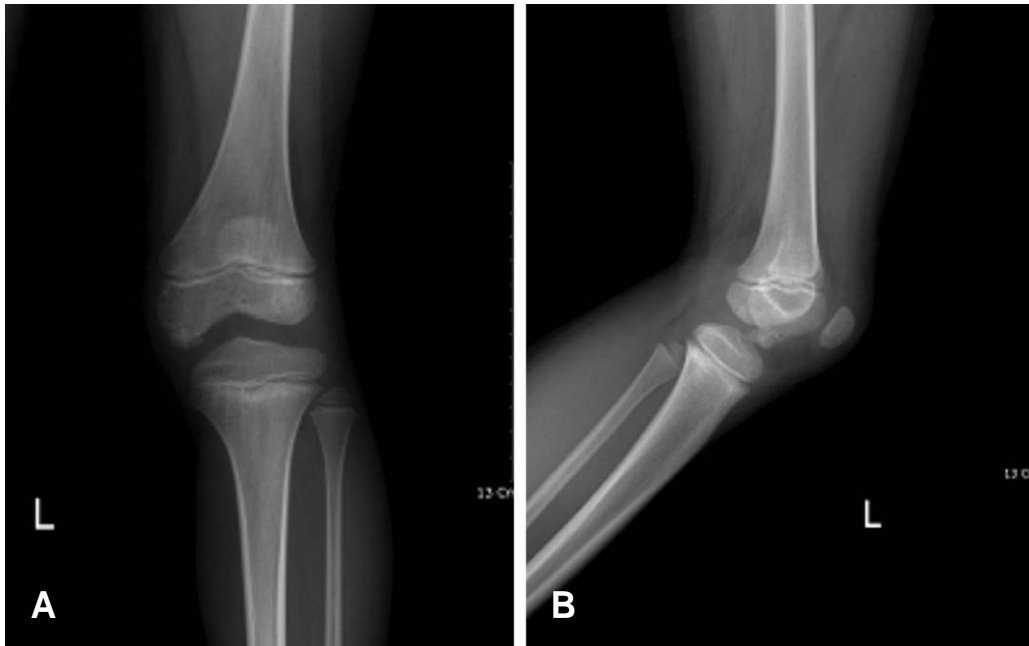


Fig. 1. Dysplasia epiphysealis hemimelica in a 7 year-old boy presenting with left knee pain. (A) Anteroposterior and (B) lateral radiographs showing a well-defined calcified mass anterior and medial to the distal femoral epiphysis.



Fig. 2. (A) Sagittal T2 weighted image and (B) coronal T1 weighted image showing enlargement of the femoral epiphysis and ossification within the cartilaginous epiphysis medially.

있다. 다발성 화골들이 주위 골조직과 유합되어 골단부로부터 돌출된 하나의 엽상의 골괴를 나타낼 수도 있으며, 최종적인 모양은 골연골증과 유사하다⁵⁾. 단순 방사선 사진 상 감별해야 할 질환으로 1972년에 Hwang 등은 점상골단관, 연골이영양증, 연골형성부전증, 다발성 골단 이형성증, 갑상선 기능 저하증, 무균성 골괴사, 석회화된 혈종 등이 있다고 하였으며¹⁾, 이외에도 화골성 근염, 중앙의 석회증, 활막 연골증, 혈관성 또는 기생충성 석회화, 박리성 골연골염, 그리고 섬유종 및 혈관종과 같은 관절주위의 석회화된 종양들과 감별해야 한다^{9,10)}.

감별 진단에 유용한 검사로는 초음파, 전산화 단층 촬영 및 자기 공명 영상 등이 있으며, 초음파 소견상 연골모가 매우 명확하게 보이며, 전산화 단층 촬영은 골과 연조직 및 연골성 종괴 사이의 단층면에서의 관계를 정확하게 표현해 줄 수 있지만, 비화골성 연골모와 단층면 이외의 다른 해부학적 위치에 대해서는 덜 유용한 단점이 있다^{2,10)}. 그러나 최근에는 발달된 단층 촬영으로 3차원적인 영상이 가능하여 연골모의 완전한 형태를 알 수 있다. 자기 공명 영상의 경우 골단의 침범 정도, 관절의 변형, 그리고 편측성 골단 이형성증과 관련된 연부 조직의 변화에 대해 확인하기 위한 매우 유용한 검사로 알려져 있다. 특히 관절의 상태와 성장판에 대한 비화골성 연골 덩어리의 자세한 정보를 줄 수 있다. 자기공명 영상에서 T1강조 영상에서 중심호, T2 강조 영상에서 중심호와 강신호가 혼합된 골단부 내측의 비정상적인 연골의 비대를 관찰 할 수 있으며, 조영 증강을 할 경우에는 인접한 활액막과 주변부의 연부 조직에 대한 추가적인 정보를 얻을 수 있다^{2,9)}. 본 레에서도 대퇴 내과 골단부 내부의 비정상적인 연골의 비대와 이소성 화골핵이 관찰 되었다.

치료는 통증과 환부의 변형의 정도에 따라 결정되며 고식적 요법 또는 수술적 요법 등으로 나누어 생각할 수 있다. 고식적 요법은 증상에 따라 대증요법을 실시해 볼 수 있으며, 수술적 치료 방법으로는 관절 변형에 대한 교정술, 병변의 절제, 병변의 절제 및 관절 유합, 관절 절제술 등을 고려해볼 수 있다. 이외에도 반월상 연골 절제술, 골단 유합술 및 관절 유합술 또한 시도해 볼 수 있다²⁾. 악성 변화와 재발은 극히 드물다고 하나 국내에서 절제술을 시행한 후 재발한 1례가 보고 되기도 하였다³⁾. 기능적인 장애가 없는 경우 치료 대상이 되지 않으며, 치료 시 그 결과는 매우 좋다고 알려져 있다³⁾. 본 경우도 변형이

보이지 않아 주기적인 관찰을 하고 있다.

본 교실에서는 드물게 발생하는 Trevor 병(Dysplasia Epiphysealis Hemimelica)의 1례를 경험하였으며, 자기 공명 영상을 이용하여 관절면의 변형을 정확하게 확인하여 치료의 지침으로 사용할 수 있을 것으로 사료되어 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

참고문헌

1. **Hwang EW, Yoo CI and Kim YY:** *Dysplasia epiphysealis hemimelica. A case report. J Korean Orthop Assoc, 7(3): 335-360, 1972.*
2. **Keret D, Spatz DK and Caro PA:** *Dysplasia epiphysealis hemimelica. Diagnosis and treatment. J Pediatr Orthop, 12(3): 365-372, 1992.*
3. **Kim BJ, Lim Y and Joo SK:** *Dysplasia epiphysealis hemimelica. A case report. J Korean Knee Society, 2(1): 80-84, 1990.*
4. **Moon MS, Kim JY and Jeon KN:** *Dysplasia epiphysealis hemimelica. A case report. J Korean Orthop Assoc, 15(1): 189-192, 1980.*
5. **Song KS, Lee H:** *Dysplasia Epiphysealis Hemimelica. J of Korean Orthop Assoc, 37: 157-161, 2002.*
6. **Mouchet A and Belot J:** *La tarsomegalie. J Radiologie Elettrol, 10: 289-293, 1926.*
7. **Fairbank TJ:** *Dysplasia epiphysealis hemimelica. J Bone Joint Surg, 38-B: 273-257, 1956.*
8. **Azouz EM, Solmic AM, Marton D, Rugault P, Finidori G:** *The Variable Manifestation of Dysplasia Epiphysealis Hemimelica. Pediatr Radiol: 15, 44-49, 1985.*
9. **Iwasawa T, Aida N, Kobayashi N and Nishimura G:** *MRI finding of dysplasia epiphysealis hemimelica. Pediatr Radiol, 26: 65-67, 1996.*
10. **Lang IM, Azouz EM:** *MRI appearances of dysplasia epiphysealis hemimelica of the knee. Skeletal Radiol 26: 226-229, 1997.*

= ABSTRACT =

Trevor's Disease; Dysplasia Epiphysealis Hemimelica - A Case Report -

Hyung-Soo Kim, M.D., Jun-Hee Chang, M.D.

Department of Orthopaedic Surgery, Kwandong University, College of Medicine, Kyunggi, Korea

Trevor's disease, also known as dysplasia epiphysealis hemimelica, is rare abnormality characterized by aberrant cartilaginous overgrowth forming one half of epiphysis. Typically the patient is 2 to 14 years of age. Until now only six cases, including a case recurred after surgery, have been reported in Korea. A seven year-old boy complained pain of the left knee. However, any deformity of the knee was not seen. The plain radiographic findings showed multiple ossifications asymmetrically on the medial epiphysis of distal femur. The magnetic resonance imaging (MRI) clearly demonstrated the epiphyseal mass which contained low signal spots corresponding to calcified foci and abnormal cartilaginous overgrowth. We report one additional case with a brief review of literature with the MRI findings.

Key Words: Knee, Dysplasia epiphysealis hemimelica, Magnetic resonance imaging (MRI)

Address reprint requests to **Hyung-Soo Kim, M.D.**

Department of Orthopaedic surgery, Myongji Hospital, Kwandong University, College of Medicine,
697-24, Hwajung-dong, Dukyang-gu, Koyang, Kyunggi, 412-270, Korea

TEL: 82-31-810-6530, FAX: 82-31-810-6537, E-mail: kimknee@kwandong.ac.kr