

## 골반문증 - 증례 보고 -

가톨릭대학교 의과대학 정형외과학교실, 영훈의료재단 대전선병원 정형외과\*

선두훈\* · 이승구 · 이경진 · 조성길 · 권순용

골반문증은 장관골의 골단 및 골간단에 다발성의 경화성 병변이 발생하는 매우 드문 골 이형성 질환으로 아직 원인이 명확히 알려지지 않았다. 일반적으로 상염색체 우성으로 유전되며 대부분 무증상으로 단순방사선학적 검사에 의해 우연히 발견되는 경우가 대부분이다. 저자들이 경험한 증례는 전형적인 골반문증의 방사선학적 소견 및 임상적 특징을 보이고 있었고, 감별진단을 위하여, 조직검사를 시행하였다.

**색인 단어:** 골반문증, 방사선학적 소견, 임상적 특징

### 서 론

골반문증은 해면골에 다발성으로 원형 또는 타원형의 반점이 타나나는 매우 드문 질환으로 유병율은 1/50,000 가량으로 알려져 있다<sup>7,9)</sup>. 특별한 증상이 없어 우연히 발견되는 경우가 대부분이며, 원인은 명확히 알려져 있지는 않았으며, 상염색체 우성으로 유전되나, 일부는 산발적 발생도 보고되고 있다<sup>2,6,7,9)</sup>. 조직학적으로 해면골 속에 조밀한 골 소주층이 형성되고, 치료는 대개 필요하지 않으나, 섬유화나 관절 구축 등의 증상이 동반된 경우에는 치료를 시행한다. 저자들은 골반, 대퇴골 상부 및 양측 수부에 골반문증의 소견을 보이는 증례를 경험하여, 임상에서 골반골에 골반문증과 유사한 골병변을 보이는 환자의 진단 및 치료와 연관된 일반적 내용들을 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증례 보고

25세 여자가 내원 약 1주전 넘어져 발생한 둔부 동통을 주소로 정형외과 의원에 방문하여 시행한 단순방사선 검사에서 다발성 골 병변 소견을 보여 본원 외래로 내원하였다. 내원시 자각적 증상은 없는 상태였으며, 양측 둔부, 고관절, 서혜부의 압통 및 부종 등의 소견은 없었다. 양측 고관절 운동범위는 정상이었으며, 원위부 운동 및 감각도 모두 정상이었다. 혈액학적 검사소견은 정상 소견을 보였다. 단순 방사선 검사에서 골반골 및 양측 대퇴골 두 및 대퇴골 근위부, 양측 수부에 다양한 크기의 원형 및 타원형의 경화성 병변을 보였으며(Fig. 1, 2), 두개골과 척추는 정상소견을 보였다. 골반 자기공명영상 촬영에서는 양측 천골, 장골, 치골, 좌골, 대퇴골 근위부의 골단 및 골간단에 T1 및 T2 강조영상에서

\*통신저자: 권 순 용

서울특별시 영등포구 여의도동 62

가톨릭대학교 의과대학 성모병원 정형외과

Tel: (02) 3779-1192, Fax: (02) 783-0252, E-mail: sykwon@catholic.ac.kr

낮은 신호강도를 보이고 조영 증강 되지 않는 다발성 원형 및 타원형 병변 부위가 관찰되었다(Fig. 3A, B). 저자들은 조직학적 확진을 위하여 좌측 골

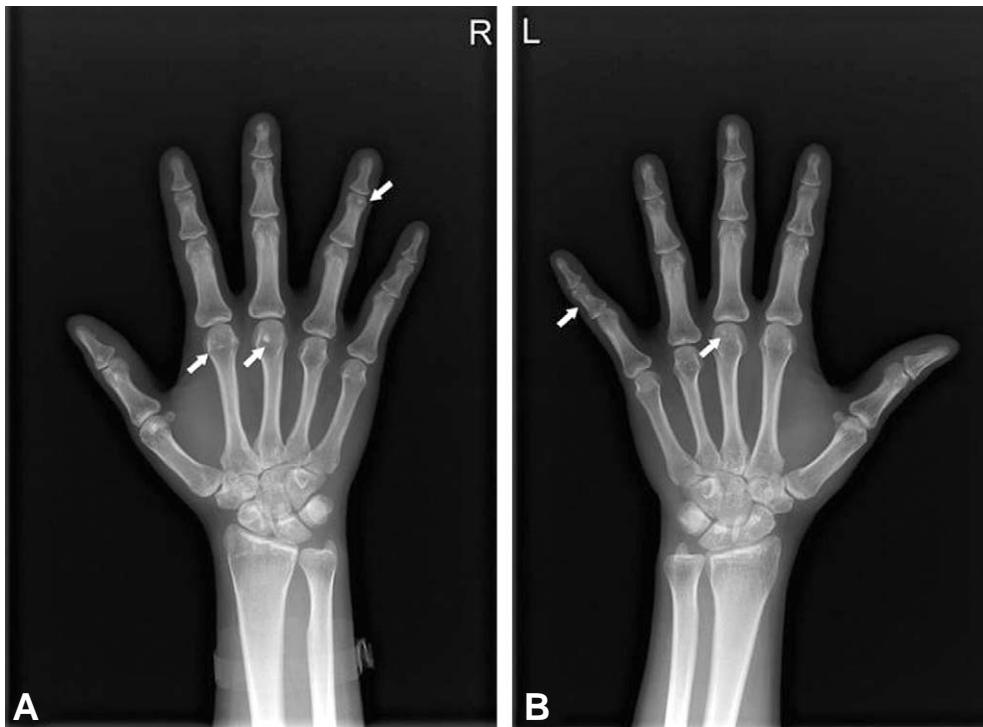


**Fig. 1.** Initial pelvic bone radiograph shows multiple discrete round or ovoid radiopaque nodules in the sacrum, both ilium, both ischium, both pubis and both proximal femurs.

반부에서 Turkle needle 생검 및 염색체 검사를 시행하였으며, 생검 결과 두꺼워진 골소주의 불규칙한 양상과 함께 골수부분의 각화를 보였고(Fig. 5A, B), 염색체 검사상에는 특이한 병리 소견은 없었다. 방사선학적 및 임상적 소견상 전형적인 골반문증의 소견을 보였다.

## 고 찰

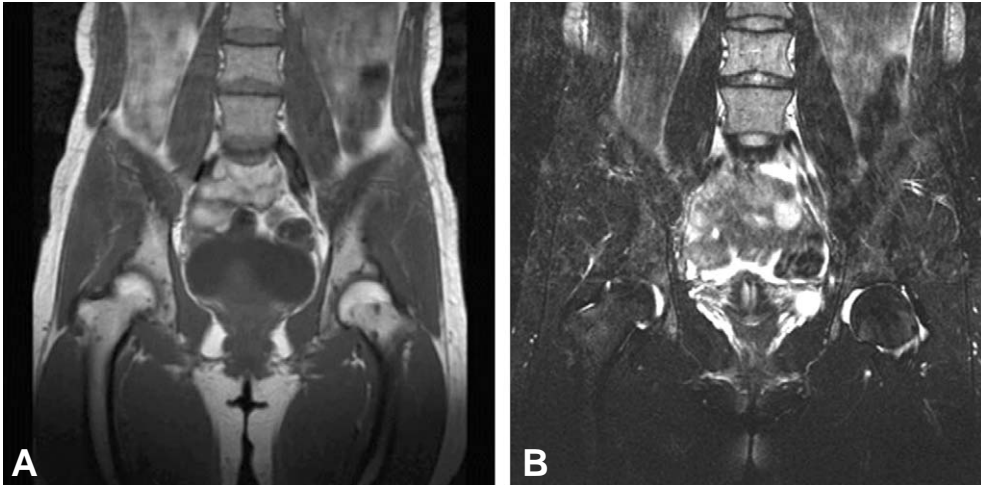
골반문증은 Schonberg에 의해 1915에 최초 보고된 매우 드문 질환으로, 일반적으로 장관골의 골단 및 골간단부에 다발성 경화성 병변을 보이는 질환이다. 대부분 무증상이지만, 15~20%의 환자에서는 관절통 및 관절삼출액이 동반되는 경우가 있다<sup>2)</sup>. 주로 골반 및 대퇴골, 요골, 척골, 천골, 상완골, 경골, 비골 등에 주로 발생하며, Khot 등<sup>7)</sup>에 의하면, 발생비율은 수지골(100%), 수근골(97.4%), 중수골(92.5%), 족지골(97.2%), 중족골(84.4%), 족근골(84.6%), 골반골(74.4%), 대퇴골(74.4%), 요골(66.7%), 척골(66.7%), 천골(58.9%), 상완골



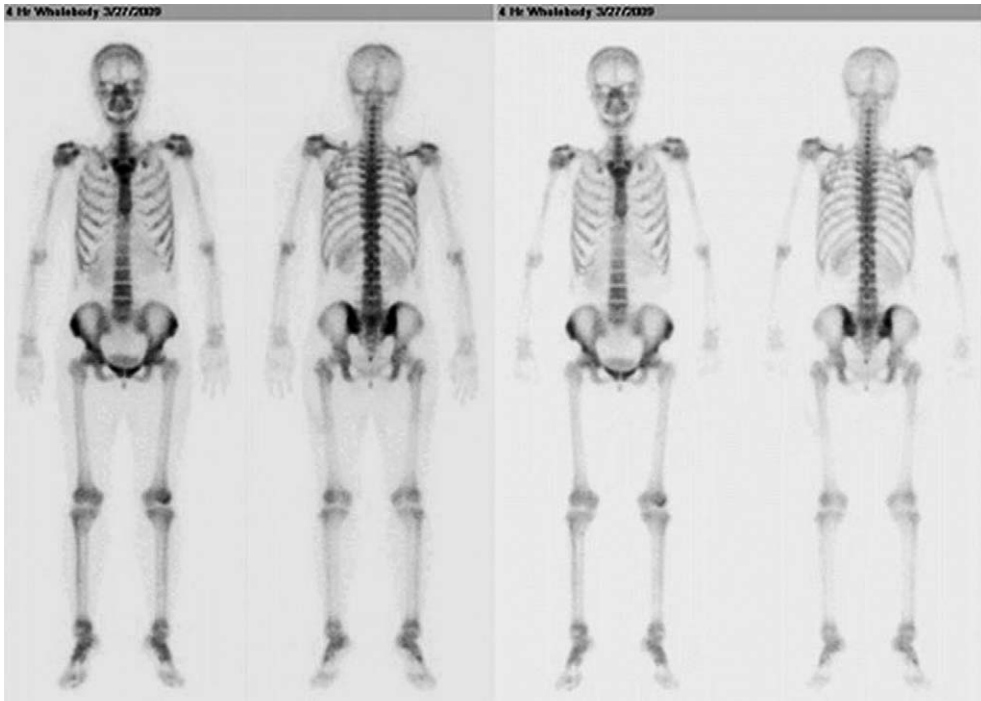
**Fig. 2.** (A, B) Both hand radiograph (A; Rt. hand, B; Lt. hand) shows multiple discrete round or ovoid radiopaque nodules (closed arrow) on carpal bone, metacarpal bone, phalanx, and distal radius.

(28.2%), 경골(20.5%), 비골(2.8%) 순이며, 특징적으로 늑골 및 두개골, 척주에는 발생하지 않는다<sup>1,6,7)</sup>. 병적 골절이 발생한 예는 없으며, 골절이 발생

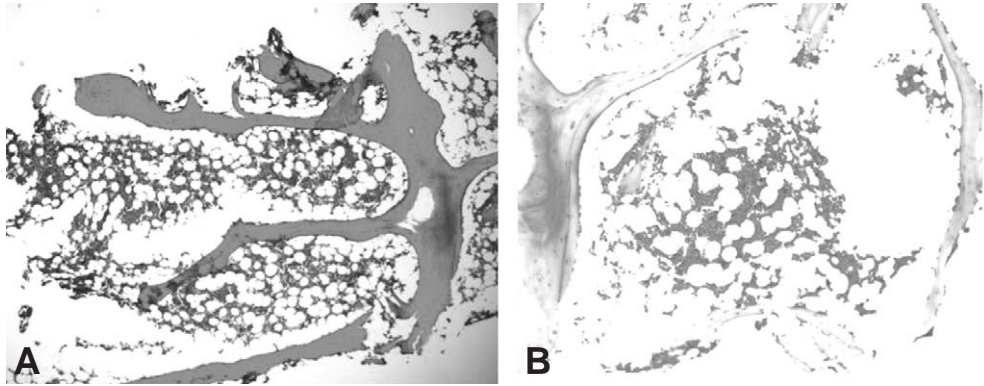
하여도 특별한 문제없이 잘 치유된다. 악성종양이 발생할 위험은 정상인에 비하여 증가하지 않으나, Mindell 등<sup>8)</sup>은 골반문증과 연관된 골육종을 1례를



**Fig. 3.** There are multiple discrete round or ovoid dark signal intensity on T1 weighted coronal image (A) and T2 weighted coronal image (B) in the sacrum, both ilium, both ischium, both pubis and both proximal femurs.



**Fig. 4.** Pelvis and both proximal femurs show no specific increased activity in 99mTc HDP bone scan.



**Fig. 5.** Histological section from iliac crest shows irregular patterns of thickened trabecular arrangement with scarce medullary portion. (A) hematoxylin and eosin  $\times 40$ , (B) hematoxylin and eosin,  $\times 250$ .

보고하였다. 골반문증은 환자의 약 25~30%에서 다양한 형태의 피부질환과 동반되어 발생한다<sup>2,3,6,7</sup>). Buschke-Ollendorf 증후군에서는 파종성 결절 피부섬유증이나 구진성 섬유종 등이 관찰된다. 연부조직 섬유화 및 관절구축 등의 증상이 동반되어 유전상 과골증(melorheostosis)와 유사한 증상이 발생할 수 있다<sup>3</sup>). 그 외 발생할 수 있는 피부 병변으로 흉터종 형성(keloid formation), 공포증성 피부병변, 원판상 홍반성 루푸스 등이 있다. 척수 협착증 등 발생도 보고되고 있으며<sup>2</sup>) 드물게는 비노기계 또는 심장 기형 또는 내분비계 질환이 동반되는 경우가 있다<sup>5</sup>). 남녀의 발생비율은 동일하고, 어느 연령대에서나 발생할 수 있지만, 3세 이전의 발생은 드물다<sup>3,5,7,9</sup>). 일반적으로 특징적인 골변화는 소아기 후기와 사춘기에 나타나며, 평생 지속된다<sup>9</sup>). 소아에서는 골성숙에 따라 병변의 수나 크기가 증가하거나 사라질 수 있으나, 성인에서는 병변의 변화가 거의 없거나 매우 느리며, 일부에서는 크기나 수가 감소하거나 완전히 소실되는 경우도 보고되고 있다<sup>6</sup>). 원인은 명확하게 밝혀져 있지는 않지만, LEMD3 (MAN1) 유전자의 기능 소실 변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있다<sup>3,4</sup>). 자각적 증상이 없기 때문에 대부분의 경우 다른 목적으로 시행한 단순 방사선학적 검사상에서 우연히 발견되는 경우가 많으며, 혈액 및 뇨검사 등에서는 정상소견을 보인다<sup>2,6</sup>). 방사선학적 소견상 2~10 mm 크기의 원형 혹은 타원형의 골경화 병변이 다발성으로 나타나며, 일반적으로 전신 골주사에서 정상소견을 보이나, 비정상 골주사

소견을 보인다 해도 골반문증을 배제할 수는 없다<sup>2,6,9</sup>). 저자들이 경험한 환자의 경우에도 골주사 검사상 단순방사선 검사상의 병변과 동일한 위치에 활동성 증가 소견은 보이지 않았다(Fig. 4). 조직학적 소견은 해면골 내에 원형 또는 타원형의 치밀골들이 관찰된다<sup>6,7,9</sup>). 감별진단으로는 결절성 경화증(tuberous sclerosis), 골모세포 전이(osteoblastic metastasis), 비만세포증(mastocytosis) 등이 있다<sup>2,7,9</sup>). 무증상인 경우에는 치료를 요하지 않으므로 방사선학적 검사에서 특징적 소견을 보이는 경우에는 불필요한 치료 및 오진을 피하기 위하여 반드시 골반문증을 감별해야 할 것이다<sup>2,7</sup>).

## REFERENCES

- 1) **Benli IT, Akalin S, Boysan E, Mumcu EF, Kis M, Turkoglu D:** Epidermiological, clinical and radiological aspect of osteopoikilosis. *J Bone Joint Surg*, 74: 504-506, 1992.
- 2) **Borman P, Ozarn K, Aydog S and Coskun S:** Osteopoikilosis : report of a clinical case and review of the literature, *Joint Bone Spine*, 69 : 230-3, 2002.
- 3) **Couto AR, et al.:** A novel LEMD3 mutation common to patients with osteopoikilosis with and without melorheostosis. *Calcif tissue Int*, 81: 81-84, 2007.
- 4) **Edna BA, Elazar Z, Doron L:** LEMD3: The gene responsible for bone density disorders(osteopoikilosis), *IMAJ*, 7: 273-274, 2005.
- 5) **Gunal I, Seber S, Basaran N, Artan S, Gunal K,**

- Gokturk E:** Dacryocystitis associated with osteopoikilosis. Clin Genet, 44: 221-213, 1993.
- 6) **Jung KY, Lee EW, Kang JW:** Osteopoikilosis : A case report. J Korean Orthop Assoc, 13:493-987, 1978.
- 7) **Khot R, Sikarwar JS, Gupta RP and Sharma GL:** Osteopoikilosis : A case report. Ind J Radiol Imag, 15: 4 453-454, 2005.
- 8) **Mindell ER, Northup CS, Douglass HO:** Osteocarcoma associated with osteopoikilosis, J Bone Joint Surg Am. 60: 406-408, 1978.
- 9) **Serdaroglu M, Capkin E, Ucuncu F, Tosum M:** Case report of a patient with osteopoikilosis. Rheumatol Int. 27: 683-686, 2007.

## Abstract

### Osteopoikilosis - Case Report -

**Doo-Hoon Sun, M.D.\*, Seung-Koo Rhee, M.D., Kyung-Jin Lee, M.D.,  
Sung-Gil Cho, M.D., Soon-Yong Kwon, M.D.**

*Department of Orthopedic Surgery, Catholic University of Korea, Seoul, Korea,  
Sun General Hospital, Daejeon, Korea\*.*

---

The osteopoikilosis is a rare disorder characterized by multiple radiodensities in the metaphysis or in the epiphysis of long tubular bones. The etiology and pathogenesis remain obscure, generally transmitted as an autosomal dominant fashion. The osteopoikilosis is asymptomatic and it is usually found radiologically as an incidental finding. Our case shows a typical clinical feature of the osteopoikilosis, and the biopsy was done to differentiate other disease from the osteopoikilosis.

**Key Words:** Osteopoikilosis, Radiologic finding, Clinical feature

---

**Address reprint requests to**

Soon-Yong Kwon, M.D.  
Department of Orthopedic Surgery, Catholic University of Korea, St. Mary's Hospital,  
62, Yeduido-Dong, Yeongdeungpo-Gu, Seoul, Korea  
TEL: 82-2-3779-1192, FAX: 82-2-783-0252, E-mail: sykwon@catholic.ac.kr