

유전성 다발성 골연골종증에서 요골신경병증과 척수더부신경병증 1예

가톨릭대학교 의과대학 재활의학교실

윤선미 · 이베나 · 김현진 · 김형진 · 오주선 · 정인숙

– Abstract –

A Case Report Radial and Spinal Accessory Neuropathies Caused by Hereditary Multiple Osteochondromatosis

Sun-Mi Yoon, M.D., Be-Na Lee, M.D., Hyun-Jin Kim, M.D., Hyeong-Jin Kim, M.D., Ju-Sun Oh, M.D., In-Suek Jeung, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, College of Medicine, The Catholic University of Korea

Hereditary multiple osteochondromatosis is an inherited disorder transmitted as an au-tosomal dominant trait. Bone deformity is the most common complication in this disease. Other complication includes entrapment neuropathy around the osteochondroma.

We report a 19-year-old boy with hereditary multiple osteochondromatosis, presenti-ng with chronic radial and spinal accessory neuropathies.

Key Words: Hereditary multiple osteochondromatosis, Entrapment neuropathy, Spinal accessory nerve, Radial nerve

서 론

유전성 다발성 골연골종증은 상염색체 우성 유전하는 질환으로 가장 흔한 합병증은 골격계의 기형이며 드물게는 동반된 부위의 압박성 신경병증이 생길 수 있는 것으로 알려져 있다.

본 저자들은 유전성 다발성 골연골종증을 가지고 있는 환자에서 척수더부신경병증으로 인한 날개 견갑골과 요골신경병증을 보이는 1례를 경험하여 보고하는 바이다.

증 례

주소 및 현 병력: 19세 남자 환자로 발병 시기는 정

확하지 않으나 10세 이전부터 우측 견관절 근력 약화 및 견부 변형이 시작되었다고 하며, 현재 일상생활 활동에 제한은 없으나 우측 견관절의 위약감 및 견부변형을 주소로 근전도 검사위해 의뢰되었다.

과거력 및 가족력: 환자는 초등학교 고학년 때 다발성 골연골종증으로 진단을 받았다고 하며 환자의 남동생도 다발성 골연골종증을 진단받은 가족력이 있었다.

이학적 검사: 내원당시 팔을 가만히 둔 상태에서는 경미한 우측 날개 견갑골 소견이 관찰되었고, 견관절을 외측으로 90도 든 상태에서 우측 견갑부의 하부 각이 좌측에 비해 내측으로 회전된 양상을 보이며 날개 견갑골 소견이 더 자명해지는 것을 확인할 수 있었고, 이 소견은 견관절 굴곡 자세에서는 저명하지 않았다. 우측 견관절 굴곡, 외전, 어깨를 으쓱하는 동작에서 경미한

Address reprint requests to **Be-Na Lee, M.D.**

Department of Rehabilitation Medicine, College of Medicine, The Catholic University of Korea

St. Paul Hospital, Jeonnong 2-dong, Dongdaemun-gu, Seoul, 130-789, Korea

Tel : 82-2-958-2221, Fax : 82-2-966-5158, E-mail : serrom@hanmail.net

근력약화를 호소하였으나 이외의 우측 상지 및 수부의 근육 운동 시 근력약화 소견은 보이지 않았다. 수동적 관절 운동 시 우측 견관절은 정상가동범위를 보였다. 우측 상지 및 견갑부위에서 근위축 소견은 없었고 감각 저하소견은 보이지 않았다. 심부건반사는 양쪽에서 정상적인 반응을 보였다. 뇌신경 검사 상 이상 소견은 관찰되지 않았다.

진단적 검사: 단순 방사선 촬영에서 양측 상완골 근위부, 대퇴골 원위부, 양측 경골과 비골의 원위부 및 근위부에 다발성 골연골종이 확인되었다. (Fig. 1) 근전도 검사에서 우측 척수더부신경의 복합근 활동전위가 6.7 mV로 좌측 9.9 mV에 비하여 약간 감소된 소견을 보였고, 우측 요골 감각신경 활동전위가 8 uV로 좌측 27 uV에 비해 감소되었으며, 우측 요골 운동신경의 복합근 활동전위는 6.4 mV로 좌측의 8.6 mV보다 약간 감소된 소견을 보였다. (Table. 1) 침근전도 검사에서는 비정상 자발전위는 관찰되지 않았고, 근수축 시 우측 큰마름근과 등세모근에서 운동단위활동전위의 감소된 동원양상이 관찰되었다. (Table. 2)

임상진단: 이학적 검사상 우측 상지의 감각이상이나 요골신경 분지 근육의 위약감은 호소하지 않았으나, 우측 요골신경의 복합근활동전위와 감각신경활동전위가 좌측에 비해 감소된 소견을 보이고 방사선 검사상 우측 상완골 근위부에 골연골종이 생성되어 있는 점을 미루어 보아 우측 상완골부위의 만성 요골신경병증을 시사하는 소견으로 진단하였다. 또한 상지 외전시 날개 견갑골 소견이 자명하였으며, 근전도 검사상 등세모근에서 운동단위활동전위의 감소된 동원양상과 우측 척수더부신경의 복합근활동전위의 감소 소견을 보여 우측 척수더부신경병증 이후의 만성 후유증 소견으로 결론지었다.

고 찰

유전성 골연골증증은 상염색체 우성유전을 하는 질환으로 남자에게서 호발하며 유병율은 백만명 당 9명 정도로 보고 되어 있다.¹ 주 증상은 골격계의 변형이며 대부분 10세 이전에 진단된다. 골연골종이 자라는 부위는



Fig. 1. Multiple hereditary exostoses involving both proximal humerus (A, B), distal femur, proximal tibia and fibula (C, D).

Table 1. Results of Nerve Conduction Studies

Nerve	DLat/PLat ¹ (msec)	DAmp/PAmp ² (mV)	Velocity (m/s)
Motor			
Rt. ³ median	2.6/6.4	14.5/14.1	62
Rt. ulnar	2.2/5.4	12.5/12.3	67
Rt. radial	1.6/4.9	6.4*/5.1	61
Rt. axillary	2.9/-	15.0	
Rt. musculocutaneous	3.9/-	9.0	
Rt. accessory (spinal)	3.0/-	6.7*	
Rt. long thoracic	3.5/-	10.8	
Lt. ⁴ median	2.8/6.6	16.1/16.1	63
Lt. ulnar	2.2/5.5	15.4/14.9	64
Lt. radial	2.2/4.8	8.6/ 6.6	79
Lt. accessory (spinal)	2.8/-	9.9	
Lt. long thoracic	2.9/-	11.7	
Sensory			
		Amplitude (μ V)	
Rt. median	2.6/-	37	
Rt. ulnar	2.7/-	43	
Rt. radial	2.2/-	8*	
Lt. median	2.8/-	44	
Lt. ulnar	3.0/-	36	
Lt. radial	1.9/-	27	

1. DLat/PLat: Distal & Proximal latencies of compound muscle action potential,
2. DAmp/PAmp: Distal & Proximal amplitudes of compound muscle action potential
3. Rt: Right, 4.Lt: Left
5. * :Abnormal finding

Table 2. Results of Needle Electromyographic Study in the Right Upper Extremity and Shoulder Girdle Muscles.

Muscle	IA ¹	ASA ²	Recruitment pattern
Deltoid	Normal	0	Normal
Biceps brachii	Normal	0	Normal
Triceps brachii	Normal	0	Normal
Extensor indicis proprius	Normal	0	Normal
Flexor carpi radialis	Normal	0	Normal
Flexor carpi ulnaris	Normal	0	Normal
Abductor digiti minimi	Normal	0	Normal
Abductor pollicis brevis	Normal	0	Normal
Infraspinatus	Normal	0	Normal
Rhomboid major	Normal	0	Reduced
Serratus anterior	Normal	0	Normal
Trapezius (upper)	Normal	0	Reduced
Paraspinal C4-T1	Normal	0	

1. IA: insertion activity, 2. ASA: abnormal spontaneous activity

두개골을 제외한 모든 부위에서 가능하며 주로 흔하게 침범하는 부위는 슬관절, 특히 대퇴골 원위부와 경골의 근위부에서 흔하다. 드물게는 척추의 후기동부위에서도 생길 수 있다. 합병증은 골격 기형, 골절, 혈관 손상, 점액낭 형성, 압박성 신경병증 등이 보고되었고, 가장 심한 합병증으로 악성종양으로 변성되는 경우가 있다. 보고에 따르면 악성화로의 변성은 3~5% 정도로 알려져 있다.¹ 골변형에 따른 압박성 신경병증은 골변형의 위치에 따라 요골신경병증, 겨드랑신경병증, 근육피부신경병증, 비골신경병증 등이 보고되었고, 드물게는 신경총 병증도 보고된 바 있다.²⁻⁵

요골신경은 상완신경총의 뒤신경다발에서 나와 겨드랑이를 지나 상완골에 바로 붙어 요골신경고랑을 타고 내려온다. 이후 상완의 외측을 타고 내려오다가 상완요골근에 분지를 내고 난 뒤 표재 요골신경(superficial radial nerve)이 요골 신경에서 나오게 되며 이 신경은 전완부를 지나 손등의 외측부위의 감각을 지배하게 된다. 특히 상완골 부위에서 요골신경은 여러 기전에 의해 손상 받을 수 있는데 대표적으로 상완골의 골절로 인해 요골 신경병증이 생길 수 있고, 상지의 외측부가 의자나 침대의 모서리에 눌리는 경우 압박성 신경병증이 생길 수 있다. 특히 이러한 상완골 부위의 요골 신경병증은 증상은 주로 주관절 굴곡, 신전, 손목 신전과 수지 신전에 위약이 생기고 손등 외측부 감각 저하 및 상완과 전완 후방부의 감각저하가 생기는 것이 특징이다.⁶ 본 증례에서는 이러한 임상적 특징은 보이지 않았으나 우측 요골신경의 복합근활동전위와 감각신경활동전위가 좌측에 비해 감소된 소견을 보이고 우측 상완골 근위부에 골연골종이 생성되어 있어 우측 상완골부위의 연골종에 의한 요골신경병증의 만성 후유증으로 생각된다.

척수더부신경은 경추 1번에서 5번 사이에서 나온 신경다발들이 큰 후두구멍으로 들어가서 뇌측 부신경과 합쳐지게 되고 부신경을 이룬다. 이후로 미주신경과 함께 목정맥구멍을 빠져나온다. 이후로 척수더부신경은 흉쇄유돌근에 분지하고 이후로 후경삼각부위를 표재성으로 지나서 등세모근을 지배하게 된다. 척수더부신경은 지나는 경로의 순서대로 뇌기저부나 목정맥구멍에 종양이나 골절이 생긴 경우와 목의 후경삼각부위에 외상이 있는 경우에 신경병증이 발생한다.⁷ 가장 흔한 원인은 후경삼각부위의 경부 림프절 절제술 후인 것으로 알려져 있다.⁸ 본 증례의 경우에는 후경삼각부의 외상이나 경부림프절 생검의 과거력이 없었다. 큰후두구멍 부위의 이상인 경우 주로 호소하는 증상은 두통, 구역감, 현기증, 경부 경직 및 반신 마비와 같은 서서히 진행되는 마비증상, 소뇌 이상 증상, 감각 이상, 척수더부신경 마비 등이 있다.⁹ 그러나 이 환자의 경우 언제 시작되었는지 모를 정도의 미약한 날개견갑골 증세와 견갑부 근력 위약만 보이고 있어 큰후두구멍 부위에 생

긴 종양을 의심하기는 어렵다. 역시 목정맥구멍에 생긴 종양의 경우 해부학적으로 지나가는 다른 뇌신경 이상이 같이 나타나므로 그 증상은 청력소실, 현기증, 이명, 쇠소리, 혀근육의 위약, 삼킴곤란 및 이하 하부 뇌신경 위약 증상등이 보고되어 있다.¹⁰ 또한 날개견갑골이 생길 수 있는 경우로 신경통 근육위축증의 경우 갑자기 발생하는 심한 어깨통증이 있고 이후에 뒤따라서 급격하게 진행되는 어깨근육 약화와 어깨 근육 위축증이 있는 것이 흔한 임상증상이나 이 환자의 경우 날개견갑골의 발생이 언제부터 시작되었는지 알 수 없을 정도로 천천히 발생한 점과 급성의 심한 어깨 통증의 과거력이 없는 점으로 감별이 된다. 근전도 검사상 큰마름근에서 감소된 동원 양상을 보여 감별진단으로 경추 5번 신경근병증을 고려해볼 수 있다. 그러나 큰마름근은 해부학적 구조상 등세모근 아래에 위치하여 침근전도 검사 시 정확한 검사가 어려운 면이 있고 환자의 과거력상 경부통증이나 상지 방사통의 과거력이 없었으며 특별한 견갑부 통증이 없이 날개견갑골 소견만 보인 점으로 미루어 보아 경추 5번 신경근병증의 소견으로 진단하기에는 어려움이 있다. 또한 동결건이나 견관절의 근골격계 질환으로 인해 생긴 근위축으로 인하여 근전도 검사에서 복합근 활동 전위의 감소소견이 보일 수 있으나 이번 증례에서는 근골격계 질환을 의심할 만한 과거력이 없었고 등세모근에서 운동단위활동전위의 감소된 동원양상을 보여 감별이 된다. 본 증례의 경우는 병사용 진단을 위해 근전도 검사가 의뢰되었던 경우로, 경추부에 대한 진단방사선학적 검사를 시행받은 바 없었으며, 근전도 검사 후 추적관찰이 되지 않았던 경우였다. 하지만 다발성 골연골종으로 진단받은 바 있으며 우측 견관절 근력 약화 후 근력 호전 및 건부 변형 형태와 근전도 검사소견을 고려할 때 척수더부신경 손상의 후유증을 의심할 수 있었다. 비록 진단방사선학적 검사의 소견이 부족하여 척수더부신경과 골연골증종의 명확한 관계를 밝히긴 어려우나 다발성 골연골종으로 사지의 변형이 있는 환자에서 척수더부신경병증 및 골연골종에 의한 요골신경병증이 동반되었던 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

참고문헌

1. Richardson RR: Variants of exostosis of the bone in children. *Semin Roentgenol* 2005; 40: 380-390.
2. Paik NJ, Han TR, Lim SJ: Multiple peripheral nerve compressions related to malignantly transformed hereditary multiple exostoses. *Muscle Nerve* 2000; 23: 1290-1294.
3. Witthaut J, Steffens KJ, Koob E: Intermittent axillary nerve palsy caused by a humeral exostosis. *J Hand Surg*

- 1994; 19B: 422-423.
4. Yamamoto T, Tanaka K, Nagira K, Marui T, Akisue T, Kurosaka M, et al: Intermittent radial nerve palsy caused by a humeral osteochondroma. *J Shoulder Elbow Surg* 2002; 11: 92-94.
 5. Juel VC, Kiely JM, Leone KV, Morgan RF, Smith T, Phillips LH II: Isolated musculocutaneous neuropathy caused by a proximal humeral exostosis. *Neurology* 2000; 54: 494-496.
 6. Dumitru D, Zwarts MJ: Focal peripheral neuropathies. In: Dumitru D, Amato AA, Zwarts MJ, editors. *Electrodiagnostic medicine*, 2nd ed, Philadelphia: Hanley & Belfus, 2002, pp1088-1089.
 7. Dumitru D, Zwarts MJ: Brachial plexopathies and proximal mononeuropathies. In: Dumitru D, Amato AA, Zwarts MJ, editors. *Electrodiagnostic medicine*, 2nd ed, Philadelphia: Hanley & Belfus, 2002, pp802-803.
 8. Ogino T, Sugwana M, Minami A, Kato H, Ohinshi N: Accessory nerve injury: conservative or surgical treatment? *J Bone Joint Surg Br* 1991; 16: 531.
 9. K. Tatebayashi, Y. Tanaka, H. Numata, S. Kawakami, H. Kamitani, T. Watanabe: Schwannoma of the spinal accessory nerve in the cisterna magna. *Surg Neurol.* 2003; 59: 217-222.
 10. Wilson MA, Hillman TA, Wiggins RH, Shelton C: Jugular foramen schwannomas: diagnosis, management, and outcomes. *Laryngoscope.* 2005; 115: 1486-1492.