

선천성 골섬유성 이형성증



Dr. H. J. Lee



ScholarGen Publishers

선천성 골섬유성 이형성증(Congenital osteofibrous dysplasia)

1. 원인 (Cause) 및 병인 (Etiology)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)은 드문 선천성 질환으로, 주로 어린이에게 발생하며, 뼈의 섬유성 변성 및 기형을 특징으로 한다. 이 질환의 원인과 병인에 대해서는 아직 완전히 밝혀지지 않았지만, 여러 가지 가능성 있는 원인들이 제시되고 있다.

COFD의 발생 원인은 유전적 요인과 관련이 있을 수 있다. 일부 연구에 따르면, COFD는 특정 유전자 변이에 의해 발생할 수 있으며, 이는 가족력과 관련이 있을 수 있음을 시사한다. 하지만 이러한 유전적 요인이 항상 질환의 발병을 일으키는 것은 아니며, 환경적 요인이나 다른 비정상적인 발달과의 상호작용이 중요한 역할을 할 가능성도 존재한다.

이 질환은 뼈의 발달과 밀접하게 연관이 되어 있다. COFD는 일반적으로 무릎, 대퇴골, 경골과 같은 하체 뼈에서 발생하며, 뼈의 섬유화와 비정상적인 골형성으로 특징지어진다. 이는 뼈가 제대로 성장하거나 발달하지 못하고, 대신 섬유조직으로 대체되어 뼈의 구조적 안정성이 떨어지는 결과를 초래한다. 뼈의 섬유화는 뼈를 정상적으로 유지하기 위한 칼슘의 축적 부족이나, 뼈의 재형성을 방해하는 물질의 분비로 인해 발생할 수 있다.

COFD의 병인으로는 발달 초기 단계에서의 이상이 주요 원인으로 지목된다. 배아 단계에서 뼈의 형성 및 성장이 제대로 이루어지지 않으면, 섬유조직으로 대체되는 과정이 일어나며, 이는 뼈의 비정상적인 변화로 이어진다. 이러한 이상은 주로 골수 형성에 영향을 미치는 유전자 또는 분자 경로의 이상으로 발생할 수 있다.

또한, COFD는 일부 병리학적 기전과 관련이 있을 수 있다. 뼈의 재형성과 관련된 세포들인 조골세포와 파골세포의 불균형이 발생할 경우, 뼈의 형성과 파괴 과정에 이상이 생겨 섬유화가 일어날 수 있다. 이로 인해 뼈는 비정상적으로 성장하며, 결국 섬유성 변화가 진행된다. COFD는 또한 뼈 성장에 영향을 미치는 호르몬과 신호 전달 경로의 이상과도 관련이 있을 수 있다.

현재까지의 연구에 의하면, COFD는 주로 단독 질환으로 발생하는 경우가 많지만, 드물게 다른 선천적 골질환이나 증후군과 함께 나타나기도 한다. 예를 들어, COFD는 일부 신경-근육 질환과 동반될 수 있으며, 다른 골질환과 겹쳐 발생하는 경우도 보고되었다.

결론적으로, COFD의 원인과 병인은 아직 완전히 규명되지 않았으나, 유전적 요인과 발달 과정에서의 이상이 주요한 원인으로 제시되고 있다. COFD는 뼈의 섬유성 변화와 비정상적인 발달을 특징으로 하며, 이로 인해 뼈가 약해지고 변형되는 결과를 초래한다. 연구가 계속 진행됨에 따라

COFD의 정확한 원인과 기전이 밝혀질 것으로 기대된다.

2. 병리 생리학 (Pathophysiology)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)은 선천적이고 드문 골 질환으로, 주로 뼈에 섬유조직이 비정상적으로 축적되는 특징을 가진다. 이 질환은 뼈의 정상적인 발달과 형성 과정에서 발생하는 이상으로, 골 구조 대신 섬유성 조직이 대체되는 병리학적 변화를 초래한다. COFD의 병리학적 기전은 뼈 형성 및 재형성 과정에서의 불균형에 의해 발생하며, 그 결과로 뼈의 약화와 변형이 초래된다.

COFD의 병리학적 기전을 설명하는 두 가지 주요 요소는 조골세포(osteoblast)와 파골세포(osteoclast) 간의 불균형적인 작용이다. 정상적인 골 발달에서 조골세포는 새로운 뼈를 형성하고, 파골세포는 뼈를 재형성한다. 그러나 COFD에서는 조골세포의 과도한 활성화나 비정상적인 기능이 나타나며, 이로 인해 정상적인 뼈 형성 대신 섬유성 조직이 과도하게 축적된다. 이는 뼈의 강도를 감소시키고, 비정상적인 형태로 뼈가 형성되도록 만든다. 또한, COFD에서는 뼈 발달 초기 단계에서 발생하는 섬유화가 주된 병리학적 특징이다. 섬유화된 조직은 정상적인 골 조직을 대체하게 되며, 이는 뼈의 구조적 안정성과 기능을 심각하게 방해한다.

COFD는 주로 하지의 긴 뼈에서 발생한다. 대퇴골, 경골, 비골 등에서 섬유화가 발생하며, 성장판이 활성화된 어린 시기에 이 변형이 일어난다. 섬유화된 부위는 단단한 뼈로 대체되지 않고 연부 조직으로 변형되며, 그 결과 뼈의 밀도와 강도가 감소한다. 이러한 섬유화는 시간이 지남에 따라 뼈의 크기와 형태를 왜곡시키며, 기형적인 변화를 일으킨다. COFD의 특징적인 병리학적 변화는 섬유화 외에도 골수 내 비정상적인 세포 집합체를 포함하는데, 이는 뼈의 밀도와 강도를 더욱 감소시키며 외부 충격에 대한 저항력을 약화시킨다.

COFD의 발생 메커니즘은 주로 유전자 변이나 발달 과정에서의 이상으로 설명될 수 있다. 일부 연구에서는 COFD가 특정 유전자 변이에 의해 발생할 수 있음을 제시하고 있으며, 환경적 요인이나 다른 발달적 요인들이 질환의 발병에 영향을 미칠 가능성도 있다. 뼈 형성과 재형성에 중요한 역할을 하는 신호 전달 경로나 성장 인자의 이상도 COFD의 발병과 관련이 있을 수 있다. 예를 들어, Wnt/ β -catenin 경로, FGFR(섬유모세포 성장 인자 수용체) 경로 등은 COFD의 병리학적 변화와 관련이 있을 수 있다.

질환이 진행됨에 따라, 뼈는 점차 약해지고 기형이 발생할 수 있다. 이는 특히 어린이에서 더 문제를 일으키며, 뼈의 강도가 감소하여 골절의 위험이 증가한다. 또한 섬유화된 부위는 뼈의 기능을 제한하여 이동 능력에 영향을 미칠 수 있다. COFD는 뼈 형성과 재형성의 불균형이 지속되어 결국 뼈의 정상적인 발달에 심각한 영향을 미친다. 이러한 병리학적 변화는 주로 하지의 뼈에서 발생하지만, 드물게 상지에도 영향을 미칠 수 있다.

결론적으로, COFD의 병리학적 기전은 뼈 형성과 재형성 과정에서의 불균형 및 섬유화 증가로 인해 발생하며, 이는 뼈의 강도와 기능을 약화시키고 골절 및 기형을 초래할 수 있다. 질환의 발생 원인은 유전적 요인, 발달적 이상, 그리고 신호 전달 경로의 이상에 의해 설명될 수 있으며, 이는 현재 활발히 연구되고 있는 분야이다. COFD는 주로 어린이에게 영향을 미치는 질환으로, 섬유화와 기형을 특징으로 하며, 이를 치료하기 위한 적절한 관리와 연구가 지속적으로 필요하다.

3. 역학 (Epidemiology)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)은 드문 선천적 골질환으로, 주로 어린이에게 발생하는 질환이다. 이 질환은 뼈의 섬유화와 기형을 특징으로 하며, 주로 하체의 긴 뼈에서 발생한다. COFD는 세계적으로 희귀한 질환으로, 정확한 발병률에 대한 자료는 부족하지만, 보고된 사례에 따르면 인구의 수만 명 중에서 발생할 정도로 드물다. 특히, 이 질환은 특정 지역이나 인종에 따른 발생률 차이는 명확히 드러나지 않지만, 몇몇 연구에서는 특정 민족이나 가족력과 연관성을 제시하고 있다.

COFD의 발생 연령은 주로 어린 시기, 특히 2세에서 5세 사이의 아동에게 나타난다. 대부분의 환자는 이 시기에 첫 증상을 보이며, 무릎이나 대퇴골, 경골 등 하지의 긴 뼈에서 섬유화가 발생한다. 이 질환은 생애 초기부터 나타나는 특징을 가지므로, 환자들은 대개 성장기 동안 뼈의 비정상적인 발달과 기형을 겪는다. 또한, 성인이 되어도 뼈의 기형이나 약화가 계속될 수 있어, 종종 장기적인 치료와 관리가 필요하다.

COFD의 성비에 대한 연구는 제한적이지만, 일부 보고에 따르면 남성에게 더 많이 발생하는 경향이 있다. 남성과 여성 간의 발생 비율에서 뚜렷한 차이는 발견되지 않았지만, 일부 연구에서는 남아가 더 많이 영향을 받는다고 보고되고 있다. 이는 이 질환이 성별에 따라 다르게 발현할 가능성이 있음을 시사한다. 그러나 성별 차이가 명확하게 규명되지 않은 상태에서, 연구자들은 이 질환이 성별에 관계없이 발생할 수 있다고 보고 있다.

유전적 요인 역시 COFD의 발생과 관련이 있을 수 있다. 가족력은 이 질환의 발생에 영향을 미치는 중요한 요인 중 하나로, 일부 연구에서는 COFD가 가족 내에서 여러 세대에 걸쳐 나타날 수 있음을 제시하고 있다. 이러한 가족성 발생은 유전적 요인의 영향을 나타내며, 부모로부터 자녀에게 유전되는 경우가 많다는 점에서 중요하다. 하지만 COFD의 유전 양상은 아직 명확히 규명되지 않았으며, 일부 경우에는 유전적 원인 없이도 sporadic(우연적)하게 발생하는 사례도 있다. 이는 환경적 요인이나 다른 유전자 변이가 영향을 미칠 수 있음을 시사한다.

이 질환의 발생은 특정 지역이나 민족에 편향된 경향은 없는 것으로 보고되고 있다. 전 세계적으로 다양한 민족에서 발생할 수 있으며, 특정 인종군에서 더 흔하게 나타난다는 증거는 부족하다. COFD는 유전적 원인과 발달적 요인에 의해 발생하는 것으로 추정되지만, 이 질환이 어느 특정

지역에서 더욱 빈번하게 발생한다고 밝힌 연구는 없다. 대신, 일부 연구자들은 COFD의 진단이 드물기 때문에 보고 사례가 상대적으로 적어 발생률이 과소평가될 수 있다는 점을 지적하고 있다.

COFD의 진단은 임상적인 소견과 영상학적 검사, 조직 검사 등을 통해 이루어진다. 초기에 무릎이나 다리의 통증, 변형된 뼈 등을 보이는 아동이 진단을 받게 되며, 방사선 검사에서 뼈의 섬유화가 나타난다. 하지만 COFD의 발생률이 낮기 때문에, 의사들이 이를 다른 더 흔한 질환으로 오진할 가능성도 있다. 이러한 오진을 피하기 위해서는 COFD에 대한 충분한 인지와 연구가 필요하다.

COFD는 그 자체로 심각한 합병증을 일으킬 가능성은 낮지만, 뼈의 약화와 기형이 진행되면 골절의 위험이 증가하고, 이동 능력에 제한을 초래할 수 있다. 특히, 성장판이 활성화된 아동기에 발생하는 이 질환은 뼈의 비정상적인 발달을 유발하며, 성장이 완료될 때까지 계속해서 치료가 필요할 수 있다. 만약 적절한 관리가 이루어지지 않으면, 성장에 따른 뼈의 기형이 점차 악화될 수 있다.

결론적으로, COFD는 희귀한 선천적 질환으로, 주로 어린 시기에 발병한다. 이 질환은 드물고 성별 차이는 뚜렷하지 않으며, 가족력과 유전적 요인이 중요한 역할을 할 수 있다. 전 세계적으로 다양한 인종과 민족에서 발생하지만, 특정 지역이나 인종에서 더 많이 발생한다고 보기는 어렵다. COFD는 발생률이 낮고, 드물게 진단되기 때문에 정확한 발생률을 파악하기 위한 추가적인 연구가 필요하다. 또한, 이 질환의 조기 진단과 적절한 치료가 중요하다.

- 선천성 골섬유성증은 **드문 질환**으로, 인구에서 상대적으로 낮은 발생률을 보입니다.
- **양측성**으로 발생하는 경우가 많고, 보통 **사지의 뼈**에서 발견됩니다.
- 성별, 인종에 따른 뚜렷한 차이는 없으나, 선천성 질환인 만큼 **출생 시부터 증상이 나타나는** 경우가 대부분입니다.

4. 임상 증상 (Clinical Presentation)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)은 주로 어린이에게 발생하는 드문 선천적 골질환으로, 뼈의 섬유화와 기형을 주요 특징으로 한다. 이 질환은 일반적으로 생후 2세에서 5세 사이에 첫 증상이 나타나며, 대개 하지의 긴 뼈에서 발생한다. COFD의 임상적 증상은 비정상적인 뼈 발달, 형태적 변형, 약화, 통증 등을 포함하며, 환자는 성장기에 여러 임상적 변화를 경험하고 신체적 제약을 겪을 수 있다.

COFD의 주요 임상 증상은 뼈의 변형과 관련이 있다. 초기에는 주로 무릎, 대퇴골, 경골, 비골 등의 다리 뼈에서 섬유화가 발생하여 뼈의 기형이 나타난다. 섬유화된 부위는 정상적인 뼈로 대체되지 않고 연부조직으로 변형되어 뼈의 강도가 약해진다. 이러한 섬유화된 뼈는 외부 충격에 대한 저항력이 떨어져 골절이나 비정상적인 성장 패턴을 유발할 수 있으며, 시간이 지남에 따라 기형이 점진적으로 악화될 수 있다.

또한, COFD의 중요한 임상 증상 중 하나는 통증이다. 많은 환자들은 질환 초기 단계에서 다리의 통증을 호소하며, 이는 뼈의 변형과 악화에 기인한다. 통증은 주로 무릎, 대퇴골, 경골 부위에서 발생하며, 환자는 일상적인 활동 중 불편함을 느낄 수 있다. 특히 뼈가 성장하는 과정에서 섬유화가 진행될 때 통증이 악화될 수 있으며, 섬유화된 부위는 정상적인 뼈보다 훨씬 약하고 부드러워 외부 압력이나 활동에 의해 통증이 유발될 수 있다.

환자는 종종 다리의 비정상적인 굽힘이나 길이 차이를 보일 수 있으며, 이로 인해 보행에 어려움을 겪거나 절뚝거리며 걷는 경우가 많다. 특히 대퇴골이나 경골에서 뼈의 기형이 발생한 경우, 다리의 길이 차이로 인해 걷는 데 불편을 겪는 일이 자주 발생한다. 뼈의 기형은 성장판이 활동 중인 어린 시기에 더욱 두드러지며, 이로 인해 기형의 정도가 점진적으로 진행될 수 있다. 결과적으로 이동성에 제약이 발생하고, 일부 환자는 이동 능력에 제한을 받을 수 있다.

COFD는 또한 골절의 위험을 증가시킨다. 섬유화된 뼈는 정상적인 뼈보다 덜 단단하고 더 취약하여 외부 충격에 의한 골절이 쉽게 발생할 수 있다. 특히 다리나 무릎 부위의 뼈가 섬유화된 경우, 일상적인 활동 중 작은 충격에도 골절이 발생할 수 있다. 골절이 발생하면 치유 과정이 길어지고 재발성 골절이 나타날 수 있다.

COFD의 또 다른 특징적인 증상은 성장 장애이다. 이 질환은 주로 어린 시기에 발병하므로, 뼈의 비정상적인 발달은 성장에 영향을 미친다. 뼈의 기형이 발생하면서 정상적인 성장 패턴을 따르지 않으며, 이로 인해 다리의 길이나 뼈의 두께가 비정상적으로 발달할 수 있다. 성장 과정에서 기형이 점진적으로 악화되며, 치료를 받지 않으면 성인이 되어서도 뼈의 이상이 지속될 수 있다.

COFD는 드물게 상지에도 영향을 미칠 수 있다. 대부분의 경우 하체에서 발생하지만, 일부 환자는 팔이나 팔꿈치 등 상지에서도 유사한 증상을 겪을 수 있다. 상지에서 발생한 COFD는 하체와 유사한 증상을 나타내며, 뼈의 기형과 섬유화, 통증을 동반한다. 그러나 상지에서 발생하는 경우는 상대적으로 드물며, 대부분 하체에 영향을 미친다.

임상적으로 COFD의 진단은 방사선학적 검사에 의존한다. 초기 단계에서는 섬유화된 부위가 명확하게 보이지 않을 수 있지만, 시간이 지나면서 섬유화된 뼈가 점차 더 뚜렷해지고 뼈의 변형이 나타난다. 이를 통해 COFD를 진단할 수 있으며, 때때로 조직검사나 유전자 검사를 통해 보다 정확한 진단이 이루어질 수 있다.

결론적으로, COFD는 선천적인 골질환으로 주로 어린이에게 발생하며, 주요 임상 증상으로는 뼈의 기형, 통증, 골절의 위험 증가, 이동성 제약, 성장 장애 등이 있다. 이 질환은 특히 하지의 긴 뼈에서 발생하며, 섬유화된 부위는 정상적인 뼈를 대체하여 뼈의 강도와 기능을 저하시킨다. COFD는 적절한 치료가 없으면 시간이 지남에 따라 점진적으로 악화되며, 뼈의 기형이나 통증이 지속될 수 있다. 따라서 조기 진단과 치료가 중요한 질환이다.

OFD의 주요 증상은 다음과 같습니다:

- 기형적인 뼈 변화 (예: 다리나 팔의 뼈에서 변형 발생)
- 골절: 뼈가 약해져서 골절이 쉽게 발생할 수 있습니다.
- 통증: 병변 부위에 통증이 동반될 수 있습니다.
- 운동 제한: 변형된 뼈 때문에 운동 기능에 제한이 있을 수 있습니다.
- 비대칭적인 성장: 특정 뼈에 비정상적인 발달이 있기 때문에 신체의 비대칭성이 나타날 수 있습니다.

5. 영상학적 특징 (Imaging Features)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)은 선천적인 골질환으로, 주로 뼈에 섬유성 조직이 비정상적으로 축적되어 골 구조가 변화하는 특징을 가진다. 이 질환의 주요 임상 증상은 뼈의 기형, 약화, 통증, 골절의 위험 증가 등이지만, COFD의 진단은 주로 영상학적 특징을 통해 이루어진다. COFD의 영상적 특징은 주로 방사선 검사에서 나타나며, 이 검사에서 확인되는 섬유화, 뼈의 변형, 골의 밀도 변화 등이 핵심적인 진단 요소이다.

COFD의 주요 영상학적 특징은 X-선(방사선 검사)에서 가장 잘 나타난다. 초기에는 뼈의 섬유화가 미세하게 나타나며, 시간이 지남에 따라 섬유화된 부위는 더욱 명확하게 드러난다. X-선 검사에서는 섬유화된 부위가 비정상적인 골 밀도를 보이며, 일반적으로 뼈의 투과도가 증가한 상태로 나타난다. 이는 정상적인 뼈가 아닌 연부조직이 축적되어 섬유화가 발생한 결과로, 정상적인 골 구조와 비교했을 때 뼈의 밀도가 감소한 형태로 나타난다. 이로 인해 COFD는 다른 뼈 질환들과 구별되는 특징적인 영상을 제공한다.

또한, COFD에서는 뼈의 변형이 나타난다. 섬유화된 부위는 뼈의 강도를 감소시키며, 그 결과로 비정상적인 뼈 성장이나 기형이 발생한다. X-선 영상에서는 이러한 기형을 명확하게 확인할 수 있으며, 특히 하지의 긴 뼈, 대퇴골, 경골, 비골 등에서 발생하는 기형적인 변화를 관찰할 수 있다. 뼈가 비정상적으로 굵어지거나 길이가 달라지는 등의 형태적 변형이 X-선에서 드러나며, 이는 COFD의 특징적인 영상학적 징후로 인식된다.

COFD에서 나타나는 섬유화된 뼈의 다른 영상학적 특성은 주로 비정상적인 뼈 밀도 패턴이다. 섬유화된 부위는 대개 경계가 불분명하고, 뼈가 불규칙하게 변형되는 경향을 보인다. X-선에서는 뼈 밀도의 변화가 대칭적으로 발생하는 경우가 많으며, 뼈의 일부가 단단한 조직으로 대체되지 않고 연부조직으로 변형되는 특징을 보여준다. 이러한 영상학적 소견은 COFD의 진단에 중요한 역할을 하며, 이 질환의 다른 뼈 질환들과 구별하는 데 유용하다.

CT(컴퓨터 단층 촬영)나 MRI(자기공명영상)는 COFD의 추가적인 영상 진단 도구로 활용될 수 있다. CT에서는 뼈의 세부 구조를 더 잘 확인할 수 있으며, 섬유화된 부위의 형태와 크기를 평가할

수 있다. CT 영상에서는 뼈의 밀도 변화와 섬유화된 부분이 더욱 명확하게 나타난다. 또한, CT는 뼈의 기형 정도를 평가하고, 골절이나 뼈 변형의 정도를 정밀하게 관찰할 수 있는 장점이 있다.

MRI는 COFD에서 뼈의 섬유화뿐만 아니라 주변 연조직의 변화를 확인하는 데 유용하다. MRI에서는 뼈의 섬유화뿐만 아니라 근육, 인대, 혈관 등 주변 연조직의 상태도 동시에 평가할 수 있다. COFD의 경우, 섬유화된 뼈 주위에 부종이나 염증 반응이 있을 수 있으며, MRI를 통해 이러한 부가적인 변화를 확인할 수 있다. MRI는 특히 뼈의 변형과 기형뿐만 아니라, 뼈 주변의 연부조직과 관련된 문제를 평가하는 데 유용한 도구이다.

COFD에서 나타나는 또 다른 특징은 뼈의 성장판 변화이다. 이 질환은 어린이에게 발병하며, 성장판이 활성화된 상태에서 섬유화가 발생하기 때문에, 성장판 주변의 뼈가 비정상적으로 발달하게 된다. X-선이나 CT에서 성장판이 비정상적으로 폐쇄되거나, 비대칭적으로 성장하는 모습이 확인될 수 있다. 이러한 성장판 변화는 COFD의 중요한 영상적 특성 중 하나로, 진단 시 주의 깊게 살펴봐야 한다.

또한, COFD에서 뼈의 섬유화와 함께 골수의 변화도 나타날 수 있다. 골수 내부에서는 비정상적인 세포들이 축적될 수 있으며, 이는 X-선에서 밀도가 고르지 않게 나타나는 경우가 있다. MRI를 통해 골수 상태를 평가할 때, 섬유화된 뼈 주위에 골수 변화나 염증 반응이 있을 수 있음을 확인할 수 있다.

결론적으로, COFD의 영상학적 특징은 주로 X-선, CT, MRI에서 확인할 수 있으며, 각 검사에서는 섬유화, 뼈 변형, 골 밀도 변화, 성장판 이상 등을 나타낸다. X-선에서 섬유화된 부위의 비정상적인 밀도 변화와 뼈의 기형을 확인할 수 있으며, CT와 MRI는 뼈의 세부 구조를 더욱 정밀하게 평가하는 데 유용하다. COFD의 진단에서 영상학적 검사 결과는 매우 중요한 역할을 하며, 이를 통해 질환의 발병 부위와 정도를 명확히 평가할 수 있다.

OFD의 영상학적 특징은 **X-선, CT, MRI** 등에서 관찰될 수 있습니다:

- **X 선 검사**에서 보통 **골의 섬유화 및 비정상적인 뼈형성**이 나타납니다. 이는 뼈의 경도가 비정상적이고, 때때로 **다발성 뼈의 기형**을 확인할 수 있습니다.



- CT 나 MRI 에서는 뼈의 섬유화와 골조직의 비정상적인 발달이 더 선명하게 보일 수 있습니다.



6. 치료 (Treatment)

COFD의 치료는 주로 증상 완화와 기능 개선을 목표로 하며, 치료 방법은 환자의 나이, 질환의 진행 정도, 증상의 심각성에 따라 달라질 수 있다. COFD의 치료는 보존적 치료와 수술적 치료로 나눌 수 있다.

(1) 보존적 치료

보존적 치료는 COFD의 초기 단계에서 사용되는 치료 방법으로, 증상의 완화와 뼈의 기능 유지에 초점을 맞춘다. COFD의 환자들은 일반적으로 통증을 호소하거나 뼈의 강도가 약해져 골절 위험이

증가하는 경우가 많다. 이러한 증상을 관리하기 위해 비스테로이드 항염증제(NSAIDs)와 같은 약물이 사용될 수 있다. 이러한 약물은 통증을 완화하고 염증을 줄이는 데 도움을 준다.

COFD의 환자들은 보행에 어려움을 겪는 경우가 많으며, 이를 개선하기 위해 보조기구를 사용할 수 있다. 예를 들어, 다리 길이 차이가 발생한 경우, 보조기구나 교정기를 사용하여 다리의 불균형을 보정할 수 있다. 또한, 섬유화된 부위에서 발생할 수 있는 통증이나 불편함을 줄이기 위해 물리치료나 재활 치료가 병행될 수 있다. 물리치료는 근육 강화를 돕고, 뼈의 비정상적인 발달로 인한 이동성 문제를 개선하는 데 유용하다.

(2) 수술적 치료

수술적 치료는 COFD가 진행되어 뼈의 변형이 심하거나 통증이 지속될 때 고려된다. 수술의 주요 목적은 뼈의 기형을 교정하고, 기능을 개선하며, 골절 위험을 감소시키는 것이다. 수술적 치료는 두 가지 주요 방법으로 나눌 수 있다: 뼈의 변형 교정과 섬유화된 부위의 제거.

첫 번째로, 뼈의 변형이 심한 경우에는 뼈를 절개하여 비정상적으로 굽은 부위를 교정하거나, 다리 길이를 맞추는 수술을 시행할 수 있다. 이러한 수술은 주로 뼈의 성장판이 완전히 닫히기 전에 이루어지며, 이를 통해 뼈의 기형을 교정하고 정상적인 기능을 회복하는 데 도움을 줄 수 있다. 이때, 뼈를 재형성하거나 금속 임플란트를 이용하여 뼈를 고정시키는 방법이 사용될 수 있다. 두 번째로, 섬유화된 부위를 제거하는 수술이 있다. COFD에서 섬유화된 부위는 뼈의 기능을 저하시킬 수 있으므로, 이 부위를 제거하여 정상적인 뼈가 다시 자라도록 유도할 수 있다. 이 방법은 섬유화가 심한 부위에 적용되며, 수술 후에는 해당 부위의 뼈가 자연스럽게 재형성될 수 있도록 관리가 필요하다.

(3) 골절 관리

COFD 환자들은 골절의 위험이 증가하는데, 이는 섬유화된 뼈가 정상적인 뼈보다 취약하기 때문이다. 골절이 발생할 경우, 수술적 치료가 필요할 수 있다. 골절 부위에 금속 고정 장치를 삽입하거나, 골절 부위를 재형성하여 정상적인 뼈 구조로 회복시키는 수술이 시행될 수 있다. 골절이 자주 발생하는 경우, 골밀도 강화를 위한 치료가 필요할 수 있다.

(4) 지속적인 모니터링과 관리

COFD는 시간이 지남에 따라 병이 진행될 수 있기 때문에, 치료 후에도 지속적인 모니터링이 필요하다. 뼈의 성장과 발달을 추적하고, 뼈의 변형이나 기능 저하가 발생하는지 확인하는 것이 중요하다. 환자는 정기적인 X-선 검사를 통해 뼈의 상태를 점검하고, 치료 계획을 조정할 수 있다. 또한, 성장판이 닫히기 전에는 병의 진행 정도를 면밀히 평가하여, 적절한 시점에 수술을 진행하는 것이 중요하다.

(5) 유전자 연구와 미래 치료

현재 COFD의 원인과 관련된 유전적 연구가 진행되고 있으며, 이를 통해 더 효과적인 치료 방법이 개발될 가능성이 있다. COFD는 유전적 요인에 의해 발생할 수 있기 때문에, 유전자 치료나 특

정 성장 인자 조절을 통해 질환의 진행을 억제하거나 치료할 수 있는 방법이 연구되고 있다. 또한, 최신 생물학적 치료법이나 재생 의학이 COFD의 치료에 도움이 될 수 있는 잠재력을 지니고 있다.

결론적으로, COFD의 치료는 증상에 따라 보존적 치료와 수술적 치료로 나눌 수 있다. 보존적 치료는 통증 완화와 기능 개선을 목표로 하며, 수술적 치료는 기형 교정과 섬유화된 부위 제거를 통해 뼈의 기능을 회복시키는 데 초점을 맞춘다. 골절 예방과 재활 치료도 중요한 치료 방법으로, COFD 환자들은 지속적인 모니터링과 관리가 필요하다. COFD는 복잡한 질환이지만, 적절한 치료와 관리로 증상을 완화하고 기능을 회복할 수 있다.

7. 예후 (Prognosis)

선천성 골섬유성 이형성증(COFD: Congenital osteofibrous dysplasia)의 예후는 주로 질환의 진행 정도, 치료 방법, 환자의 연령 및 뼈의 성장 상태에 따라 달라진다. COFD는 선천적인 골 질환으로 뼈에 섬유성 조직이 비정상적으로 축적되는 특징이 있으며, 이로 인해 뼈의 강도와 기능이 악화된다. COFD는 시간이 지남에 따라 뼈의 기형과 변형을 초래할 수 있으므로, 적절한 치료와 관리가 이루어지지 않으면 지속적인 뼈 손상과 기능 저하가 발생할 수 있다.

COFD의 예후는 다음과 같은 몇 가지 주요 요소에 의해 영향을 받는다.

(1) 조기 진단과 치료

COFD의 예후는 조기에 진단되고 적절한 치료가 이루어졌는지에 따라 크게 달라질 수 있다. 질환이 초기 단계에서 진단되어 치료가 시작되면, 병의 진행을 늦추거나 증상의 심각성을 완화할 수 있다. 특히, 성장판이 활성화된 어린 시기에 적절한 치료를 받으면 뼈의 변형을 최소화하고, 정상적인 골 성장과 발달을 유도할 수 있다. 이로 인해 장기적인 예후가 개선될 수 있다. 그러나 치료가 늦어질 경우, 뼈의 변형이 심해지고 기형이 고착화될 수 있으며, 이로 인해 장기적인 기능 장애나 통증이 발생할 수 있다.

(2) 뼈 기형의 정도와 범위

COFD는 주로 하지의 긴 뼈, 특히 대퇴골, 경골, 비골에 영향을 미친다. 이들 뼈에서 발생한 기형이나 변형의 정도가 예후에 중요한 영향을 미친다. 기형이 심한 경우, 뼈의 강도가 약해지고, 골절 위험이 높아지며, 이동 능력이 제한될 수 있다. 또한, 섬유화된 부위가 뼈의 기능을 저하시켜, 일상적인 활동에 어려움을 겪을 수 있다. 이러한 경우, 장기적인 치료와 관리가 필요하며, 기형을 교정하기 위한 수술적 치료가 필요할 수 있다.

(3) 수술적 치료의 성공 여부

COFD의 예후에서 중요한 부분은 수술적 치료의 성공 여부이다. 수술을 통해 뼈의 변형을 교정하고, 섬유화된 부위를 제거할 수 있다. 수술이 성공적으로 이루어지면, 뼈의 기능이 개선되고, 기형이 교정되어 정상적인 활동을 할 수 있는 가능성이 높아진다. 그러나

수술 후에도 뼈의 약화나 골절 위험이 여전히 남아 있을 수 있으므로, 장기적인 관리가 필요하다. 수술 후에는 재활 치료가 필수적이며, 환자의 이동 능력과 뼈의 강도를 회복하는 데 중요한 역할을 한다.

(4) 골절의 발생과 관리

COFD의 환자들은 섬유화된 뼈로 인해 골절의 위험이 증가한다. 골절이 발생하면, 치유 과정이 일반적인 골절보다 더 어려울 수 있다. 골절 치료가 적절하게 이루어지지 않으면, 뼈의 재형성이나 회복이 불완전할 수 있으며, 이는 기능 저하와 합병증을 초래할 수 있다. 따라서 골절이 발생한 경우에는 철저한 치료와 관리가 필요하며, 골절의 회복 후에도 뼈의 강도를 강화하기 위한 치료가 이루어져야 한다.

(5) 다른 합병증의 발생

COFD는 주로 뼈에 영향을 미치지만, 이 질환이 진행됨에 따라 다른 합병증이 발생할 수 있다. 예를 들어, 섬유화된 부위 주변에 염증이나 부종이 발생할 수 있으며, 이는 뼈의 기능을 저하시킬 수 있다. 또한, COFD로 인한 뼈의 약화가 지속되면, 관절 문제나 인대, 근육의 문제도 발생할 수 있다. 이러한 합병증은 예후를 더욱 악화시킬 수 있기 때문에, COFD 환자는 지속적인 모니터링과 관리가 필요하다.

(6) 성장과 발달의 영향

COFD는 어린 시기에 발병하는 경우가 많다. 따라서 이 질환은 뼈 성장과 발달에 영향을 미칠 수 있다. COFD로 인해 뼈의 성장판이 비정상적으로 발달하거나, 뼈의 길이가 달라질 수 있다. 이러한 성장 문제는 특히 성장판이 닫히기 전에 치료가 이루어지지 않으면, 환자의 성장이 비정상적으로 진행될 수 있다. 성장판이 닫히기 전에 적절한 치료를 받으면, 성장이 정상적으로 이루어질 가능성이 높지만, 치료가 늦어지면, 뼈의 기형이 고착화될 수 있다.

(7) 장기적인 관리와 추적

COFD는 진행성 질환으로, 시간이 지나면서 증상이 악화될 수 있다. 따라서 장기적인 관리와 추적이 매우 중요하다. 환자는 정기적인 X-선 검사나 MRI 검사를 통해 뼈의 상태를 지속적으로 모니터링하고, 증상이 악화되지 않도록 치료를 조정해야 한다. 또한, 성장판이 닫힌 후에도 뼈의 강도와 기능을 유지하기 위해 정기적인 재활 치료와 물리 치료가 필요할 수 있다.

결론적으로, COFD의 예후는 질환의 초기 발견과 치료, 뼈의 변형 정도, 수술적 치료의 성공 여부, 골절의 발생과 관리, 합병증의 발생 여부, 성장판의 상태 등에 따라 달라진다. 적절한 치료와 관리가 이루어지면, 예후는 개선될 수 있으며, 환자는 정상적인 생활을 영위할 수 있는 가능성이 높

아진다. 그러나 치료가 지연되거나 병이 진행되면, 뼈의 기형이나 약화가 심화되어 기능 장애가 발생할 수 있으므로, 조기 진단과 지속적인 관리가 중요하다.

Case Study: 일측 사지 기형이 있는 신생아

골섬유성 이형성(Osteofibrous dysplasia)

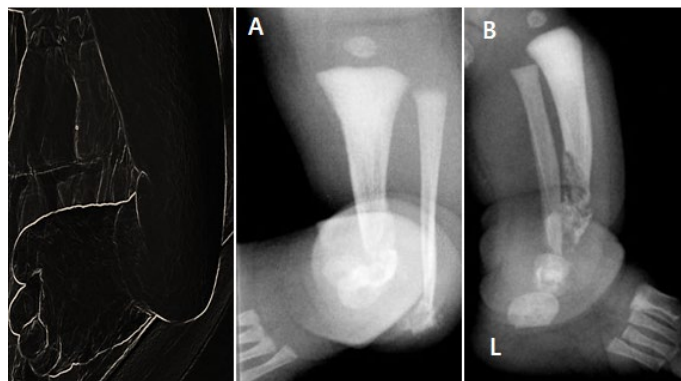
doi:10.1259/bjrcr.20210072

Abstract

골섬유성 이형성증은 드문 비악성 섬유성 골성 골 종양이다. 1976년 캄파나치가 이 이름으로 처음 기술하고 특성화하였다. 이 종양은 어린이와 젊은 성인의 경골에서 가장 흔하게 발생하지만 신생아에서는 덜 자주 발생하며 문헌에 보고된 바가 거의 없다. 우리는 출생 시 일측 사지 기형으로 나타난 신생아 선천성 골섬유성 이형성증의 사례를 보고한다. 방사선 사진은 이 연령대에서 이전에 보고되지 않은 분포로 잘 정의된 용해성-경화성 혼합 병변을 보여주었으며, 영향을 받은 경골과 비골의 원위부 중절에 국한되었다. 기형을 교정하기 위해 개방 수술을 시행하였고, 조직 생검을 통해 방사선학적으로 의심되는 진단을 확인하였다. 우리는 이 연령대 내에서 질병 분포와 그에 따른 방사선적 외관에서 몇 가지 새로운 특징을 가진 드문 병리학의 이 사례에서 최신 임상적, 방사선학적 및 병리학적 소견을 제시한다. OFD(osteofibrous dysplasia)는 하지의 유사한 선천적 변형성 골 병변의 감별에서 고려되어야 한다. 또한 우리는 신생아의 선천적 OFD에 대한 이전에 발표된 소수의 사례를 검토하며, 특히 동측 비골 관련 빈도가 노령 환자에서 관찰된 빈도보다 더 높은 것으로 나타났다.

History and Images

1. 여자 만삭아는 출생 시 좌측 하지/발목에 기형이 있었고, 전외측 경골 굽음과 현저한 외반각 및 굽음증이 동반되었다.
2. 임신 40주 +4주에 진행이 되지 않아 하부 제왕절개로 분만했고, 그 외에는 합병증이 없었다.
3. 정기적인 산전 초음파 검사에서 이상은 발견되지 않았지만, 뼈의 내재적 병변은 일반적으로 산전에 확인되지 않았다.
4. 임상 검사는 신경섬유종증(neurofibromatosis)의 흔적을 포함하여 그 외에는 정상이었다.



퀴즈 1:

1. 어떤 뼈가 비정상입니까?

- (1) 경골(Tibia)
- (2) 비골(Fibula)
- (3) 경골과 비골
- (4) 위의 어느 것도 아닙니다

2. 다음 중 이 경우 현실적인 감별 진단이 아닌 것은 무엇입니까?

- (1) 신경섬유종증 1형(Neurofibromatosis type 1)-(NF1)
- (2) 골섬유성 이형성증(Osteofibrous dysplasia)
- (3) 법랑질종(琺瑯質腫)(Adamantinoma)

3. 골섬유성 이형성증은 대개 단골성입니다.

- (1) 참
- (2) 거짓

4. 임상 평가와 엑스레이 후 진단 불확실성이 있는 경우 가장 좋은 다음 단계는 무엇입니까?

- (1) 지켜보고 기다리기
- (2) 대조제 증강 CT
- (3) 대조제 증강 MRI
- (4) 개방 또는 경피적 생검
- (5) 비조영제 CT

Findings and diagnosis

결과

영향을 받은 사지의 X-레이는 경골과 종아리뼈의 전방 외측 굽음(영향을 받지 않은 오른쪽 다리와 비교했을 때 저형성)과 원위 경골과 종아리뼈 중절의 국소적 골용해 병변을 확인했으며, 광범위한 주변 및 내부 반점 경화증이 있었다. 골격 검사에서 추가 골 병변은 발견되지 않았고, 그 외에는 발달적으로 정상이었다. 3차 방사선 소견에서 골섬유성 이형성증이 진단 가능성이 높음을 시사했다.

감별진단(differential diagnosis)

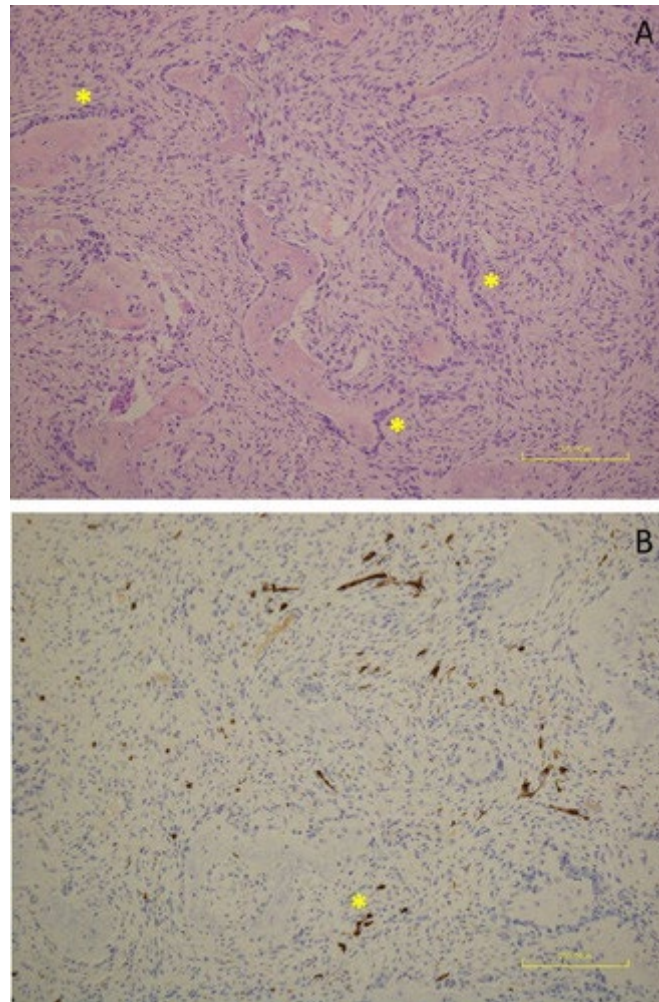
- 1형 신경섬유종증(Neurofibromatosis type 1)
- 아다만티노마(Adamantinoma) (출생 시 발견되지 않음: not seen at birth)
- 섬유성 이형성(Fibrous dysplasia)(출생 시 발견되지 않음: not seen at birth)
- 골섬유성 이형성(Osteofibrous dysplasia)
- 외상(Trauma)
- 감염(Infection)

진단: 골섬유성 이형성(Osteofibrous dysplasia)

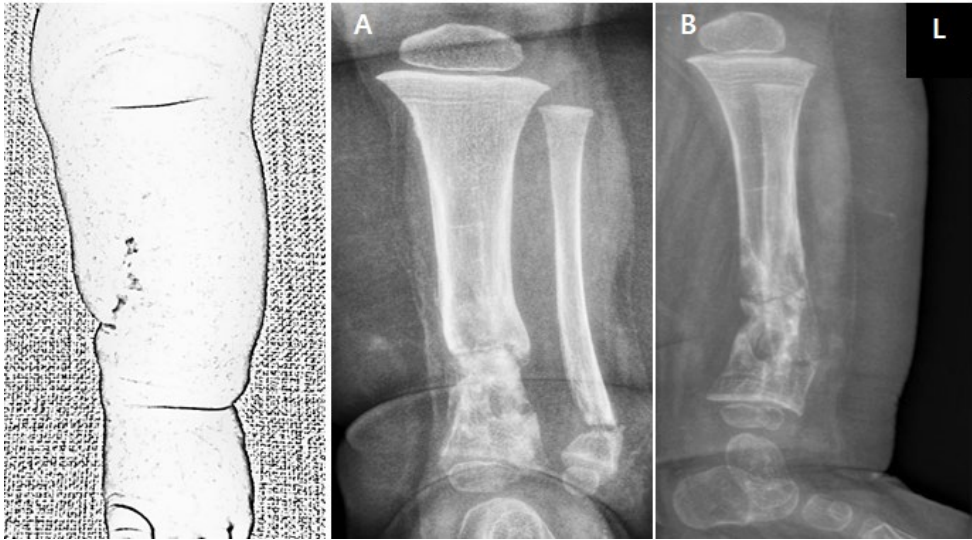
치료

지역 3차 소아 정형외과 센터와 국가적 골격 이형성 회의에서 다학제적 논의를 거친 후, 3개월에 비골 및 경골 골절술, 일시적 K-와이어 고정, 석고 고정을 통해 악화되는 임상적 기형을 교정하기

위해 수술을 시행하였다. 이를 통해 개방 생검을 실시할 수 있었고, 조직학적 분석이 방사선학적 진단을 뒷받침하였다. 소견에는 악성 또는 대체 병리의 특징이 없는, 불규칙하게 엮인 뼈 소주와 눈에 띄는 골모세포성 테두리, 섬유질 기질에 있는 뭉뭉한 방추형 세포를 포함한 골섬유성 이형성증 1-5의 전형적인 모습이 포함되었다. 사이토케라틴 염색은 단일 분산 양성 세포만을 나타냈다.



환자는 국소 및 3차 소아 병원에서 추적 검사를 받았다. 14개월 때의 가장 최근의 추적 검사 X-레이에서 경골과 종아리뼈의 원위 중절에 지속적인 혼합 용해성 경화성 병변이 나타났으며, 명확한 골단부 병변이 없었고 뼈의 근위부로의 진행도 없었다. 방사선학적과 미용적으로 모두 골절술 후 기형 교정 수준이 양호하였다. 환자는 보존된 기능을 보이며 조개 껍질 보조기를 사용하여 독립적으로 걷고 있으며, 이는 나이에 비해 정상적인 운동 발달 이정표와 일치한다. 영아의 사지의 현재 상태와 정렬에 대한 부모의 만족도가 높으며, 수술 후 편안함과 이동성이 개선되었다고 보고되었다.



토론(Discussion)

선천성 골섬유성 이형성증(Congenital osteofibrous dysplasia)

출생 시 나타나는 선천성 골섬유성 이형성증은 보고된 문헌에서 극히 드물며(di 경우를 포함하여 7건이 보고됨) 더 일반적인 환자 집단인 나이든 어린이에게 서도 여전히 이례적이다. 이전에 보고된 대부분의 사례(6건 중 5건, 83%)에서 근위 경골 또는 전체 경골이 영향을 받았고, 한 건에서는 과정이 원위 비골로만 고립되었다. 이 사례는 동기적인 원위 경골과 원위 비골 분포가 진단과도 양립할 수 있음을 보여준다. 이 사례는 신생아에서 이러한 패턴을 보인 최초의 사례로, 수반되는 X선 및 임상병리학적 데이터가 있다.

또한 이전에 보고된 6건의 신생아 사례와 현재 환자 중 71%(7건 중 5건)가 진료 시 또는 추적 관찰 후에 경골과 비골 모두에서 변화를 보였다는 점에 관심을 가지고 있다. 이는 발표된 노령 아동 및 청년 성인 시리즈에서 동측 비골 관련의 훨씬 낮은 빈도(12%~20%)와 현저히 대조된다. 이러한 시리즈에서 경골, 특히 근위부는 골섬유성 이형성의 전형적인 위치로 설명된다. 이와 관련하여 청소년에게 흔하지 않은 것이 신생아에서는 표준인 것으로 보이며 그 반대의 경우도 마찬가지이다. OFD(osteofibrous dysplasia)는 "소아의 경골에 대한 선호도"가 있다고 언급되어 있으며, 이에 신생아의 경우 비골을 추가해야 한다고 제안한다.

따라서 비골 관련 존재나 뼈 내의 원위 분포는 영상의학과 의사가 그렇지 않으면 적절한 환경

에서 신생아 선천성 골섬유성 이형성을 진단하는 것을 막아서는 안 된다.

신생아 골섬유성 이형성에서 영상의학과 의사의 역할은 주로 감별 진단에 있을 가능성이 높다. 출생 시 하지 골 기형의 일부 그럴듯한 감별진단은 임상적 또는 방사선학적 근거로 쉽게 배제된다. 예를 들어, 외상 또는 선천성 척추 반월상골. 다른 것들은 신경섬유종증 1형의 경우 유전자 검사와 같이 영상 기반이 아닌 진단으로 구별할 수 있다. 신경섬유종증 1형은 기형과 국소적 골 병변 외에도 신경 피부 흔적이 있을 것으로 예상된다. 신생아의 경골 기형과 관련된 혼합 용해성 및 경화성 골 병변의 전형적인 골섬유성 이형성 유사 외관을 엑스레이에서 보여주면 비골이 관여 하든 그렇지 않든 감별진단이 더 제한적이다. 아다만티노마와 섬유성 이형성증의 방사선학적 구별은 어려울 수 있다. 나이가 많은 어린이의 경우 전자는 악성 가능성으로 인해 특히 우려되며 따라서 보다 공격적인 치료가 필요하다. 그러나 신생아 시기에 진단된 선천성 병변이 두 과정을 모두 나타내는 것으로 입증된 보고된 사례는 없으며, 문헌 검색 결과 그러한 출판된 사례는 없다. 이러한 상태가 신생아에게 발생할 수 있지만 극히 드물기 때문에 유리한 상당한 방사선학적 또는 조직학적 증거의 맥락에서만 고려해야 할 가능성이 있다. 이 사례와 같이 전형적인 특징이 있는 경우 신생아 선천성 OFD(osteofibrous dysplasia)의 방사선학적 진단을 높은 수준의 확실성으로 제안할 수 있다.

보고된 신생아 선천성 골섬유성 이형성증 사례에서 횡단면 영상이 일반적으로 사용되었지만, 6명 중 4명이 MRI를 받았고 6명 중 1명이 CT를 받았지만 진단 과정에 기여하는 고유하거나 구체적인 특징은 설명되지 않았다. 따라서 방사선적 모습이 설득력이 있는 경우 횡단면 영상의 비용과 복잡성을 피할 수 있다. 확인 조직학이 필요한 경우 바늘 또는 개방 생검(더 공격적인 수술과 대조적으로)은 안전하며 신생아에서 발생하지 않는다는 것이 받아들여진다면 법랑질종(瑯瑯質腫:adamantinoma)를 식별하지 못할 위험이 없다. 이 경우를 포함한 7건 중 5건(71%)에서 치료적 절제 시도가 이루어지지 않았으며, 이후 1~7년의 추적 관찰 간격에서 좋은 장기적 결과가 나타났다. 이러한 보고는 비록 소수의 사례에서 나온 것이지만, 이 조직학적으로 양성인 병변은 자연적으로 해결되거나 안정될 수 있는 경과가 있으며 이 경우처럼 기형 교정과 같은 이차적 문제가 아닌 한 근본적인 관리가 필요하지 않음을 시사한다.

학습 포인트

- 골섬유성 이형성증은 하지의 선천적 변형성 골 병변의 감별 진단에서 고려될 수 있다. 국소적 혼합 용해성 및 경화성 병변의 특징적인 방사선적 모습이 있다.
- 출생 시 나타날 때 골섬유성 이형성증(법랑질종 및 섬유성 이형성증)의 방사선적 감별 진

단은 훨씬 덜 발생할 수 있으며, X선 영상을 기반으로 확실한 진단을 내릴 수 있다.

- 신생아 골섬유성 이형성증은 일반적으로 경골과 동측 비골에 영향을 미친다. 이 분포는 일반적으로 단골성인 나이든 어린이와 젊은 성인에서 덜 자주 나타난다.
- 이 질환의 조직학적 소견과 자연 경과가 양성이므로 확실한 방사선적 진단은 침습적 시술을 피하는 데 안심될 수 있다.

참고문헌(Reference)

1. Campanacci M. "Osteofibrous dysplasia of long bones a new clinical entity". *Ital J Orthop Traumatol* 1976; 2: 221 – 37 [Google Scholar](#) [PubMed](#)
2. Teo HEL, Peh WCG, Akhilesh M, Tan SB, Ishida T. "Congenital osteofibrous dysplasia associated with pseudoarthrosis of the tibia and fibula". *Skeletal Radiol* 2007; 36 Suppl 1: S7 - 14. doi: <https://doi.org/10.1007/s00256-006-0177-2>
3. Zamzam MM. "Congenital osteofibrous dysplasia of the tibia, associated with pseudoarthrosis of the ipsilateral fibula". *Saudi Med J* 2008; 29: 1507 – 9. [Google Scholar](#)
4. Ishida T, Iijima T, Kikuchi F, Kitagawa T, Tanida T, et al. "A clinicopathological and immunohistochemical study of osteofibrous dysplasia, differentiated adamantinoma, and adamantinoma of long bones". *Skeletal Radiol* 1992; 21: 493–502. doi: <https://doi.org/10.1007/BF00195230>
5. Sweet DE, Vinh TN, Devaney K. "Cortical osteofibrous dysplasia of long bone and its relationship to adamantinoma. a clinicopathologic study of 30 cases". *Am J Surg Pathol* 1992; 16: 282 – 90. doi: <https://doi.org/10.1097/00000478-199203000-00009>
6. Jobke B, Bohndorf K, Vieth V, Werner M. "Congenital osteofibrous dysplasia campanacci: spontaneous postbiptic regression". *J Pediatr Hematol Oncol* 2014; 36: 249 – 52. doi: <https://doi.org/10.1097/MPH.0b013e31829b7f79>
7. Kim SY, Lee SH. "Congenital osteofibrous dysplasia, involving the tibia of a neonate". *J Korean Soc Radiol* 2015; 73: 307. doi: <https://doi.org/10.3348/jksr.2015.73.5.307>
8. Sarisozen B, Ozturk C, Yazici Z, Ozturk H. "Neonatal osteofibrous dysplasia: a case report". *Eur J Orthop Surg Traumatol* 2004; 15: 57 – 59.

doi: <https://doi.org/10.1007/s00590-004-0200-z>

9. Hisaoka M, Hashimoto H, Ohguri T, Aoki T, Okamoto S, et al. "Congenital (infantile) pseudarthrosis of the fibula associated with osteofibrous dysplasia". *Skeletal Radiol* 2004; 33: 545 – 49. doi: <https://doi.org/10.1007/s00256-004-0759-9>
 10. Bethapudi S, Ritchie DA, Macduff E, Straiton J. "Imaging in osteofibrous dysplasia, osteofibrous dysplasia-like adamantinoma, and classic adamantinoma". *Clin Radiol* 2014; 69: 200–208 . doi: <https://doi.org/10.1016/j.crad.2013.09.011>
 11. Results of literature search conducted by the authors via PubMed database for keywords "congenital fibrous dysplasia" and "congenital adamantinoma", as of 26/07/2021. Available from : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
-

퀴즈 정답:

1-(3) 해설: 원위 경골과 비골 중골에 국소적인 혼합성 용해-경화성 병변이 있고, 관련 변형이 있다.

2-(3) 해설: 이러한 모든 과정은 국소적 뼈 병변을 동반한 사지 기형으로 나타날 수 있지만, 범랑 질종(琺瑯質腫)(Adamantinoma)은 출생 시에 존재하는 것으로 보고된 적이 없고, 오히려 이전에 건강했던 어린이와 젊은 성인에게 보고되었다. Adamantinoma, 골섬유성 이형성증, 섬유성 이형성증은 이러한 환자에서 방사선학적으로 구별하기 어려울 수 있다. 전자는 악성 가능성이 있다. NF1이 가능하며 다른 흔적을 찾아야 하며, 필요한 경우 유전자 검사를 실시해야 한다.

3-(1) 해설: 골섬유성 이형성증은 대부분 경골에 국한된다. 그러나 비골 관련은 노령 환자의 10%~20%에서 나타난다. 신생아의 경우 비골 관련은 더 흔한 것으로 보인다.

4-(4) 해설: 이 모든 것은 선택된 사례에서 합리적일 수 있으며, 이 질병 과정의 희귀한 출판 사례에서 많은 것이 사용되었다. 그러나 단면 영상에서 특정하거나 민감한 특징은 설명되지 않았으며 진단적으로 기여하지 않았다. 저자들은 진단 불확실성이 있는 경우, 특히 더 공격적인 감별에서 대부분의 경우 조직 샘플링과 조직학이 가장 적절한 단계가 될 것이라고 제안한다. 보고된 모든 신생아 골섬유성 이형성증 사례는 병변이 공식적으로 절제되었는지 여부에 관계없이 좋은 결과를 보였다.

Copyright 2025. ScholarGen Publishers all right reserved.

선천성 골섬유성 이형성증

초판인쇄: 2024년 8월 20일

지은이: 이훈재

펴낸이: Chief Editor of Journal of Medical Imaging

펴낸곳: ScholarGen Publishers

<https://scholargen.net>

e-mail: office@scholargen.com

가격: 10,000원

[선천성 골섬유성 이형성증.exe] 파일을 다운로드하여 사용할 수 있습니다.



ScholarGen