

젊은 남자에서 발생한 심한 특발성 골다공증 1례

전주예수병원, 내분비 내과

이지은*, 선인오, 이신은, 이영재, 최진화, 최혜은, 이진구, 송선경

서 론 : 젊은 사람에서 발생하는 골다공증은 크게 특발성 골다공증과 이차성 골다공증으로 분류된다. 이중 특발성 골다공증은 원인과 병태생리가 불명확하며 젊고 건강한 사람에서 골량 감소의 진행과 외상의 병력 없거나 최소한의 외상으로도 골절을 일으킴을 특징으로 하는 드문 질환으로 특별히 효과적인 치료는 없고 단지 환자마다 골회전율의 판단하에 개인별 접근이 요구된다. 본 예는 소년기에 다발성 골절 경험을 가진 젊은 남자가 검사상 특별한 원인이 없이 심한 특발성 골다공증 소견을 보인 예로 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례 : 21세 남자 환자가 넘어져서 발생한 골반골 골절로 개인 의원에서 치료 받은 후 심한 골다공증 진단 받고 정확한 검사를 위하여 본원에 입원 하였다. 과거력상 소년기에 5-6회의 팔과 다리의 골절 병력 있었으며 개인력상 출생시 건강하였고 특이한 병력은 없었으나, 허약하다는 이유로 어릴때부터 수차례의 한약을 복용한 경향이 있었고, 가족력상 특이 사항은 없었다. 내원 시 생체 활력 징후는 정상하였고, 키 160cm, 체중 50kg, 신체 질량 지수는 19kg/m^2 이었으며, 이학적 소견상 특이 소견은 없었다. 검사실 검사상 말초 혈액 검사, 혈청 생화학 검사 및 소변 검사는 정상 소견 보였으며, 혈중 호르몬 검사상 갑상선 기능 검사, 부갑상선 호르몬(iPTH), 테스토스테론, 성장호르몬, FSH, LH, 프로락틴, ACTH, Cortisol은 모두 정상 범위였으며 혈청 IGF-1, Bone specific ALP도 정상 범위이었다. 비노기계 검사상 고환의 크기는 정상하였고, 염색체 검사상 정상 46,XY 이었다. 요추 단순 방사선 소견상 전반적인 골밀도 감소와 미약한 척추 측만증 소견 보였고 골밀도 검사상 제 1요추부터 제 4요추에서 0.422g/cm^2 , T-score -5.01로 감소된 골밀도 소견 보였다. 갑상선 초음파 검사상 갑상선의 이상 소견 및 부갑상선의 증대 소견 없었고 핵의학 검사에서 다발성 활동성 골질환이 발견되었다. 환자는 한약 복용으로 인한 부신 피질 호르몬 유발성 골다공증이 의심되기도 하였으나 정확한 관련성을 밝힐 수는 없었으며 위의 임상 및 검사 소견에 의해 특발성 골다공증으로 진단하고 Bisphosphonate, Calcitriol, 칼슘제제를 투여하였으며 현재 외래에서 추적 관찰 중이다.

에스트로겐 수용체 유전자의 thymine-adenine 반복 다형성과 골밀도 및 골대사 지표

성균관대학교 삼성제일병원 내과, 내분비연구실*, 한양대학교 내과*

임창훈*, 한기옥, 황창선*, 강영순*, 문인걸*, 김성훈, 정호연, 장학철, 박원근, 윤현구, 한인권, 김태화*

목적: 에스트로겐은 골세포에 작용하여 골소실을 억제하는 것으로 알려져 있다. 최근 에스트로겐 수용체 유전자의 다형성에 따른 골밀도에 대한 연구가 있었으나 보고마다 다른 결과가 나왔다. 이에 본 연구자는 에스트로겐 수용체 유전자의 thymine-adenine (TA) 반복 다형성에 따른 골밀도 및 골대사 지표와의 관계를 알아보았다.

방법: 평균연령 52.2 ± 5.0 세인 302명의 폐경 여성을 대상으로 에스트로겐 수용체 유전자의 TA 반복 다형성과 골밀도 및 골대사 지표간의 관계를 알아보았다.

결과: 에스트로겐 수용체 유전자의 평균 TA 반복수에 따라 16 이하인 낮은 군 (L) 183명과 17 이상인 높은 군 (H) 119명으로 나누어 비교하였다. 두 군간의 연령, 신장, 체중, 초경연령, 폐경연령, 폐경기간의 유의한 차이는 없었다. 요추 골밀도 (0.886 ± 0.126 , $0.910 \pm 0.133 \text{ g/cm}^2$, $p=0.140$) 및 대퇴경부 골밀도 (0.753 ± 0.105 , $0.766 \pm 0.097 \text{ g/cm}^2$, $p=0.743$)는 두 군간에 차이가 없었으며, 혈중 alkaline phosphatase (57.0 ± 12.9 , $61.0 \pm 17.9 \text{ IU/L}$, $p=0.585$), osteocalcin (5.82 ± 2.63 , $5.51 \pm 2.93 \text{ ng/mL}$, $p=0.366$) 그리고 뇨중 dioxypyridinoline (8.14 ± 2.89 , $7.99 \pm 2.65 \text{ nmol/mmol Cr}$, $p=0.649$)는 두 군간에 의미 있는 차이가 없었다.

결론: 에스트로겐 수용체 유전자의 TA 반복 다형성은 폐경 후 여성에서 골밀도 및 골대사 지표와 관계가 없었으므로 골다공증을 결정하는 중요한 유전자는 아닌 것으로 사료된다.