

### 골다공증에 대한 WHO진단기준의 정량적 골초음파에의 적용

연세의대 내과 이유미\*, 정지영, 이정은, 김유미, 이시훈, 안철우, 차봉수, 김경래, 이현철, 임승길

골다공증을 진단하는 데에 있어서 1994년 WHO에서는, 표준방법인 이중에너지 흡수방사선법으로 측정된 요추부나 대퇴부의 골밀도를 지정하고 있다. 그러나, X선의 노출이 없고 비교적 간단하게 측정이 가능한 정량적 골초음파가 개원가를 중심으로 널리 보급되고 있는 상황에서 아직까지 현재 정량적 골초음파의 결과를 가지고 골다공증을 진단해 내는 데 대한 확실한 지표가 없기에 본 연구에서는 기존의 골다공증을 진단해 내는 기준으로 유사한 발병율을 보이는 기준점을 정하고자 하였다. 20-80세까지의 건강한 남성 400명과 여성 454명을 대상으로 골초음파를 측정하였다.

1) 20-25세 사이의 남성 214명과 여성 195명에서 각각 골초음파로 얻은 골밀도가 남성에서는 체질량지수와 양의관계를 보였고( $p=0.001$ ), 여성에서는 초경의 나이와 음의 상관관계를 보였다( $p=0.002$ ).

2) 20-25세 사이의 건강한 젊은 남녀의 골초음파 지표의 평균값과 표준편차를 이용하여 T score를 계산해 내었다.

3) 나이가 들수록 남녀 공히 SOS, BUA, stiffness, estimated heel BMD가 음의 상관관계를 보여주었다. ( $p<0.0001$ ) 여성에 있어서는 폐경연령을 전후로 급격한 변화를 보이지는 않았다.

4) WHO기준으로 할 때 T점수가 -2.5이하인 폐경후 여성이 15%라는 기준으로 할 때 정량적 골초음파에서는 T점수가 -1.8일 때 약 16%의 폐경후 여성을 진단해 낼 수 있는 기준점이 되었다.

이상의 결과로 볼 때 정량적 골초음파를 골다공증의 진단에 이용할 때는 기존의 기준점과 다른 T 점수가 중요함을 알 수 있었다. 차후 골절 위험도의 예측에 있어서의 유용성에 대한 전향적인 연구가 요구된다.

### 골형성부전증 10예의 임상적 특징

아주대학교 의과대학 내분비대사내과학교실, 임상유전학교실<sup>1</sup>, 진단방사선과학교실<sup>2</sup>

이형숙\*, 김현주<sup>1</sup>, 조재현<sup>2</sup>, 이승원, 김현아, 김대중, 정윤석, 이관우

골형성부전증은 비교적 희귀한 유전병으로 교원질 대사 장애로 인한 골의 취약성과 다발성 골절 및 척추측만증 등을 특징으로 한다. 유전 방식과 표현형의 발현 정도에 따라 다양한 임상 양상을 보이며, 임상적 중증도에 따라 4가지 형태로 분류된다. 지금까지 국내 보고는 분만과정이나 태아 진찰 시 골격이상으로 발견된 증례보고가 주였다. 연자들은 비교적 경미한 임상 양상을 보이는 예를 포함한 다수의 골형성부전증 환자들의 전반적인 임상적 특징에 대해 보고하는 바이다.

결과: 골형성부전증으로 진단받은 6가계, 10예를 대상으로 하였다. 평균 연령은 27.3(5~56)세였다. 모두 삼염색체 우성으로 유전되었으며, 제 I형이 4예, 제 III형이 4예, 그리고 제 IV형이 2예였다. 전 예에서 다수의 골절 경험에 있었고, 골밀도 저하와 골피질 두께 감소 소견이 관찰 되었다. 전신의 평균 골밀도는  $0.690(0.421 \sim 1.039) \text{ g/cm}^2$ 였다. sAlk는 소아의 경우만 증가되어 있었고, uDPD의 평균치는  $12.9(4.4 \sim 36.3) \text{ nM/mM Cr}$ 으로 증가된 소견을 보였다.

한국인 골형성부전증 환자의 임상적 특징을 살펴본 결과 기존의 보고된 II형 외에도 I, III, IV형이 다양하게 존재함을 알 수 있었으며, 모든 예에서 삼염색체 우성으로 유전됨을 확인할 수 있었다. 또한 골흡수 증가와 골밀도 저하의 골절이 동반됨을 알 수 있었다.