

The SNP of COL6A1, the candidate gene for OPLL, in patients with AS

¹The Hospital for Rheumatic Diseases, Hanyang University, ²Bioinformatics Team, DNA Link,

³Institute of Rheumatism, Hanyang University

*Jun JB¹, Kim TJ¹, Kim TH¹, Lee HS¹, Uhm WS¹, Shin ES², Na YI³

Ankylosing spondylitis (AS), although a prototype of spondyloarthropathy and strongly related to HLA-B27, shares the common features of heterotopic ossification with other relatively common diseases, such as the ossification of posterior longitudinal ligament (OPLL). Through genome-wide linkage and linkage disequilibrium studies a single nucleotide polymorphism (SNP) of the collagen 6A1 gene (COL6A1) has been revealed to be strongly associated with OPLL. The objective of this study was to investigate the genetic association between COL6A1 SNPs and AS. One-hundred thirty Korean patients with AS (M: 116, F: 14, Age: 29.0 +/- 4.6) and age- and sex-matched 130 healthy subjects (Age: 28.6 +/- 3.4) were recruited. The SNPs of exon 15 (+39), intron 15 (+39), intron 21 (+18) by Snap shot assay and the SNPs of intron 32 (-29), intron 33 (+15), intron 33 (+20), and intron 33 (+55) by direct sequencing were genotyped and analyzed. The observed allelic frequencies for these SNPs met Hardy-Weinberg equilibrium in all AS and controls. We also found an additional two SNPs [exon 33 (+98) and intron 33 (+88)] during direct sequencing. Therefore, a total of nine SNPs were analyzed in this study. There were no significant associations of allelic and genotype variations between AS and controls. The presence of uveitis was significantly associated with some SNPs (G365G, IVS33+15G/A) and some haplotypes (TC in ht-1 and CC in ht-2). The variation of allele or haplotype of COL6A1 is not significantly associated with more ossified disease. Because the genetic variations of COL6A1 could not be correlated with the occurrence of AS in Koreans, we conclude that despite common clinical features, AS and OPLL are not genetically related and the hyperostotic condition seen in two diseases might be regulated differently. Furthermore, SNPs of COL6A1 did not have any relationship with the radiographic progression of AS. However, we found that the occurrence of uveitis might be related to the genetic variations of COL6A1 in patients with AS.

Osteitis Condensans Ilii를 동반한 반응성 관절염 1예

건양대학교 의과대학 내과학교실

*성상석 · 정지현 · 정철일

반응성 관절염은 감염 후 면역반응에 의해서 발생하는 비화농성 관절염이며 하지의 비대칭적인 관절염과 염증성 요통의 임상적 특징을 보인다. 천장관절의 단순 방사선촬영 소견은 반응성 관절염을 포함한 척추관절병증의 진단에 도움이 되어 널리 시행된다. Osteitis Condensans Ilii (OCI)는 엉덩엉치 관절통과 간헐적 요통을 특징으로 하고 천장관절 부위의 장골 하방에 대칭적인 골경화를 보여 척추관절병증과 혼동될 수 있다. 특히, 두 질환이 공존하는 경우 단순 방사선촬영의 이상소견을 감별하기 위해서 컴퓨터단층촬영이 필요할 수도 있다. 두 질환은 치료와 예후에 차이가 있어 척추관절병증으로 진단된 경우라도 요통과 천장관절의 방사선 소견이 다소 비전형적인 경우 두 질환이 공존할 수 있다는 점을 염두해 두어야 한다. 공존하는 두 질환을 가진 사례가 보도된 적이 없어 증례보고하는 바이다. **증례** : 28세 여자로 왼쪽 무릎의 관절통과 피로감을 주소로 내원하였다. 약 4주 전에 설사와 배대하가 있었으며 내원 1주 전부터 피로감과 전신 근육통 그리고 왼쪽 무릎의 통증이 있었다. 왼쪽 무릎에는 국소 열감과 압통, 종창이 있었다. 3년 전 여아를 출산하였으며 요통은 출산 이전부터 간헐적으로 있었다. 말초혈액검사에서 백혈구 6,730/mm³ (호중구 70.4%, 림프구 21.7%), 혈색소 10.5 g/dl, 혈소판 418,000/mm³이었고 적혈구침강속도(ESR)는 45 mm/hr, C-반응단백(CRP)는 4.85 mg/dl였다. 혈액 요소질소는 6.5 mg/dl, 크레아티닌은 0.7 mg/dl였고 혈액생화학검사에서 Na/K/Cl/CO₂ 139/3.8/105.5/26.5 mEq/L, 총단백량 7.41 g/dl, 혈청 알부민 3.66 g/dl, ALT/AST 19/22 IU/L였다. 요검사에서 이상소견은 보이지 않았다. 혈청 류마티스인자 및 항핵항체는 음성 소견을 보였고 HLA B27도 음성이었다. 왼쪽 무릎의 단순 방사선촬영에서는 이상 소견을 보이지 않았으나 흡인한 관절액은 백혈구가 5,580/mm³ (다핵구 97%)으로 상승된 염증성 소견을 보였다. 관절액 내 결정은 관찰되지 않았으며 그람 염색 및 배양 검사에서 세균이 검출되지 않았다. AFB 염색에서도 음성 반응을 나타내었다. 혈액, 소변 및 대변의 세균배양검사에서도 동정된 균은 없었다. 비대칭적인 하지의 관절염과 감염의 임상적 소견으로 반응성 관절염으로 진단하였다. 천장관절 주위로 대칭적인 골경화 소견이 있었으나 요통의 양상이 척추관절병증과 달라 골주사 사진과 컴퓨터단층촬영을 시행한 결과 OCI로 진단되었다. 환자는 진통소염제와 sulfasalazine, 그리고 경구 스테로이드로 치료를 받은 후 증상의 호전을 보였고 현재 외래에서 추적관찰 중이다.