

의인성 구루병성 근병증

— 증례 보고 —

순천향대학교 의과대학 재활의학교실

김 수 아 · 김 선 우 · 오 기 영

Iatrogenic Rickets Myopathy
 — A case report —
 Soo A Kim, M.D., Ph.D., Sun Woo Kim, M.D. and Ki Young Oh, M.D., Ph.D.
 Department of Rehabilitation Medicine, Soonchunhyang University College of Medicine

Gait disturbance in infants and toddlers results from various diseases, such as musculoskeletal, neuropathic, metabolic, and inherited disorders. These disorders lead to myopathies with muscle weakness. Nutritional deficiency can cause myopathy but it is very rare, because of early diagnosis and effective treatment. Vitamin D deficiency also can induce myopathy. Rickets, the clinical term of chronic vitamin D deficiency, results in secondary hyperparathyroidism that can show the characteristics of myopathy, such as muscle weakness, especially on the proximal muscles of lower extremities and the following waddling gait. We report a rare case of iatrogenic rickets myopathy. (**J Korean Acad Rehab Med 2010; 34: 480-482**)

Key Words: Rickets, Myopathy, Vitamin D

서 론

영유아에서 보행장애를 보일 경우, 근골격계 질환, 신경 손상, 대사성질환, 유전질환 등 다양한 가능성을 예상해 볼 수 있다. 특히 외상의 가능성이 없고 보행 시기 전에 특별한 증상을 보이지 않다가 보행을 시작하면서 장애를 호소하는 경우 근디스트로피 등의 여러 근육질환의 발생 가능성을 생각해 볼 수 있다. 또한 약물 및 영양 상태와 관련된 내분비성 근병증의 경우도 드물지만 고려해보아야 한다. 하지만 최근에는 유아에서 약물의 오남용의 가능성이 크지 않고, 임상 증상이 나타날 정도로 영양 결핍에 빠지는 경우가 흔하지 않아 이런 근병증 등을 의심하고 진단하기는 쉽지 않다. 이에 본 저자들은 임상에서 무시하고 지나칠 수 있는 영양 결핍과 관련된 증례를 소개하고자 한다.

증 례

생후 25개월 된 남자 아이가 근력 약화 및 보행 장애를 주소로 내원하였다. 환아 과거력에서, 재태기간 40주, 출생 체중 3.6 kg이었고 출생 후 발달 단계에서 성장지연 소견은 보이지 않았다. 환아는 심한 과민성을 보이고 있었고, 이학적 검사상 근위축이나 가성비대 등의 육안적 소견은 관찰되지 않았고 심부건반사 및 병적반사, 근긴장도의 이상소견 역시 관찰되지 않았다. 환아는 생후 14개월부터 독립 보행이 가능했다. 하지만 내원 3~4개월 전부터 점차적으로 보행을 하지 않고 통증을 호소하며 걷지 않으려는 증상을 보였다고 한다. 앉은 상태에서 일어나는 동작을 취하지 못하고 자발적인 보행이 불가능하여 대부분의 생활을 둔부로 미는 동작을 통해 이동하였다. 보호자의 손을 잡고 보행을 유도하면, 뒤뚱거리는 오리걸음(waddling gait) 양상을 보였다.

환아의 질환을 감별키 위해 생화학 검사, DNA 검사, 신경전도검사 및 근전도검사를 시행하였다. 감각 및 운동 신경전도검사 상 신경전도속도, 진폭, 및 잠시에서 이상소견을 보이지 않았지만, 상지와 하지의 근위부와 원위부에서 근전도 검사에서 이두박근 및 대퇴직근에서만 양성예각파를 관찰하였다.

혈청학적 검사 상 alkaline phosphatase 1,820 IU/L로 정상 범위(39~117 IU/L)의 15배 가량으로 증가되어 있었고, CK

접수일: 2009년 5월 28일, 게재승인일: 2009년 10월 23일
 교신저자: 김선우, 충남 천안시 동남구 봉명동
 ㊟ 330-721, 순천향대학교 천안병원 재활의학과
 Tel: 041-570-2220, Fax: 041-576-3464
 E-mail: doiloveu@dreamwiz.com



Fig. 1. A simple X-ray finding shows a definite rickets appearance; a spread margins and cup shape of proximal tibia (A) and distal radius (B).

는 297 IU/L (정상범위; 50~200 IU/L), LDH는 894 IU/L (233~497 IU/L)로 증가되어 있었고 칼슘은 5.7mg/dl (8.0~10.5 mg/dl)로 약간 감소되어 있었다. 갑상선 기능 검사 역시 이상 소견은 발견되지 않았다. DNA 검사에서는 근디스트로피에 합당한 소견은 보이지 않았다. 조직검사를 시행하려고 하였으나, 환자의 보호자들은 침습적인 검사가 시행되는 것을 거부하여 시행할 수 없었다.

정밀한 문진을 다시 시행한 결과, 환아는 아토피 피부염을 앓고 있었고 환아의 어머니는 아토피 피부염의 치료를 위해 수개월 이상 환아에게 계란 및 우유, 버터 등의 유제품을 제한하였고, 1년 넘게 실내에서도 태양광의 접촉을 철저히 차단하고 있었다. 이러한 치료 방법은 환아의 어머니가 인터넷 검색 및 동호회 활동을 통해 얻은 정보였다.

영상의학적 검사로 슬관절과 주관절의 X-ray를 시행하였다. X-ray 영상에서 관절 주위의 골질뼈에서 뼈소실 소견이 관찰되었고, 경골 근위부, 대퇴골 원위부, 요척골 말단부에서 컵 모양으로 골단의 중앙부가 들어가 있는 구루병(rickets)에 합당한 영상 소견을 보였다(Fig. 1).

구루병으로 진단된 후 경구용 calcitriol을 처방하였고, 4주 후 추적 관찰에서 근력 약화 및 보행 장애의 호전 양상을 보여, 독립적으로 앉은 자세에서 기립 자세로 자세변경이 가능하였고 독립적인 보행도 가능하였다. 8주 후 추적 관찰한 혈액학적 검사에서 alkaline phosphatase는 751 IU/L로 감소하였고 칼슘은 정상범위인 9.8 mg/dl로 호전된 양상을 보였다. 초기 내원당시 측정하지 못한 vitamin D 혈중농도는 추적관찰 시 25-OH vitamin D가 18.20 ng/ml로 정상수치(6.9~69.5 ng/ml)를 보였다.

고 찰

구루병은 대부분 과거 vitamin D의 섭취 부족이나 자외선 노출 부족으로 발생하였다. 특히 과거의 조제 분유에는 vitamin D가 보충되어있지 않기 때문에 분유 수유만을 한 경우 발생할 수 있었으나, 최근에는 모든 조제 분유에 vitamin D가 보충되고 있어, vitamin D 대사에 장애를 초래하는 간질환이나 신장질환 환자, 칼슘 또는 인 대사 장애를 가진 환자에서만 볼 수 있다.¹

Vitamin D의 결핍은 사춘기와 같이 상대적으로 뼈의 성장이 빠른 시기에 나타날 수 있고, vitamin D의 흡수에 장애가 있는 흡수 장애증후군, 낭성 섬유증 등에서도 나타날 수 있다.¹ 그러나 선천성 대사장애를 동반하지 않은 정상아에서는 발생하기 어려운 질환이며, 임상적으로 근육병이 나타나는 경우도 흔하지 않다.²

이런 vitamin D는 장관에서 칼슘과 인의 흡수 촉진, 신장에서 인의 재흡수 촉진, 뼈에서 미네랄 침착과 흡수 대사에 관여한다. Vitamin D 결핍이 있을 경우, 성장이 활발한 시기에는 뼈 조직에 칼슘 침착에 장애가 일어나 뼈의 변형을 초래하는 구루병이 발생한다. 반면, 뼈의 성장이 완료된 성인에서는 뼈 조직의 소실이 일어나는 뼈무름증(osteomalacia)이 발생하게 된다. Vitamin D 결핍증이 지속될 경우, 이차성 부갑상선 항진증이 발생할 수 있다.¹

Vitamin D 결핍증이 있는 경우, 혈청 칼슘은 정상이거나 약간 감소하고, 혈청 인은 4 mg/dl 이하이고, alkaline phosphatase는 대개 500 IU/dl 이상으로 상승된다.

또한 방사선 사진 소견에서는 특징적으로 요골 및 척골의 원위부에 잘 나타나는데, 골단의 중앙부가 컵 모양으로 들어가고(cupping), 컵의 양쪽에 해당하는 부위가 바깥쪽으로 불분명하게 확대되는(spreading, flaring) 소견을 보인다. 골간의 음영이 연하고 때로 골절이나 가골 형성을 보이기도 한다.

상기 환자의 경우 혈청 인은 정상 범위 내에 있었으나, alkaline phosphatase는 초기 정상범위의 15배 이상 큰 폭으로 상승되어 있었고, 칼슘은 약간 감소된 소견을 보였으며, 방사선 사진 소견 상 구루병에 합당한 소견을 보였다.

근력 약화는 뼈무름증에서는 매우 흔한 증상으로 어떤 연구에서는 환자의 72%까지 보고되고 있지만, 부갑상선 항진증 단독으로 있는 경우에는 2~10%에서만 보인다. 뼈무름증과 일차성 부갑상선 항진증에서 나타나는 근육병증은 대칭적인 근위부 약화와 위축을 보이며, 하지에서 더 심각하여 오리걸음양상의 보행이 발생하게 된다. 하지만 근력 약화의 발생기전에 대해 정확하게 밝혀진 바는 없다.²

전기진단학적 소견에서는 신경전도검사는 정상으로 기대할 수 있지만, 신부전이 있을 경우 동반된 말초신경병증으로 이상소견이 관찰될 수 있다. 근전도검사서 삼입전

위는 정상이고, 전형적으로는 양성예각과는 보이지 않지만, 아주 드물게 관찰되는 경우가 있다.²

상기 환자의 경우, 혈청학적 검사 소견 및 방사선 사진 소견 상 구루병에 합당한 소견을 보였고, 근진도검사에서도 흔하지 않은 양성예각과 소견을 보였다.

국외에서도 1986년 Torres 등의 보고³ 외에는 vitamin D 결핍만으로 인한 구루병은 보고되지 않고 있고, 우리나라에서도 1980년대 이후 구루병 발생률이 거의 보고되지 않아 본 증례처럼 인위적인 vitamin D 결핍증으로 인한 근육 약화는 예측하기가 쉽지 않다. 따라서 검사를 시행하기 전에 과거력 및 현병력에 대한 충분한 문진을 통해 근력 약화를 유발할 수 있는 질환에 대한 충분한 평가 및 진단이 필요할 것으로 보인다. 더불어 인터넷을 통한 정보의 홍수 시대에 살고 있는 요즘, 비전문가에 의한 불확실한 의학 정

보에 의한 폐해를 줄이기 위해 의사와 의료계의 지속적인 관심과 노력이 필요하겠다.

참 고 문 헌

- 1) Watkins JB, Duggan C, Walker WA. Nutrition in pediatrics : basic science and clinical applications, 4th ed, Hamilton, BC: Decker, 2008, 101-102
- 2) Dumitru D, Amato AA, Zwarts M. Electrodiagnostic Medicine, 2nd ed, Philadelphia: Hanley and Belfus, 2002, 1394-1396
- 3) Torres CF, Forbes GB, Decancq GH. Muscle weakness in infants with rickets: distribution, course, and recovery. *Pediatr Neurol* 1986; 2: 95-98