

## 골연화증

### 1. 골연화증이란 ?

골연화증은 뼈에 칼슘 침착(무기질화 과정)이 안되어 오는 상태를 말하는 것으로, 뼈의 양이 줄어드는 골다공증과는 다른 질병이다. 어릴 때 비타민 D의 결핍으로 성장판과 뼈에 이상이 오는 것을 구루병이라고 하며 성장판의 성장이 끝난 후에 무기질화가 안되어 오는 병적 상태를 골연화증이라 한다.



한 인 권  
제일병원 내과

### 2. 골연화증의 원인

뼈는 뼈세포와 적절한 콜라겐과 같은 뼈기질이 있어야 하며 여기에 충분한 칼슘과 인산염이 침착되는 ‘무기질화’라는 과정이 있어야 튼튼한 뼈가 된다. 이러한 ‘무기질화’ 과정에 반드시 필요한 것이 활성화된 비타민 D(1.25-Vitamin D)이다.

#### 1) 비타민 D 결핍

우리 몸 안에서 비타민 D가 만들어지려면, 첫번째 단계로 일광욕을 통한 자외선이 있어야 한다. 피부에서 자외선에 의해 비타민 D의 전구 물질이 비타민 D로 변하기 때문에 일년 내내 실내에서만 일을 하는 사람은 골연화증에 잘 걸릴 수 있다. 또한 대기오염이 심하거나 흐린 날씨가 계속되는 지역에 사는 사람, 또는 양극 지방에 거주하는 사람들도 같은 이유로 골연화증에 잘 걸릴 수 있는 사람들이다. 위장 장애가 있어서 비타민 D를 잘 흡수 못하는 경우-비타민 D는 지용성 비타민이기 때문에 지방을 소화시키지 못하는 질병이 있을 때 골연화증이 동반될 수 있다. 장 절제술을 받았거나 담관천공 등으로 담즙 분비에 장애가 있어도 올 수 있다.

피부에서 만들어진 비타민 D는 간에서 1차 활성화가 되고 콩팥에서 마지막 단계의 2차 활성화가 되어야 비타민 D의 작용을 몸 안에서 할 수 있다. 그러므로 만성 신부전증과 같은 콩팥 질환이 있을 때도 이 질병이 동반된다. 유전적으로 비타민 D를 활성화시키는 효소가 결핍된 경우나 비타민 D에 대한 저항성을 가진 경우에도 발생한다.

## 2) 인산염 결핍

가장 많은 경우는 식사를 통한 섭취 부족이다. 알루미늄이 들어 있는 제산제를 과다 복용하거나 장기적으로 복용하면, 이 제산제가 인산염과 같이 결합되어 장내에서 흡수를 못하게 하여 골연화증이 발생될 수 있다.

골연화증은 뼈에 칼슘침착이 안되어 오는 상태를 말하는 것으로, 뼈의 양이 줄어드는 골다공증과는 다른 질병이다.

콩팥에는 신 세노관이라는 것이 있으며, 이 곳에서 인산염을 재흡수하여 체내에서 이용하고 있다. 그런데 이 신 세노관에 선천적인 이상이 있어 인산염이 재흡수되지 않는 경우가 있다. 판코니증 후군이라는 질병인데 이러한 경우에도 골연화증이 오게 된다. 세계적으로 많은 경우는 아니지만 몸안에 종양이 있을 경우에 심한 골연화증이 와서 고생하는 경우도 있다.

## 3) 약제 및 독소

뼈의 무기질화를 방해하는 약제로는 골다공증 치료제로 쓰이는 비스포스포네이트 제제가 있다. 그러므로 골다공증을 치료할 때 특히 용량과 용법을 전문의의 지도를 잘 받아서 해야 한다. 이 외에도 불소가 포함된 약제, 항경련제 등을 사용할 때도 골연화증을 염두에 두고 추적 검사 및 예방치료를 함께 해야 한다.

산업 공해로 인한 독소로 알루미늄, 납, 카드뮴 등에 중독이 되면 심한 골연화증이 오게 된다. 이상의 원인 이외에도 원인을 알 수 없는 원발성 무기질화 과정에 장애가 와서 오는 경우도 있다.

## 3. 임상 증세

어릴 때 오는 구루병은 뼈가 기형적으로 생기고 쉽게 부러지며 성장에 장애가 오고 허약함을 호소하게 된다. 비타민 D의 결핍이 심한 환자에게서는 저칼슘혈증에 의한 경련, 무기력증 및 근력감소 등이 나타날 수 있다. 구루병이 계속되면 보행장애가 일어나고, 머리뼈에 두개봉합 확장이 나타나면서, 늑골연골부가 튀어나오는

구루병 염주와 하부늑골이 움푹 들어간 모양의 상반신이 형성되기도 한다.

성인에서는 특징적인 증상이 뚜렷이 나타나지 않는다. 전신적인 통증, 관절 부위의 통증이 있으며 뼈를 누르면 아픈 골압통이 나타난다. 조그마한 충격에도 쉽게 골절이 되며, 근육 위축으로 흔들거리며 보행을 하게 된다. 심한 경우에는 일어나서지도 못하고 걷지도 못하게 된다.

#### 4. 진단

골연화증은  
전문가의  
임상적 소견과  
검사를 통하여  
정확히  
진단이 되면  
대부분  
극복될 수 있는  
질환이지만,  
치료를 정확히  
받지 않으면  
일평생  
폐인이 되다시피  
할 수 있는  
질환이다.

발육이 안되고 경련을 하거나 무기력한 아이는 구루병을 의심해야 한다. 피 검사와 소변 검사로 비타민 D, 칼슘, 인, 부갑상선 호르몬 등을 검사하여 진단하고 특징적인 방사선 촬영소견이 나타날 때 진단한다. 최종적인 진단은 뼈를 떼어 검사하는 골생검으로 확진하게 된다. 성인에서도 유아에서의 같은 방법으로 진단하며 특히 장기적인 약물복용과 산업공해에 노출된 적이 있었는지 조그마한 것이라도 종양을 가지고 있는지를 점검해야 한다.

#### 5. 치료

모든 질병이 마찬가지이지만 골연화증의 치료도 원인에 따라 다를 수 있다. 비타민 D의 결핍에 의한 골연화증은 단순히 비타민 D와 칼슘을 공급하면 쉽게 치료된다. 일광부족에 의한 골연화증도 비타민 D를 섭취하면 극복된다. 흡수장애에 의한 골연화증의 치료는 다량의 비타민 D가 요구되며 비타민 D의 활성화 장애나 신부전증에 의한 골연화증에는 활성화된 비타민의 투여가 요구된다. 종양에 의한 골연화증 환자는 종양을 제거하고 비타민 D와 칼슘을 투여하면 정상으로 회복될 수 있다.

저인산염성 구루병 환자는 일평생 인산염을 투여해야 한다. 이러한 약물들의 투여는 중간 중간에 혈액·소변 검사 등을 통하여 약물의 농도들을 조절해야 한다.

골연화증은 전문가의 임상적 소견과 검사를 통하여 정확히 진단이 되면 대부분 극복될 수 있는 질환이지만, 치료를 정확히 받지 못하면 일평생 폐인이 되다시피 할 수 있는 질환이다. ㉔