

가계도 분석을 통한 액취증 유전 경향에 대한 연구

이정우 · 김정태 · 김창연

한양대학교 의과대학 성형외과학교실

Study of Genetic Inheritance in Osmidrosis Patients Based on Pedigree Analysis

Jung Woo Lee, M.D., Jeong Tae Kim, M.D., Ph.D.,
Chang Yeon Kim, M.D., Ph.D.

Department of Plastic and Reconstructive Surgery, College of
Medicine, Hanyang University, Seoul, Korea

Purpose: Bacterial degeneration of sweat and increased secretion of over developed apocrine sweat gland are known causes of osmidrosis. In addition, genetic inheritance must be another important cause, because there are high incidence rates of osmidrosis in familial members. But the research about genetic inheritance has been overlooked. For this reason we studied genetic inheritance in osmidrosis patients based on pedigree analysis.

Methods: We have evaluated pedigree of 52 patients who have diagnosed and treated in our hospital from January 2003 to August 2007. For making pedigrees, we have evaluated 3 generations of affected lineage from osmidrosis patients. Family members having uncertain information or those who are before puberty are excluded. In pedigree analysis, inheritance rate and inheritance pattern from parents, prevalence rate in generations and sexual prevalence are evaluated.

Results: In this study, we divided pedigrees into 3 different groups according to inheritance pattern. Group A is genetically unrelated pattern with no prevalence between familial members in 7 families. Group B is weakly expressed pattern with 17 families there are genetically related but no genetic patterns are founded. In group B inheritance rate is 34% and incidence rate is 21% in 2nd generation and 22% in 3rd generation.

Group C is autosomal dominant pattern with 31 families. In group C, there are no differences in sexual prevalence. Incidence rate is 43% in 2nd generation and 49% in 3rd generation.

Conclusion: In this study, we have studied pedigrees of 52 families of osmidrosis patients. 60% of the pedigrees shows autosomal dominant pattern, 33% shows genetically related but no definite autosomal dominant pattern and 7% shows genetically unrelated pattern. In Conclusion, This study can be basic data for future gene analysis study of osmidrosis.

Key Words: Osmidrosis, Genetic inheritance, Pedigree analysis

I. 서 론

액취증은 겨드랑이에서 "암내"라 불리는 고약한 냄새가 나는 것을 말한다.¹ 일반적으로 백인과 흑인에 비해 동양인에서는 그 빈도가 낮고 특히 한국인은 동양인 중에서도 발생빈도가 낮아 유병률은 7% 정도로 알려져 있다.^{1,3} 또 남자보다 여자에서 발생빈도가 더 높은 것이 특징이며 주로 사춘기 이후에 내분비 기능이 왕성해질 때 증상이 처음 발생한다.⁴

지금까지 연구를 통하여 액취증 환자는 아포크라인샘의 크기와 수가 정상인에 비하여 증가되어 있다는 것이 밝혀졌다.⁵ 아포크라인샘은 겨드랑, 눈꺼풀 등에 분포하여 점도가 높은 땀을 분비한다. 이렇게 아포크라인샘에서 분비된 땀은 분비 당시에는 무균성이고 냄새도 없지만 피부에 상주하고 있는 여러 세균 등에 의해 땀이 분해되어 발생한 지방산과 암모니아로 인해 특징적인 악취를 유발하게 된다.^{6,7}

이와 같은 아포크라인샘의 발달과 세균에 의한 변성 등이 액취증의 원인으로 작용하지만, 액취증 환자의 경우 가족 내에 다른 환자가 있는 경우를 흔히 관찰할 수 있어 유전이 중요한 원인을 차지할 것으로 사료된다. 하지만 일반적으로 액취증은 우성 유전을 한다고 알려져 있을 뿐,⁸ 액취증을 유발하는 유전자는 아직 밝혀져 있지 않고 유전 경향에 대한 연구도 활발하지 못한 실정이다.

Received March 17, 2008

Revised March 31, 2008

Accepted June 16, 2008

Address Correspondence: Jeong Tae Kim, M.D., Ph.D.,
Department of Plastic and Reconstructive Surgery, College
of Medicine, Hanyang University, 17 Haengdang-dong,
Seongdong-gu, Seoul 133-792, Korea. Tel: 02) 2290-8563 /
Fax: 02) 2295-7671 / E-mail: jtkim@hanyang.ac.kr

* 본 논문은 2007년도 제 63차 대한성형외과학회 학술대회에서 발표되었음.

이에 본 연구에서는 가계도 조사와 분석을 통하여 액취증의 유전경향에 대하여 조사해 보았다.

II. 재료 및 방법

본원에서 액취증으로 진단되어 수술을 받은 환자를 대상으로 가계도 조사를 시행하였다. 액취증의 진단은 조사자의 후각을 이용한 진찰과 환자 및 보호자의 증상 호소를 바탕으로 이루어졌다. 진찰만으로 진단 내리가 어려운 환자는 Minor 용액을 이용한 발한 검사를 실시하여 확진하였다.

가계도 조사는 액취증 환자로부터 3대에 걸쳐 조사하였으며, 가족 구성원 중 15세 미만의 경우 발병여부를 확실히 알 수 없기 때문에 조사에서 제외하였고, 구성원에 대한 발병 정보가 불확실한 경우에도 조사에서 제외하였다. 가계 내 액취증 환자가 존재하지 않는 경우를 한 그룹으로 나누어 따로 분류하였고, 그 외 가계 내 액취증 환자가 존재하는 경우 가계도 분석을 통하여 유전 경향을 조사하였다. 가계도 분석은 부계와 모계 중 영향을 준 가계를 대상으로 남녀 성비, 세대별 유병률, 부모로부터의 유전율, 부모로부터의 유전 양식 등을 조사하였다.

III. 결 과

2003년 1월부터 2007년 7월까지 본원에서 액취증으로 수술한 75명의 환자 중, 3대에 걸친 가계도를 알 수 없거나 불확실한 정보를 가진 23명의 가계도를 제외한 52명의 환자에서 가족력을 알 수 있었다. 그 결과 대부분의 가계도에서 매 세대 발병하고 발생빈도가 성별에 따라 차이가 없으며 자식의 반수에서 발병하는 등 보통염색체 우성 유전 경향이 관찰되었다. 하지만 일부 가계도에서는 뚜렷한 유전 경향을 찾을 수 없거나 혹은 가족 내 다른 액취증 환자가 존재하지 않는 경우도 있었다.

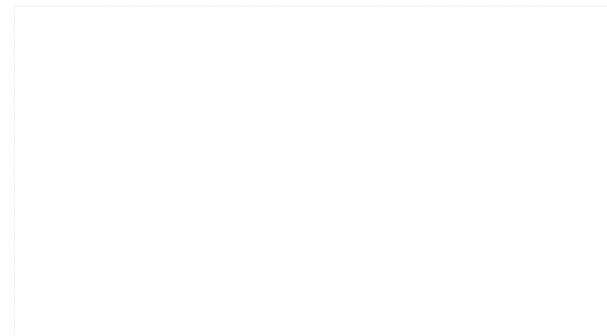


Fig. 1. Pedigrees of group A show genetically unrelated pattern between familial members.

따라서 조사한 52가족의 가계도를 크게 세 그룹으로 나누었다. 첫 번째, 환자 이외에는 가족 내 다른 액취증 환자가 존재하지 않아서 유전 경향을 띠지 않는 가족을 그룹 A(Genetically unrelated pattern)로 분류하였고, 전체 52가족 중 4가족이 해당하여 7%를 차지하였다. 이 경우 환자가 가계 내 유일한 액취증 환자로 가족 내 다른 액취증 환자는 존재하지 않아 유전 경향을 띠지 않았다(Fig. 1). 두 번째로는 그룹 B(weakly expressed pattern)로 분류되는 17가족으로 33%를 차지하였고, 가계 내 다른 액취증 환자가 존재하여 유전 경향을 보이기는 했지만 발현 빈도가 낮아 뚜렷한 보통염색체 우성 유전 경향은 관찰 되지 않았다(Fig. 2). 세 번째로 뚜렷한 보통염색체 우성 유전 경향을 띠는 가족을 그룹 C(autosomal dominant pattern)로 분류하였고, 31가족이 해당하여 60%를 차지하였다(Fig. 3).

이 중 유전성을 갖는 그룹 B와 그룹 C를 대상으로 부모로부터의 유전율, 부모로부터의 유전경향, 각 세대별 유병률, 남녀 성비에 대하여 조사하여 비교해 보았다.

먼저 다음 세대로의 유전율을 비교해 보면 그룹 B의 경우 가계도내 액취증 환자 32명 중 11명이 부모로부터 유전되어 34%의 유전율을 보였다. 그룹 C의 경우 보통

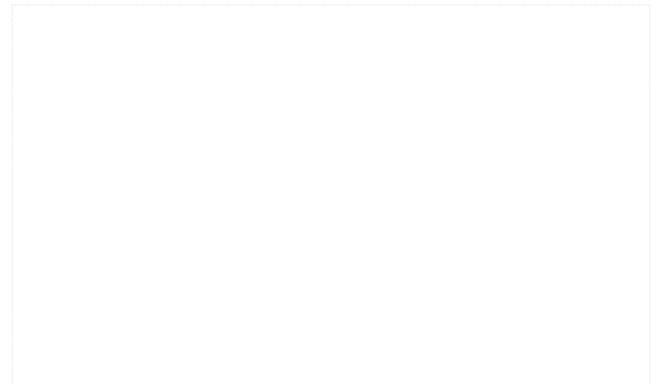


Fig. 2. Pedigrees of group B shows genetically related but weakly expressed pattern.

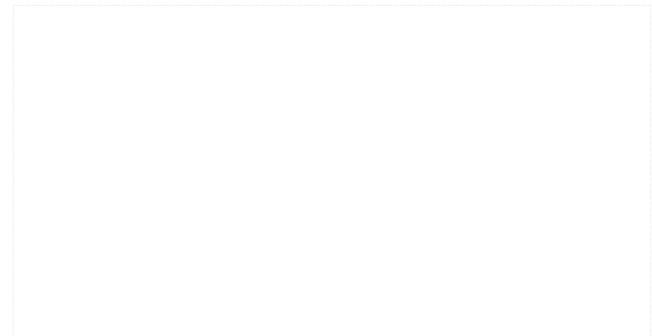


Fig. 3. Pedigrees of group C shows autosomal dominant pattern.

Table I. Inheritance Pattern from the Parents

Group		Father	Mother	Total
Group B(Weakly expressed)	Son(n=21)	5(23%)	2(9%)	7(32%)
	Daughter(n=11)	3(27%)	1(9%)	4(36%)
Group C(Autosomal dominant)	Son(n=74)	41(55%)	33(45%)	74(100%)
	Daughter(n=57)	33(58%)	24(42%)	57(100%)

Table II. Prevalence Rate in Generations

	Prevalence rate	
	Group B	Group C
1st generation	6.7%(2/30)	50%(31/62)
2nd generation	21%(14/67)	43%(71/165)
3rd generation	22%(18/81)	49%(60/122)
Total	19%(34/178)	46%(162/349)

Table III. Sexual Prevalence

	Group B		Group C	
	Patients	Adjusted by total No.	Patients	Adjusted by total No.
1st generation	2:0(2/14:0/16)	2:0	1:0.72(18/31:13/31)	1:0.7
2nd generation	1:0.75(8/39:6/28)	1:0.95	1:1.02(35/89:36/89)	1:1.46
3rd generation	1:1.25(8/46:10/35)	1:1.4	1:1.14(28/63:32/59)	1:1
Total	1:0.88(18/85:16/63)	1:1.2	1:1(81/152:81/135)	1:1.12

염색체 우성 유전 방식을 보이는 집단이므로 유전율은 100%이고 그룹 B와 C를 합하면 163명 중 142명이 부모로부터 유전되어 87%의 유전율을 보였다.

두 번째로 부모로부터의 유전 경향을 살펴보면, 그룹 B의 경우 가계 내 남자 환자 21명 중 5명은 아버지로부터 유전되었고 2명은 어머니로부터 유전되었다. 같은 그룹의 가계 내 여자 환자 11명 중 3명은 아버지로부터 유전되었고 1명은 어머니로부터 유전되었다. 그룹 C의 경우 가계 내 남자 환자 74명 중 41명은 아버지로부터 유전되었고 33명은 어머니로부터 유전되었다. 가계 내 여자 환자 57명 중 33명은 아버지로부터 유전되었고 24명은 어머니로부터 유전되었다(Table I). 두 그룹 모두에서 성별에 따른 유전율의 차이는 없었다.

세 번째로 유병률을 살펴보면 그룹 B의 경우 1세대, 2세대, 3세대 별 유병률이 각각 6.7, 21, 22%이고 전체 유병률은 19% 이었다. 그룹 C의 경우 세대 별 유병률이 각각 50, 43, 49%이고 전체 유병률은 46%이었다(Table II).

마지막으로 남녀 성비를 알아보면, 그룹 B의 경우 남녀비가 1:0.88이었고 그룹 C의 경우 1:1이었다. 하지만 조사대상 가계도 내 남성의 절대적 구성원이 많았기 때문에, 이를 보정하였을 때 실제 남녀 성비는 그룹 B에서 1:1.2, 그룹 C에서 1:1.12로 두 그룹 모두에서 여자 환자의 발생빈도가 남자보다 많았다(Table III).

IV. 고 찰

액취증은 특징적인 악취로 인하여 환자로 하여금 일상생활과 사회활동에 지장을 주게 된다. 백인이나 흑인의 경우 80%가 넘는 발생빈도를 보여 환자라는 인식이 덜한 반면 동양인, 특히 한국인의 경우 발생빈도가 약 7%로 낮기 때문에 환자의 사회적 불편이 더 큰 실정이다.¹⁻³

액취증의 병인 중 유전적 요인이 중요한 요소로 인식되고 있지만 그에 대한 연구는 활발하지 못한 실정이다.

다만 추한호 등⁸이 액취증 환자 10명의 가계도를 조사하여 보통염색체 우성 유전 경향이 관찰된다고 보고한 바 있다.

본 연구에서는 많은 환자를 대상으로 자세한 가계도 조사를 통하여 액취증의 유전경향에 대해 조사하였다. 가계도 작성의 정확성을 기하기 위하여 정보가 불확실한 경우에는 연구대상에서 제외하였고 15세 미만의 사춘기 이전의 가계구성원도 발병여부가 불확실하므로 대상에서 제외하였다.

다른 연구에서 액취증 환자에서 가족력이 관찰되지 않는 경우가 15-20% 정도라고 보고된 바 있다.⁸⁻¹⁰ 본 연구결과 가계도 조사대상 52가족 중 4가족(7%)만이 가족력을 갖고 있지 않았다. 이는 세균에 의한 변성, 개인위생 불량, 다한증 등 유전 이외의 원인이 액취증의 발병 원인으로 작용한 것이라 사료되며 다른 조사에 비하여 빈도가 낮은 것으로 볼 때 액취증의 유전적 원인이 보다 크게 작용하고 있음을 알 수 있었다.

나머지 48가족의 경우 가족력이 관찰되었고 가족 내 액취증 환자의 87%에서 부모 중 1명이 액취증이 있어 높은 유전 경향을 알 수 있었다.

한호 등⁸은 액취증 환자 42명의 가족력을 조사한 결과 81% 환자가 부모로부터 유전되었고 10명 환자의 가계도를 조사하여 2대에서 40.5%, 3대에서 66.7%의 유병률을 보인다고 보고하였다.

본 연구에서 가족력이 관찰되는 48가족 중 31가족의 경우 매 세대 발병하고 세대별 유병률이 1세대는 50%, 2세대는 43%, 3세대는 49%로 세대의 거의 반수에서 발병하였다. 또 2세대의 아들 중 유병률이 41%, 딸 중 유병률이 43%로 자식의 성별에 따른 유병률의 차이가 없는 등 보통염색체 우성 유전 경향이 뚜렷이 관찰되었다.

나머지 17가족의 경우 세대별 유병률이 6.7, 21, 22%로 반수에 못 미쳤고 환자의 34%만이 부모에게서 유전되는 등 뚜렷한 보통염색체 우성 유전 경향이 관찰되지 않았다. 이는 환자의 증상이 경미하여 병을 자각하지 못하는 경우나 관련 유전자의 발현율이 낮아 가계 내 발생 빈도가 낮은 경우 등을 원인으로 생각해 볼 수 있겠다. 실제로 SATO 등¹¹은 액취증 환자의 type I 5alpha-reductase 활동성에 따라 악취의 유발여부가 결정되어 관련 유전자의 발현율이 증상 발현에 영향을 미친다고 보고하였다.

Woolard¹²는 여자가 더 많은 수의 아포크린선을 가지고 있다고 보고하였고 조성태 등¹⁰은 액취증의 남녀비가 1:1.3으로 여성에서 더 흔히 나타난다고 하였다. 본 연구에서도 B그룹에서의 남녀비가 1:1.2, C그룹에서의 남녀비가 1:1.12로 여자의 빈도가 더 높았다.

V. 결 론

52명의 액취증 환자를 대상으로 3대에 걸친 가계도를 조사한 결과 4가족을 제외한 48가족에서 가족력이 있었으며 이 중 17가족의 경우 발현 빈도가 낮아 뚜렷한 보통염색체 우성 유전 경향은 관찰되지 않았고 31가족의 경우 보통염색체 우성 유전 경향을 띠었다. 발현 빈도가 낮은 그룹의 경우 34%의 유전율과 19%의 가족 내 유병률을 보였고 보통염색체 우성 유전경향을 띠는 그룹의 경우 46%의 가족 내 유병률을 보였다. 두 그룹 모두에서 여성의 발생빈도가 더 높았고 성별에 따른 유병률의 차이는 없었다.

본 연구에서는 가계도 조사를 통하여 액취증의 유전 경향을 알 수 있었고 이는 앞으로의 유전자 연구의 기초 자료가 될 것으로 사료된다.

REFERENCES

1. Kang JS: *Plastic surgery*, 3rd ed, Seoul, Kunja, 2004, p 3239
2. Moschella SL, Hurley HJ: *Dermatology*. 3rd ed, Philadelphia, WB Saunders Co., 1992, p 1498
3. Inaba M, Anthony J, Ezaki T: Radical operation to stop axillary odor and hyperhidrosis. *Plast Reconstr Surg* 62: 355, 1978
4. Fitzpatrick TB, Eissen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF: *Dermatology in general medicine*. 3rd ed, New York, McGraw-Hill Information Services Co., 1987, p 704
5. Bang YH, Kim JH, Paik SW, Park SH, Jackson IT, Lebeda R: Histopathology of apocrine bromhidrosis. *Plast Reconstr Surg* 98: 228, 1996
6. Shelley WB, Hurley HJ Jr, Nichols AC: Axillary odor; experimental study of the role of bacteria, apocrine sweat, and deodorants. *AMA Arch Derm Syphilol* 68: 430, 1953
7. Knaysi GA Jr, Cosman B, Crikelair GF: Hidradenitis suppurativa. *JAMA* 203: 19, 1968
8. Cho HH, Seo YT, Lee HS, Kim YS, Bang YH: A Study of genetic inheritance of bromidrosis. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 26: 210, 1999
9. Byeon JH, We SS, Lim P: Histological location, size, and distribution of apocrine gland in axillary osmidrosis. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 15: 419, 1988
10. Cho ST, Baik IG, Whang KW, Lim DH, Cha DS: Clinical observations of the axillary osmidrosis. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 24: 1207, 1997
11. Sato T, Sonoda T, Itami S, Takayasu S: Predominance of type I 5alpha-reductase in apocrine sweat glands of patients with excessive or abnormal odour derived from apocrine sweat (osmidrosis). *Br J Dermatol* 139: 806, 1998
12. Woolard HH: The cutaneous glands of man. *J Anat* 64: 415, 1930