

2010년도 대한내분비학회 9월 학술집담회

일시 및 장소 : 2010년 9월 8일(수) 18시 ~, 삼성서울병원 암센터 지하2층 중강의장

- 증례발표 -

제목 : 황색종과 하지위약감을 주소로 내원한 48세 남자환자

소속 : 성균관의대 삼성서울병원 내분비내과

발표자 : 민신영

30세 남자 환자가 고등학교 때부터 발생한 xanthoma, 하지 위약감, 진행되는 mental retardation 을 주소로 내원하였다. 과거력상 20대에 GB stone으로 cholecystectomy, cataract로 수술 받은 병력이 있고, 가족력상 여동생 2명이 비슷한 증상을 호소하고 있어, 열성 유전이 의심되었다. 입원하여 시행한 검사상 lipid profile 중에서 LP(a)만 56.46 (reference 0~30) 으로 높았다. 환자는 cerebrotendineous xanthomatosis 를 의심되어 cholestanol 검사 시행하였고, 높은 것을 확인하였고, CYP27A1 gene on chromosome 2 의 mutation 검사를 시행하여, c.1214G>A (p.R405Q) 의 돌연변이가 관찰되어 cerebrotendineous xanthomatosis로 확진하였다. 환자분 CDCA 250mg TID 를 복용하면서 외래 추적관찰 중에 있고, 여동생들에 대해서도 cholestanol 검사, CYP27A1 gene on chromosome 2 의 mutation 검사 시행하였고, cerebrotendineous xanthomatosis로 확진되어 CDCA 250mg tid 복용하면서 외래 추적관찰 중에 있다.

제목 : Hadju-Cheney Syndrome: Response to Zoledronate Therapy, 3 year follow-up

소속 : 연세의대 내분비내과

발표자 : 황세나

Hadju-Cheney syndrome is a rare, autosomal dominant skeletal dysplasia marked by acro-osteolysis of the distal phalanges and severe osteoporosis. Although there are more than 60 cases published to date, proper treatment and subsequent outcome has not been concrete. Herein, we report the progress of anti-resorptive therapy with Zoledronate, in a woman with Hadju-Cheney syndrome. A 41-year-old, premenopausal woman complained of both hands and feet pain and was referred for evaluation of short height and low bone mass. She was diagnosed as Hadju-Cheney syndrome according to her phenotype being consistent with clinical, radiographic and densitometric criteria. At first, she began on calcium carbonate 1500mg, cholecalciferol 400 IU, and calcitriol 0.25 µg daily. After 1 year of treatment, the change of lumbar spine BMD was 0.4% from 0.678 to 0.675 g/cm² (T score -3.0 to -2.9). Then, the medication was changed to once-yearly 5 mg intravenous Zoledronate with calcium carbonate 1250mg and cholecalciferol 1000 IU daily. After 3rd administration of Zoledronate, BMD at lumbar spine decreased by 10.3% to 0.642 g/cm² (T score -3.2) without any changes in femoral BMD. She remained free of any fracture during this time.