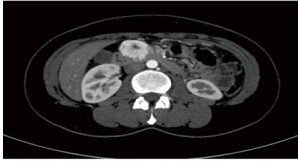


Von Hippel-Lindau Disease

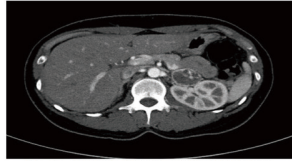
아주대학교 의과대학 내과학교실

*송원석, 최용준, 손영배

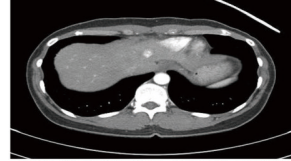
Von Hippel-Lindau병(이하 VHL병)은 상염색체 우성으로 유전하는 질환으로 각종 장기에 악성 및 양성종양을 유발하는 유전성 다발성 종양질환이다. 본 저자는 저혈당을 주소로 내원한 환자의 인슐린종을 진단하는 과정에서 기존 가족력 없는 VHL병 1예를 경험하였기에 고찰과 함께 케이스를 보고 하고자 한다. 31세 여자 환자는 특이병력 없는 자로, 반복적인 어지러움, 식은땀 증상으로 시행한 검사에서 식전 혈당 53mg/dl, 식후 2시간 혈당 77mg/dl로 저혈당 보였으며, 식전 인슐린 레벨 25 uIU/ml, 식후 2시간 인슐린 레벨 41uIU/ml로 식전 수치 상승 소견 보였다. 추가 평가 위해 시행한 복부전산화단층촬영에서 인슐린종으로 보이는 3.2cm의 췌장 두부종괴(Fig 1) 크롬친화성세포종괴로 보이는 3.4cm의 좌측 부신종괴(Fig 2), 혈관종으로 보이는 1.5cm의 간 종괴(Fig 3)가 발견되었다. 이후 진행한 부신흔르몬 검사에서 노르메타네프린 1008ug/day, 노르에피네프린 207.6ug/day으로 상승된 것을 확인하였다. 이후 좌측 부신절제술, 췌장 두부절제술 시행하였으며 조직검사 결과 크롬친화성세포종괴와 인슐린종으로 확진 되었다. 상기 검사 결과와 관련 있는 유전성 내분비 종양질환인 다발성 내분비 선종(MEN)과 VHL병을 감별 하기 위해 시행한 유전자 검사에서 VHL gene: c.208G>A(p.Glu70Lys) (Likely Pathogenic Variant)(pic 1)변이를 확인하였다. 이후 중추 신경계 병변의 유무를 확인하기 위해 시행한 뇌 자기공명영상에서 특이 소견 없었으며, 스크리닝 검사로 안저 검사를 시행하였으며 좌안 혈관모세포종 진단되어 좌안 레이저 시술 진행하였다(Fig. 4) 본 증례는 유전성 내분비 종양질환에 대한 다각적인 접근, 특히 유전자 변이 검사를통하여 신속한 진단을 하고 적절한 치료가 이루어졌다. 또한 스크리닝 검사를 통해 안병변을 조기에 발견하여 치료함으로써 망막박리, 출혈과 같은 병변의 진행을 막을 수 있었다. 향후 매년 신경계, 복부 영상검사 및 안저검사를 통한 경과관찰을 통하여 병의 진행 여부를 조기에 발견하는 것이 중요하겠다.



<Fig. 1> 3.2cm sized strong enhancing mass in pancreas head. Highly suggested Insulinoma.



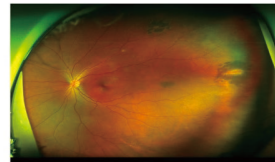
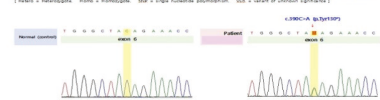
<Fig. 2> 3.4cm sized well-circumscribed mass, most likely Pheochromocytoma.



<Fig.3> 1.5cm sized strong enhancing mass lesion in Lt lobe S2 of liver; most likely hemangioma

Result: Mutation of the VHL gene was detected.

Name	Test Name	Reference Range	Actual Value	Significance	SNP	Remarks
VHL	Genotype	c.1144G>A	a.63286C>T	Pathogenic	SNP	rs11700002
VHL	Genotype	c.208G>A	a.55150G>A	Pathogenic	SNP	rs11700002



< Fig. 4> After photocoagulation for retinal hemangioblastoma