반복되는 폐렴과 혈구감소증이 동반된 30대에서 진단된 Emberger syndrome의 예

서울아산병원 내과[1], 서울아산병원 혈액내과[2]

김채아[1], 최은지[2], 이규형[2]

서론: Emberger syndrome은 GATA2 유전자의 생식세포 변이에 의한 드문 상염색체 우성 유전질환으로, 원발성 하지림프부종, 감각신경성 난청, 골수형성이상증후군/급성골수성백혈병에 대한 소인을 특징으로 하며, 그 외 익상경, 사마귀 등의 증상이 발생할 수 있다. 주로 20대 혹은 그 이전에 질병이 발현하는 것으로 알려져 있고, 임상증상, 가족력, 혈액검사 및 골수검사와 GATA2 염기서열분석으로 진단할 수 있다.

증례: 32세 여자 환자가 3주 전 시작된 기침, 가래 및 1일 전 발생한 발열로 내원하였다. 12년 전 진단된 비중증 재생불량빈혈로 외래 추적관찰 중이었으며, 반복되는 폐렴으로 4차례 입원치료를 받은 병력이 있었다. 14년 전 외음부암으로 광범위절제술을 시행 받았고, 이후 피부의 다발성 사마귀 병변으로 치료 중이었다. 부친이 피부암으로 54세에 사망하였고, 오빠가 골수형성이상증후군으로 28세에 동종조혈모세포이식을 시행한 가족력이 있었다. 혈액검사에서 혈색소 6.4 g/dℓ, 혈소판 69×10³㎕로 감소되어 있었고, 흉부 전산화단층촬영에서 다발성 간유리음영이, 호흡기 바이러스 검사에서 리노바이러스가 확인되었다. 환자의 가족력 및 반복되는 폐렴의 과거력을 바탕으로 유전질환의 진단을 위해 차세대염기서열분석을 시행하였고, GATA2 유전자의 1081번째 염기 사이토신이 티민으로 치환되는 과오돌연변이가 확인되어 임상 양상과 유전자검사 결과를 종합하여 Emberger syndrome으로 진단하였다(그림). 추적 골수검사에서 정상 세포 충실도(35%), 거핵구/과립구 계열의 골수이형성(각 7%, 3%) 및 정상 핵형이 확인되었다. 환자의 두 자녀에게서 반복되는 중이염 및 사마귀가 관찰되어 시행한 유전자 검사에서 GATA2 유전자의 이형접합변이가 발견되어 추적관찰 중이다.

고찰: Emberger syndrome은 매우 드문 유전질환으로 임상증상 및 가족력을 근거로 의심할 수 있으며 유전자 검사를 통해 진단할 수 있다. 저자들은 반복되는 폐렴, 가족력 및 혈액검사 이상소견이 있는 30대 환자에서 유전자 검사를 통해 Emberger syndrome을 진단할 수 있었다.

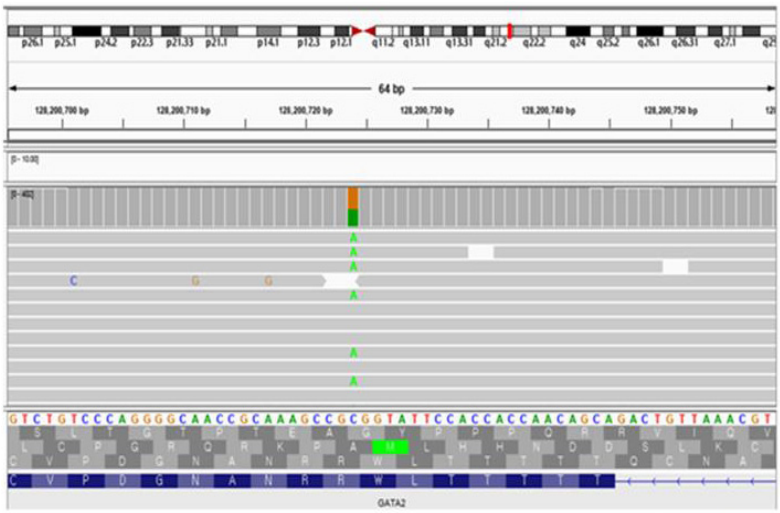

그림. 차세대 염기서열분석을 통해 확인한 GATA2 유전자 변이; c. 1081C> T (p.Arg361Cys)