

인슐린외존형 당뇨병 환아에서 경부 농양 양상으로 표현된

Thyroglossal duct cyst 1 예

한양대학교 의과대학 내과학 교실

이창범\*, 김동선, 박용수, 최웅환, 김태화

Thyroglossal duct cyst는 주로 소아에서 발생하는 드물지 않은 선천성 경부 종양이며 발생학적 특성에 의하여 그 위치가 경부의 중앙선 부위 또는 중앙선 근처에 낭성 종괴로 발생하는 특징을 보인다. 저자 등은 고혈당 상태로 방치되었던 인슐린외존형 당뇨병 환아에서 발생한 thyroglossal duct cyst의 농양 형성 사례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

<증례>

12세 여아가 목에서 느껴지는 통증과 종물을 주소로 내원하였다. 과거력상 1년전부터 개인병원에서 인슐린외존형 당뇨병으로 인슐린을 치료를 해오고 있었으나, 인슐린 용량 조절에 대한 정기적 추적, 자기관리에 대한 교육 등이 제대로 되어있지 않고 있었다.

내원 당시 혈압: 120/80, 체온 38.5°C, 맥박 95/분, 호흡수 18/분. 이학적 검사상 갑상선 좌엽 상측 부위에서 경계가 불명확한 2 x 2 cm 크기의 고무같은 촉감의 열감, 발적, 경결, 암통을 동반한 병변이 촉진되었다. 이 병변은 연하시 상방으로 전위하였다.

검사결과는 WBC 9980/uL, Hb 14.0 g/dl, 공복혈당 200 mg/dl, HbA1c 9.1%, TSH 1.5 uU/ml, free T4 0.76 ng/dl 였고, 경부 전산화 단층 활영상 갑상선 연골 부위 전방으로 연부조직 종괴가 관찰되었고, 주위 근육, 연부조직과의 경계가 불분명하고, 피하 지방층의 침습이 관찰되었으며, 낭성 음영을 보이지 않아 thyroglossal glossal duct cyst 와의 감별이 필요하였다. 종괴의 적출술후 조직소견상, 갑상선 여포와 달중의 편평상피세포와 호흡상피세포와 동반한 농양 소견 보였다. 수술후 2일째 정상체온과 양호한 전신 상태보였고, 현재 하루 2회의 중간형 인슐린으로 정상 혈당 유지하면서 추적 관찰 중이다.

한국인 제 2 형 당뇨병 환자에서 Uncoupling protein 1(UCP-1) 유전자와 지방산 결합단백(FABP2) 유전자의 다형성  
순천향대학교 의과대학 내과학 교실

김재한\*, 이태영, 윤석기, 김철희, 변동원, 김영선, 서교일, 유명희

비만은 인슐린 저항성 및 제 2 형 당뇨병과 연관이 있으며, 유전적 요인이 중요한 역할을 하는 것으로 알려져 있다. 그러나 체내 에너지 대사 및 지방 대사의 개인차를 주로 결정하는 유전자는 아직 뚜렷하게 밝혀져 있지 않다. 지방산 결합단백(FABP2)은 소장 용모 상피세포에 존재하며 세포내 지방산 대사에 영향을 주어 인슐린 저항성과 관련이 있는 것으로 보고되고 있으며, 본 교실에서도 이전에 정상인을 대상으로 한 연구 결과 FABP2 유전자 변이(Ala54Thr)가 있는 사람이 변이가 없는 사람에 비하여 지방 산화율이 증가 되어 있고 인슐린 저항성과 관계가 있음을 시사하였다. Uncoupling protein 1(UCP-1)은 주로 갈색 지방조직에서 열 생산과 지방분해에 관여하는데, 최근 사람에서도 이 유전자의 변이가 비만 및 에너지 대사의 변화와 관련이 있는 것으로 보고되고 있고, 본 교실의 정상인을 대상으로 한 연구 결과 UCP-1 유전자 변이가 있는 사람에서 기초대사율과 지방산화율에 미치는 독립적인 효과는 뚜렷하지 않았으나  $\beta$ -adrenergic receptor( $\beta$ -AR) 유전자 변이가 같이 존재할 때에는 기초대사율과 지방산화율이 감소하여 체중 증가 및 비만에 관계가 있음을 시사하였다. 이에 본 연구자들은 제 2 형 당뇨병 환자에서 UCP-1과 FABP2 유전자 변이의 빈도가 정상인과 차이가 있는지 알아보기 하였다.

제 2 형 당뇨병 환자 76 명 (연령 44 ± 6 세)과 정상 대조군 100 명 (25 ± 2.8 세)을 대상으로 FABP2 유전자의 Ala54Thr 변이 및 UCP-1 유전자 promotor 부위의 다형성 (-3826, A→G)을 종합효소 연쇄반응 및 제한효소 분절길이 다형성 방법으로 검사하였다. FABP2의 유전자형 검사결과 Ala54Thr 변이의 빈도는 제 2 형 당뇨병 환자에서 46 명(60.5%)이었고, Ala/Thr heterozygote(AT)가 38 명 (50%), Thr/Thr homozygote(TT)는 8 명 (10.5%)이었으며, 정상인과 비교하였을 때 유의한 차이가 없었다(AT: 50% vs. 41.8%, TT: 10.5% vs. 12.2%). UCP-1 유전자 다형성 (-3826, A→G)의 빈도는 제 2 형 당뇨병 환자에서 heterozygote (AG)가 34 명(44.7%), homozygote(GG)가 18 명 (23.7%)으로 정상인과 비교하였을 때 유의한 차이가 없었다(AG: 44.7% vs. 42%, GG: 23.7% vs. 30.4%). 체질량지수 25 kg/m<sup>2</sup>를 기준으로 당뇨군과 정상군을 각각 과체중군 및 정상 체중군으로 나누어 비교하였을 때에도 FABP2 유전자나 UCP-1 유전자 변이의 빈도에 유의한 차이가 없었다.

이상의 결과는 UCP-1 유전자의 -3826, A→G 변이나 FABP2 유전자의 Ala54Thr 변이가 한국인의 제 2 형 당뇨병 및 비만 발병에 관계되는 주요한 요인은 아닐 가능성을 시사하였다.