

만성적 발열 및 슬관절통을 주소로 내원한 Erdheim-Chester Disease 1 예

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 내과학교실*, 진단병리학교실**, 진단방사선학교실***, 핵의학교실****

홍종락*, 이흥기*, 고영혜**, 안중모***, 최연현***, 김병태****

배경: Erdheim-Chester Disease(ECD)는 1930년 처음 보고된 극히 드문 조직구증으로, 장골의 특징적인 대칭적 병변 소견과 망게르한스 과립 및 S-100 항체가 조직구에 없음을 들어 망게르한스 조직구증과 다른 독립적인 지질성 조직구증으로 보고 있다. 이 질환은 임상적으로 골암, 발열, 체중감소를 보이며, 방사선사진상 장골의 골관단부위의 양측성 대칭적 경화성 및 용해성 골변화를 보이며 뼈신티그라피에서는 이부위에 방사능섭취가 증가되어 있다. 자연경과상 심근병, 중증 폐질환, 만성신부전등이 주된 사망원인이다. 금번 저자들은 국내에서 처음으로 만성적 발열 및 양측성 슬관절통을 주소로 내원한 ECD 1 예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 46세 남자 환자로 내원 1년전부터 만성적인 발열, 근육통과 1개월전부터 양측 슬관절통을 주소로 내원하였다. 환자는 7개월전 발열을 주소로 모 대학병원에 4주간 입원하여 광범위한 검사를 받았으며, 매질성 요로조영술상 신결핵이 의심되는 것 이외에 특이 소견을 발견할 수 없어 경험적으로 항결핵치료 시작하였으나, 증상 지속되어 자의로 3개월전 치료 중단하였다. 내원 1개월전 발열이외에 슬관절통이 새로 생겨 모 대학병원에서 뼈신티그라피 검사를 시행한 결과 무릎주위로 동위원소의 골섭취가 증가되는 소견되었고, 왼쪽 경골근위부에서의 조직검사상 임파관종대를 동반한 공동성 조직구증(Sinus Histiocytosis with massive lymphadenopathy)이라는 진단을 받고 복합항암화학치료를 1회 시행받은 후 본원으로 전원되었다. 환자는 야간발열, 피로감을 호소하였고, 신체검진상 특이소견 보이지 않았고 임파관종대는 없었다. 슬관절 방사선 전후 촬영상 슬관절 주변의 대퇴골 및 경골의 골단, 골관단, 그리고 골관을 침범하는 다발성 골경화성 병변 및 골용해성 병변이 보였고 병적 골절이나 골막 반응은 동반되지 않았으며 관절액이 증가되지도 않았다. 슬관절 자기공명영상에선 스프레코 T1 강조영상에서 골수의 신호강도가 미만성으로 감소되었으며 스프레코 T2 강조영상에선 골수에 저신호 및 고신호강도의 병변이 혼재되어 있었고 조영제 주입후에 골수에 강한 조영증가 소견이 보여 미만성 침습성 질환을 의심케 하였다. 외부 병원에서 시행한 골조직검사 슬라이드를 재 검토한 결과, 거품모양 조직구 침윤(foamy histiocyte infiltration)이 보였으며 이들은 대부분 S-100 항체 음성이었으며 소수의 S-100 항체양성인 망게르한스 세포가 관찰되었다. 복부 단층촬영상 대동맥 벽의 비후, 양측 부신의 결절, 수신증의 소견을 보였으며, 심초음파 검사상 확장성 심근병의 소견을 보였다. 이상의 조직학적, 임상적, 방사선학적 소견으로 ECD로 확진하고 스테로이드 경구투여와 보존적 치료를 시행하면서 외래 경과 관찰중이다.

유전성 제 XI 응고인자 결핍증 4례

포천 중문의대 분당차병원 내과학교실, 임상병리학교실*

안인섭, 최유정, 황경희, 박재완, 김준영, 강명서*, 오도인

서론: 제 XI 응고인자 결핍증은 100,000명당 1명꼴로 발생하는 질환으로 주로 동유럽의 Ashkenazi Jews의 후손에서 매우 높은 발생률을 보인다. 1950년대 초 Rosenthal 등이 처음 보고한 이 질환은 주로 상위세척 염색으로 유전되며, 동형접합체에서는 제 XI 응고인자의 활성도의 결핍이 심하나(15% 이하), 이형접합체에서는 부분적 결핍을 보인다.(20-70%) 이 질환은 혈우병과는 달리 자인 출혈은 드물며 보통 타박상, 수술, 그외 다른 손상에 의해 출혈이 발생한다. 저자들은 aPTT가 연장되어 있는 4예에서 제 XI 응고인자 결핍증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례:

Patient NO.	1. 이 ○ ○	2. 박 ○ ○	3. 김 ○ ○	4. 정 ○ ○
Age/Sex	22/F	28/F	36/F	22/F
Chief Complaint	prolonged aPTT	"	"	"
PMIix.	frequent epistaxis	easy bruising vaginal bleeding	non-specific	easy bruising epistaxis
FIix	non-specific	"	"	"
PT/aPTT	11.8/31.8 sec	11.3/38.6 sec	11.1/34.8 sec	10.8/32.1 sec
Mixing test	corrected aPTT	"	"	"
Factor XI activity	34%	22%	19%	38%
Inheritance	AD	AD	AR	AD

참고치:PT (10.0 - 12.5초) / aPTT (20 - 30초), factor XI (60 - 140 %)