

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

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 내과학교실\*, 진단병리학교실\*\*, 진단방사선학교실\*\*\*, 해의학교실\*\*\*\*

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

**배경:** Erdheim-Chester Disease(ECD)는 1930 년 처음 보고된 극히 드문 조직구증으로, 장골의 특징적인 대칭적 병변 소견과 랑게르한스 세포 및 S-100 항체가 조직구에 없음을 들어 랑게르한스 조직구증과 다른 독립적인 지질성 조직구증으로 보고 있다. 이 질환은 임상적으로 골압통, 발열, 체중감소를 보이며, 방사선사진상 장골의 골간단부위의 양측성 대칭적 경화성 및 용해성 골병변을 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:** 46 세 남자 환자로 내원 1 년전부터 만성적인 발열, 근육통과 1 개월전부터 양측 슬관절통을 주소로 내원하였다. 환자는 7 개월전 발열을 주소로 모 대학병원에 4 주간 입원하여 광범위한 검사를 받았으며, 매질성 요로조영술상 신결핵이 의심되는 것 이외에 특이 소견을 발견할 수 없어 경험적으로 항결핵치료 시작하였으나, 증상 지속되어 자의로 3 개월전 치료 중단하였다. 내원 1 개월전 발열이외에 슬관절통이 새로 생겨 모 대학병원에서 뼈신티그라피 검사를 시행한 결과 무릎주위로 동위원소의 골섭취가 증가되는 소견보였고, 왼쪽 경골근위부에서의 조직검사상 인파결증대를 동반한 공동성 조직구증 (Sinus Histiocytosis with massive lymphadenopathy)이라는 진단을 받고 복합항암화학치료를 1 회 시행받은 후 본원으로 전원되었다. 환자는 야간발열, 피로감을 호소하였고, 신체검진상 특이소견 보이지 않았고 인파결증대는 없었다. 슬관절 방사선 전후 촬영상 슬관절 주변의 대퇴골 및 경골의 골단, 골간단, 그리고 골간을 침범하는 다발성 골경화성 병변 및 골용해성 병변이 보였고 병적 골절이나 골막 반응은 동반되지 않았으며 관절액이 증가되지도 않았다. 슬관절 자기공명영상에선 스핀에코 T1 강조영상에서 골수의 신호강도가 미만성으로 감소되었으며 스핀에코 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 음성이었고 소수의 S-100 항체양성인 랑게르한스 세포가 관찰되었다. 복부 단층촬영상 대동맥 벽의 비후, 양측 부신의 결절, 수신증의 소견을 보였으며, 심초음파 검사상 확장성 심근병의 소견을 보였다. 이상의 조직학적, 임상적, 방사선학적 소견으로 ECD 로 확진하고 스테로이드 경구투여와 보존적 치료를 시행하면서 외래 경과 관찰중이다.

## 유전성 제 XI 응고인자 결핍증 4례

포천 중문대의대 분당자병원 내과학교실, 임상병리학교실\*

안인섭, 최유정, 황경화, 박재완, 김준영, 강명시\*, 오보인

**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 상염색체 열성으로 유전되며, 동형접합체에서는 제 XI 응고인자의 활성도의 결핍이 심하나 (15% 이하), 이형접합체에서는 부분적 결핍을 보인다.(20-70%) 이 질환은 혈우병과는 달리 지인 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	"	"	"
PMI hx.	frequent epistaxis	easy bruising vaginal bleeding	non-specific	easy bruising epistaxis
FI hx	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 %)