

당뇨병과 일측성 신 무형성증을 동반한 칼만중후군 1예

순천향대학교 의과대학 내과학교실, 방사선학교실*

홍성욱*, 이은정, 윤지성, 김여주, 배원경†, 김상진, 변동원, 서교일, 유명희

서론: 칼만중후군은 성선자극호르몬 단독결핍증의 한 형태로 무후각증 또는 중증의 저후각증과 동반되어 성선기능부전증이 나타나는 매우 드문 유전 질환이다. 성염색체 또는 상염색체 우성 및 열성 등 다양한 유전방식이 알려져 있고 환자들은 사춘기 지연으로 발현하게 된다. 동반되는 임상증상은 일측성 신 무형성증, 구개순, 구개열, 색각장애, 감각신경성 난청, 근골격계 이상, 비만, 당뇨병 등이 알려져 있다. 국내에서는 구개열과 난청을 동반한 가족형 칼만중후군과 골격계 이상을 동반한 보고가 있었으나 아직까지 일측성 신 무형성증이나 당뇨병이 동반된 예는 보고되지 않았다. 이에 저자들은 당뇨병의 조절을 위해 내원한 환자에서 일측성 신 무형성증과 당뇨병을 동반한 칼만중후군을 진단하였기에 보고하는 바이다.

증례: 35세 남자로 6년전 당뇨병을 진단받고 인슐린 치료를 하다 중단한 후 전신 쇠약감이 심해져 내원하였다. 진찰소견상 신장 168 cm, 몸무게 53 kg 이고 음경길이 3.5 cm, 고환크기 1*1 cm³ 이며, 액와모는 없고 음모는 조금 발달한 성성숙도(Tanner stage) II 였으며, 미약하게 여성형 유방소견 보이며 저후각증 상태였다. 내원시 검사상 공복혈당 372 mg/dL, 당화혈색소 28.5%이었으며 공복 C-peptide는 1.0 ng/ml 이었다. T3 0.65 ng/mL, fT4 15.4 pg/mL, TSH 0.64 uIU/mL이었고 Testosterone 0.59 ng/L, FSH 1.00 mIU/mL, LH 1.00 mIU/mL로 모두 감소되었다. 뇌하수체 복합자극검사상 다른 호르몬은 정상 자극 반응을 보였으나 LH, FSH의 분비는 자극되지 않았고 유전자 검사상 46 XY 소견을 보였다. 터키안 자기공명영상에서 후각구의 저형성증이 관찰되었으나 터어키안과 그 주위조직의 이상은 관찰되지 않았고 복부 초음파검사와 경정맥신우조영술에서 오른쪽 신장이 보이지 않았다. 환자는 식사조절과 인슐린 치료로 당뇨병을 조절하면서 테스토스테론 치료 중이다.

저나트륨혈증으로 발현한 뇌하수체 기능저하증 1예

윤영섭, 이성희, 박용수, 박효용, 강준구, 손주현, 최웅환, 안유현, 김태화.

한양대학교 의과대학 내과학교실

뇌하수체 기능 저하증은 다양한 임상 양상을 나타내며, 저나트륨혈증의 드문 원인으로 발견되기도 한다. 부신피질 호르몬의 결핍에 의한 비정상적인 수분배설의 기전은 아직 명확하게 밝혀지지는 않았으나 항이뇨 호르몬(ADH)의 과분비로 인한 수분의 신배설 감소와 나트륨의 신배설 증가로 생각되어지고 있다. 본 저자들은 저나트륨혈증으로 발현한 뇌하수체 기능저하증 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다. 79세 남자 환자로 내원 당일 발생한 혼미한 의식변화(stupor)를 주소로 내원하였다. 환자는 과거력상 과 가족력상 특이 소견이 없었으나, 약 1년전부터 시작된 식욕부진, 전신쇠약감, 변비 및 약 7kg의 체중감소를 호소하였고, 내원 1주일전부터 오심과 구토가 있었다고 한다. 이학적 검사소견 만성 병색을 보이고, 혈압 100/60mmHg, 맥박수 분당 74회, 호흡수 분당 18회, 체온 37.1℃였다. 피부 탄력은 약간 감소되었고, 음부와 겨드랑이의 탈모증이 관찰되었으며, 눈언저리와 입가에 잔주름(wrinkling) 등이 보였으나, 피부와 점막의 과다 색소침착은 관찰되지 않았다. 감상은 커져있지 않았다. 검사실 소견상 혈색소 9.6g/dL, 백혈구 3650/mm³, 혈소판 220,00/mm³이었다. 혈중 Na 121mEq/L, 혈중 osmolarity 239mosm/kg이었고, 요중 osmolarity 298mosm/kg 이었다. 입원후 등장성 생리 식염수와 이뇨제 투여로 증상 호전없이 3% 고장성 식염수를 투여하였으나 저나트륨혈증에서 회복되지 못하였고 적절한 기저 호르몬 검사상 뇌하수체 기능저하증이 진단되었고, 부신피질 자극호르몬 급속 자극검사항 혈청 코티솔의 반응은 저하되어 있었다. 원인을 찾기위해 실시한 뇌 핵자기 공명 영상검사에서 뇌하수체 종양이 진단되었다. prednisolon 투여후 혈중 sodium치는 정상화되었고 의식의 회복과 전신상태의 호전, 말초 호산구증 및 빈혈에서 회복되었고 계속하여 갑상선 호르몬 투여후 체중의 증가와 식욕증진 등 회복되어 퇴원후 경과 관찰중이다.