

### 골종양으로 오인된 낭포성 섬유성 골염과 동반된 원발성 부갑상선 기능항진증

전남대학교 의과대학 내과학교실

박경화, 김성균, 정귀홍, 김정순, 강혜숙, 김경만, 강세훈, 조동혁, 강호철, 정동진, 정민영

원발성 부갑상선 기능항진증의 특징적인 골병변인 낭포성 섬유성 골염(osteitis fibrosa cystica)은 장관골의 뼈몸통끝(metaphysis)에 국한성으로 발생하는 경우가 많고, 골육종(osteosarcoma)등의 골종양으로 잘못 오인되는 수가 있다. 최근에는 여러 진단방법의 발달로 원발성 부갑상선 기능항진증에서 이런 전형적인 골질환은 점차 줄어들고 있으나 연자들은 골종양으로 오인하여 조직검사까지 시행하여 낭포성 섬유성 골염의 조직학적 소견 하에 부갑상선 선종에 의한 원발성 부갑상선 기능항진증으로 진단한 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 21세 여자환자가 약 1년 전부터 보행 시 악화되는 양측 무릎의 통증으로 본원에 내원하였다. 환자는 다 음 및 다뇨(3.5L/day) 증상이 있었으며 신체검사에서 우측 경골의 근위부 내측에 압통을 동반하고 있었다. 검사 실 소견 상 총단백 6.8 g/dL, 알부민 4.8 g/dL, AST 19 U/L, ALT 18 U/L, ALP 5625 U/L, LDH 293 U/L, BUN 4.4 mg/dL, Cr 0.4 mg/dL, 총 칼슘 12.0 mg/dL, 이온화 칼슘 6.2mg/dL이었다.

경골 자기공명촬영(MRI)에서 양측의 대퇴골 원위부와 경·비골 근위부의 뼈몸통끝에서 열룩무늬 병변과 우측 경 골 근위부의 뼈몸통쪽 내측에 1.5 cm 크기의 조영증강되는 종괴가 관찰되었다. 골종양 의심 하에 조직검사를 실시하였으나 많은 다핵성 파골세포가 활발하게 결절뼈(cortical bone)를 흡수하여 골 표면을 침습하고 골수가 섬유화로 대체되는 낭포성 섬유성 골염에 합당한 소견이 관찰되었다. 골밀도검사 상 요추부와 고관절부는 T score 가 -3.5 이하로 심한 골다공증 소견을 보이고 있었다. intact PTH가 1591 pg/ml로 상승되어 원발성 부갑상선 기 능항진증으로 진단하였고, 갑상선 초음파 검사와 부갑상선 sesta-mibi 스캔 상 우측 부갑상선의 2X1.5X5 cm의 종괴가 관찰되어 수술을 시행하였다.

요약: 부갑상선 선종에 의한 원발성 부갑상선 기능항진증의 임상상으로 나타난 심한 골용해성 병변을 골종양 으로 오인하여 조직검사를 시행한 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 제 1형 다발성내분비종양 가족의 MEN1 유전자 분석 1예

연세대학교 의과대학 내분비내과

이현주, 김소현, 강은석, 이유미, 안철우, 차봉수, 임승길, 김경래, 이현철

제 1형 다발성내분비종양 (MEN1)은 부갑상선, 뇌하수체, 췌장 중에서 두 군데 이상의 내분비선에 종양 또는 증 식이 있는 질환으로, 약 80% 정도의 환자에서 MEN1 유전자의 다양한 돌연변이가 보고되고 있다. 저자들은 제 1형 다발성내분비종양으로 진단된 환자의 유전자 분석 결과 MEN1 유전자의 새로운 돌연변이를 발견하여 이를 보고하고자 한다.

증례 : 22세 여자 환자가 어지러움증과 식은땀을 주소로 내원하였다. 가족력상 친할머니가 췌장암으로 사망하였 고, 아버지가 췌장의 장액성 낭성선종으로 수술받은 병력이 있었다. 환자의 내원당시 공복 혈당은 40mg/dL, 혈청 전해질 검사상 Na/K/Cl/CO2 140.3/4.2/108.8/26.9 mEq/L이었다. 72시간 fasting test에서 공복 18시간에 혈중 인슐 린 9.02 uU/ml, 혈중 C-peptide 1.62 ng/ml, Insulin/Glucose ratio는 0.33 으로 인슐린종이 의심되었다. 복부전산화 단층촬영, 자기공명촬영, 혈관조영술 상에서 종괴는 관찰되지 않았으나, 내시경적초음파상에서 췌장의 체 부와 미부 경계에 7mm크기의 종괴가 발견되었다. Arterial stimulation venous sampling을 시행한 결과 비장동맥 및 위십이지장동맥에서 양성소견 보여 인슐린종으로 진단되었다. 기저 호르몬 검사상 Prolactin 342 ng/ml, GH 0.35 ng/ml, LH 6.16 mIU/ml, FSH 5.36 mIU/ml, ACTH 22.60 pg/ml, TSH 1.38 uIU/ml, T3 196.5 ng/ml, fT4 1.0 ng/dl 이었으며, sellar MRI 시행 결과 2.5 X 1.5cm 크기의 뇌하수체선종이 관찰되어 프로락틴종으로 진단되 었다. 혈중 PTH는 97.53 pg/ml 으로 부갑상선기능항진증 소견을 보였으나 뚜렷한 종괴는 관찰되지 않았다. 환자 는 유전자 검사상 MEN1 유전자의 exon 2 codon 200-201 사이에서 AGCCC가 삽입된 frameshift mutation 을 발 견하였다. 이 환자의 가족들에 대한 유전자 분석도 시행하였다.