

성인에서 다기관을 침범한 랑게르한스 세포 조직구증 1예

전남대학교 의과대학 내과학교실

강세훈*, 김경민, 박정민, 김유일, 김규식, 조동혁, 강호철, 임성철, 정동진, 김영철, 정민영

배경: 랑게르한스 세포 조직구증은 호산구의 침윤을 동반한 염증성 반응을 배경으로 한 랑게르한스 세포 증식을 특징으로 하는 질환으로 주로 어린이, 청소년에서 발병하고 성인에서는 소아의 30% 정도로 드문 것으로 알려져 있다. 이 질환은 뼈, 폐, 피부, 간, 비장, 림프절, 골수, 뇌하수체, 시상하부 및 위장관 등을 침범하고 드물게 갑상선을 침범할 수 있다. 외국의 경우 갑상선을 침범한 예가 몇몇 보고되고 있으나 국내에는 거의 없는 실정이다. 연자들은 성인에서 발생한 랑게르한스 세포 조직구증에서 뇌하수체 침범으로 인한 요붕증과 폐 침범으로 인한 호흡 곤란, 간 침범으로 인한 간기능 검사 수치의 상승 및 갑상선이 침범된 증례 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 35세의 남자 환자가 2개월 전부터 악화된 호흡곤란과 다음, 다뇨로 내원하였다. 검사실 소견에서 AST 78 U/L, ALT 150 U/L, ALP 624 U/L, γ -GTP 2579 U/L이었다. 간염 바이러스 검사에서는 특이 소견이 없었으며, 호르몬 검사 상 복합 뇌하수체 자극검사에서 정상반응을 보였다. 수분제한검사에서 수분제한 후 요 삼투농도는 104 mOsm/kg로 변화가 없었고 vasopressin 주사 후 요 삼투농도가 359 mOsm/kg로 증가하였다. 방사선학적 검사 상 복부 CT에서 간 내 최대 1 cm의 저감쇠 낭종 병변들이 보였고, 갑상선 초음파에서 갑상선 양엽에 1~5 mm 크기의 저에코성 결절들이 무수히 관찰되었다. Sellar MRI에서는 뇌하수체경의 비후, 뇌하수체의 후방 bright spot의 소실이 있었다. 흉부 HRCT 상 양측 폐야에 다수의 다양한 형태의 낭종들과 일부 작은 결절들이 관찰되었다. 기관지 내시경 및 경기관지 폐생검 상 조직구 및 호산구, 림프구 침윤이 있었고, 면역 염색 결과 S-100 양성으로 랑게르한스 세포 조직구증으로 진단되었다. 그 후 스테로이드와 경구 DDAMP 투약 후 증상 호선 보여 현재 외래 추적 관찰 중이다.

요약: 성인에서 다발성으로 갑상선, 간, 폐 및 뇌하수체경을 침범한 랑게르한스 세포 조직구증 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

제1형 당뇨병을 합병한 Velocardiofacial syndrome 1예

전남의대 화순전남대병원 내과학교실, 소아과학교실¹

강호철*, 황준일, 김성균, 강세훈, 김경민, 정동진, 정민영, 김찬중¹

배경: Velocardiofacial syndrome(VCF)은 구개열(cleft palate), 안면부기형, 심장의 conotruncal anomaly, 부갑상샘저하증 및 면역결핍을 특징으로 하는 질환으로 약 70%환자에서 염색체 22q11.2의 결손 때문인 것으로 보고되고 있다. 저자 등은 전형적인 VCF의 임상상을 보이며 제1형 당뇨병을 동반한 증례를 경험하였기에 국내에 처음으로 보고하는 바이다.

증례: 25세 남자로 당뇨병성케톤산혈증(DKA)으로 내원하였다. 9세때 선천성심장병으로 개심술을 받았으며 간헐적인 전신경련이 있었고 학습능력에 문제가 있었다고 한다. 신체검사상 삼악골의 형성저하와 작은 귀 및 갈라진 목젢이 관찰되었고 흉부에서 지속적인 짊음이 청진되었다. 이면초음파검사상 동맥관열림증과 경도의 폐동맥고혈압이 관찰되었고 혈청 칼슘 7.6 mg/dL, 인 6 mg/dL, i-PTH 4 pg/ml로 부갑상샘저하증에 합당하였다. 수액요법 및 인슐린 치료에 의해 DKA는 안정되었으며 혈청 C-peptide 0.1 ng/ml로 제1형 당뇨병을 진단하였으나 GAD, anti-insulin 항체 및 anti-islet cell 항체는 모두 음성이었다. 염색체 22q11.2 결손을 증명하기 위한 FISH 검사가 시행되었으며 환자는 현재 인슐린 요법과 부갑상샘저하증에 대한 투약을 시행하며 외래 추적관찰 중이다.

결론: 22q11.2 결손은 신생아 4000명당 1명의 빈도로 발생하는 비교적 흔한 염색체 이상으로 DeGeorge 증후군처럼 신생아 시기 심한 임상소견을 보이는 경우에서 구개열과 발음장애만을 가진 경미한 경우까지 표현형을 다양할 수 있으므로 임상가들의 인지능력이 중요할 것으로 사료되며 본 증례에서 특이하게 합병된 제1형 당뇨병은 흉선 발달 이상으로 초래된 면역조절장애의 결과로 추정된다.