

류마티스 관절염 양상으로 발현된 골결핵 1예

한양대학교 의과대학 내과학교실¹, 영상의학과², 한양대학교 류마티스병원 류마티스 내과³

*곽주희¹, 김상현¹, 주경빈², 이주현^{1,3}, 전재범^{1,3}, 성윤경^{1,3}

배경: 류마티스관절염은 만성 염증성 질환으로 특히 손가락과 발가락의 말초관절의 침범을 특징으로 한다. 2010년 개정된 분류기준은 조기 류마티스관절염을 진단하기에 적절한 기준으로 평가되고 있는데, 특히 말초 관절염의 침범 여부와 함께 류마티스인자 혹은 항CCP항체의 유무, 그리고 적혈구침강속도, C-반응단백과 같은 염증 소견의 유무도 점수로 반영이 되어 관절의 변화가 오기 전에 류마티스관절염을 찾아 낼 수 있다는 장점이 있다. 그러나 한편으로는 말초관절염과 유사한 형태로 나타나면서 류마티스인자가 위양성으로 나타날 수 있는 염증 질환에서는 진단의 어려움이 있다. 저자들은 류마티스 관절염과 유사한 임상소견으로 나타났으나 말초 골결핵으로 진단된 증례를 경험하여 이를 보고한다. **증례:** 30세 여자 환자로 내원 3주 전부터 시작된 다발성 관절통 및 부종을 주소로 내원하였다. 내원당시 우측 제2 손허리손가락관절(MCP 관절), 제2 근위지절관절(PIP관절)과 우측 제4 및 좌측 제3 발허리발가락관절(MTP관절)의 부종이 관찰되었다. 류마티스인자는 양성, 항CCP항체는 음성을 보였다. 내원당시 시행한 혈액검사상에서 적혈구침강속도는 127 mm/hr, C-반응단백은 2.4 mg/dl로 전신 염증 소견이 관찰되었으나, 소염제를 복용중인 상태로 발열, 오한 및 임파선 종대와 같은 전신 증상은 관찰되지 않았다. 이상의 임상소견만으로도 2010년 ACR/EULAR 분류기준에서 총 6점으로 류마티스관절염으로 분류되었다. 그러나 환자가 호흡기 호흡기 증상이 없었음에도 단순 흉부촬영 및 흉부전산화 단층촬영에서 좌상엽과 우상엽에 활동적인 폐결핵이 의심되는 소견이 관찰되었다. 침범 관절에 대한 단순촬영 검사에서 전형적인 류마티스관절염의 소견인 미란이나 관절주위 골다공증 소견은 관찰되지 않고 골용해성 병변(Osteolytic lesion)이 관찰되었으며, 뼈스캔 검사에서는 동일한 부위에서 관절주위 뼈 부위로 섭취증가가 관찰되었다. 가장 증상이 심했던 우측 족부에 대한 MRI 검사에서는 부종이 있었던 관절 주위 이외에도 경골 원위부, 종골, 거골, 입방골, 주상골, 설상골, 제1 중족골에 다발성으로 T2에서 고신호, T1에서 저신호 병변이 관찰되었다. 이는 강양성반응(18 mm)이 나온 결핵피부반응과 양성으로 나타난 QuantiFERON-TB Gold검사에 비추어 골결핵을 강력히 시사하고 있었다. 각각의 침범 범위가 크지 않아 조직검사에 어려움이 있었기 때문에 폐결핵에 대한 확진 검사를 위해서 BAL을 시행하였고, BAL 결과 결핵 배양 검사에서 양성 소견이 나와 골결핵으로 확진하였다. 환자는 항결핵치료를 시작하였고, 이후 관절의 부종 및 통증은 사라졌으며 양호한 경과를 유지하고 있다.

가족성 지중해열로 진단된 32세 남자, 1예(A case of Familial Mediterranean Fever)

한림대학교 한강성심병원 소화기내과¹, 감염내과², 강남성심병원 류마티스내과³

*임아름¹, 장현주¹, 이 진¹, 계세협¹, 고동희¹, 최민호¹, 우홍정², 정영옥³

서론: 가족성 지중해열(familial mediterranean fever, FMF)은 주기적인 발열과 함께 장막, 활막 및 피부의 염증에 의한 증상 발현을 특징으로 하는 상염색체 열성의 유전 질환이다. 유전적인 특징으로 인해 터키인, 아르메니아인 등의 고위험 인구집단에서 주로 발현하고 다른 지역에서는 드문 병으로 알려졌다. FMF 유전자(FMF gene, MEFV)의 변이가 발병에 주요 역할을 하는 것이 밝혀진 이후, 타 인구집단에서도 증례 보고가 있다. 하지만 국내에서는 아직까지 보고가 없는 질환으로, 저자들은 주기성 발열로 내원하여 유전자 검사를 통해 FMF로 진단한 증례를 최초로 경험하여 보고하는 바이다. **증례:** 발열, 복통, 구토를 주소로 내원한 32세 남자 환자로, 특별한 과거력, 가족력 및 사회력은 없었다. 3년 전부터 3개월 간격으로 주기적인 발열, 복통, 구토를 호소하였는데, 2일간의 복부 불편감이 있는 후 3일 동안 발열과 함께 상복부의 통증, 구토가 발생하였고 이후 증상이 완전히 소실되어, 증상이 없는 기간 동안에는 아무런 증상 없이 일상생활을 유지하였다. 1년 전 타병원 입원하여 혈액검사, 복부 CT 검사, 위, 대장내시경 등을 받았으나 원인 질환을 찾지 못하였다. 본원 입원 당시 체온은 40.0℃ 고, 신체 검사에서 복부 전반에 걸친 약간의 압통이 있었다. 혈액검사상에서 백혈구 9980/mm³ (호중구 8830/mm³), C-반응 단백질 85.71 mg/L였고, 다른 일반 화학검사나 감염에 대한 항체검사, 혈액 배양 검사, 자가 면역질환 항체 검사 등 감별을 위한 혈액검사는 모두 정상이었다. 복부 CT 검사에서 근위부 공장 조영 증강을 동반한 부종, 장관의 확장, 주변의 임파선 종대가 관찰되어, 소장 병변의 정확한 진단을 위하여 캡슐내시경을 시행하였다. 캡슐내시경에서 전 소장에 걸쳐 정도의 림프관 확장증이 관찰되어 이중공선 소장내시경으로 림프관 확장증 부위에서 조직검사를 하였으나 점막의 염증 외에 특이 소견은 없었다. 본 증례의 원인질환으로 의심할 수 있는 감염성 질환, 자가 면역질환, 종양성 질환 등을 여러 검사들을 통하여 배제하였고, 국내에서는 보고가 없으나 주기성 발열 증후군(periodic fever syndrome) 중에서 환자의 증상, 연령 및 검사결과를 바탕으로 FMF, tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome의 가능성이 높다고 판단하였다. 확진을 위해 MEFV, TNFR1 유전자 검사를 시행한 결과, MEFV 유전자의 Exon 2 에 2 가지의 유전자 변이가 확인되어 FMF로 진단하였다. 현재 colchicine 1.2 mg/일로 치료 중으로 증상의 재발 없이 경과 관찰 중이다.