

— F-219 —

TRH 사용으로 호전된 중심성 뇌교 수초용해증 1례

경북대학병원 내과학교실 내분비대사내과

도윤정* · 김희경 · 김새롬 · 이정은 · 이인규 · 김보완 · 김정국

중심성 뇌교 수초용해증 (Central Pontine Myelinolysis, CPM)은 뇌교 중심부에 대칭적인 수초 (myelin sheath)의 파괴로 발생하는 질환으로써 Addison's disease 와 같은 다른 여러 가지 원인들에 의해서도 발생하지만, 저나트륨혈증 (hyponatremia)의 교정에 따른 합병증으로 잘 발생하고, 치명적인 **결과** : 를 초래하게 된다. 중심성 뇌교 수초용해증은 운동이상으로 인한 진전 (tremor), 근긴장 이상 등을 남기면서 회복된 경우와 완전 회복된 경우도 보고된 바 있으며, TRH 사용을 통해 호전을 보였던 사례도 있다. 본 증례에서는 6주간의 TRH를 사용한 후 급격한 환자의 임상적 호전을 경험하였기에 보고하는 바이다. **증례** : 평소 과음을 자주하던 56세 남자환자로 내원 20일전 무렵부터 식사도 하지 않고 술만 마시며 지내던 상태에서 의식이 혼미해지고 수차례 구토가 발생되어 내원하였다. 내원 2년전부터 고혈압으로 베타차단제, ACEI 및 칼슘차단제로 치료중이던 환자로, 본원 내원당시 이학적 소견상 활력징후는 혈압 116/55 mmHg, 맥박수 50 회/분, 호흡수 19 회/분, 체온 36.5 °C였다. 의식은 혼미한 상태로 두경부와 인후에 이상소견은 없었고 신경학적 검사상 각막 반사는 정상이었으며, 병적 반사 소견은 보이지 않았다. 입원당시 혈액검사상 백혈구 16,250 /mm³, 혈색소 11.6 g/dL, 혈소판 224,000 /mm³ 였고, 동맥혈 가스 검사상 pH 7.651, pCO₂ 24.5, pO₂ 90.9, HCO₃ 27.3, SaO₂ 98.6%였다. 혈청학적 검사상 포도당 104 mg/dL, Na 102 mEq/L, K 2.4 mEq/L, BUN 30.1 mg/dL, Cr 1.06 mg/dL, 총단백질 6.8 g/dL, 알부민 4.3 g/dL, 삼투질 농도 228 mOsm/KgH₂O (정상: 280-295)이었다. 내원 당시 두부 MRI상 뇌교를 포함한 뇌실질부에 이상소견은 보이지 않았다. 내원 직후 저나트륨혈증을 교정한 후 점진적으로 의식의 회복을 보이던 중 내원 10일째부터 다시 의식이 혼미해지는 소견 보여 다시 시행한 두부 MRI상 T2 영상에서 Pons 및 striatum에서 미만성의 고신호강도의 병변을 확인하였다. 4일간의 IVIG 주사를 시행하였으나 호전을 보이지 않아 이후 6주간의 TRH 정맥주사 치료를 시작하였고, 6주후 환자의 의식은 명료해졌으며, 눈을 뜨거나 감는 것으로 의사소통이 가능하고, 사지는 거의 강직성 마비형태를 보이는 “Lock-in” 상태를 거쳐 약간의 운동력 회복 등의 호전을 보여 퇴원하였다.

— F-220 —

PTEN 유전자의 배선 돌연변이를 동반한 Cowden 병 1례

고신대학교 내과¹, 고신대학교 소화기 내과², 고신대학교 내분비 내과³

*이은영¹ · 김규종² · 박선자² · 최영식³ · 박요한³

서론 : Cowden 병은 여러기관에서 발생하는 다양한 과오종 병소가 특징으로 상염색체 우성으로 유전하는 드문 질환으로 PTEN 유전자의 돌연변이가 연관이 있다. 얼굴의 털종, 얼굴 피부나 구내 점막의 유두종성 구진, 손발의 각화증 등 피부점막의 병변이 가장 흔하고 특징적이나, 유방 갑상선, 소화기, 비뇨생식기, 신경계, 근골격계, 호흡기, 심혈관계 등에서 매우 다양하게 발현된다. 저자들은 Cowden병을 가진 자매에서 시행한 PTEN 유전자 검사에 10q23 exon 6에 frame shift mutation(C.606del T)을 관찰하였기에 보고하는 바이다. **증례** : 41세 여자환자로 1개월간의 속쓰림으로 개인의원에서 시행한 내시경 검사에서 다발성 용종이 발견되어 본원 소화기 내과 방문하였다. 환자는 2남 4녀중 4째이며 언니가 갑상선 종양으로 수술을 받았으며, 위와 대장의 용종, 유방암의 림프절 전이로 치료 받고 있었고, 환자도 4년전 양쪽 유방암으로 유방절제술 시행 받았다. 코 부위에 피부색의 구진이 있었으며, 잇몸에 조약돌 모양의 유두종이 다수 관찰 되었다. 상부 위장관 내시경상 식도에 무수히 많은 극세포종과 위에 다양한 크기로 다수의 용종들이 관찰되었고, 대장 내시경상 전 대장 및 말단 회장에 다양한 크기로 다수의 용종들이 관찰되었다. 갑상선 초음파상 좌엽에 양성 병변 관찰되었고, 유방암 조직 검사상 주변에 침습하는 소견을 보였다. 환자와 환자의 언니에게서 유전자 검사를 시행하여 PTEN 돌연변이가 관찰 되었다.