

## << 9월 학술집담회 증례발표 >>

일 시 : 2005년 9월 30일(금) 17:00 ~

장 소 : 영남대학교 의과대학 강의동 2층 세미나실

**제목 : 성장 부전을 주소로 내원한 당원병 1예**

**소속 : 영남의대 내분비내과**

당원병(glycogen storage disease)은 간에서 글리코젠 분해에 관여하는 효소의 부족이나 결핍에 의해 글리코젠이 포도당으로 이용되지 못하고 간이나 다른 장기에 축적됨으로써 유발되는 탄수화물 대사 장애 질환이다. 이중 type Ia가 가장 흔한 형이고, 상염색체 열성유전을 하며 그 빈도는 서구에서 1/20000명으로 추정된다. 연자 등은 성장 부전(growth retardation)을 주소로 내원한 16세 남자에서 당원병 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

**증례 :** 16세 남자 환자가 성장 부전과 상복부 불편감을 주소로 내원하였다. 평소 키가 작고 2차 성징이 없었으나 별다른 검사 없이 지내다가 최근 상복부 불편감이 심해졌으며, 2남 중 둘째로 어머니는 간암으로 사망하였고 형은 군대에서 간질환으로 사망하였다. 환자의 신장은 144cm, 체중은 44kg이고 복부는 팽창되어 있었으며 간이 우측 늑골 밑으로 8cm 정도 촉진되었다. 검사실 소견상 혈중 요산치 12.9mg/dL, 인 4.7 mg/dL, T-chol 368mg/dL, TG 1443mg/dL, HDL-chol 24mg/dL, LDL-chol 137mg/dL, FBS 66mg/dL, ALP/GGT 527/228 IU/L, AST/ALT 98/62 IU/L이었고, testosterone 0.65 ng/ml이었으나 복합 뇌하수체 기능 자극 검사는 정상이었다. 방사선학적 골 연령은 10세 이하로 측정되었으며 복부 초음파 및 상복부 전산화 단층 촬영 상 간비대 및 지방간 소견 보였고 Sellar MRI상에는 특이소견 없었다. 간생검 소견 상 간 세포내 대소초성 지방 축적과 핵내 당원 축적소견 있고 섬유화나 중성구 침착 등의 염증 소견은 보이지 않아 당원병으로 진단하고 Glucose 6 phosphatase의 mutation에 대한 검사를 의뢰하였고 현재는 저질 저하제 및 corn starch diet therapy 하면서 경과관찰 중이다.

**제목: 골반내 종양에 의해 유발된 저혈당**

**소속 : 부산의대 내분비내과**

**환자 :** 유O자, F/63

**주소 :** 의식소실

**현병력 :** 상기 환자는 2004년 11월 29일 처음 의식소실 및 저혈당 증상으로 local hospital 방문하여 내분비기능검사를 시행하였으나 특별한 이상소견이 없어 conservative therapy 시행후 퇴원하였다가 2005년 3월 12일, 13일 다시 두 번의 의식소실이 있어 내원하였다. 포도당 정주 후에 의식은 회복되었고 검사한 복부 단층 촬영에서 골반내 거대 종괴가 발견되었다.

**검사실 소견 :** 내원 당시 검사한 전혈구검사, 생화학검사, 전해질검사에서는 이상소견이 없었고 fasting test를 시행하였는데 공복 4시간째 glucose 36mg/dL, insulin 1.43μIU/mL, C-peptide 0.18ng/mL 로 인슐린의 증가없이 저혈당이 나타났다. 골반내 종괴에 의한 저혈당의 가능성을 고려하여 IGF-I 과 IGF-II 측정하였고 IGF-I 69.5 ng/mL (75-212) IGF-II 1312ng/mL (467-1038)를 보였다.

**방사선 소견 :** 복부 전산화 단층 촬영-췌장에는 특이소견이 보이지 않았고 골반에서 후복강기원의 고혈관성 종괴가 관찰되었고 골반 MRI에서는 출혈을 동반한 고혈관성 종괴가 조영증강이 잘되면서 관찰되었다.

**치료 및 임상경과 :** 환자는 수술을 시행하여 종괴를 절제하였고 조직검사서 epithelioid hemangioendothelioma 로 나와 이로 인한 저혈당으로 진단하였다. 이후 환자는 더 이상의 저혈당으로 인한 증상 발생 없이 잘 지내고 있음

**제목: 원인 미상의 골연화증 1예**

**소속: 한양의대 내분비내과**

증례요약: 34세 남자 환자로 5년 전부터 시작된 다발성 골통과 근력약화를 주소로 내원하였다. 증상은 우연히 조카를 들어 올리던 중 우측 견갑골 통증 및 운동 제한으로 시작하였으며 이후 요통 발생으로 상체를 구부리기 힘들었고 근력 약화로 보행 및 일상 생활에 지장을 느꼈으며 내원 시에는 와상 상태였다. 검사 소견에서 혈중 칼슘 9.3mg/dL, 혈중 인 1.3mg/dL로 감소하였으며 단순 흉부 방사선 사진에서 다발성 늑골 골절이 보였고 골반 및 대퇴골 근위부에서 미만성의 골량 감소 소견과 함께 골피질이 얇아져 있었다. 골밀도 검사에서는 요추부 T-score -5.78, 대퇴골 경부 T-score -6.86으로 골다공증에 합당한 소견 보였다. 24시간 소변 검사에서 신세뇨관 인산 재흡수율은 63.5%로 감소되어 있었다. 장골릉에서 시행한 골 생검에서 얇아진 뼈지주가 매우 얇아져 있었으며 Masson trichrome 염색에서 매우 두꺼워진 유골형성이 관찰되어 골연화증 진단하였다. 환자 이후 경구 인 투여 후 골통과 근력약화는 호전되었고 현재는 부축을 통해 보행 가능한 정도로 운동능력의 호전을 보이고 있으며 추적관찰 중이다.