

사립체 DNA의 돌연변이가 있는 가계에서 MELAS 증후군과  
동반된 인슐린의존형 당뇨병 1 예

가톨릭대학교 의과대학 내과학교실, 연세대학교 의과대학 내과학교실\*

최민호, 임현미, 오기원, 강무일, 차봉연, 이광우, 손호영, 강성구, 이현철\*, 허갑범\*

서론 : 사립체는 인체에서 필요한 에너지를 형성하는 소기관으로 신체내 모든 세포에 존재하며, 모계유전을 하는 독특한 DNA를 가지고 있다. 최근의 보고에 의하면 사립체 질환은 사립체 DNA의 돌연변이와 관련성이 있는 것으로 설명되고 있으며, 이는 인체의 모든 조직과 장기에서 발생할 수 있어 결과적으로 다양한 임상증상이 나타날 수 있는 특징을 가지고 있다. 이에 저자들은 사립체 질환으로 인한 MELAS(mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke like episodes)증후군이 의심되는 인슐린의존형 당뇨병환자에서 분자유전학적 검사를 시행하여 사립체 DNA의 tRNA<sup>Leu(UUR)</sup> 유전자 3243bp 위치에 아데닌이 구아닌으로 치환된 점돌연변이가 있음을 확인하였다. 환자의 어머니 및 5남매에서도 동일한 검사를 시행하여 한명의 언니를 제외한 모든 예에서 점돌연변이가 있음을 확인하였으나 돌연변이 정도가 환자에 비해 현저히 적음을 관찰할 수 있었고 MELAS증후군 및 인슐린의존형의 당뇨병환자는 없었다.

증례 : 38세 여자가 호흡곤란과 전신부종을 주소로 내원하였다. 과거력상 20년 전 인슐린의존형 당뇨병으로 진단 받고 지속적인 인슐린 치료를 하였으며, 1년전부터 청력소실이 있었고, 입원 한달 전 한차례의 전신 발작이 있었다. 가족력상 어머니와 두 남동생이 당뇨병이었으나 식사요법으로 치료하고있었다. 이학적 소견상 호흡음은 거칠었고, 전폐야에 수포음이 들렸으며, 사지소견상 중등도의 함몰부종이 관찰되었다. 검사실 소견상 동맥혈가스분석에서 대사성산중독이 관찰되었고 혈청 Lactic acid는 28.5 mg/dl로 증가되어 있었다. 소변검사상 ketone은 음성이었으며, 뇨 생화학 검사상 단백뇨는 2.5 g/day 이었다. 공복 C-peptide는 0.36 ng/ml, 식후 C-peptide는 0.3 ng/ml로 식후 증가는 관찰되지 않았다. 심장초음파검사에서 비후성심근증 및 근전도 검사 상 근병증과 뇌파 검사 상 미만성 뇌증 소견을 관찰할 수 있었다. 심부전으로 인한 폐부종과 급성 신부전증 진단하에 디곡신(digoxin)과 이뇨제를 투여하여 치료하여 환자의 호흡부전 및 전신부종은 좋아졌으며, 혈당은 중복피하주사방법으로 조절하였으나 불만한 상태로 현재 추적관찰 중이다.

경간 문정맥 채혈술로 확진이 가능했던 인슐린종 1예

임홍식\*, 차준근, 조재웅, 김윤정, 이성규, 채봉남, 홍은경, 노해림, 정윤서, 이관우, 김현만

아주대학교 의과대학 내분비내사 내과학 교실

인슐린종은 인슐린의 과다 분비에 의한 저혈당증을 특징으로 하는 종양으로 진단은 공복시의 저혈당 증상과, 낮은 혈장 포도당치에 비해 상대적으로 높은 혈장 인슐린치 및 C펩티드의 베타세포 신종을 증명하는 것이다.

연자 등은 반복적인 공복시 저혈당 증상과 낮은 혈장 포도당치를 보여 인슐린 분비선종이 의심된 환자에서, 공복시와 glucagon 자극 시험 및 경구당부하검사 결과 혈중 인슐린치의 증가가 없었고, 내시경적 초음파 및 복부 전산화 단층촬영에서도 이상소견을 보이지 않았으나, 경간 문정맥 채혈술을 시행하여 췌장미부에서 인슐린종을 진단한 비전형적인 인슐린종 1예를 경험하였기에 이에 보고하는 바이다.

증례 : 37세 남자 환자가 4개월 전부터 시작된 반복되는 공복시 현훈과 발한 및 최근 2차례의 의식소실을 주소로 입원하였다. 과거력상 2년전 신장 이식 공여자로 좌측 신적출술을 시행받았고 수술 20일 경과후 2차례의 저혈당 증상 (당시 혈당 55mg/dl)이 있었으나 별다른 검사를 시행하지는 않았었다. 가족력상 특이 소견은 없었으며, 음주력은 없었다. 내원 당시 혈압 150/80 mmHg, 맥박 80 회/분, 호흡수 16 회/분, 체온 36.5℃ 이었고, 의식은 명료하였으며 현훈, 발한, 심계항진 등의 증상은 호소하지 않았다. 이학적 검사상 복부는 편평하고 부드러웠고 촉진되는 종괴를 비롯한 특이소견은 관찰되지 않았다. 당시 시행한 일반 화학 검사상 BUN 11.7mg/dl, Cr 1.3mg/dl, AST 19U/L, ALT 16/L, 혈당은 50mg/dl 였으며 혈청 전해질 검사 및 말초 혈액 검사는 정상소견이었다.

72시간 금식 검사에서는 금식 3시간 후 심한 저혈당 증상을 호소하였고, 당시 혈당은 50mg/dl, 혈청 인슐린치는 6.9U/ml이었으며 인슐린/포도당 비는 0.138로 정상 범위였다. 100g 경구당부하검사, Glucagon 자극 시험 및 복부 전산화 단층촬영과 내시경적 초음파 소견상에서도 이상소견을 발견할 수 없었다. 환자는 심한 저혈당 증상이 지속적으로 반복되었고 이후 시행한 혈관 조영술 및 경피 경간 정맥혈 채취 검사상 췌장미부에서 0.7cm 크기의 혈관 과다성 종괴를 발견하였으며 이 부위의 정맥에서 채취한 혈청 인슐린치가 300 IU/ml 이상으로 높게 나와 인슐린종을 진단할 수 있었다.