

## Primary ciliary dyskinesia에서 Young's syndrome을 동반한 증례 1예

한양대학교 의과대학 내과학교실, 조직병리학 교실#

신성준#, 김영찬, 박준성, 이재형, 박은주, 손장원, 윤호주, 신동호, 박성수, 박문항#

불임증과 호흡기의 만성 염증이 있는 남자는 원발성 심모 이운동증(primary ciliary dyskinesia), 낭종성 섬유화증(cystic fibrosis), 영 증후군(Young's syndrome)의 가능성이 있다. 원발성 심모 이운동증(primary ciliary dyskinesia)의 경우 만성 부비동염, 만성 중이염, 만성 기관지염 및 기관지 확장증 등의 호흡기계의 재발성 염증 소견, 기관자와 비강 심모의 mucociliary transport의 소실, 심모의 dynein arm의 다양한 정도의 소실 등을 특징으로 하는 유전 질환으로 전사 현미경을 이용한 심모의 초미세 구조의 이상에 따른 분류가 이루어지고 있으며, 그 외 기능적 이상에 대해서도 많은 연구가 진행되었다. 한편 영증후군은 호흡기계의 재발적 염증소견은 상기 질환과 유사하나 폐쇄성 무정자증과 심모의 초미세구조나 기능에 이상이 없다는 점이 원발성 심모 이운동증과의 구별점이었다. 그러나 최근 Young 증후군 역시 심모의 이상과 연관이 있는 것으로 알려짐에 따라 두 질환들 간에 상관 연관성의 가능성에 대해 많은 관심이 주어졌으나 아직 뚜렷한 결론에는 이르지 못한 상태이다.

저자들은 만성 부비동염과 만성 기관지 확장증으로 수년간 내과적 치료를 받던 34세의 남자가 결혼 후 불임증을 호소하여 그 원인을 조사하던 중 원인이 폐쇄성 무정자증을 확인하여 먼저 영증후군의 가능성을 생각하였으나 비강 점막 상피세포의 전사 현미경 검사에서 심모의 dynein arm의 소실을 확인하여 원발성 심모 이운동증으로 진단하였기에 이를 보고하는 바이다.

## — Sun-46 —

## 폐포출혈로 표현된 microscopic polyangiitis 1례

계명대학교의과대학내과학교실 박순호, 서창균, 이승현, 객진호, 김민수, 김경찬, 권건영, 전영준

폐포출혈 증후군(diffuse alveolar hemorrhage)은 폐소혈관인 모세혈관, 세동맥, 세정맥에서 출혈하는데 이중 폐모세혈관염을 동반한 경우에는 베게너육아종증, microscopic polyangiitis, 전신성 홍반성 낭창, 혼합한랭글로불린증, 베체트병, Henoch-schölein 자반병 등이 있다. 이들은 원인 질환에 관계없이 기침, 호흡곤란, 객혈 등의 임상소견과 방사선학적 소견, 병리소견 등이 유사하여 감별이 어려운데 이때 검사실 소견들이 감별하는데 많은 도움이 된다. 특히 antineutrophil cytoplasmic antibody(ANCA)가 베게너육아종증, 미세결절성 다발성 맥관염 등의 진단에 중요한 역할을 한다. Microscopic polyangiitis는 1948년 Davson에 의해 처음으로 소개되었는데 주로 면역침착 없이 모세혈관, 세동맥, 세정맥에 과사성 혈관염을 일으켜 주로 국소성 사구체염과 미만성 폐출혈을 일으킨다. 베게너육아종증과는 달리 상부호흡기를 침범하지 않으며 조직에서 육아종을 형성하지 않고, ANCA 중에서도 perinuclear-ANCA와 연관되어 감별할 수 있는 것으로 보고되어 있다. 저자들은 기침과 호흡곤란을 주소로 내원하여 단순흉부촬영과 고해상도전산화단층촬영, 기관지폐포세척술상 폐포출혈 증후군 소견이 보여 시행한 p-ANCA, 신생검상 microscopic polyangiitis가 확인되어 스테로이드와 cyclophosphamide로 치료 후 완전관해를 보인 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례) 74세 여자환자로 과거력과 개인력상 특이사항 없이 지내다가 3주전부터 서서히 진행되는 호흡곤란과 마른기침을 주소로 내원하였다. 입원시 말초 혈액검사상 백혈구 21,980/mm<sup>3</sup>(중성구 93.3%, 림프구 4.4%, 호산구 0.7%), 혈색소 8.8g/dL, 혈소판 606,000/mm<sup>3</sup>이었고, 생화학검사항 ALP 112U/L, AST 19U/L, ALT 16U/L, 혈중요소질소 38mg/dL, 크레아티닌 1.8mg/dL였다. 류마티스인자는 10.6IU/mL, C-반응성 단백질은 11.2mg/dL, 항핵항체 양성, p-ANCA 15160AAU, c-ANCA 87.0AAU, 소변검사항 RBC 26-30/HPF, 24시간 소변의 총단백량은 2.0g/2060cc/day, 크레아티닌 제거율 36.6이었다. 단순흉부촬영과 고해상도 전산화단층촬영상 양측 폐야에 간유리음영과 공기 기관조영, 기강경화가 관찰되었으며, 신초음파상 우측과 좌측 신장의 크기가 각각 90mm, 93mm로 감소된 소견이 보였다. 기관지폐포세척술상 우측 중간기관지에서 폐포출혈 소견이 관찰되었으며 신생검상 면역침착과 육아종 형성이 없는 과사성 사구체염으로 microscopic polyangiitis가 진단되었다.