

SAPHO 증후군 2예

울산의대 울산대학교병원 내과

박지현*, 김병철, 서광원, 정인두, 최승원

SAPHO 증후군은 synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, osteitis의 첫자를 따서 만든 용어로 골격계와 피부를 동시에 침범하는 일련의 질환군이다. 골격계 병변은 주로 전흉부에 발생하여 흉골과 쇄골 및 늑갈의 과골화와 주변 조직의 염증을 일으키는데 일부에서는 척추나 천장관절 및 말초관절을 침범하기도 한다. 주된 증상은 병변 부의 종창과 통증 및 운동 범위의 감소인데 과골화로 인해 정맥 폐쇄를 초래하기도 한다. 대표적인 피부 병변은 수장족저 농포증으로 흉반과 박피를 동반한 무균성 농포가 재발되는 양상을 보인다. 진단은 특이한 검사가 없으므로 임상 소견에 의존하는데 피부와 골관절의 병변이 상당한 차이를 두고 발생하는 경우에는 조기 진단에 어려움이 있으며 병변의 양상이나 발생 부위로 인해 골종양이나 골수염 혹은 협심증 등과 감별이 요하기도 한다. 저자들은 요통과 흉통 및 재발성 농포로 내원한 두명의 환자에서 SAPHO 증후군을 진단하였기에 보고한다.

증례 1

여자, 72세

내원 3년 전부터 허리와 가슴에 간헐적인 통증이 있었고 5개월 전에는 손바닥에 소양증이 심한 농포가 발생하여 국소 치료를 하던 중, 1주 전부터는 극심한 요통이 발생하였다. 단순 방사선 검사에서 양측 쇄골 내측의 과골화와 11번째 흉추 및 3, 4번째 요추체의 종괴 및 우측 천장관절의 경화성 변화가 관찰되었다. 골주사 결과 양측 흉쇄 관절과 주골, 요추체 및 우측 천장관절에 섭취가 증가되었고 컴퓨터 단층촬영에서는 우측 천장관절의 경화와 11번째 흉추와 3, 4번째 요추체의 과골증이 관찰되었다.

증례 2

남자, 59세

내원 4년 전부터 양측 손바닥과 발바닥에 농포와 인설이 발생하여 지속적으로 치료를 하였으며 1년 전에는 흉통이 발생하여 관동맥 촬영술을 시행하였으나 이상 소견은 발견되지 않았다. 이후에도 운동 후에는 흉통이 자주 나타났으며 2개월 전부터 허리에 심한 통증이 발생하였다. 진찰 결과 양측 손바닥과 발바닥에 다발성 농포가 관찰되었고 양측 흉쇄 관절이 커져 있었다. 단순 방사선 검사에서 양측 흉쇄관절이 팽대되었으며 골주사에서 양측 흉쇄관절과 흉추 및 4, 5번째 요추체에 섭취가 증가되어 있었다.

21세 남자에서 진단된 X-관련성 저감마글로블린혈증 (X-linked agammaglobulinemia) 1예

전주예수병원 내과 이진규*, 최현중, 정금모, 전성희, 이윤정, 박종필, 이광영

X-관련성 저감마글로블린혈증(X-linked agammaglobulinemia, XLA)은 체액성 면역결핍질환으로 열성유전하며 B 세포의 분화과정 장애에 따른 특이항체 결핍으로 유아가 때부터 반복적인 감염에 시달리며 평균수명이 17세정도 되는 치명적인 질환이다. 환자의 30%이상에서 류마티스관 관절염이 동반되는데 이는 대개 감염이 원인이 되는 것으로 생각되고 있다. 현재까지 국내문헌상 보고가 드물며, 주로 반복적인 호흡기 감염, 화농성 중이염, 뇌수막염과 관련되어 보고되었다. 저자들은 극심한 다발성 관절염으로 치료받던 환자에서 진단된 XLA를 1예 경험하고 이에 증례보고 하는 바이다.

증례 : 21세 남자환자가 8년간 지속되는 우측무릎에 통증을 주소로 내원하였다. 과거력상 7세경부터 발열 등의 증상으로 치료받았으며, 다관절의 통증 및 경직이 동반되었다. 2년전 다관절의 수술을 시행받았다. 가족력상 환자의 첫째, 둘째, 셋째 형이 각각 3세, 16세, 13세에 사망하였으며, 셋째 형의 경우 환자와 비슷한 발열 및 무릎 관절의 심한 통증으로 치료받다가 사망하였다. 환자는 정형외과에서 감염성 관절염 진단하에 수술할 계획이었으나, 환자의 면역학적 검사를 위해 내과로 전과 되었고, 검사결과 총 단백질 5.2g/dl, 알부민 3.4g/dl로 총단백중 글로블린이 감소되어 있었고, IgG 156mg/dl, IgA 30mg/dl, IgM 26.5mg/dl, IgD 0.21mg/dl, IgE 1μ/ml로 범저감마글로블린혈증 소견을 보였다. RA factor, ANA, HLA B27, Anti-DNA Ab, Sm-Abs는 음성이었으며, 말초혈액 림프구중 T세포 93.55%, B세포 0.03%로 B세포는 거의 관찰되지 않았다. T4:T8 Ratio 0.4:1, Lymphocyte Transformation test 4500cpm(39301±17591)이었다. 지연성 피부반응 검사는 정상적인 반응을 보였다. 글로블린의 정맥내 주사는 환자, 보호자의 반대로 시행하지 못하고, 보존적 치료 후 퇴원하였다. 5개월 후 10일간의 양측 손목관절의 통증 및 부종, 경직증상을 주소로 입원하여 2회의 면역글로브린 정맥주사후 증상 호전되어 퇴원하였다가, 8개월 후 다시 발열 및 좌측 어깨관절의 통증을 주소로 입원하여 보존적인 치료 하였으며 내원 7일째 갑작스럽게 발생하여 급격히 진행하는 폐렴 및 급성 호흡곤란 증후군으로 내원 8일째 사망하였다.