

# Maternally inherited diabetes and deafness 1예

한림대학교의과대학 내과, 서울대학교의과대학 진단검사의학과<sup>1</sup>

신수린\*, 조한수, 김현규, 김두만, 박철영, 이성진, 정인경, 홍은경, 임성희, 유재명, 최문기, 유형준,  
박성우, 박성섭<sup>1</sup>

Maternally inherited diabetes and deafness(MIDD)는 MELAS(mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes) 증후군과 mitochondrial DNA(mtDNA)내 돌연변이의 위치는 동일하면서 표현형의 차이를 보인다. 연자들은 청력장애가 동반된 당뇨병 환자에게서 mtDNA의 돌연변이를 확인하여 MIDD로 진단한 1예를 보고한다.

증례) 환자(남자 46세)는 30세에 당뇨병으로 진단된 후 33세부터 인슐린 치료를 받아왔다. 과거병력에서 환자는 18세경 양측성 청력장애가 시작되어 33세에 감각신경성 난청으로 진단받았으나 기타 감각장애, 마비, 의식장애 등은 없었다. 가족력에서 환자의 어머니는 당뇨병의 병력이 없는 상태에서 80세에 사망하였고 형제는 7남 2녀로 남자형제 6명이 당뇨병으로 치료를 받았으며 그중 3명이 30-40대에 사망하였다. 남자형제중 1명(64세)은 20년전 진단된 인슐린비의존형 당뇨병과 함께 15세경부터 양측성 청력장애가 지속되어 왔다. 환자의 신체진찰에서는 전반적인 근위축과 함께 사지 근위부의 근력저하를 보였다. 신경전도검사에서는 감각운동성 신경병증과 함께 근병증의 소견이 있었고 심초음파검사에서는 global hypokinesia(ejection fraction: 32%)가 나타났다. 혈장 lactic acid는 14.6 mg/dL로 정상범위였다. 환자의 말초혈액을 검체로 하여 PCR-RFLP(Ban II) 및 sequencing으로 mtDNA 3243번째 염기의 돌연변이(A-to-G)를 확인하였다. 이상의 결과로부터 본 환자는 MIDD에 myopathy 및 cardiomyopathy가 동반된 것으로 생각되었다.

## 제 2형 당뇨병 환자에서 Rosiglitazone 투여 후 혈당 개선과 혈중 Adiponectin치의 변화

연세대학교 의과대학 내과학교실, 포천중문외과대학 내과학교실<sup>1</sup>  
최한석\*, 강은석, 김혜진, 최성희, 김수경<sup>1</sup>, 차봉수, 임승길, 이현철

목적: Adiponectin은 지방세포에서만 분비되는 당단백 물질로서 혈중 adiponectin치와 비만, 제 2형 당뇨병, 심혈관 질환과의 관련성이 잘 알려져있다. 동물 실험에서 합성 adiponectin 투여 시 혈중 지방산과 혈당이 감소하고 인슐린감수성이 증가한다고 보고되었으며 최근 제 2형 당뇨병 환자에서 PPAR(peroxisome proliferative activated receptor)- $\gamma$  효현제인 rosiglitazone 투여에 의해 혈중 adiponectin의 증가가 보고된 바 있어, 저자들은 제 2형 당뇨병 환자에서 rosiglitazone 투여 후 adiponectin의 증가 정도와 혈당 개선과의 관련성에 대해서 분석하고자 하였다.

방법: 기존에 sulfonylurea계 및 metformin으로 혈당조절을 해오던 제 2형 당뇨병 환자 중 HbA1c가 7% 이상이거나 공복혈당이 140mg/dl 이상인 환자 69명을 대상으로 기존의 당뇨병 치료제에 rosiglitazone 4mg을 3개월간 추가로 투여한 후 혈중 adiponectin 변화와 혈당, HbA1c, HOMA법에 의한 인슐린저항성 및 베타세포 기능성을 측정하여 분석하였다. Rosiglitazone 투여 후 HbA1c값이 1%이상 감소하거나 공복혈당이 20%이상 감소한 경우를 반응군으로 하여 반응군과 비반응군에서 adiponectin의 변화를 비교하였다.

결과: 1. 공복혈당 감소율과 혈중 adiponectin치 증가 간에 상관관계를 분석한 결과 의미있는 관련성이 있음을 보여주었다( $r=0.262$ ,  $p=0.029$ ). 2. 성별로 나누어 adiponectin의 증가 정도를 분석한 결과 남성에 비해 여성에서 adiponectin 증가가 의미있게 큰 것으로 나타났다( $p=0.028$ ). 3. Rosiglitazone에 대해 반응군과 비반응군 간에 adiponectin 증가율을 비교한 결과, 남성에서는 차이가 없었으나( $p=0.565$ ), 여성에서는 반응군에서 adiponectin 증가율이 의미있게 큰 것으로 나타났다( $p=0.045$ ).

결론: 제 2형 당뇨병 환자에서 rosiglitazone에 의한 혈당 개선은 혈중 adiponectin 치의 증가 정도와 관련이 있으며, 남성보다는 여성에서 더 의미있는 관련성이 있음을 시사한다.