

## A first case of familial amyloidotic polyneuropathy diagnosed by direct DNA sequencing in Korea

Hyun Wook Baik, M.D., Sang Jong Park, M.D., Ju Sang Park, M.D., Eun Jeong Jang, M.D., Jin Kyung Ryu, M.D.\* and So Ya Paik, M.D.\*\*

Department of Internal Medicine, Digestive Disease Center and Pathology\*\*, Pundang Jesaeng General hospital, Sungnam, Korea

Systemic amyloidoses are characterized by the extracellular deposit of fibrillary protein aggregations in parenchymal organs; blood vessels; subcutaneous, submucosal, and peritendinous fat; heart; eyes; and meninges. A variety of proteins are responsible for amyloid formation; in fact, a total of 18 amyloidogenic proteins have been identified in human amyloidosis. Nonhereditary systemic amyloidoses can be caused by immunoglobulin light chains (AL-type, in plasma cell dyscrasias), fragments of serum amyloid A, an acute-phase protein (AA-type, in chronic inflammatory diseases), transthyretin (TTR; in senile systemic amyloidosis), and  $\beta$ 2-microglobulin (in patients with uremia and dialysis). Hereditary amyloidoses are due to genetic variants of physiologic proteins, including TTR and, much more rarely, apolipoprotein A1, lysozyme, fibrinogen, gelsolin, amyloid- $\beta$ , and cystatin C. Familial amyloidotic polyneuropathy (FAP) is an autosomal dominant disease caused by mutations in the transthyretin (TTR) gene, of which more than 80 mutations have been described. A case of FAP was first reported in Korea in 1995, it was only suggested by sural nerve biopsy and familial history, but TTR gene mutations were not studied. We experienced a 39-year-old man who had complained of chronic diarrhea lasting more than 8 years, peripheral polyneuropathy, and autonomic dysfunction. We diagnosed this case as FAP associated with a G to T mutation of the TTR gene which causes a Lysine to Asparagine amino acid change at position 35 by direct DNA sequencing test. This is the first case report of FAP diagnosed by direct DNA sequencing test in Korea. To the best of our knowledge, until recently there has been no report of a Lysine to Asparagine amino acid change at position 35 by a G to T mutation, although the same amino acid change but caused by a G to C mutation was previously described in a French/Italian descent.

## 상세불명의 위장관 출혈 환자에서 캡슐내시경으로 발견된 비스테로이드성 소염진통제 유발성 소장궤양 1예

한양대학교 의과대학 내과학 교실

박재일\*, 한동수, 김종표, 이항락, 김진배, 손주현, 함준수

전체 위장관 출혈 환자의 5%정도에서 출혈의 병소를 찾기가 어렵다고 알려져 있으며, 이러한 경우 소장의 병변이 출혈의 원인으로 많은 비중을 차지한다. 이전에는 소장 병변의 진단에 많은 어려움이 있었으나 캡슐내시경 도입 후 많은 진단적 유용성이 입증되고 있다. 저자들은 만성적으로 비스테로이드성 소염진통제를 복용 중이던 상세불명의 위장관 출혈환자에서 캡슐내시경으로 출혈 소견을 보인 소장 궤양을 진단한 증례를 경험하였기에 보고한다.

증례: 67세 여자환자가 한달 전부터 어지러움증이 있어 개인병원서 검사한 혈액검사에서 Hb 6g/dl, 대변잠혈검사 양성 소견을 보여 내원하였다. 환자 과거력에서 16년 전 류마티스 관절염 진단 받고 비스테로이드성 소염진통제 복용 해왔고, 6년 전 고혈압을 진단 받고 칼슘통로차단제를 복용해왔다. 문진 소견에서 소량의 혈변, 어지러움, 두통, 구역감이 있었고, 진찰소견에서는 결막이 창백하였으며 그 외 특이소견 없었다. 일반혈액 검사에서 WBC 7300/mm<sup>3</sup>, Hb 8.3g/dl, PLT 334,000/mm<sup>3</sup> 이었고, 생화학 검사에서 total bilirubin 0.4mg/dl, AST 17IU/L, ALT 12IU/L, BUN/Cr 10/1.1mg/dl 이었다. 출혈병소를 찾기 위해 상부위장관 내시경, 대장내시경 검사, 소장조영술을 시행하였으나 출혈병소를 찾을 수 없었다. 환자 입원 중 몇 차례 소량의 혈변이 발생하면서 혈색소 수치가 더 감소하는 소견을 보여 출혈병소의 진단을 위해 캡슐내시경을 시행하였다. 캡슐내시경 검사에서 회장 원위부에서 삼출성 출혈을 보이는 궤양이 발견되어 출혈의 원인으로 진단할 수 있었다. 환자가 고령이고 동반하는 전신질환이 많아 수술적 치료보다는 궤양의 원인으로 생각되는 비스테로이드성 소염진통제 복용을 중단하고 proton pump inhibitor를 투여하면서 추적관찰하기로 결정하였다. 퇴원 후 3개월째 더 이상의 출혈소견은 없었으며 현재 외래 추적 및 경과 관찰중이다.