

가스트린종과 부갑상선 기능 항진증을 동반한 제1형 다발성 내분비선종증 1예

¹울산대학교 의과대학 강릉아산병원 내과, ²울산대학교 의과대학 강릉아산병원 내분비내과

*박예림¹, 김원준², 심명숙², 김진업²

서론: 부갑상선, 장-췌장 내분비선, 뇌하수체 중 2기관 이상에서 증식성 병변이 발견될 때 제1형 다발성 내분비선종증을 진단할 수 있다. 재발성 소화성 궤양 환자에서 췌장의 가스트린종, 부갑상선 증식증 및 뇌하수체 미세선종 소견을 보여 제1형 다발성 내분비선종증을 진단하고, MEN1 유전자 이상이 확인된 증례 1예를 보고하고자 한다. **증례:** 41세 남자 환자가 6개월 전부터 복부 불편감이 지속되어 내원하였고, 타원에서 시행한 상부위장관 내시경에서 식도 및 십이지장 궤양 소견이 있었다. 고용량 양성자펌프억제제 복용을 유지하였으나, 복부 불편감 및 추적 내시경에서의 궤양성 병변이 지속되었다. 가스트린 수치가 > 1000 pg/mL로 측정되었고, 옥트레오타이드를 이용한 스캔에서 췌장에 열병소가 확인되어, <그림 1> 췌장 원위부 부분절제 및 적출술을 시행하였다. 조직 검사에서 악성 소견은 없었으며, 면역조직화학적 검사에서 가스트린에 양성 반응을 보여 가스트린종에 해당하였다. 부갑상선호르몬이 244 pg/mL로 상승되어 있었고, 부갑상선 스캔에서 양측 상엽 및 우측 상엽에 다발성 열결절이 확인되었다. <그림 2> 우측 부갑상선 절제술을 시행하였으며, 조직검사서 부갑상선 증식증 소견이었다. 뇌하수체 병변 유무를 확인을 위해 자기공명영상을 실시하였으며 4 mm의 뇌하수체 미세선종 소견이 있었다. <그림 3> 뇌하수체 호르몬 검사에서 정상 범위에 있으며, 신경-안과적 증상이 없어 추적 관찰하기로 하였다. MEN1 유전자에 대한 직접염기서열분석을 시행하였으며, 1046번째 염기서열이 C에서 G로 치환된 변이가 확인되었다. **결론:** 소화성 궤양과 가스트린 과다분비를 보이는 졸링가-엘리슨 증후군 환자에서 부갑상선, 췌장, 뇌하수체에서의 증식성 병변 및 MEN1 유전자 이상이 확인되었고, 부갑상선 및 췌장의 수술적 절제를 시행하여 치료하였다.

Figure 1. Somatostatin receptor scintigraphy shows focal hypermetabolic lesion in gastrinoma triangle.

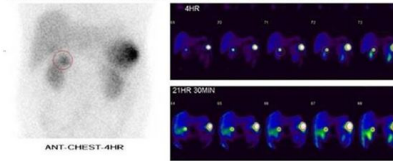


Figure 2. Parathyroid scan shows multiple focal hot uptakes.

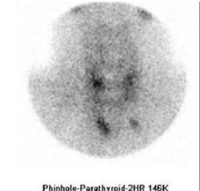
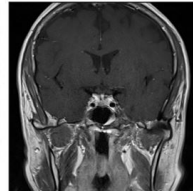


Figure 3. MRI shows 4mm sized microadenoma in right side pituitary gland.



Acromegaly facial appearance syndrome 1례

강릉아산병원

*박윤규¹, 심명숙²

서론: Acromegaly는 말단비대증의 외형적 특징을 가지면서 성장 호르몬의 과다 분비가 없는 질환군을 말한다. Acromegaly facial appearance syndrome, pachydermoperiostosis, primary hypertrophic osteoarthropathy 등이 이에 해당하며 severe insulin resistance, hypothyroidism, chromosomal anomaly가 연관되기도 한 것으로 알려져 있다. 이중 Acromegaly facial appearance (AFA) 증후군은 구강 점막, 입술, 눈꺼풀의 비후로 인한 말단비대증성 얼굴 및 좁은 눈꺼풀 틈새를 특징으로 하며 상엽색체 우성 유전 양상을 보이는 것으로 알려져 있다. 국내에서는 아직 AFA with generalized hypertrichosis terminalis로 2례 외에는 보고된 바가 없다. 저자들은 최근 AFA 증후군 1례를 경험하였기에 보고하고자 한다. **증례:** 40세 남성이 말단비대증 의증으로 검사를 위하여 내원하였다. 8년 전 고혈압 진단 후 약제 복용하였으나 최근 중단한 상태였으며 내원 시 혈압은 115/75 mmHg로 정상이었으며 이외의 병력은 없었다. 환자는 큰 키(191 cm)와 손과 발의 비대(300 mm), 중저음의 목소리와 말단비대증의 특징적인 얼굴 형태를 보였다. 환자는 15세 때 신장이 195cm 였다고 하며 환자의 어머니와 그 형제들이 비슷한 외형을 보인다고 하였다. 말단비대증 의심 하에 검사를 시행하였고 IGF-1 273ng/mL (124-290ng/mL), prolactin 6.8ng/mL로 정상 범위였다. 추가 검사를 시행하였고 75 g 경구 당 부하 성장호르몬 억제 검사에서 60분 Growth hormone < 0.04ng/mL로 정상적으로 억제되었다. Serum cortisol 11.9 ug/dL, ACTH 79.8 pg/mL로 정상 소견이었고 TSH는 6.7 uU/mL로 약간 상승되었으나 free T4 1.3 ng/dL, T3 164ng/dL로 정상이었다. HbA1c 5.5%로 insulin resistance의 증거는 없었다. Sella MRI 시행하였으며 pituitary gland가 definite하게 커져 있지는 않으나 조영 증강 시 tuber cinereum과 일부 dura가 enhancement를 보이고 있어 meningioma, metastasis, sarcoidosis를 배제할 수 없다는 소견을 보였다. 6개월 경과관찰 후 재검사를 시행하였고 IGF-1 178 ng/mL, 성장호르몬 억제 검사 60분 0.08 ng/mL, 120분 0.31 ng/mL로 정상 소견이었다. 다른 호르몬도 정상이었으며 TSH는 3.8 uU/mL로 정상화되었다. Sella MRI는 이전과 변화가 없었다. 추가적인 염색체 이상 여부에 대하여는 검사를 시행하지 못하였다. 이에 환자는 GH 과분비가 없는 상태에서 말단비대증 외형적 특징을 보여 AFA 증후군으로 진단하였다.