선천성기관지 기형 및 기관지확장증을 동반한 Down 증후군 1례

延世大學校 醫科大學 內科學教室

李 昱 龍 · 金 俊 明 · 李 晄 澈
金 誠 圭 · 李 沅 永 · 金 起 鎬

放射線科學 教室

成 耆 俊

= Abstract =

A Case of Down's Syndrome with Congenital Anomaly of the Tracheobronchial System and Bronchiectasis

Uk Yong Lee, M.D., June Myeong Kim, M.D., Hyeon Chul Lee, M.D.,
Sung Kyu Kim, M.D., Won Young Lee, M.D. and Ki ho Kim, MD.

Department of Internal Medicine Yonsei University, College of Medicine

Ki Joon Sung, M.D.

Department of Radiology Yonsei University, College of Medicine

Down's syndrome is one of the most common conditions associated with a chromosomal abnormality, occurring approximately once in each 600 births. But the incidence in Korea has not yet been reported.

We have sun a case of Down's syndrome suffering from frequent respiratory illness since childhood.

A rare congenital anomaly of the tracheobronchial system and bronchiectasis were confirmed through examinations incldiung chromosomal study, bronchofiberscopy and bronchogram.

We report this case with review of the literatures.

서 론

Down 증후군은 1866년 Langdon Down¹⁾에 의해 기술된 이래 수많은 임상적 보고가 있어 왔으나 그 원인에 관하여는 비로소 1959년 Lejeune 등²⁾에 의해 21번째 염색체가 3배성임이 밝혀졌고, 이후 임상적 세포유전학적인 연구가 수많은 학자들에 의해 이루어져 염색체 구성이 21번째 염색체의 3배성인 것이 대부분이지 않는 그외에도 21번의 여분의 염색체가 D군이나 G군 자체에 융합된 전위형이라든지³⁾ Down 증후군과 정상인의 세포를 동시에 가지는 mosaic 형태 있다는 것을 알게 되었다⁴⁾.

Down 증후군이 수많은 종류의 선천성기형 및 질환을 동반하는 것은 잘 알려진 사실이나 호흡기계통의

선천성기형 및 질환에 대한 보고는 상세히 알려진 것이 거의 없는 실정이다.

저자들은 선천성기관지의 해부학적 기형소견 및 복합된 기관지확장증의 소견을 보이는 Down 증후군 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 김○석, 남자 20세

주 소 : 만성적기침 및 객담배출

과거력 : 출생후 부터 만성적기침 및 객담배출, 재발하는 폐염증상.

출생력 : 만삭으로 정상분만, 분만후 전신상태가 안 좋았음. 당시 산모나이는 44세이었음.

가족력 : 환자이외의 가족은 정상

Fig. 1. X-ray film of the patient's genitalia shows chryptochism(right).

Fig. 2. X-ray film of the hand shows short and broad statures.

Fig. 3. X-ray film of the feet show wide interspace between the first and the second toes. Nails are destroyed due to severe onychomycosis.

Fig. 4. Bronchogram shows abnormal branching from the trachea and cystic bronchiectatic change of the right upper lobe bronchus.

Lab No 28-25 () 21=47

Fig. 5. Chromosomal study shows 21 trisomy.

정신신경학적 소견 : IQ검사상 30이하, 정신연령은 5세이하로 추상적 사고능력 및 판단능력이 저하되어 있었다.

현병력 : 환자는 출생후 부터 만성적인 기침 및 농성 객담을 배출하였으며, 재발되는 폐염증상으로 수차 치료를 받은적이 있었고, 또한 지능저하로 정상적인 학업을 못받았음.

이학적소견 : 환자의 신장은 중학생정도로 152 cm, 체중은 52 kg 이었고, 두부크기는 정상이었으나 두부가 전후로 납작하였다.

눈은 작고 좁으면서 위로 치켜있었고, 코는 납작하였으며 비굴의 발달이 저하되어 있었다. 귀는 아래로 처져있었고 연골의 기형을 관찰할 수 있었다. 치아는 작고 배열이 고르지 못하였으며 목은 짧고 굽었다. 그러나 선천성 심장질환은 없었다. 복부에서는 이상소견을 볼 수 없었고 음경은 정상이었으나 정류고환은 우측에서 관찰되었다(Fig. 1). 환자의 팔과 다리는 짧고 굽었고 손은 역시 짧고 넓었다(Fig. 2). Simian line 이 왼손에서 관찰되었고 특히 조진균증이 손톱 발톱에서 관찰되었다(Fig. 3).

검사소견 : 입원당시 말초혈액검사, 소변검사 및 혈액생화학검사는 정상이었다.

T 3는 165 ng/100 ml, T 4는 6.2 ng/100 ml로 정상이었고 serum electrophoresis 상 total protein 은 7.1 gm/dl, albumin 4.12 gm/dl, α_1 globulin 0.14 gm/dl, α_2 globulin 0.62 gm/dl, β globulin 0.66 gm/dl, γ globulin 은 1.56 gm/dl로서 α_1 fraction 이 정상화한치의 소견을 보이는 외에는 정상이었고, VDRL 및 FTA-abs 는 nonreactive 이었다. 객담결핵균 배양검사는 음성이었으나 객담의 일반세균 배양검사에서 다수의 폐염쌍구균이 검출되었다.

기관지촬영소견 : 우상엽기관지가 기관에서 비정상적으로 분지되었으며 우측기관지 전체가 기관지확장소견을 보였고 특히 우상엽 후소분지 기관지의 낭종성확장소견을 관찰할 수 있었다(Fig. 4).

심전도 : 심실성이단백

염색체소견 : 21 trisomy(Fig. 5).

임 상 경 과

환자는 입원후 제반검사를 실시후 기관지의 해부학적 기형 및 기관지확장증이 동반된 Down 증후군으로 확진되었고 특히 객담배양 검사에서 폐염쌍구균이 검출되어 항균제 및 보조적 치료후 경과가 호전되어 퇴원하였다.

고 안

Down 증후군의 발생율은 백인에서는 출생아 600명당 1명꼴로 나타난다고 하며⁸⁾, Parker⁹⁾는 흑인에서, Schull 등¹⁰⁾은 일본인에서 발생율을 조사한 결과 백인과 별 차이가 없는 것으로 보고하였다. 그러나 한국인을 대상으로 이 질환의 발생율은 아직 보고된 바 없으며 다만 염색체연구^{8,9)} 및 증례보고^{10,11)}등이 있을 뿐이다.

Down 증후군의 발생율은 산모의 나이가 많을수록 증가한다고 하며 Down 증후군을 가지고 있는 출생아의 산모의 평균연령은 35세라 한다¹²⁾. 본 예에서는 44세로 역시 산모의 나이가 많은 것을 알 수 있었다.

Down 증후군이 신체 각 부위에 수많은 특징적질환 및 선천성기형을 동반하고 있는 것으로 보고되어 있고^{13,14)} 본 예에서도 여러가지 특징적인 소견들을 관찰할 수 있었다. 그러나 본 증례는 그 외에도 우상엽기관지가 비정상적인 위치인 기관으로 부터 분지가 되었고 우측전기관지를 포함하는 관상 기관지확장소견 및 낭종성 기관지확장 소견등이 특징적이라 할 수 있겠다. 본 증례에서 출생시부터의 지속적인 기침 및 객담 그리고 재발하는 폐근증상으로 보아 선천성 낭종성기관지확장증이 있었던 것으로 사료되며 병발하여 후천성 관상 기관지확장증이 우측 폐에 미만성으로 온 것을 알 수 있겠다.

결 론

저자들은 Down 증후군 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다. 본 증례는 비교적 드문 선천성기관지기형이 있었으며 선천성의 낭포성 기관지확장증을 의심케 하는 예였다. 즉 우상엽 기관지(apical segment 및 posterior segment)는 기관으로 부터 직접 분지되었고 우측 전 기관지를 포함하는 관상 기관지확장소견 및 낭종성기관지 확장 소견이 관찰되었기에 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Lejenue, J: The 21 trisomy: current state of chromosome & reserch, in Steinberg, AG(eds): Progress in Medical Genetics, 111:144, 1964.
- 2) Lejeune, J, Gautier, M, and Turpin, R: Etude des chromosomes somatique de neuf enfants

- omngoliens, CR Acad Sc(Paris) 248:1721, 1959.
- 3) Polani, PE, Briggs, J, Ford, CE, Clarke GM, and Berg, JM: A mongol girl with 46 chrosomes, Lancet 1:72, 1960.
 - 4) Clarke, CM, Edwards, JH, and Smallpeice, EV: 21 trisomy/normal mosaicism in an intelligent child with some mongoloid characters. Lancet, 1:1028, 1961.
 - 5) Oster, J: Mongolism. Copenhagen, Danish Science Press, Ltd, 1953.
 - 6) Parker, GF: The incidence of mongoloid imbecility in the newborn infant J Pediatr, 36:493, 1950.
 - 7) Schull, WJ, and Neel, JV: Maternal radiation and mongolism. Lancet, 1:537, 1962.
 - 8) 崔圭完, 宋庭子, 許鳳烈, 李宗顯: 韓國人 Down 症候群의 細胞遺傳學的研究. 대한내과학회잡지, 19: 234, 1976.
 - 9) 문형로: 정신박약아에 대한 세포유전학적 연구. 소아과, 13:337, 1970.
 - 10) 盧鎮英, 曹義鉉, 金東源, 李尙柱: Down's syndrome 에 隨伴한 先天性十二指腸狹窄症의 1예. 대한안과학회잡지, 20:373, 1979.
 - 11) 김영주, 윤준달, 광영세, 최억: Down's syndrome 의 1예. 대한안과학회잡지, 20:373, 1979.
 - 12) Collamann, RE, and Stoller, A: Data on mongolism in Victoria, Australia: Prevalence and life expectation.
 - 13) Joseph, M, and Dawbarn, C: Measurement of the Facies, A study of Down's syndrome. SIMP. Research Monograph No 3. London, Heinemann, 1970.
 - 14) Orner, G: Congenital absent permanent teeth among mangols and their sibs. J Ment Defic Res 15:292, 1971.