근경련을 보이는 Satoyoshi 증후군
- 증례 보고 -

전남대학교 의과대학 재활의학교실

정주찬 · 위정선 · 이삼규 · 노성만

– Abstract –

Muscle Spasm in Satoyoshi Syndrome
-A Case Report-

Ju Chan Jung, M.D., Jeong Sun Wee, M.D., Sam Gyu Lee, M.D., Sung Man Rowe, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Chonnam National University Medical School

Satoyoshi syndrome is a rare disorder of unknown cause characterized by painful intermittent muscle spasms, malabsorption, alopecia, amenorrhea, and skeletal abnormalities mimicking a skeletal dysplasia. We describe a 13-year-old Korean girl with characteristic manifestations starting at age 9.

Key Words : Satoyoshi syndrome, Muscle spasm

서 론

간헐적인 동통성 근경련, 탈모증, 다발성 골단변화, 설사 및 무월경등의 내분비 이상 등을 특징으로 하는 원인 불명의 아주 드문 질환인 Satoyoshi 증후군에서 근전도 검사상 고주파 고빈도의 규칙적인 운동단위 방출을 특징적으로 하는 근경련 소견을 경험하였기에 보고하고자 한다.

증 례

성명 : ○○
성별 및 연령 : 여자 13세

주소 : 진행성인 간헐적 동통성 근경련, 탈모증과 간헐적 동통성 근경련이 발생하기 시작하였다. 근경련은 주로 하지에 발생하였다.

현병력 : 97년 12월 경부터 근육통이 심해지고 눈썹이 빠지기 시작하였고 98년 4월부터 두부 탈모증이 발생하기 시작하였다. 외래 내원시 두부, 액와부, 눈썹의 탈모증이 있었으며 간헐적 하지의 동통성 경련이 발생하였다. 지능은 정상이었고 추위나 타진에 의한 근 긴장증은 없었으며 평상시에는 정상 근 긴장도를 유지하고 있었다.

과거력 : 초등학교 3학년 때부터 6학년까지 매년 초봄에 고열과 근육통을 동반한 상기도 감염 으로 입원 치료하였다.

가족력 : 근경련, 탈모증, 골단변화의 가족력은 없었다.

이학적소견 : 눈썹과 액와부 그리고 두모의 탈모가 관찰되었으나 근육의 위약과 위축은 없었고 감각도 정상이었다(Fig. 1).

전남대학교 의과대학 재활의학교실
Address reprint requests to **Ju Chan Jung, M.D.**
Department of Rehabilitation Medicine, College of Medicine, Chunnam National University,
#8 Han-1-dong, Dong-gu, Kwangju, 501-757, Korea
Tel : 82-62-220-5186, 5198 Fax : 82-62-228-5975, e-mail : j2ckr@yahoo.co.kr

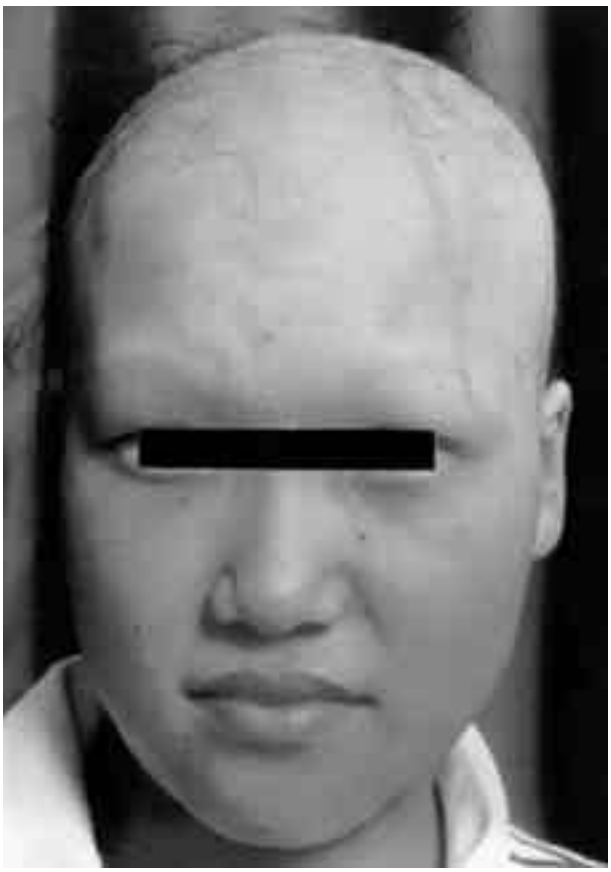

Fig. 1. A Clinical feature of Satoyoshi syndrome is alopecia universalis, except for the eyelashes.

방사선학적 검사소견 : 양측 손목과 대퇴골의 골간단부의 경화성 변화가 관찰되었다.

전기진단학적 검사소견 : 운동신경 및 감각신경 전도검사상 정상소견을 보였으며 침 근전도 검사시 비정상 자발전위는 없었고 근경련시 하지의 여러 근육에서 70 Hz의 규칙적인 동기성 활동 전위가 관찰되었다(Fig. 2).

염색체 검사소견 : 46XX, inv(9)(p12q13): pericentric inversion

검사실 소견 : 말초혈액검사상 백혈구 7000/mm^3, C-reactive prontein 0.5mg/L, ESR 12 mm/h이었고 혈장 보체도 정상이었다. 혈장 creatrine kinase는 605 IU/l로 정상이었다가 1398IU/l로 증가 되었다. 혈장 Ca, alkaline pohospohatase, vitamin D, aldolase와 myoglobin은 정상이었다. 혈장 ANA(antinuclear antibody)가 1+로 양성이고 anti-DNA antibody가 7.1(N: 0-7 IU/ml)로 역가가 정상이었다. 뇌척수액 면역글로블린과 myelin basic prontein은 음성이었다. 혈장 갑상선 호르몬은 정상, 소변 17-OHCS가 2.6 mg/day(N: 3~15 mg/day)로 정상이었으나 소변 17-KS가 1.8 mg/day(N: 7~20 mg/day)로 저하된 소견을 보였다. GH, TSH, prolatin, FSH, LH의 각각 반응검사상 정상이었다.

치료 및 경과 : 메틸 프레드니솔론 75 mg pulse therapy를 2주간 시행하였으나 증상의 호전이 별로 없었다. 그러나 정주 면역글로블린 7 g을 3일간 정맥내 주사 후 약 2주후부터 근육통 및 근 경련의 빈도가 현저히 감소하였으며 현재는 외래 추적 관찰중이다.

고 찰

Satoyoshi 증후군의 보고는 점차로 증가되고 있음에도 아직 그 원인에 대해서는 명확히 알려져 있지 않으며 자가 면역성 기전에 의한 것으로 생각되고 있다.[1,2] 자가 면역성 기전에 대한 근거로는 근경련, 무월경, 탈모증의 스테로이드에 대한 반응과 중증 근무력증, 신염, 특발성 혈소판 감소증, 이두박근의 운동신경 종말판에 면역 복합체의 침착, Ig G의 저하, ANA 양성 소견등이 있다.[3,4] 골격계의 변화로 골 간단면의 경화성 변화가 관찰되는데 이는 근경련에 의한 이차적 변화로 생각되어진다. 근경련은 대개 설사와 같이 연관되어 나타나기 때문에 흡수장애 증후군의 한 형태로도 생각해 볼 수 있으나 본 환자에서는 여러가지 위장관 기능에 대한 검사로 흡수장애 증후군은 배제 진단 할 수 있었다.

이 질환을 갖는 환자는 출생 또는 유아기에는 정상소견을 보이며 특징적 소견은 대개 10세 이후에 나타난다고 알려져 있다. Satoyoshi 증후군의 임상적 특징은 다음과 같다. 첫째, 6~15세 사이에 시작되어 진행되는 간헐적 동통성 근경련이다. 이 간헐적 근경련은 환자의 의식이 명료할 때 나타난다.[2] 둘째, 10 세를 전후해서 발생하는 탈모증이 발생한다.[2] 셋째, 환자의 약 50%에서 설사와 동반된 흡수장애가 발생한다.[5] 넷째, 골간단부의 연골 이형성증과 유사한 변화가 있는데 이러한 골격계의 이상은 근경련에 의해 이차적으로 나타나는 것으로 생각되어지고 있다.[2,6] 다섯째, 자궁 및 난소 저형성과 동반된 일차성 무월경증이 나타나는데 이는 시상하부의 이상으로 인하여 이차적으로 나타나는 것으로 생각되어지고 있다.[2,5] 그밖의 이차적 양상들이 보고되고 있으며 12세이전에 근경련이 발생할 경우 관절변형 및 성장지연이 특징적으로 나타나며 저작근의 경련으로 인한 섭식 장애로 전반적인 신체의 쇠약증도 나타날 수 있다고 보고되고 있다.[2,7]

이 증후군의 완치의 방법은 잘 알려져 있지 않으며 이 질환에서 근 경련은 말초신경에 대한 전기적 자극으로 유발시킬 수 있는데 2% 리도케인으로 좌골신경 차단시 자발적 근경련이 사라지고, 좌골신경차단후 경골신경에 대한 전기자극시에도 근경련은 발생하지 않게 된다고 보고 되었다.[2,8] 이는 이 질환에서의 근경련이 전각세포에서 운동신경들의 억제조절의 이상으로 생긴다는 것을 시사하는 소견이나, 근경련과 다른 여러 증상들과의 연관관계는 잘 알려져 있지 않다. Dantrolene sodium

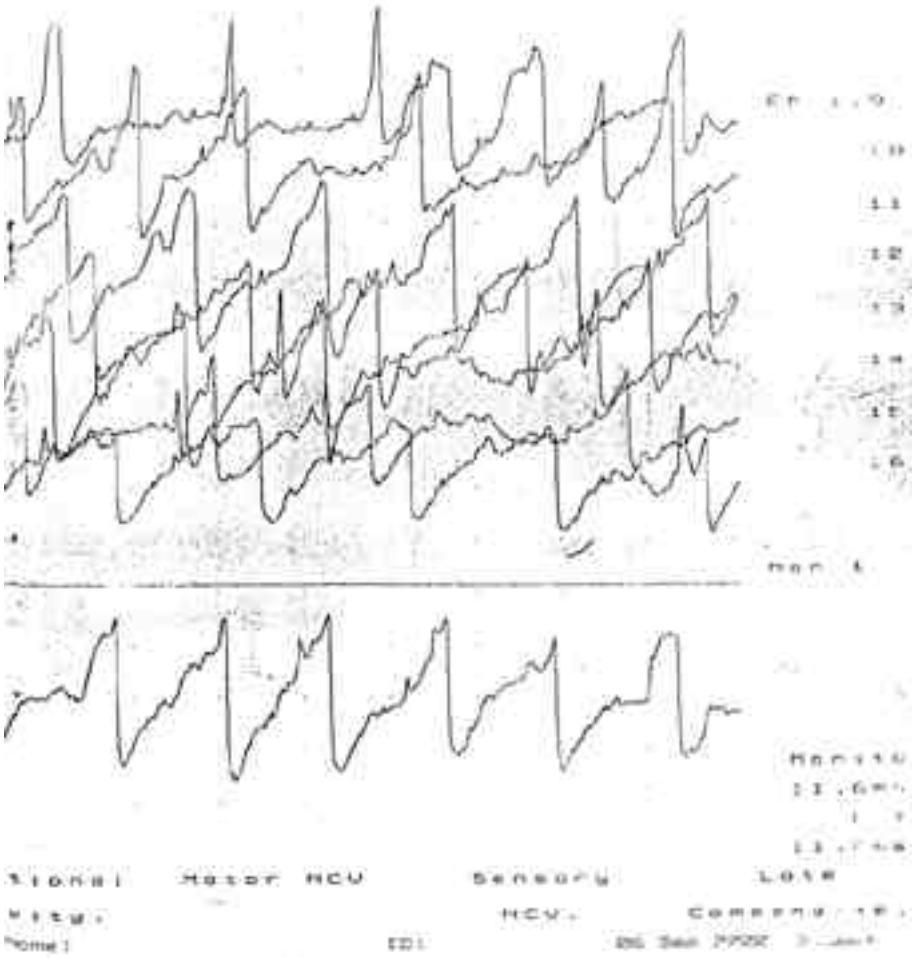

Fig. 2. Needle EMG revealed synchronized action potentials of 50~60 Hz in the quadriceps muscles bilaterally during muscle spasm.

이 근경련에 대해 효과가 있다고 보고되고 있으나 이는 근경련을 완전히 없애주지 못하며 다른 증상들에 대해서는 효과가 없는 것으로 보고되었다.[2,7,8] Merello 등은 보툴리눔 독소가 저작근 경련시 효과적이 었다고 보고하였으나 이는 어린이에서 적용하기 힘들며 근본적인 치료가 되지못한다.[7]

본 환자에서의 근경련시의 침 근전도 소견은 하지의 여러 근육(특히, 대퇴사두근)에서 70 Hz의 동기성 활동전위가 관찰되었으며 휴식기나 자발적 근수축시에는 침 근전도 소견이 정상이었다. 치료로는 스테로이드 경구요법, pulse 요법 그리고 면역 글로뷸린 요법이 있으며 이는 거의 모든 증세에 호전을 보인다.[3,9] 본 환자에서도 감마 글로뷸린 정주로 근경련의 빈도가 많이 저하되었으며 혈장 anti-DNA antibody와 ANA가 동시에 감소되었다. 감마 글로뷸린은 이 병을 일으키는 자가항체를 억제하여 증세의 호전을 가져오는 것으로 생각되며 스테로이드와 같은 면역 억제성 약물보다 부작용이 적다는 점에서 안전하고 효과도 좋은 치료법으로 생각되어지고 있다.

REFERENCES

1. Yamagata T, Miyao M, Momoi M: A case of generalized Komuragaeri disease(Satoyoshi disease) treated with glucocorticoid. Rinsho Shinkeigaku 1991: 31: 79-83
2. Satoyoshi E: A syndorme of progressive muscle spasm, alopecia, and diarrhea. J Neurol 1978:28: 458-471.
3. Satoyoshi E: Generalized Komuragaeri disease-A syndrome of progressive myospasm gravis, alopecia and diarrhea. Shinkei Kenkyu No shinpo 1976: 20: 681-689
4. Kuru S, Riku S, Nakayabu M: A case of “syndrome of progressive muscle spasm, alopecia, and diarrhea(Satoyoshi)” treated with steroid pulse theraphy. Rinsho Shinkeigaku 1992: 32: 612-615
5. Okamoto K, Tanaka M, Morimatsu M: A case of generalized Komuragaeri disease. Shinkei Naika 1981: 14: 50-56
6. Takeuchi A, Kobayashi I, Nagsawa T: Endocrinologic fea-

tures and the effect of dantrolene sodium in a subject with recurrent muscle spasms. Nippon Naika Gakkai Zasshi 1976: 65: 778-784

7. Merello M, Garcia H: Masticatory muscle spasm in a non-Japanese patient with Satoyoshi syndrome successfully treated with Botulinum toxin. Mov Disord 1994: 9: 104-105
8. Satoyoshi E: Satoyoshi syndrome: a syndrome of progressive muscle spasm, alopecia, and diarrhea. Nihon Rinsho 1990: 48: 1540-1546
9. Ikegawa S, Nagano A, Nakamura K: A case of Satoyoshi syndrome. J Pediatr Orthopedics 1993: 13: 793-796