

# Hirschsprung 병을 동반한 Congenital central hypoventilation syndrome 1례 (Ondine's curse)

지방 공사 강남병원 소아과  
안영민 · 최희란 · 이현주 · 동은실

울산대학교 의과대학 소아과학교실, 소아과\* 일반외과\*\*  
홍수중\* · 문형남\* · 김인구\*\*

## 서 론

Central hypoventilation syndrome은 원인 모르게 선천적으로 발생하는 경우와, 연수의 염증이나 외적인 충격에 의한 손상, 또는 Chiari II malformation 후에 이차적으로 발생하는 경우로 구분된다. 이중 선천적인 형태의 central hypoventilation syndrome을 Ondine's curse라고도 하며, 이는 신경 근육계나 폐의 이상이 없이, 깨어있는 동안에는 정상적인 호흡을 하지만 수면시에는 호흡량의 감소에 의해 저환기증을 초래하는 드문 질병이다. 저환기증의 정도는 수면 시기에 따라 달라지는데, 가장 경한 경우는 non-REM sleep의 stage 3, 4에서만, 중등도의 경우는 전체 수면 시기 동안, 심한 경우는 깨어 있을 때까지도 증상이 나타난다.<sup>1)</sup> Congenital central hypoventilation syndrome은 1970년 Mellins에 의해 처음으로 보고된 후<sup>2)</sup> 현재까지 세계적으로 70례 미만이 보고되었다.<sup>3)</sup> Hirschsprung 병을 동반한 예는 16례 정도 보고되었고, 이중 60%는 결장 전체의 무신경절(total co-

lonic aganglionosis)이었으며, 그외에도 신경아세포증, 신경절아세포증등과도 동반되는데 이는 neurocristopathy의 한 형태로 생각된다.

저자들은 생후 1일된 남아에서 Hirschsprung병을 동반한 Ondine's curse를 경험하였으며, 이는 국내에서 첫 증례라고 사료되어 보고하는 바이다.

## 증 례

환 아: 신○○, 남아, 생후 23시간

주 소: 생후 20시간에 발견된 호흡곤란, 청색증

분만력: 단산 정상 분만, 출생시 체중 3.4kg,

Apgar점수 (1분/5분) 7/9, 임신중 특별한 병력은 없었으며, 출생시 양수를 많이 먹었다고 들음

현병력: 출생 10시간후 퇴원하였는데 집에서 잘 울지 않고, 주로 잠들어 있었으며, 물만 먹었으나 잘 빨지는 못하였다. 환아는 출생 20시간경 얼굴색이 약간 파랗게 보였고 차츰 숨을 잘 안쉬는 것 같아서 본원 응급실에 내원하였다.

가족력 : 특이 소견 없음(3세 누나 : 정상)

이학적 소견 : 내원 당시 전신에 청색증이 있었고, 늘어져 있었으며, 호흡은 가끔씩 몰아쉬었다. 체중은 3.3kg(25-50백분위), 신장 50cm(25-50백분위), 머리둘레 35.3cm(75백분위), 가슴둘레 32cm(25-50백분위)였다. 체온은 36℃, 맥박수는 분당 148회, 호흡수는 분당 10회로 몰아쉬는 상태였다. 두부 및 경부에 이상 소견 없었고, 호흡음은 거칠었으나 수포음은 들리지 않았고, 심음은 규칙적이었고 심잡음은 들리지 않았다. 복부는 약간 팽만되어 있었고, 장음은 정상이었으며, 간이나 비장의 종대는 없었고, 사지에 청색증이 있었으며, 심부 건반사는 정상이었다.

검사 소견 : 내원시 말초 혈액 소견은 혈액소 16.6mg/dl, 적혈구용적 56%, 백혈구 30300/mm<sup>3</sup>(호중구 64%, 림프구 25%, 단핵구 10%), 혈소판수 219000/mm<sup>3</sup>였으며, 동맥혈 가스분석 검사는 pH 7.386, PaO<sub>2</sub> 66.0mmHg, PaCO<sub>2</sub> 67.5mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>(10.2mmol/l, BE -27.8)였다. 혈액 화학 검사상 SGOT/GPT, Na/K 등은 정상이었으며, BUN은 18mg/dL였고, creatinine은 2.5mg/dL로 증가되어 있었다. LDH는 777.5U/L(nl:170-580)로 약간 증가되어 있었고 CK와 T/TSH는 정상 범위였다. CRP는 1+였고, 뇨검사와 뇌척수액 검사, 뇌파검사는 정상이었다.

방사선학적 소견 : 흉부 방사선 소견상 특이 소견 없었고, 복부에서는 개스로 인해 소장과 대장이 팽만되어 보였다. 선천성 거대 결장 증후군 의심하에 생후 5일, 16일, 41일에 각각 시행한 대장 조영술에서는 특이 소견 없었다. 생후 4일에 시행한 뇌초음파 검사에서 뇌부종이 있었고, 생후 43일에는 전반적인 뇌허혈(brain ischemia)이, 생후 65일에는 뇌실의 확대가 관찰되었다. 생후 9일, 46일에 시행한 뇌컴퓨터 촬영은 정상이었다.

치료 및 경과 : 내원 즉시 기도 삽관과 인공 호흡기로 치료를 실시하였고 이후 동맥 혈액가스 검사의 호전을 보여 인공 호흡기 횡수를 점차 감량시키다가, 3병일째 CPAP으로 바꾼후 pH 7.070, PCO<sub>2</sub> 106.7mmhg, PO<sub>2</sub> 36.1mmHg로, 이산화 탄소 분압이 상승하고, 산소분압이 낮아지고, 호흡성 산증 소

견 보여 CMV로 변경하였다. 환아의 상태가 호흡의 문제외에는 활동도, moro 반사등 모든 것이 정상이어서 이후로도 수차례 인공 호흡기 횡수를 줄이면서 자기 호흡만으로 유지할 수 있도록 시도하였으나, 호흡기 횡수를 줄이면 과이산화탄소증과 저산소증이 발생하여 실패하였으며, 환기 자극을 위해 aminophylline을 투여 하였으나 효과가 없었다. 또한 첫 태변의 배설이 생후 40시간경으로 지연되었고, 출생 이후 복부 팽만과 녹색의 분비액을 자주 구토하여 선천성 거대 결장 의심하에 2차례 대장 조영술 시행하였으나 이상 소견은 발견하지 못하였다. 환아는 3병일에 저산소증으로 인한 것으로 생각되는 전신성 간대 발작이 1회 있었고, valium 정주 후 멈추었다. 생후 18일까지는 심박동수의 저하가 하루에 2-6회 정도 있었으며, 인공 호흡기 치료와 비경구 영양요법을 계속하던 중 보호자 원하여 서울 중앙 병원으로 전원하였다. 중앙병원에서도 수차례의 자발적 호흡 유도과 인공 호흡기 제거를 시도하였으나 실패하였고, 간헐적 무호흡이 나타났었고 특히 밤에 심했으며, 폐렴과 무기폐가 발생하여 치료하였다. 복부 팽만이 지속되어 대장 조영술 다시 시행하였으나 정상이었으며, 생후 49일에 실험적 개복을 시행하였는데 수술 소견상 소장이 심하게 팽창되어 있었고, 대장은 전반적으로 좁아져 있었으며, ileo-cecal valve 상방 10cm 부위에 transitional zone이 있었고, 충수의 frozen section biopsy상 ganglion cell이 없었으며, ileostomy 시행하였다. 생후 56일에 기도관이 빠지면서 무호흡과 심박수의 저하가 있어서 심폐 소생술을 시행한후 회복되었고, 59일째 경련을 하였고 valium 정주 후 멈췄다. 혈소판 감소증이 있어서 혈소판 농축 성분을 수혈하였으나 혈소판 감소는 지속되었고, 생후 65일에 2차례의 경련이 있었고, 저산소증과 폐혈증등으로 전신상태가 악화되어 사망하였다.

## 고 찰

정상적인 호흡 과정은 수의적 체계(voluntary system)와 자율적 체계(autonomic system)에 의해서 이루어지는데, 수의적 체계는 주로 대뇌와 뇌