

CIPA(Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis)를 가진 환아에서 욕창의 치험례

황재하 · 박선형 · 유성인 · 노복균 · 김의식 · 김광석 · 이삼용

전남대학교 의과대학 성형외과학교실

A Case of Pressure Sore in Congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis

Jae Ha Hwang, M.D., Sun Hyung Park, M.D.,
Sung In Yoo, M.D., Bok Kyun Noh, M.D., Eui Sik Kim, M.D.,
Kwang Seog Kim, M.D., Sam Yong Lee, M.D.

Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Chonnam
National University Medical School, Gwangju, Korea

Purpose: Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA) is a rare form of autosomal recessive peripheral sensory neuropathy. Patients with CIPA show loss of pain sensation, which leads to corneal ulcers and opacities, self-mutilation of the tongue and fingertips, as well as fractures with subsequent joint deformities and chronic osteomyelitis. The purpose of this report is to highlight the fact that pressure sores also are a potential complication of CIPA.

Methods: This case report describes a patient presenting with pressure sores resulting from CIPA. A 5-year-old boy was referred to our department for the treatment of a 5 × 5 cm sacral pressure sore as a result of a hip spica cast applied for the treatment of a left hip joint dislocation. He had a history suggesting CIPA such as multiple bony fractures, mental retardation, recurrent hyperpyrexia, anhidrosis, and clubbing fingers due to oral mutilation. A microscopic examination of the sural nerve showed mainly large myelinated fibers, a few small myelinated fibers and an almost complete loss of unmyelinated fibers. After wound preparation for two weeks, the exposed bone was covered with two local advancement flaps.

Results: Two weeks later, complete wound healing was achieved. A 16-month follow-up showed no recurrence. However, the patient presented with a new pressure sore on the left knee due to orthosis for the treatment of the left hip joint dislocation.

Received April 3, 2006

Revised May 9, 2006

Address Correspondence: Jae Ha Hwang, M.D., Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Chonnam National University Medical School, 8, Hak-dong, Dong-gu, Gwangju 501-757, Korea. Tel: 062) 220-6363 / Fax: 062) 227-1639 / E-mail: actto2001@yahoo.co.kr

Conclusion: The early diagnosis of CIPA and special care of pressure sores are important for preventing and treating pressure sores resulting from CIPA.

Key Words: Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA), Pressure sore

I. 서 론

유전성 감각 자율신경병증 제 4형(hereditary sensory and autonomic neuropathy type 4)이라고도 알려진 congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)는 고통을 느끼지 못하는 세계적으로 매우 드문 질환이다. 이는 상염색체 열성으로 유전되며 통증을 뇌로 전달하는 신경 섬유가 발달하지 못하여 통증 감각소실을 나타내는 말초 감각신경병증(peripheral sensory neuropathy)으로 TRKA (tyrosine kinase A receptor)/NGF(nerve growth factor)수용체 유전자의 돌연변이로 발생된다고 알려져 있다.¹

CIPA를 가진 환자들은 통증감각의 소실로 인한 잦은 골절상으로 관절변형, 만성골수염이 발생하기 쉽고, 혀와 수지침부를 물어뜯는 등의 자기절단(self-mutilation)이 흔히 관찰되며, 불명열(fever of unknown), 무한증(anhidrosis), 지능저하(mental retardation)를 동반하는 경우가 많을 뿐만 아니라, 안구의 감각소실로 각막궤양과 심지어 시력장애도 발생할 수 있다.²

본 저자들은 CIPA를 가진 환아에서 욕창을 치험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

II. 증 례

5세된 남자 환아가 4개월 전에 좌측 고관절 탈구(left hip dislocation)로 근위부 대퇴골 절골술(proximal femur osteotomy)을 시술받고 고관절 수상척고(hip spica cast)를 착용하던 중 천추부가 눌렸으나, 통증을 느끼지 못하여 천추부에 욕창이 발생하였고, 욕창의 치료를 위하여 본과에 의뢰되었다.

환아는 3세경 좌측 경골 골절으로 관혈적 정복술을 시술받았고, 4세경에는 좌측 고관절 탈구로 인해 약 2개월간

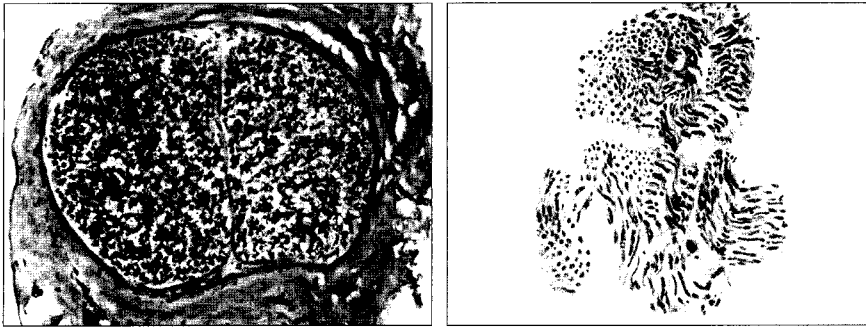


Fig. 1. Biopsy specimens of the sural nerve. A microscopic examination revealed mainly large myelinated fibers, few number of small myelinated fibers and almost complete loss of unmyelinated fibers. (Left) Trichrome stain, $\times 200$. (Right) Hematoxylin and eosin stain, $\times 200$.



Fig. 2. The hand showing self-mutilated fingertips.

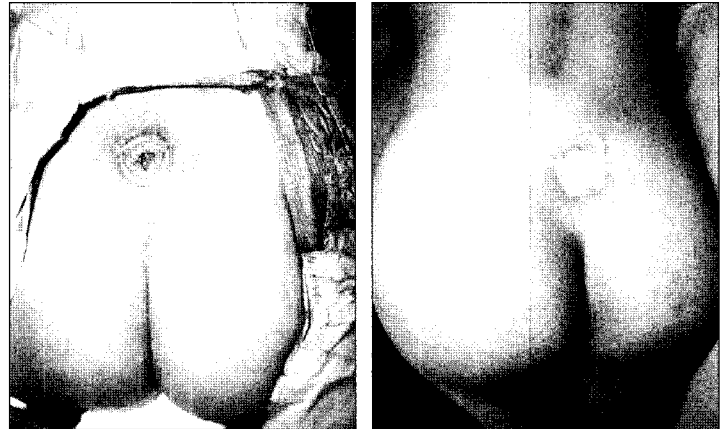


Fig. 3. (Left) A 5-year-old male with chronic sacral pressure sore due to hip spica cast. (Right) A postoperative view after 16 months.

고관절 수상석고로, 우측 종골 골절(right calcaneal fracture)로 약 1개월간 석고부목으로 치료받는 등 잦은 외상 병력이 있어서, 저자들은 비복신경 조직검사(sural nerve biopsy)를 시행하여 CIPA로 진단하였다(Fig. 1).

환아는 지능저하, 반복적 고열(recurrent hyperpyrexia), 무한증(anhidrosis)을 동반하고 있었으며, 양측 수지첨부도 자의적으로 물어뜯어 곤봉상 수지(clubbing finger)의 소견을 보였다(Fig. 2).

의뢰 당시 욕창부위 크기는 5×5 cm의 건강하지 못한 육아조직으로 둘러싸여 있었고, 중앙부에는 천주골이 노출되어 있었으며, 감염성 분비물이 많이 나왔다. 1차례 변연절제술(debridement)을 시행하였고 습윤 처치(wet dressing)를 2주간 시행하였다. 그 후 건강한 육아조직으로 바뀌고 욕창크기가 3×3 cm 정도로 줄어들었을 때 욕창의 양측에서 국소전진피관술(local advancement flap)을 시행하여 욕창을 피복 하였다. 추적관찰 기간은 16개월이었으며, 이 기간 동안 욕창이 재발하지는 않았으나(Fig. 3), 좌측 고관절 탈구 수술 후의 보조기 착용에 의해 좌측 슬개부에 새로운 욕창이 발생하였다.

III. 고 찰

일반적으로 통증을 느끼지 못하는 유전적 감각자율신경병증(hereditary sensory and autonomic neuropathies)은 5가지로 분류된다.³ 제 1형은 상염색체 우성으로 유전되고, 염색체 9q내 serine palmitoyltransferase의 돌연변이로 20-30대에 발생하며, 척수의 배근신경절(dorsal root ganglia)과 운동뉴런(motor neurons)의 진행성 퇴화를 초래하여 말초감각소실, 근소진(muscle wasting)과 근약화(muscle weakness)가 나타난다. 제 2형은 상염색체 열성으로 유전되지만 특별히 관련된 유전자는 밝혀지지 않았으며 조기에 사지부, 체간부의 감각소실이 나타난다. 제 3형은 Riley-Day syndrome 또는 familial dysautonomia로 불리고 상염색체 열성으로 유전되며 Askenazi Jewish계에서 주로 발병한다. 이는 kB kinase complex-associated protein (IKAP) 유전자의 돌연변이로 초래되며 임상적으로는 자율신경계 증상이 주로 나타난다. 제 4형은 세계적으로 희귀한 형태로 CIPA(congenital insensitivity to pain with anhidrosis)로 불리며, 상염색체 열성으로 유전되고, nerve growth factor에 대한 tyrosine kinase A receptor(TRKA)

의 돌연변이로 발생되며, 불명열, 무한증(anhidrosis), 자기 절단행동(self-mutilating behaviour)과 정신지체 등의 임상양상을 보일 뿐만 아니라, 조직검사에서는 신경조직의 무수초 신경섬유(unmyelinated fiber)가 거의 소실되어 있다. 제 5형은 제 4형과 비슷하나 소수초 신경섬유(small myelinated fiber)의 선택적 소실을 보이는 차이가 있다.

젖은 외상이나 화상병력 등의 과거병력이 있으면서, 통증 유발하는 자극이나 유해한 자극에 반응을 못하거나, 혀를 깨물거나 손가락을 깨무는 자기 절단 행동(self-mutilating behaviour) 등이 있으면 이 질환을 의심해야 한다. 본 증례의 환아는 통증, 가벼운 촉감(light touch), 온도감 등에 대해 감각이 선택적으로 소실되어 있는 비진행적 선천적 감각신경병증을 가지고 있었으며, 지능저하, 무한증, 불명열, 수지침부나 혀를 깨무는 자기 절단 행동(self-mutilating behaviour)을 동반하는 등 유전성 감각 자율 신경병증 제 4형인 CIPA의 특징적인 소견을 모두 가지고 있어서 진단이 용이하였다. 그렇지만 이를 주의 깊게 파악하지 못하고 간과하면 진단이 늦어져서 관절변형 및 시력 소실과 같은 심각한 합병증이 발생하기 쉬우므로 특이한 병력과 임상양상으로 어느 정도 추정이 가능하면 조직검사와 유전자 검사로 확진 및 감별 진단을 신속히 하는 것이 중요하다.

본 증례에서 환아의 욕창은 치료목적으로 사용하였던 부목에 의해 천추부가 지속적으로 눌리고 이것을 환아가 고통스러워하지 않아 발견이 늦어지면서 발생하였다. CIPA 환자는 척수손상이 있는 환자처럼 통증을 느끼지 못하기 때문에 욕창이 발생할 가능성이 높지만 드문 질환이고 환자가 불편을 호소하지 않기 때문에 욕창의 예방을 위한 조치가 진단 초기부터 시행되기 어려운 점이 있다. 그러므로 욕창의 예방을 치료 지침에 포함시켜야 하며, 특히 부목착용을 하거나 보행이 불가능 할 때에는 자세유지에 주의해야 한다.

지금까지 알려진 천추부 욕창의 치료 원칙은 혈행성이 좋은 조직으로 사강(dead space)을 없애면서 피복하는 것이다. 이러한 방법으로 단순봉합술, 전진피판술, 회전피판술 등의 다양한 피판술이 사용되어져 왔고 보행이 가능한 경우에는 V-Y 둔부 전진피판술(V-Y gluteal advancement flap) 등이 이용되고 있다.^{4,5} 또 CIPA 환자는 창상이 발생

하면 잘 낫지 않으므로 만성 감염창으로 발전하기 쉽고 치유 후에도 재발이 흔하며 심지어는 창상감염으로 인한 패혈증으로 사망할 수도 있다고 보고되었다.⁶ 본 증례에서는 천추부의 만성 감염성 욕창이란 점과 CIPA 환자에서 창상 치유가 지연된다는 점을 고려하여 피사조직 및 건강하지 못한 육아조직에 대하여 변연절제술을 시행한 후 충분한 습윤 처치(wet dressing)를 하였다. 수술시기도 욕창부위의 크기가 줄어들고 감염성 분비물이 없어지며 건강한 육아조직으로 바뀌었을 때를 택하였으며, 수술방법은 보행을 할 수 있는 환아 라는 점과 창상부위의 치유가 지연된다는 점을 고려하여 주변조직의 손상을 최소화도록 변연절제술과 국소피판전진술을 이용하였다.

결론적으로 통증이나 유해한 자극에 대한 반응이 없고, 젖은 외상, 자기 절단 행동(self-mutilating behaviour)의 과거력이 있는 경우에는 CIPA를 의심해야 하고, CIPA 환자에서 부목착용이나 보행제한을 하는 경우에는 욕창이 발생하지 않도록 예방해야 하며, 일단 욕창이나 만성 감염창이 발생하면 변연절제술과 창상소독으로 감염을 충분히 조절한 후 수술을 시행하고, 술후에도 상처관리에 주의해야 할 것으로 사료된다.

REFERENCES

1. Indo Y, Tsuruta M, Hayashida Y, Karim MA, Ohta K, Kawano T, Mitsubuchi H, Tonoki H, Awaya Y, Matsuda I: Mutations in the TRKA/NGF receptor gene in patients with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Nat Genet* 13: 485, 1996
2. Rosenberg S, Marie SK, Kliemann S: Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV). *Pediatr Neurol* 11: 50, 1994
3. Reilly MM, Hanna MG: Genetic neuromuscular disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 73 Supple II: 12, 2002
4. Colen SR: Pressure sores. In McCarthy JG(eds): *Plastic surgery*. 1st ed, Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1990, p 3797
5. Foster RD: Pressure sores. In Mathes SJ(eds): *Plastic surgery*. 2nd ed, Philadelphia, Saunders Elsevier Inc., 2006, p 1317
6. Yagev R, Levy J, Shorer Z, Lifshitz T: Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: ocular and systemic manifestations. *Am J Ophthalmol* 127: 322, 1999