

## Hunter 증후군 환아 증례 1례 보고

김윤영, 서영민, 김장현

동국대학교 한의과대학 소아과학교실

### A Case Report of Hunter Syndrome

Kim Yoon Young, Seo Young Min, Kim Jang Hyun

Department of Pediatrics, College of Oriental Medicine, Dongguk University

**Objective :** The purpose of this study is to report a case that has an important meaning as a result of treating Hunter syndrome patient with oriental medicine for elevation of quality of life and continuous health care.

**Methods :** The patient complained of abdominal dropsy, abdominal pain, constipation, frequent gases and the common cold. So we treated him with herbal medicine, acupuncture, infra red, laser, CEP nebulizer, aroma massage and cupping.

**Results :** After treatment, the girth of abdomen didn't increase any more and abdominal pain, constipation, frequent gases and common cold were improved.

**Conclusion :** This study shows that oriental medicine can elevate the Hunter syndrome patient's quality of life with continuous health care and treatment for chief complaint. The further study is needed with more cases.

**Key Words :** Hunter syndrome, Quality of life, Oriental medicine

교신저자 : 김장현, 경북 경주시 석장동 1090-1번지 동국대학교 경주한방병원 소아과  
(Tel. 054-770-1260, E-mail : [kjh@dongguk.ac.kr](mailto:kjh@dongguk.ac.kr))

#### I. 서론

Hunter 증후군은 당단백질 대사에 필요한 효소의 결핍으로 인하여 신체 각 부위의 결합조직에 뮤코다당질의 축적을 일으키는 선천성 대사장애 질환으로<sup>1)</sup> 특징적인 얼굴 모양, 골격 기형, 관절강직, 지능지연, 간비장종대, 심비대, 두터운 피부 및 결합조직의 피부병변을 특징으로 한다<sup>2)</sup>.

Hunter 증후군의 진단은 특징적인 임상 증상과 방사선학적 소견, 뮤코다당질의 소변내 배설, 가족력 등으로 가능하며<sup>1)</sup>, 치료는 골수이식, 효소 보충법, 유전자 치료로 나뉘는데 골수 이식은 추천되지 않으며 효소 보충법과 유전자 치료법이 개발중에 있어 예후에 획기적인 변화가 있을 것으로 기대되나 아직 대부분의 환자가 치료의 대상이 되지 못하고 있는 실정이다<sup>3,4)</sup>.

한의학에서는 Hunter 증후군 환아에 대한 임상 연구가 없었으며 역대 문헌에서 일치하는 기술을 찾기 어려우나 임상 증상에 근거하여 '五遲', '五硬'과<sup>5)</sup> 일정부분 관련지어 볼 수 있으며, 환자가 호소하는 증상에 대하여 한방 辨證을 시행하고 치료를 적용하여 환아의 증상을 완화시키고 관리함으로써 삶의 질을 향상시킬 수 있다.

이에 저자는 Hunter 증후군으로 진단받고 본원에 내원하여 한방치료를 받고 있는 환자 1례를 경험하고 유의한 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

## II. 증례

1. 환자 : 최 O O (M/7.4)

2. 진단명 : Hunter 증후군 (유코다당체침착증 2형)

3. 주소증(C/C) : 腹脹滿, 消化不良, 大便難

4. 진단시기 : 생후 2세경 (2002년)

5. 과거력 : 만기 정상 질식 분만을 하였으며, 2세경(2002년)에 중이염 발생이후 잦은 재발과 전반적인 발달지체 소견이 보여 삼성의료원에서 효소검사, 소변검사 및 특이적 임상증후에 의하여 Hunter 증후군으로 진단받았다.

6. 가족력 : None of specific

7. 현병력 : Hunter 증후군으로 진단받은 이후 별도의 약물치료 없이 OO 대학교 부속 병원에서 주 2회의 작업치료를 지속적으로 받고 있으며, 현재 유전자 재조합 효소제의 개발이 진행중에 있어 임상 시험 대상자로 신청하고 대기중인 상태이며, 2006년 8월 14일 본원 소아과 외래 내원 이후 2007년 6월 현재까지 주 1회의 지속적인 치료를 받고 있다.

## 8. 초진시 소견

1) 초진일 : 2006년 8월 14일

2) 초진시 신장 : 95.5cm (같은 연령, 같은 성의 어린이 3백분위수 미만)

3) 초진시 체중 : 19.1kg

4) Hunter 증후군의 특징적 소견

(1) 복창만(복부 둘레 61.2cm)

(2) 투박한 얼굴모양

(3) 저신장

(4) 골격 기형 및 관절 구축

(5) 광범위한 몽고반점

(6) 후액와부의 결절성 피부병변

(7) 청력감퇴

(8) 각막 혼탁 소견 없음

5) 소화기계 : 腹脹滿, 消化不良(식후 동반되는 복통, 잦은 가스 배출)

6) 호흡기계 : 易感冒(咳嗽, 痰聲, 鼻涕)

7) 수면 : 熟眠(+), 多夢(-)

8) 대변 : 便秘, 不快, 대변이 굵고 단단하여 보기 힘들다 함

9) 소변 : 快, 殘尿感(-), 排尿痛(-)

10) 한출 : 自汗(+), 盜汗(-)

11) 舌 : 白薄苔, 紅潤

12) 腹診 : 腹脹滿



Fig. 1. Protrudent abdomen and umbilical hernia.



Fig. 2. Coarse facial architecture with saddle nose and hirsutism.

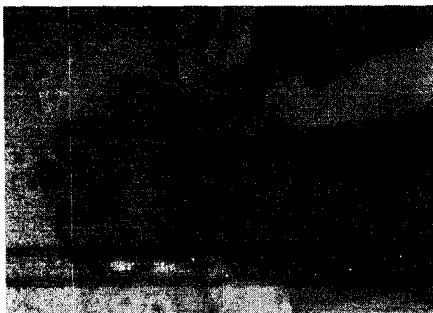


Fig. 3. Claw hand contracture.

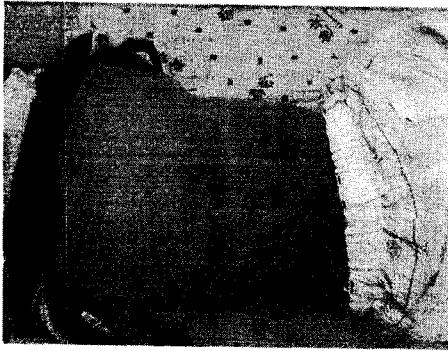


Fig. 4. Extensive Mongolian spots on entire back.

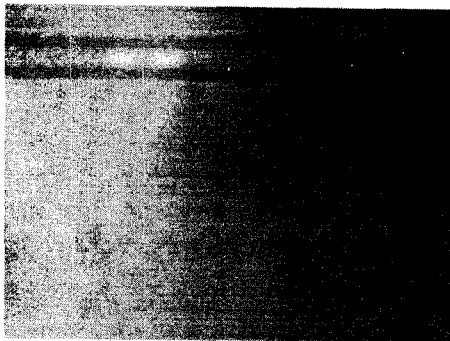


Fig. 5. Firm skin-colored papules that coalesce to form reticular pattern on symmetrical areas between the angle of scapular and posterior axillary lines.

9. 치료 방법

1)한약치료 : 平胃散 Ex, 參朮健脾湯 Ex, 參蘇飲 Ex (주 1회 내원하여, 하루 3회 7일분의 Herb-Ex를 처방)

健肺湯(生薑 6g, 葛根, 麥芽, 半夏, 茯苓, 白朮, 山楂肉, 山藥, 桑白皮, 蘇葉, 五味子, 前胡, 陳皮, 蒼朮, 杏仁, 厚朴 各 4g, 甘草, 砂仁, 桔梗, 枳殼 各 3g) 80cc 를 bid로 투여함

2)침치료 : 中腕, 上腕, 天樞, 合谷, 足三里穴 刺鍼 (0.25×30mm stainless steel 호침 사용, 주 1회 치료)

3)기타치료 : 비강레이저, CEP(Cypress, Eucalyptus, Peppermint 혼합액, 농도 1%) nebulizer, 아로마 마사지, 背俞穴 건식부항, IR

10. 치료 경과

Table. 1. Clinical Progress

날짜	치료 경과	치료
06.8.14	복부 둘레는 61.2cm로 변화없음	平胃散

~06.10.2 (8회 치료)	대변이 가늘어지고 부드러워져 배변이 쉬워짐 식후 동반되는 복통이 소실됨 가스 배출의 빈도가 감소함	침치료 IR
06.10.9 ~06.11.13 (7회 치료)	感冒로 咳嗽, 鼻涕, 痰聲 증상이 4주간 지속됨 Herb-med 10일간 복용후 증상 모두 소실됨	參朮健脾湯 參蘇飲 健肺湯 침치료 IR 비강레이저 CEP nebulizer
06.11.20 ~06.12.18 (5회 치료)	복부 둘레는 61.2cm로 변화없음 과식으로 식후 동반되는 복통이 재발함 가스 배출이 증가함	平胃散 침치료 IR
07.1.8 ~07.2.12 (5회 치료)	식후 동반되는 복통이 소실됨 가스 배출의 빈도가 감소함 1시간 이상 컴퓨터 게임을 한 이후 後頸部, 背部의 통증 호소함	平胃散 침치료 IR 아로마마사지 건식부항
07.2.26 ~07.4.9 (6회 치료)	복부 둘레가 61.5cm로 증가함 後頸部, 背部의 통증이 소실됨 感冒로 咳嗽, 痰聲 증상이 4주간 약하게 지속된 후 소실됨 인후 이물감이 1주간 지속된 후 소실됨	平胃散 參蘇飲 침치료 IR 비강레이저 CEP nebulizer 아로마마사지 건식부항
07.4.23 ~07.6.18 (6회 치료)	복부 둘레가 61.2cm로 감소함 식후 복통, 가스 배출, 대변 양상은 호전 상태가 지속됨	平胃散 침치료 IR 아로마마사지 건식부항

### III. 고찰

뮤코다당체침착증은 당단백질의 분해를 촉매하는 일련의 효소 결핍에 의해 lysosome에 건구물질이 축적되어 조직이나 기관에 퇴행성 병변을 일으키는 질환으로<sup>3)</sup>, 국내에 뮤코다당체 침착증 발생률의 정확한 통계는 없으나 환우회 회원수에 기초하여 약 60명 정도의 환자가 있는 것으로 추정되는 희귀 난치성 질환이다<sup>6)</sup>. 지금까지 모두 11개의 효소가 결핍된 것으로 알려져 있으나 이 중 일부는 질환의 발현 양상이 같아 7종류의 질환으로 분류되며<sup>3)</sup>, Hunter 증후군은 성염색체 열성 유전을 보이는 2형 뮤코다당체침착증으로 특징적인 얼굴모양, 골격기형, 관절강직, 지능지연, 간비장종대, 심비대, 두터운 피부 및 결절성의 피부병변을 특징으로 한다<sup>1)</sup>.

임상 예후에 따라 두 가지로 구분되는데 경증형은 지능 저하가 거의 없고 신체적 악화도 매우 천천히 진행하여 언어구사능력의 미약한 장애 외에는 정상적인 생활을 하며 30~50세 까지 생존하고, 중증형은 18개월에서 3세 사이에 발생하여 특징적인 임상 진행을 보이다가 광범위하게 진행되는 신경계 증상과 심장 및 폐의 합병증으로 15세 이전에 사망하게 된다<sup>2,3)</sup>.

Hunter 증후군의 진단은 결합 조직내 뮤코다당질의 축적과 산성 뮤코다당질의 소변내 배설, 특징적인 임상 증세와 방사선학적 소견, 가족력 등으로 가능하고, 환자의 견갑부 또는

후액와선 부위의 피부에 망상형의 능을 이루는 결절이 존재하면 확진할 수 있으며<sup>1)</sup>, 최근 혈액 내에서 lysosome에 전구물질이 축적되면 비특이적으로 증가되는 물질이 밝혀지고 있어 향후 신생아 선별 검사에서 조기에 진단할 수 있을 것으로 전망된다<sup>3)</sup>.

치료는 골수이식, 효소 보충법, 유전자 치료로 나뉘는데, Hunter 증후군에서는 성공적인 골수이식 후에도 지능 저하나 중추신경계 증상이 계속 악화되는 양상을 보여 추천되지 않으며, 효소 보충법과 유전자 치료법이 개발중에 있으므로 임상 증상이 나타나기 전에 효소 치료를 시행하면 예후에 획기적인 변화가 있을 것으로 기대되나 위험성과 비용면에서 아직 대부분의 환자가 치료의 대상이 되지 못하고 있는 실정이다<sup>3,4)</sup>.

한의학 문헌에서 Hunter 증후군과 일치하는 기술을 찾아보기는 힘드나 전반적인 발달 지연과 지능저하, 관절 강직과 구축으로 인한 부자연스러운 움직임 등의 임상 증상에 근거하여 '五遲', '五硬'과 일정 부분 관련지어 볼 수 있다. 五遲는 소아가 일정한 나이에 달할 때 생리 발육면에서 일반 소아에 비해 늦는 것으로 心의 氣血不足, 胎弱, 肝腎氣血不充을 病因으로 하여 補腎養肝, 益心氣 養心血, 補益氣血의 治法으로 치료하며, 五硬은 頭項, 胸腹, 手, 足, 肌肉 부위가 僵硬하여 屈伸이 불리한 병증으로 風寒의 邪氣가 응결하여 陽氣가 宣通하지 못하고 氣血이營하지 못하므로 濡養의 결핍이 생겨 굳고 屈伸俯仰이 곤란해지는 것으로 祛風散寒, 溫陽通絡, 行氣活血의 治法을 쓴다<sup>5)</sup>.

그러나 Hunter 증후군은 五遲, 五硬과는 달리 조직과 기관의 퇴행성 변화가 진행되어 사망에 이르는 질환이기 때문에 五遲, 五硬의 치법을 그대로 적용하기 어려우며 발달 지연이나 근골격계 질환을 치료하는 것 보다 환아가 일상생활을 살아가는데 지장을 초래하는 증상에 대하여 한방 치료를 시행하고 증상을 완화시켜주며 지속적인 관리를 통하여 환자의 삶의 질을 향상시켜주는 것이 환자에게 치료 만족도를 높여 줄 수 있다.

본 증례의 환아는 지능 저하가 거의 없고 신체적 악화도 천천히 진행되는 Hunter 증후군 경증으로 약물 및 수술 치료 없이 손가락 관절의 구축으로 인한 것가락질, 단추 끼우기, 연필 쥐고 글씨 쓰기 등의 동작 제한에 대해서 주 2회의 작업 치료만 받고 있었다. 효소 치료 대상자로 신청하고 대기중인 상태에서, 한방 치료를 통한 증상 완화 여부에 대하여 문의하기 위해 본원에 내원하였다. 내원 당시 환아는 복부창만이 심하였고, 식후 동반되는 복통과 가스 배출이 잦은 소화불량 증상, 굵고 단단한 변을 보는 변비를 호소하였다. 또한 내원 당시에는 증상이 없었으나 기침, 콧물 등 감기 증상이 자주 발생한다고 하여, 우선 환아의 복부창만, 소화불량, 大便難 증상의 완화와 관리를 치료 목표로 하였으며 감도 증상과 기타 호소하는 증상이 있을 시에는 해당 증상에 대한 치료를 추가하였다.

환아의 복부창만, 소화불량, 大便難 증상은 脾胃의 運化기능 저하가 원인이라 보고 燥濕運脾하고 行氣和胃의 효능이 있는 平胃散 Ex를 기본 처방으로 하여<sup>7)</sup> 하루 3회 식후에 복용하도록 하였고, 증상이 완화된 이후에는 健脾養胃의 효능이 있는 蓼朮健脾湯 Ex로<sup>8)</sup> 처방을 변경하였는데 치료 도중 소화불량 증상이 재발하여 平胃散 Ex로 처방을 변경하고 지속하였다. 鍼治療는 上脘, 中脘, 天樞, 合谷, 足三里穴을 기본 穴位로 하여 1주일에 1회 시행하였고 침치료와 함께 복부에 IR을 조사하였다. 처방 내용을 살펴보면 平胃散은 燥濕健脾하는 蒼朮, 行氣燥濕하는 厚朴, 理氣調中, 燥濕化痰하는 陳皮, 和中緩急하는 甘草로 구성되어 있어<sup>9)</sup> 脾胃의 運化기능 저하로 인한 脘腹脹滿, 食積氣滯, 腹脹便秘, 腹痛 등 소화기계 증상에 활용되는 처방이며, 침치료 穴位는 調理脾胃, 化痰濁, 化濕滯의 효능이 있는 中脘穴, 上脘穴, 理氣消滯, 疎調大腸의 효능이 있는 天樞穴, 通強腸胃, 鎮痛安神的 효능이 있는 合谷穴, 理脾胃, 調中氣의 효능이 있는 足三里穴을 사용하였다<sup>10)</sup>.

이외에 咳嗽, 痰聲, 鼻涕 등 感冒 증상에는 辛溫解表, 理氣化痰의 효능이 있는 參蘇飲 Ex를<sup>7)</sup> 증상이 호전될 때 까지 하루 3회 식후에 복용하도록 하였고, 호흡기와 소화기 허약아에게 처방하는 健肺湯을<sup>11)</sup> 80cc씩 하루 2회 10일간 복용하도록 하였다. 염증으로 인한 부종 억제, 항염증 효능이 있는 비강레이저와<sup>12)</sup> 기침 완화, 객담 제거 효과가 있는 CEP nebulizer를<sup>13)</sup> 1주일에 1회 증상이 호전될 때까지 시행하였고, 後頸部 痛症, 背部 痛症에는 Juniper berry 2방울, Rosemary 3방울, Lavender 3방울, Lemon 1방울을 Jojoba oil 25ml에 혼합하여 만든 근육통 아로마 오일을 사용하여 後頸部와 背部에 마사지 하고 건식 부항을 하였다<sup>13)</sup>.

치료 시작 이후 복부 둘레는 61.2cm로 더 이상 증가하지 않고 유지되고 있으며, 식사 후에 나타나던 복통은 소실되어 현재까지 재발하지 않고 있다. 대변은 부드럽고 가늘어 진 형태를 유지하여 배변이 쉬워졌고, 가스 배출의 빈도는 내원 당시보다 감소한 상태에서 증감의 변화를 보이고 있다. 또한 健肺湯을 복용한 후로 한 번의 감기 증상이 있었는데 탕약을 복용하기 전과 비교하여 증상의 정도가 가벼웠고, 그 후로 감기 증상은 없는 상태이며, 後頸部와 背部의 통증은 소실되어 아로마 마사지와 건식 부항 치료를 중단하려 하였으나 환자가 아로마 마사지 치료로 마음의 안정과 편안함을 느끼며 치료를 지속해 줄 것을 원하여 현재까지 平胃散 Ex, 침치료와 함께 아로마 마사지 치료를 지속하고 있다.

류코다당체침착증 환자의 삶의 질 평가에 대한 나<sup>14)</sup>의 연구에 의하면 신체적 건강척도, 신체적 건강문제로 인한 역할 제약척도, 신체적 고통척도, 일반적 건강척도, 생명력척도, 사회적 기능척도, 정서적 건강문제로 인한 역할제약 척도, 정신적 건강척도의 8가지 건강척도 중 정상시의 일반적인 건강상태를 평가하는 항목인 일반적 건강척도의 점수가 가장 낮게 나타났다. 특히 류코다당체침착증의 모든 유형에서 연령이 높을수록, 질병의 진행기간이 길수록 일반적 건강척도의 점수가 낮게 나타난 것으로 보아 이 질환을 앓고 있는 환자에 대한 적절한 치료가 이루어지고 있지 않은 채 증상이 악화되고 있음을 알 수 있다. 따라서 환자가 호소하는 증상에 대한 치료와 건강상태의 지속적인 관리가 필요하며, 본 증례 환자의 경우 한방치료를 시작한 이후 현재의 건강상태에 환자와 보호자 모두 만족하고 있다.

아직까지 Hunter 증후군에 대한 임상 연구는 부족한 상황이며 특히 본 증례의 환자가 호소하는 식후 동반되는 복통, 잦은 가스 배출, 변비, 복부팽만과 같은 소화기계 질환과 Hunter 증후군의 특징적 임상 증상과의 연관성에 대한 연구는 없는 실정이어서 치료 효과에 대한 정확한 평가를 내리기는 어려우나 한방치료를 통하여 복통과 변비 증상은 소실되었으며 가스 배출은 감소하였고 복부둘레는 더 이상 증가하지 않고 유지되고 있으며 감기 증상의 빈도와 정도가 감소하여 건강상태의 관리가 양호하게 이루어지고 있다고 생각된다.

한편 Hunter 증후군에서 보이는 호흡기계 합병증, carpal tunnel syndrome, 척수압박이나 수두증 등의 증상은 한의학에서 치료 방법과 효능에 대한 임상 연구가 다양하게 이루어지고 있기 때문에 중증 환자의 경우에도 한방치료를 적용하여 유의한 효과를 얻을 수 있을 것으로 기대된다.

이번 증례를 통하여, 선천성 유전 질환으로 적절한 치료가 이루어지고 있지 않은 Hunter 증후군 환아에게 한방치료를 시행하여 증상을 완화시키고 양호한 건강상태의 지속을 위한 관리로 환아의 삶의 질을 높일 수 있다는 것이 의의를 가진다고 생각되며, 향후 이와 같은 환아에 대한 효과적인 한방치료방법과 지속적인 관리를 위한 임상 연구가 필요할 것으로 사료된다.

#### IV. 결론

상기 증례에서 저자는 Hunter 증후군으로 진단받고 동국대학교 경주 한방병원 소아과에 내원한 환아에게 일상생활을 살아가는데 지장을 초래하는 증상에 대해 한방치료를 적용하여 증상의 완화와 건강상태의 관리로 인한 삶의 질 향상 측면에서 유의한 결과를 얻었으며, 향후 지속적인 관리가 필요할 것으로 사료된다.

#### 참고문헌

1. 김천기, 권경술, 정태안. 특징적인 피부소견을 보인 Hunter 증후군 1예. 대한피부과학회지. 1994;32(6):1090-1109.
2. 천은영, 김형섭, 이진성, 이민걸. 광범위한 몽고반점을 동반한 Hunter 증후군. 대한피부과학회. 2002;40(7):820-824.
3. 안효섭. 홍창의 소아과학 제 8판. 서울:대한교과서(주). 2005:215-18.
4. 한국 뮤코다당증 환우회. 2003. URL:<http://www.mps.or.kr/>.
5. 김덕근, 김윤희, 김장현, 박은정, 백정환, 이승연, 이진용, 장규태. 동의 소아과학. 서울:도서출판 정담. 2002:406-7, 409-10.
6. 신현필. 한국의 희귀 난치성 질환 대책에 관한 연구:오인선. 상지복지논총 제2호. 원주시:상지대학교 행정대학원 사회복지과. 2000:1-34.
7. 한의과대학 방제학교실. 방제학-개정증보판-. 서울:도서출판 영림사. 1999:98.
8. 黃度淵. 方藥合編. 서울:도서출판 영림사. 2002:133.
9. 전국한의학대학 본초학교실. 본초학. 서울:도서출판 영림사. 1999:289-92, 348-9, 540-1.
10. 전국한의학대학 침구경혈학교실. 침구학. 서울:집문당. 1994:323-5, 371-2, 730-3, 382-3.
11. 동국대학교 의료원 한방병원. 한방병원 처방집. 서울:홍익사. 2000:16.
12. 황영준, 김장현. 비침습 레이저 조사기를 이용한 통증 치료에 대한 증례 보고. 대한한방소아과학회지. 2006;20(3):51-60.
13. 오홍근. 아로마테라피 핸드북. 서울:(주)양문. 2002:90, 98, 115.
14. 羅鍾千. 뮤코다당증환자의 삶의 질. 숙명여자대학교 임상약학대학원 석사학위논문. 2001.



Hunter 증후군 환아 증례 1례 보고

김윤영, 서영민, 김장현  
동국대학교 한의과대학 소아과학교실

**목적** : 이 연구의 목적은 Hunter 증후군 환아의 삶의 질 향상과 지속적인 건강관리를 위해 한방치료를 시행하여 유의한 결과를 얻은 증례를 보고하는 것이다.

**방법** : 환아는 복부장만, 복통, 잦은 가스 배출, 변비, 빈번한 감기 증상을 호소하였고 이러한 증상의 완화와 지속적인 건강상태 관리를 위해 한약치료, 침치료, IR, 비강레이저, CEP nebulizer, 아로마마사지, 건식부항을 시행하였다.

**결과** : 복부둘레는 더 이상 증가하지 않았으며, 복통과 변비는 호전되었고, 가스 배출의 빈도, 감기의 빈도와 정도가 감소하였다.

**결론** : 이 연구는 한방치료가 hunter 증후군 환아의 건강상태 관리와 대증 치료로 삶의 질을 향상시킬 수 있다는 것을 보여준다. 향후 더 많은 증례로 심도깊은 임상연구가 필요하다.

**핵심어** : 헌터증후군, 삶의 질, 한방치료

김윤영 : 810710-2041823 동국대학교 경주한방병원 소아과

서영민 : 720126-1006026 동국대학교 경주한방병원 소아과

교신저자 : 김장현 560510-1057428 동국대학교 한의과대학 소아과학교실

주소 : 서울 서초 방배동 3001-2 방배디오수페리움I A동 2502호

연락처 : 011-9923-6705