

Cholesteryl ester storage disease 1례

홍예슬¹ · 홍용희¹ · 이용화² · 이동환¹

¹순천향대학교병원 소아청소년과, ²순천향대학교 부천병원 진단검사의학과

서 론

Cholesteryl ester storage disease는 상염색체 열성으로 유전되며, 지방 분해 효소의 일종인 lysosomal acid lipase의 결핍에 의한 지질대사 이상 질환이다. 영아기에 성장 장애를 보이고 간비비대가 있는 경우의 감별진단에 지질 침착 질환을 반드시 포함시켜야 한다. 이에 본 저자들은 성장장애와 간비비대를 주소로 내원한 17개월된 여아에서 lysosomal acid lipase 활성도 저하와 lysosomal acid lipase 유전자(*LIPA*)에 대한 DNA 변이를 확인하여 cholesteryl ester storage disease 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례

17개월된 여아로 성장장애와 간비비대를 주소로 내원하였다. 가족력과 과거력에서 특이 소견 없었고, 구토, 설사, 근긴장도 약화, 복통, 경련 발작 등의 증상은 없었다. 신체 검진시 체중은 6.2 kg(3 percentile 미만), 키는 69.2 cm(3 percentile 미만), 머리둘레는 46 cm(3 percentile 미만)이었고 복부 소견상 늑골 아래 2-3횡지 촉지되는 간비종대, 복부팽만이 있었고, 신경학적 소견은 정상이었으며 안과 검사에서 cherry red spot은 관찰되지 않았다. 혈액 검사에서 cholesterol 173 mg/dL이었고, acid phosphatase 13.1 IU/L 으로 상승되어 있었으며 말초혈 백혈구 효소 검사에서 arylsulfatase A activity 0.58 nmol/min/mg (정상 0.5-2.0), arylsulfatase B activity 1.69 nmol/min/mg (정상 0.6-2.5), 혈장 chitotriosidase 0.57 nmol/min/ml (정상 0.3-1.5), β -glucosidase activity 33.7 mol/min/mg (정상 20-80), sphingomyelinase 10.8 nmol/7hr/mg (정상 8-40), lysosomal acid lipase activity 5.0 nmol/h/mg (정상 10-30)와 lysosomal acid lipase 유전자 (*LIPA*) exon3 c.67G>A, IVS6-5C>T 변이를 증명하여 cholesteryl ester storage disease 로 확진하였

고 치료로 저콜레스테롤 식사 요법을 실시하고 있다.

결 론

저자들은 성장장애와 간비비대를 주소로 내원한 영아에서 lysosomal acid lipase 활성도 저하와 lysosomal acid lipase 유전자(*LIPA*) 변이를 확인하여 cholesteryl ester storage disease로 확진한 1례를 국내에서 처음으로 경험하였기에 보고하는 바이다.