

Case Report

# Kennedy병에 의한 개방성 이관 1예

동국대학교 일산병원 신경과<sup>1</sup>, 이비인후과<sup>2</sup>

김남희<sup>1</sup> · 조창건<sup>2</sup>

## A Case of Patulous Eustachian Tube Associated with Kennedy Disease

Nam-Hee Kim, M.D.<sup>1</sup>, Chang Gun Cho, M.D.<sup>2</sup>

Departments of <sup>1</sup>Neurology and <sup>2</sup>Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery,  
Dongguk University Ilsan Hospital, Goyang, Korea

Received 14 May 2010; received in revised form 11 June 2010; accepted 3 September 2010.

We report a 53-year-old male having Kennedy disease who complained of severe bilateral tinnitus and autophony. He was diagnosed as patulous Eustachian tube based on the observation of fluttering motion of the tympanic membrane associated with respiration, which is presumed to occur secondary to bulbar weakness. The patulous Eustachian tube affected the management of his respiratory problem by impairing his ability to tolerate BiPAP. We report this rare condition with a literature review.

**Key Words:** Kennedy disease, Spinobulbar muscular atrophy, Eustachian tube

척수연수근위축증(spinal and bulbar muscular atrophy)은 남성 호르몬 수용체 유전자의 돌연변이에 의한 삼핵산 염기서열 반복의 비정상적인 증가로 발생하는 성염색체 열성유전 방식의 드문 유전질환으로, 1968년 Kennedy가 처음으로 증례를 보고한 이후 Kennedy병으로 명명되었다. 30대에서 60대 사이의 남성에서 시작되어 느리게 진행되는 근력약화 및 근위축, 여성형 유방, 고환위축, 발기부전, 당뇨병, 체위성 진전 등의 임상적 특징을 보이며, 주로 사지 근위부 근육 및 연수 근육 및 안면 근육의 쇠약이 나타난다<sup>1,2</sup> 이러한 환자에서는 주로 근력저하에 따른 문제들에만 관심을 두고 진단하게 되므로, 귀의 증상은 흔히 간과

하게 되며 또한 이제까지 거의 보고된 적이 없었다. 저자들은 Kennedy병에 의한 근위축이 개방성 이관(patulous Eustachian tube)의 원인으로 판단되는 증례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 증 례

53세 남자환자가 내원 6개월 전부터 시작된 양측 이명(딸깍거리는 소리)과 귀의 충만감, 자신의 숨소리와 말하는 소리가 크게 들리는 자가강청의 증상으로 이비인후과에 내원하였다. 난청은 호소하지 않았으며 이통, 이루, 어지럼증 등의 증상도 없었다. 이학적 검사 결과 양측 고막의 모양, 색깔은 정상이었으나 환자의 호흡과 일치하는 고막의 운동이 양쪽 모두 관찰되었다. 양측 비강 및 비인두에 이상 소견은 발견되지 않았으며, 두경부 검사에서도 특이 소견은 관찰되지 않았다. 순음 청력검사와 어음 청력검사 결과는 양측 모두 정상이었으며, 임피던스 검사 결과도 정상이었다. 당시 환자는 안면을 비롯한 전신이 매우 마른

Address for correspondence;

Chang Gun Cho, M.D.

Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Dongguk University Ilsan Hospital, 814 Siksa-dong, Ilsandong-gu, Goyang 411-773, Korea

Tel: +82-31-961-7434 Fax: +82-31-961-7977

E-mail: cho69@duih.org

체형이었으며 내원 전 1년간 7 kg의 체중감소, 불면증 및 스트레스를 호소하였다. 급격한 체중감소에 의한 양측성 개방성 이관으로 처음 진단하였으며 외래 경과관찰을 하였는데, 시간이 지나면서 좌측은 다소 호전되었으나 우측 개방성 이관의 고막 소견과 이명, 자가강청 등의 불편한 증상은 지속되었다.

6개월 여 동안 외래 경과 관찰하던 중 환자는 귀 증상 외에 진행되는 혀 및 안면근육 위축, 전신 쇠약, 구음 장애 및 연하 장애 등의 증상이 나타나 본원 신경과 진료를 받았다. 신경학적 검진 상 안면 및 혀의 근위축과 근섬유 다발수축(fasciculation)이 관찰되었고, 구개의 움직임이 현저히 감소되었으며, 구역반사가 저하되어 있었다(Figure 1). 상지의 근력저하가 경미한 정도(MRC grade 4)로 관찰되었으나 근위축은 뚜렷하지 않았고, 하지의 근력저하는 없었다. 턱반사, 심부건반사의 항진 등 상부운동신경원성 징후는 관찰되지 않았다. 연수형 근위축성측삭경화증(bulbar amyotrophic lateral sclerosis) 또는 Kennedy병 등의 운동신경원 질환(motor neuron disease)을 의심하여 검사를 진행하였다. 뇌 자기공명영상 검사 결과는 정상이었고, 일반혈액검사, 갑상선 검사, 혈청 항체검사 등에서도 특이 소견은 관찰되지 않았다. 신경전도검사서 우측 척골신경 말단부에서 감각신경의 진폭 감소가 경미하게 관찰되나 이 외의 운동 및 감각 신경 검사상 특이 소견은 없었고, 침근전도 검사상 두부와 양측 상하지 근육에서 광범위한 탈신경(denervation) 소견과, 전반적인 거대 운동단위 활동전위 소견이 관찰되어 운동신경원질환에 부합되는 결과를 보였다. 남성 환자로 Kennedy병을 배제하기 위한 유전자 검사를 시행하였다. 말초혈액에서 분리한 유전자를 이용하여 PCR 분석을 하였고, 성염색체 Xq11-q12에 위치하고 있는 남성 호르몬

수용체 유전자(androgen receptor gene) exon1 내의 Cytosine-Adenine-Guanine (CAG) 삼핵산의 반복서열 증폭을 분석한 결과, 45 반복수의 비정상적 소견(정상은 9-36 반복수)을 보여 최종적으로 Kennedy병으로 진단하였다. 가족력을 조사하였으나 환자와 같은 임상양상을 보인 경우는 없었으며, 가족에 대한 추가적인 유전자 검사는 시행하지 않았다. 진단 이후 체중감소가 점차 악화되고, 구음 장애, 연하 곤란, 전신 쇠약, 하지 위약감 등 증상이 3-4년에 걸쳐서 조금씩 진행되었다. 최근 수면 시 호흡부전의 증상으로 간헐적인 인공호흡기(BiPAP, bilevel positive airway) 사용을 시작하였는데, 흡기 시 양압이 들어감에 따라 자가강청은 더 심해져서 호흡기 사용에 따른 심한 불편감을 호소하여, 호흡기 사용을 제대로 유지하지 못하였다.

## 고 찰

문헌 고찰을 해 본 결과, Kennedy병에 의한 개방성 이관은 아직까지 보고된 바 없었으며, 이와 임상 양상이 유사한 연수형 근위축성측삭경화증 환자에서 개방성 이관이 관찰된 두 개의 증례가 외국에서 보고된 바 있다.<sup>3,4</sup> 이전의 증례들에서는 병측의 고막이 환자의 호흡에 일치하여 움직이는 고막의 운동양상을 관찰하여 개방성 이관으로 진단하였고, 환자들은 귀의 충만감과 딸깍거리는 이명 또는 잔디 깎는 소리와 유사한 웅웅거리는 이명 등을 호소하였으며, 이는 근위축성측삭경화증에 의한 근위축, 특히 구개 올림근(levator veli palatini)과 구개범장근(tensor veli palatini)의 위축이 개방성 이관을 일으킨 것으로 추정하였으며, 고막에 키틴막(chitin sheet)을 삽입하거나 약물로 이관주변의 점막의 부종을 유도하여 증상을 개선시켰다고 보고하였



**Figure 1.** Atrophy of tongue and facial muscles was observed.

다.<sup>3,4</sup>

개방성 이관은 평상시에는 닫혀있어야 할 이관의 연골 부가 비정상적으로 계속 열려 있어 발생하는 질환이다. 비인강과 중이강 사이에 공기와 소리가 자유롭게 왕래하여 자가강청, 이충만감, 호흡 잡음 등의 특징적인 증상이 나타나며, 전체 인구의 약 0.3%에서 발견되는 비교적 드문 질환으로 알려져 있다. 현재까지 알려진 개방성 이관의 원인이나 연관된 요인으로는 급속도의 체중 감소, 구개편도와 아테노이드 절제술, 두경부 방사선 치료 및 근위축의 원인이 되는 여러 가지 신경질환 등이 있다. 고막검사나 임피던스 청력검사 등을 통해 진단을 내리기는 어렵지 않으나 증상이 일과성으로 나타나 정확한 진단이 어려운 경우가 많으며 확립된 치료방법도 아직은 없는 실정이다. O'Connor 등은 체중감소가 개방성 이관의 가장 중요한 원인이라고 하였으며 그 기전으로 이관의 폐쇄에 관여하는 이관 주위의 지방조직, 특히 구개범장근 내측에 발달한 Ostmann 지방조직의 감소 혹은 소실을 제시하였다.<sup>5</sup> 구개편도와 아테노이드 절제술 후 비인강의 반흔 구축에 의한 이관 입구 주위의 변화로 개방성 이관이 나타날 수 있으며, 심한 구개편도 증식이 있는 경우에 이관 연골을 전위시키면서 개방성 이관을 야기할 수도 있다.<sup>6</sup> 두경부 암종의 방사선 치료에서 이관 부위가 포함되는 경우, 방사선 조사에 의해 이관 주위의 Ostmann 지방조직과 점막하 분비선 등이 결체조직으로 대체되면서 이관 내강이 넓어져 개방성 이관이 발생하기도 한다.<sup>7</sup> 이 외에 이관 주위의 근육들이 위축되는 다양한 신경 질환들이 개방성 이관의 요인으로 알려져 있다. 다발성 경화증, 파킨슨병, 매독, 운동신경원질환 등이 이에 해당하며, 구개범장근을 지배하는 삼차신경에 장애가 있는 경우나 구개범장근의 기계적인 손상이 있는 경우에도 개방성 이관이 나타날 수 있다. 그 외에도 구강 부정교합과 악관절 탈구, 유양동의 함기화 정도가 개방성 이관의 요인일 수 있다고 보고되었다.<sup>8</sup> 하지만 개방성 이관의 원인을 찾지 못한 증례들도 많아 아직까지는 추가적인 연구들이 필요한 상태이다.

본 증례의 경우 자가강청 및 이명을 호소하는 Kennedy 병 환자에서 체중감소, 안면 근위축, 혀의 위축 및 구개의 움직임 저하가 뚜렷이 관찰되었으며, 호흡에 일치하는 고막운동이 관찰되었고, 두경부 방사선치료나 구개편도, 아

테노이드 수술 등의 병력은 없었다. 이에 Kennedy병에 의한 구개근 위약 및 위축에 따른 개방성 이관으로 진단할 수 있었다. 이 환자의 경우, 이전의 근위축성측삭경화증 증례와 같이 Kennedy병의 진행에 따른 연수 근위축 즉 구개올림근, 구개범장근의 위축에 의해 개방성 이관이 발생한 것으로 추정된다. 또한 환자에서 발생된 개방성 이관은 호흡기를 통한 양압 공급 시 이관의 개방에 따른 이명의 악화로 호흡 치료에 방해가 되었다.

개방성 이관은 Kennedy병이나 연수형 근위축성측삭경화증에서 연수-안면근육의 약화와 위축에 따라 나타날 수 있고, 주요한 증상으로 이명과 자가강청 등이 나타나며, 이러한 환자들의 치료에 필요한 호흡기를 사용할 경우 양압에 따른 귀 증상 악화로 호흡기 사용에 있어 장애 요인이 된다. 따라서 개방성 이관은 운동신경원질환 환자에서 증상의 중증도 악화, 삶의 질의 감소를 가져올 수 있는 중요한 요인이 될 수 있으므로, 신경과 의사들이 이에 대한 인식을 정확히 하여 간과하는 일이 없도록 하여야겠다.

## REFERENCES

1. Kennedy WR. Progressive proximal spinal and bulbar muscular atrophy of late onset. A sex-linked recessive trait. *Neurology* 1968;18:671-680.
2. Finsterer J. Bulbar and spinal muscular atrophy (Kennedy's disease): a review. *Eur J Neurol* 2009;16:556-561.
3. Takasaki K, Kumagami H, Umeki H, Enatsu K, Takahashi H. The patulous Eustachian tube complicated with amyotrophic lateral sclerosis: a video clip demonstration. *Laryngoscope* 2008; 118:2057-2058.
4. Schellenberg K, Bedlack R, Tucci D. Roaring in the ears: patulous Eustachian tube in bulbar amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler* 2010;11:395-396.
5. O'Connor AF, Shea JJ. Autophony and the patulous eustachian tube. *Laryngoscope* 1981;91:1427-1435.
6. Pitman LK. The open Eustachian tube. *Arch Otolaryngol* 1929;9: 494-500.
7. Takasaki K, Hirsch BE, Sando I. Histopathologic study of the human Eustachian tube and its surrounding structures following irradiation for carcinoma of the oropharynx. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2000;126:543-546.
8. Tsuji T, Yamaguchi N, Aoki K, Mitani Y, Moriyama H. Mastoid pneumatization of the patulous Eustachian tube. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2000;109:1028-1032.