

# 개원가에서 흔히 접하는 소아 내분비 질환

## Introduction of Pediatric Endocrine Diseases

### 양 세 원

서울의대 서울대병원 소아과

서울 종로구 연건동 28

**Sei Won Yang, M.D.**

Department of Pediatrics

Seoul National University College of Medicine & Hospital

E - mail : growth@snu.ac.kr

### Abstract

Pediatric endocrine diseases had been known to occur rarely until several years ago, however, these days many physicians begin to notice that pediatric endocrine diseases are not rare. Especially since Korean economy has been better, many Korean people have realized that short stature itself is a disease entity. At the same time, children and adolescents are deeply interested in their stature, because they tend to relate higher stature to better quality of life. Therefore, they visit growth clinics and many of them have been found to have pediatric endocrine disorders, presenting as short stature. There are many pediatric endocrine disorders, which present as short stature, such as hypopituitarism (growth hormone deficiency), Turner syndrome, disorders with precocious puberty (true precocious puberty, pseudoprecocious puberty and congenital adrenal hyperplasia), and congenital or acquired hypothyroidism. These disorders should be treated adequately to alleviate the clinical manifestations and promote the final adult height. However, most of the children and adolescents who visit growth clinics with short stature have normal short stature variant. They do not need growth hormone to promote their final stature. Additionally, most chronic disorders, such as chronic renal failure, chronic bowel disease, and chronic lung disease, also may present growth failure, which should be adequately managed to promote patients' quality of life.

**Keywords : Growth; Endocrine Disorders; Children and Adolescents**

**핵심용어 : 저신장증; 성조숙증; 성장호르몬; 갑상선; 뇌하수체**

소아 영역에서의 내분비 질환은 10여년 전까지만 해도 생소한 질환들이 많았으나 이제는 우리 주위에 서 비교적 흔하게 볼 수 있고 개원가에서도 이들 질환을 가진 환자들의 진료가 늘어나는 추세이다. 더욱이 요즘래 청소년들이 키에 대해 많은 관심을 가지게 됨에 따라 이들의 키에 대한 상담이 늘어나고 있다. 따라서 소아과 의사가 아니더라도 이 질환들에 대한 기본적 지식이 필요하게 되었다.

아래 소개하는 질환들은 소아 내분비 영역에서 흔하게 발생하는 질환들로서 이 질환들을 이해하는 데 도움을 주고자 한다.

### 뇌하수체 기능저하증 (Hypopituitarism)

소아, 청소년에서 가장 흔하게 결핍이 오는 호르몬은 성장호르몬이며 성선자극호르몬 결핍이 그 다음이고, 갑상선 자극호르몬, 부신피질 자극호르몬의 결핍은 부분적으로 오는 경우가 많다. 또한 뇌하수체 기능저하증의 원인 부위가 어른에서는 뇌하수체 병변에 의한 것이 많지만 소아, 청소년에서는 뇌하수체보다 시상하부(hypothalamus)의 병변에 의한 것이 대부분이다.

## 1. 뇌하수체 호르몬의 기능

### 1) 성장 호르몬

세포의 성장을 촉진하며, 단백질을 합성하고 지방을 분해(lipolysis)시키며 당신생(gluconeogenesis)을 통하여 당을 생성한다. 성장의 촉진은 간이나 골격계에서 인슐린 양 성장인자 - 1(insulin-like growth factor - 1, IGF - I)을 통하여 이루어진다.

### 2) 난포자극호르몬 및 황체형성호르몬

성선을 자극하여 성호르몬을 분비하여 사춘기를 유발시키며 정자 생성 및 배란을 촉진하는 호르몬으로 분비가 안될 경우 사춘기 발현이 생기지 않는다. 그리고 급성장이 없어 키가 작으며 또한 임신도 할 수 없다.

### 3) 부신피질자극호르몬

부신피질을 자극하여 당류코르티코이드(glucocorticoid)를 만드는 호르몬으로서 당류코르티코이드는 우리 몸의 항상성을 유지하고, 우리 몸이 스트레스나 감염 등에 대처할 수 있게 도와주는 중요한 호르몬이다. 만약 부족하게 되면 혈압이 낮아지고, 피곤해지며, 심한 스트레스나 고열이 발생했을 때 사망하기까지 한다.

### 4) 갑상선자극호르몬

갑상선을 자극하여 갑상선 호르몬을 합성, 분비하여 단백질, 지질 등을 합성하거나 기초대사 및 심장의 기능을 유지하는 데 중요한 역할을 한다.

### 5) 항이노호르몬

우리 몸은 수분을 일정하게 유지하는 역할을 하고 있으며 이는 콩팥에서 소변으로 나가는 물을 다시 재흡수하여 혈압, 혈액량 및 혈액 내 삼투압을 일정하게 유지시켜 주

는 호르몬이다. 부족하면 콩팥에서 물이 흡수되지 못하고 소변을 통하여 많은 양의 물이 배설되므로 소변량이 많아지고 탈수가 발생하므로 물을 많이 마시게 된다.

## 2. 원 인

무뇌증 등과 같이 태어날 때부터 뇌에 기형이 있는 경우에 생길 수 있는데 이런 경우에는 대부분 생후 초기에 사망한다. 구개열이나 구순열이 있는 경우에도 발생할 수 있다.

둔위분만(breech delivery)은 특발성(idiopathic) 뇌하수체 기능저하증을 발생시키며 이 외 분만중 발생하는 뇌손상에 의하여 발생할 수 있다.

이 외 뇌의 염증성 질환, 감염과 종양으로 수술을 하거나 방사선 치료를 받을 경우 발생할 수 있다. 특히 소아 연령에서는 뇌종양에 의하여 발생하는 경우가 많으며 뇌종양 중에 두개인두관종(craniopharyngioma)에 의한 뇌하수체 기능저하증이 가장 흔하다.

## 3. 증상과 진단

1) 저신장증이 있으며 성장속도가 정상보다 낮다. 일반적으로 3세 이상의 소아에서 4 cm/년 미만의 성장속도를 보이는 환아는 비정상적 성장속도라고 간주하여 뇌하수체 기능저하증 등의 원인을 찾아야 한다.

2) 소변을 많이 보고(하루에 2,000 cc 이상) 자다가도 많은 양의 소변을 보게 된다. 또한 탈수로 인하여 많은 양의 물(하루에 2,000 cc 이상)을 마시게 되어 일상생활에 상당한 지장을 초래한다.

3) 만성 피곤, 사춘기 지연 등이 발생한다.

4) 각 원인에 따른 특별한 증상, 즉 뇌종양의 경우에서처럼 심한 두통, 시력장애 및 구토 등의 증상이 있을 수 있다.

5) 성장호르몬 결핍증이 있으면 지방분해가 되지 않고 오히려 지방형성이 이루어져 특징적인 체간비만(truncal

## 의 학 강 좌 (자율학습) Continuing Education Column

obesity)이 나타난다.

6) 이 외 미소음경(micropenis) 등을 볼 수 있다.

7) 골연령(bone age)이 역연령(chronological age)에 비하여 현저히 낮다.

8) 각종 호르몬 수치가 낮으며 이 질환이 의심될 경우 뇌하수체 기능검사를 시행한다.

① 성장호르몬 : L - dopa, clonidine, 인슐린 유발 저혈당, glucagon 검사를 시행한다.

② 갑상선호르몬 : 갑상선 자극호르몬 유리호르몬 (TRH) 자극검사

③ 부신피질호르몬 : 인슐린유발 저혈당, CRF(corticotropin releasing factor), ACTH 자극검사

④ 성호르몬 : GnRH(gonadotropin releasing hormone) 자극검사

⑤ 항이뇨호르몬 : 수분제한검사

### 4. 치 료

원인 질환을 치료하는 것이 중요하며 뇌종양의 경우에는 가능하면 종양을 제거하여 준다.

뇌하수체호르몬 중 부족한 호르몬을 외부에서 투여하여 보충해 주는데 현재 성장호르몬, 갑상선호르몬, 부신피질 호르몬, 성호르몬 및 항이뇨 호르몬을 투여할 수 있다.

뇌하수체 및 시상하부에 손상이 있는 경우에는 포만감을 잘 느끼지 못하여 비만이 잘 생기는데, 충분한 운동과 식사 조절로 비만을 방지하여야 한다.

뇌종양을 치료한 지 1년이 지난 후에도 종양이 재발하지 않았다면 성장호르몬 투여를 시작한다.

### 성장호르몬 투여

성장호르몬은 원래 성장호르몬 결핍증이 있는 환자에

서 투여하기 위하여 만들어졌다. 그러나 여러 임상적 연구 결과 성장호르몬 결핍증 이외에 터너(Turner) 증후군, 만성 신부전증을 가진 소아에서 성장호르몬 투여시 최종 어른키가 증가한다는 사실이 보고되었고 현재 이 세가지 질환에 대하여는 임상적 적응이 된다는 것이 밝혀졌다.

성장호르몬 결핍증일 경우 0.5~0.7 u/kg/week의 용량으로, 터너 증후군이나 만성 신부전증 환자인 경우 1 u/kg/week의 용량으로 매일 나누어서 피하주사하는 것이 원칙이다.

#### \* 성장호르몬 투여시 초래될 수 있는 부작용

1) 주사부위 통증 : 당분간 계속될 수 있으나 큰 문제가 안되며 시간이 지나면 없어진다.

2) 근육통 및 관절통 : 주사 후에 흔하게 올 수 있는 부작용의 하나로 별 문제가 되는 것은 아니며 시간이 지남에 따라 저절로 없어지는 경우가 대부분이다.

3) 콩팥에서의 수분 재흡수가 증가하여 전신이 부을 수 있으나 시간이 지나면 저절로 좋아진다.

4) 주사 부위에 두드러기같이 또는 전신에 피부염같은 것이 발생할 수 있으나 이러한 증상은 저절로, 또는 심할 경우 증상 치료를 하면 호전된다.

5) 속이 쓰릴 수도 있으나 아무런 치료를 할 필요가 없다.

6) 갑상선 기능저하증 : 아주 드물게 발생하나 갑상선 기능저하증이 있을 경우에는 성장호르몬의 성장 효과가 감소된다. 따라서 성장호르몬 주사를 투여하면서 3개월마다 갑상선 기능검사를 시행하여야 한다.

7) 당뇨병 및 당불내증 : 드물게 올 수 있으며 만일 올 경우에는 성장호르몬의 투여를 중지하여야 하며 중지할 경우 대부분에서 저절로 없어진다. 일부에서 영구적 당뇨병으로 진행할 수도 있다. 이는 나이가 많을수록 더 잘 발생한다고 알려져 있으나 소아연령에는 큰 문제가 되

지 않는 것으로 알려져 있다. 3개월마다 혈당검사를 시행하여 이 부작용이 있는지의 유무를 검사하여야 한다.

8) 고관절 탈구 : 성장호르몬 투여에 의하여 오는지에 대하여는 아직 확실치 않으나 일반적으로 급성장이 오는 사춘기 때에도 고관절 탈구가 오는 경우가 있다. 따라서 성장호르몬 투여에 따른 급성장에 의하여 올 수도 있다는 의견들이 지배적이나 상당히 드물게 발생한다.

9) 백혈병 : 과거에 전신 또는 국소적 방사선 치료를 받은 소아에서의 성장호르몬의 투여는 백혈병의 위험도를 2~3배 증가시킨다.

10) 두 통 : 아주 드물게 성장호르몬을 맞다가 심한 두통 및 시력장애를 호소하는 경우가 있으며, 이 경우에는 뇌압이 높아졌음을 의미하므로(pseudotumor cerebri) 즉시 성장호르몬의 투여를 끊어야 한다. 성장호르몬의 투여를 중지한 후에는 이러한 증상이 없어지는 것이 보통이다.

11) 급성 췌장염 : 아주 드물게 발생하며 복통과 구토를 동반하고, 성장호르몬을 끊으면 증상이 없어진다.

## Turner 증후군

### 1. 원 인

한 개의 X 염색체 결손이나 구조적 이상으로 인하여 한 개의 X 염색체 기능을 잃어버려서 발생하는 질환이다. 가장 흔한 염색체 이상으로는 45,X가 있으며, 이 외에 환염색체(ring chromosome), 모자이크(45,X/46,XX, 45,X/46,XY 등), 등완염색체(isochromosome) 등을 볼 수 있다.

여아 4,000명 출생당 1명 정도에서 발생하며, 산모의 나이가 젊은 경우에는 임신기간중에 대부분 자연유산된다. 일반적으로 산모의 나이가 많다고 잘 생기지는 않는다.

### 2. 증 상

터너 증후군은 특징적인 신체모습, 저신장증과 성선기능부전증을 특징으로 하는 질환으로 하나의 X 염색체 기능부전으로 인하여 발생한다.

아기가 태어났을 때 얼굴 모양을 포함한 신체의 이상 중에서 다운 증후군을 의심하게 하는 것들이 있다. 목이 두꺼워 보이며, 목 뒤와 등을 연결하는 겹살이 관찰되는데, 이를 날개목 혹은 익상경(neck webbing)이라고 한다. 출생시 손과 발이 부어있는 경우가 많다. 이는 림프관의 자연적 폐쇄로 인하여 발생한다. 아이가 자라서도 계속 부어 보일 수도 있다. 외반주가 관찰되고 부정교합이 나타난다. 간혹 가슴이 매우 넓어 보이는데 양쪽 젖꼭지 사이가 넓어 보인다.

출생체중과 키는 정상이나 2세를 넘으면서 성장속도의 감소가 와서 뚜렷한 저신장증이 3세가 넘으면 나타나며 최종 어른키는 143 cm 정도 된다. 상체가 하체에 비하여 긴 편이며 난소의 퇴화로 인하여 사춘기 징후 발현이 없으며 무월경증이 있다. 그러나 환자의 20% 정도에서는 자연적인 사춘기 징후가 발현되며 월경도 나타나나 드물게 임신례도 보고되고 있다.

터너 증후군 환자는 심장(대동맥축삭, coarctation of aorta) 및 콩팥(horseshoe kidney)에 선천성 기형이 있을 수 있으며 자라면서 비만이 발생하고 당뇨병 및 갑상선 질환 등이 잘 발생하므로 정기적으로 진찰을 하여야 한다.

### 3. 치 료

최근에는 유전자 재조합 방법으로 사람 성장호르몬을 단독 혹은 옥산드롤론이라는 남성호르몬 제제와 같이 사용하여 효과가 좋았다는 보고가 많다. 성장호르몬은 1주일 3일 사용하는 것보다는 매일 사용하는 것이 좋으며,

성장호르몬 결핍증에서 사용하는 양보다 고용량을 사용할수록 효과가 좋다. 투여하는 시기는 아직 논란이 많으나 어릴수록 효과가 큰 것으로 알려져 있으며 성장호르몬으로 치료하는 동안에는 갑상선 기능검사와 당화혈색소 검사 등을 통하여 부작용이 생기는지를 관찰하여야 한다.

키가 어느정도 커지면 이때부터 에스트로겐을 투여하여 자궁내막을 증식시키고 유방 발달을 유도한다. 이후 6개월에서 1년 동안 치료 후 프로게스테론을 투여하여 주기적인 월경을 유발시킨다.

### 유전적 저신장증

(Genetic Short Stature, Familial Short Stature)

#### 1. 원인 및 증상

부모의 키가 작으며, 그러한 성향이 유전되어 작은 것이다. 골연령은 역연령과 비슷하며 1년간 성장속도가 정상이다. 어른키도 작은 편이나 병적으로 작지는 않다. 사춘기 발현은 정상이다.

#### 2. 치 료

유전적으로 작은 소아에서는 성장호르몬을 장기간 치료하였을 경우 치료를 안하였을 경우보다 최종적으로 어른키가 더 커지는지의 여부에 대하여는 아직 알려지지 않았다.

투여 첫 1년간은 성장속도가 증가하지만 투여한 지 2년이 지나면서부터 성장속도가 감소되어 최종적인 어른키가 성장호르몬 투여를 안하였을 경우와 비교하여 볼 때 큰 차이가 없다는 외국에서의 보고가 많으나, 매일 성장호르몬을 투여하면 키가 클 수도 있다는 이론적인 가능성은 배제할 수 없다.

### 체질적 성장지연증

(Constitutional Short Stature)

#### 1. 원인 및 증상

신체적으로 건강하며 출생체중과 키는 정상이나 골연령의 성숙지연으로 나이가 들면서 키가 조금씩 작아진다. 골연령이 역연령에 비하여 의미있게 낮으나 성장속도는 정상이다. 골연령이 낮은 관계로 사춘기 발현이 늦다. 그러나 성장하는 시기가 길어지므로 일반적으로 어른키는 정상이다. 대개 부모 중 둘 다 또는 한 명이 과거에 같은 병력을 가진 적이 있다.

#### 2. 치 료

성장호르몬 치료는 의학적 적응이 되지 않으며 실제로 골연령의 지연으로 인한 것이므로 환자나 보호자에게 정신적 안정을 주는 것이 중요하다. 그러나 사춘기 지연이 있으므로 저성선자극호르몬성 성선기능저하증(hypogonadotropic hypogonadism)과의 감별이 중요하다.

### 성조숙증 (Precocious Puberty)

남자에서 만 9세 이전, 여자에서 만 8세 이전에 사춘기 징후가 나타나는 것을 성조숙증이라고 정의한다. 성조숙증이 의학적으로 문제가 되는 것은 성호르몬의 증가가 너무 빨리 와서 골연령을 빨리 성숙시키므로 성장판이 일찍 닫히게 된다. 따라서 최종적인 어른키가 자기가 자랄 수 있는 잠재적인 키보다 현저히 작게 되는 것이다. 이런 현상이 있을 경우 원인을 찾아 치료하여야 한다.

#### 1. 진성 성조숙증 (True Precocious Puberty)

시상하부 - 뇌하수체 - 성선 축이 남자에서는 9세 이

전, 여자에서는 8세 이전에 활성화되어서 나타난다. 일명 GnRH 의존성 성조숙증이라고도 한다. 진성 성조숙증의 원인은 여자에서는 대부분 특발성(idiopathic)으로 나타나며 남자에서는 시상하부 과오종(hamartoma) 등으로 인하여 발생하는 예가 많다. 이 외에도 뇌종양의 치료를 위하여 시행한 방사선 치료 후에 나타날 수 있으며 뇌손상, 뇌수막염 후에, 그리고 수두증의 치료를 위한 수술 후에도 나타날 수 있다. 또한 고환, 난소와 부신에서 성호르몬의 과다분비가 오래동안 이루어질 경우 시상하부 - 뇌하수체 - 성선 축의 활성화가 일어나서 성조숙증이 발생할 수 있다.

진성 성조숙증이 발생하면 남자에서는 고환의 크기가 증가되면서부터 여러가지 사춘기 징후들이 나타나며 급성장을 이루고 골연령이 증가하게 된다. 여자에서는 유방의 발달이 시작되며 이어서 여러 사춘기 징후들이 나타나고 마찬가지로 급성장이 나타나며 골연령이 증가하고 초경을 경험하게 된다. 따라서 진성 성조숙증의 사춘기 징후는 동성(isosexual)의 징후가 나타나는 것이 특징이다.

진단은 성장속도의 증가, 골연령이 자기 연령에 비하여 의미있게 증가되어 있을때 의심하며 이때 혈액 내에서는 성호르몬의 농도가 증가되어 있다. GnRH 자극검사항 LH/FSH의 반응이 증가되는 것을 특징으로 한다.

치료는 성조숙증의 원인을 치료하는 것이 원칙이며 치료하지 못할 경우, 그리고 원인치료를 한다고 하더라도 사춘기 발달과정이 계속될 경우 사춘기를 차단하는 약물을 투여하여야 한다. 현재 임상에서 가장 많이 사용하고 있는 것은 GnRH agonist 제제를 투여하여 뇌하수체에 GnRH 수용체를 오랜기간 동안 점거하여 시상하부에서 분비되는 GnRH에 대한 반응을 제거하는 방법이다. 실제로 이 약제를 투여한 후 예측 어른키가 증가하였다는 보고는 대부분 일치하며 일반적으로 남자에서는 역연령 13

세, 여자에서는 역연령 11세까지 투여한다. 그 이후까지 투여할 경우 최종 어른키에 대한 예후는 큰 증가가 없다는 것이 일치된 의견들이다. 약제를 끊은 후에는 큰 부작용 없이 정상적으로 사춘기가 진행하며 후에 임신 등의 문제가 없는 것으로 알려져 있다.

## 2. 위성 성조숙증 (Pseudoprecocious Puberty)

성호르몬을 분비하는 말초 조직인 성선과 부신피질에 병변이 있어 다량의 성호르몬이 생성, 분비되는 질환을 말한다. 이는 진성 성조숙증과는 달리 성호르몬의 증가가 시상하부 - 뇌하수체 - 성선 축의 활성화에 의한 것이 아니라 말초조직에서 비정상적으로 과다 분비되어 발생한 것이므로 오히려 시상하부 - 뇌하수체 - 성선 축이 억제되어 있다. 이러한 질환을 가지고 있는 환자에서의 사춘기 징후는 동성(isosexual)이거나 이성(heterosexual)일 수 있다. 즉 여성에서 남성호르몬의 분비가 증가될 경우 남성화가 일어나며, 남성에서 여성호르몬의 분비 증가가 일어날 경우 여성화 현상이 일어난다.

소아와 청소년에서 가장 흔한 원인은 선천성 부신피질 과형성(congenital adrenal hyperplasia) 중 21 - 수산화효소(hydroxylase) 결핍에 의한 것이다. 이 질환은 aldosterone과 cortisol을 합성하기 위하여 필요한 21 - 수산화 효소의 유전자 돌연변이로 효소의 기능을 전혀 하지 못하거나(salt - losing form), 1% 정도의 효소 활성화를 가지고 있거나(simple virilizing form) 또는 10% 정도의 효소활성화를 가지고 있는 형태(nonclassical form)로 구분된다. 어떠한 형태이든 조기 발견하여 치료하지 않을 경우 부신 남성호르몬의 생성, 분비 증가로 인하여 남성화가 초래되며 이에 따른 골연령의 증가와 최종 어른키의 감소, 성인기에서는 무월경, 불임 등의 증상이 있다. 조기 발견하여 부신피질 호르몬인 glucocorticoid



와 mineralocorticoid를 투여하여 부신에서의 남성호르몬 생성을 최소한으로 억제하여야 한다.

이 외에 남성호르몬을 생성하는 부신피질 선암(adrenocortical carcinoma), 고환과 난소의 종양 등에 의한 성호르몬 분비 증가로 오는 원인들이 있으며 이들 원인을 치료를 함으로써 성조숙증의 진행을 막을 수 있다.

그러나 오랜기간 동안 성호르몬에 노출될 경우 자발적으로 시상하부 - 뇌하수체 - 성선 축의 활성화가 이루어져 진성 성조숙증으로 진행되는 경우도 있다.

### 3. GnRH 비의존성 성조숙증

GnRH와 관계없이 성선에서 성호르몬의 자율적인 생성, 분비 증가로 인하여 발생하는 성조숙증으로 위성 성조숙증과는 달리 항성 동성(isosexual)의 성징이 나타난다. 여기에 속하는 질환들은 남자인 경우 남성호르몬, 여자인 경우 여성호르몬의 분비 증가가 일어나며 이로 인하여 골연령이 증가되며 최종 어른키의 감소가 있다.

대표적인 질환으로 McCune - Albright 증후군이 있다. 이 증후군은 G protein 유전자 돌연변이로 인하여 계속적으로 cAMP의 생성이 증가되어서 발생하는 질환이다. 주 증상과 징후는 전신에 여러개의 커피반점(café-au-lait spot), 골조직의 다발성 섬유성 이형성(polyostotic fibrotic dysplasia)과 성조숙증이다. 이 질환은 성선에서의 성호르몬 생성 억제를 해주는 약제를 투여하여 성조숙증의 발현과 진행을 차단할 수 있다.

여자 환자의 기능성 난소성 낭종(functional ovarian cyst)에서 여성호르몬의 과다분비가 일어나서 성징을 나타내며 많은 환자에서 저절로 낭종이 없어질 경우도 있으나 계속적으로 기능을 할 경우 성호르몬 차단제 또는 수술적 요법을 고려하여야 한다.

기타 남자에서 가족성 남성호르몬 중독증(familial

testotoxicosis)이 드물게 발생한다.

### 4. 조기 사춘기 (Early Puberty, Advanced Puberty)

남자에서는 9~13세, 여자에서는 8~10세 사이에 사춘기 현상이 오는 것을 말한다. 병적인 것은 아니나 조기 사춘기가 있는 아이들에서도 만족스러운 최종 어른키에 도달하지 못할 경우가 있다. 최종 어른키가 잠재적 성장에 미치지 못한다고 생각될 경우 아직까지 특별한 치료는 없으나 현재 GnRH agonist와 성장호르몬의 병행요법이 시도되고 있으며 첫 일년 동안의 성장효과는 긍정적이라는 보고들이 있다.

## 선천성 부신피질 과형성 (부신성기 증후군) (Congenital Adrenal Hyperplasia)

### 1. 원인 및 증상

가장 흔하게 발현하는 형태는 21 - 수산화효소(hydroxylase) 결핍이므로 여기에서는 이 효소의 결핍만을 언급하도록 하겠다.

이 질환은 상염색체 열성 유전하므로 부모 모두에서 이 형질합체(heterozygote)이다. 남녀 모두에서 발생하며 이 질환이 한 가족에서 발생하였을 경우 유전상담이 중요하다.

일반적으로 크게 두가지 형태가 존재한다. 하나는 전형적 형태(classical form)이고 다른 하나는 비전형적 형태(nonclassical form)이다.

21 - 수산화효소의 결핍으로 부신피질에서 생성되는 cortisol과 mineralocorticoid 생성에 장애가 생기며 이에 따른 과다한 남성호르몬의 분비 증가가 발생한다. 따라서 cortisol과 mineralocorticoid 부족 증상과 부신 남성호르몬의 과다 증상이 특징적이다.

### 1) 전형적 형태

염분소실형(salt losing form)과 단순 남성화형(simple virilizing form)이 있다. 염분소실형은 유전자의 변형이 심하여 전혀 기능을 하지 않는 형태로 태어난 지 1주 정도에 심한 구토, 설사로 인한 심한 탈수와 부신피질 저하증의 증상을 가진다. 피부는 검게 착색되어 있다. 단순남성화형은 효소의 활성도가 1~2% 정도 있으므로 신생아기에 별 특이한 증상은 없으며 여아에서는 음핵이 큰 정도이고 남아에서는 증상이 전혀 없다. 그러나 나이가 들수록 여아에서는 음핵이 커지면서 음모의 발현 등 남성화 현상이 나타나고 남아에서는 성조숙증의 증상이 나타난다.

### 2) 비전형적 형태

후기 남성화형과 cryptic form이 있으나 소아에서는 볼 수 없는 것이므로 언급하지 않겠다.

특히 성인과 달리 소아, 청소년기에서의 작용은 뇌의 성장과 발달에 필수적이며, 뇌하수체에서 성장호르몬 합성에 필수적으로 필요하여 성장에 관여한다.

선천적으로 갑상선 기능이 저하되어 있을 경우 일찍 발견되지 않고, 치료하지 않으면 심각한 지능 저하 및 성장 발육 지연을 초래하게 되는 질병이다. 하지만 생후 바로 진단받고, 일찍 치료를 시작하게 되면 정상인과 똑같이 생활할 수 있다.

국가, 인종에 따라 다르나 신생아 4,000명당 한 명 정도로 발생하며, 남녀 비는 1:2~3으로 여아에서 더 흔하다. 원인으로는 갑상선 형성 부전(선천성 갑상선 기능저하증의 80%를 차지, 이 중 1/3은 무갑상선, 2/3는 이소성 갑상선 및 갑상선 발육 부전)이 가장 많고, 기타 갑상선 호르몬 합성 장애, 시상하부 - 뇌하수체성 갑상선 기능 저하증으로도 생길 수 있다.

## 2. 치 료

염분소실형인 경우 탈수 치료와 함께 부신피질 호르몬 제제인 cortisol과 florinef(mineralocorticoid)를 투여한다. 단순남성화형인 경우 cortisol과 florinef를 투여하여 과다한 남성호르몬 분비를 억제하고 부신피질기능저하증을 치료한다. 이 질환의 치료가 불충분할 경우 성조숙증으로 인한 성인기의 감소, 여성에서는 심한 남성화 현상으로 무월경 등 월경불순, 제2차 성장의 결여와 불임이 나타나며 남자인 경우에도 불임의 증상이 나타난다.

## 선천성 갑상선 기능저하증 (Congenital Hypothyroidism)

### 1. 원 인

갑상선 호르몬은 신체 각 부위에 중요한 작용을 하지만

## 2. 증 상

출생시의 체중 및 신장은 정상이며, 출생시 임상증상을 보이는 경우는 5% 미만이다. 모체의 갑상선 호르몬이 출생 때까지는 어느 정도 공급되므로 생후 2~3개월까지도 증상이 나타나지 않는 경우가 있다. 따라서 초기에 발견, 치료하기가 어려워 심각한 영구적인 후유증인 지능 저하를 초래할 수 있으므로 신생아 집단 선별검사가 필요하다.

영아기에 가장 흔한 증상으로는 장기간 계속되는 황달, 변비, 기면상태, 수유곤란 등이며 낮은 체온, 멍청한 표정, 눈꺼풀, 손등, 생식기 및 사지의 부종, 얼룩덜룩하고 건조하고 두터운 피부, 부서지기 쉽고 거친 머리칼, 체대탈장, 거대설, 넓은 대천문, 복부팽만, 쉼 울음소리, 벌리고 있는 입, 근 긴장저하, 이완된 반사, 치아발육의 지연, 갑상선 종대 등이 있다. 이러한 증상은 보통 생후 3~6개월



에 뚜렷하게 나타나며, 이 외에도 서맥, 심잡음 등이 있다.

영아기 이후에는 성장 발육의 지연 증상이 뚜렷해져 작은 키, 짧은 사지와 목, 짧은 손가락, 거대설(macroglossia)을 보이며, 대뇌 또는 소뇌의 발육부전 및 불완전한 수초화, 뇌부종 등으로 지능저하, 신경학적 증상(진전, 근 긴장저하, 사시, 사지마비, 미소 운동장애, 학습장애, 행동 및 언어장애) 등이 나타날 수 있다. 때로는 근위축증이나 근비대증을 보이는 수도 있다.

선천성 갑상선 기능저하증의 일부 유형(이소성 갑상선 및 갑상선 발육 부전이나 갑상선호르몬 합성장애 등)에서는 갑상선기능이 영유아기에는 보상상태(compensated hypothyroidism)에 있다가 나중에 저하증으로 빠질 수도 있다. 이 때 저하증의 발병이 2세 이후에 일어난 경우는 진단 후 치료를 계속하면 신경학적 증상과 지능 저하의 후유증이 남지 않는다.

### 3. 신생아 선별검사

태어난지 3~5일에 실시하는 선천성 질환의 선별검사이다. 선천성 갑상선 기능저하증의 발견을 위한 선별검사는 대개 갑상선 자극호르몬(TSH) 측정을 한다. TSH가 정상치보다 높을 경우 다시 갑상선 기능검사를 시행하여 조기에 발견, 이 질환으로 올 수 있는 여러 합병증을 예방하는 것이 주 목적이다.

### 4. 치 료

진단 후 바로 갑상선호르몬을 복용하게 되는데, 환자의 연령 및 체중이 증가함에 따라 약의 용량이 조절되어야 하고, 발육상태에 대한 평가가 이루어져야 한다.

드물지만 신생아 집단 선별검사로도 발견되지 않는 선천성 갑상선 기능저하증이 있을 수 있으므로 의심되면 병원을 방문하여 보다 정밀한 검사를 받아보아야 한다.

앞에서도 언급되었듯이 선천성 갑상선 기능저하증은 치료가 늦어지면 지능 저하 및 신경학적 후유증, 성장 발육지연 등을 초래하게 되지만, 생후 1개월 이내에 발견하여 지속적인 치료를 하게 되면 정상인과 똑같은 생활을 할 수 있다. ㉠

### 참 고 문 헌

1. Clinical Pediatric Endocrinology, 4th ed. Oxford: Blackwell Science, 2002
2. Pediatric endocrinology, 2nd ed. Philadelphia: W.B. Saunders, 2002
3. Williams Textbook of Endocrinology 9th ed. Philadelphia: W.B. Saunders Co., 1998
4. 소아내분비학 제1판, 1996
5. Nelson's Textbook of Pediatrics, 16th ed. Philadelphia: W.B. Saunders, 2000