

성인에서 그레이브스병과 동반된 가성부갑상선기능저하증 1예

이길우 · 김재훈 · 이강원 · 김사일 · 홍상모 · 김동선 · 최웅환 · 안유현 · 김태화

한양대학교 의과대학 서울병원 내분비내과

A Case of Pseudohypoparathyroidism with Graves' Disease

Gil Woo Lee, Jae Hoon Kim, Kang Won Lee, Sa Il Kim, Sang Mo Hong, Dong Sun Kim, Woong Hwan Choi, You Hern Ahn, Tae Wha Kim

Department of Internal Medicine, Hanyang University Seoul Hospital, Seoul, Korea

Pseudohypoparathyroidism is a rare disease that is characterized by target cell resistance to the effects of parathyroid hormone and this disease is classified into various types depending on the phenotypic and biochemical findings. The patients with pseudohypoparathyroidism present with the clinical and biochemical features of hypoparathyroidism, but they have an increased serum level of parathyroid hormone. We experienced a case of pseudohypoparathyroidism in a 24 years old woman who had Graves' disease at that time. She had hypocalcemia, hyperphosphatemia, an elevated serum parathyroid hormone level and a normal urinary basal cyclic AMP(adenosine monophosphate) level. She also had a normal phenotypic appearance. Therefore, she was classified as suffering with pseudohypoparathyroidism type II. The clinical and laboratory abnormalities were improved by calcium supplementation in addition to vitamin D. To the best of our knowledge, this is the first case of pseudohypoparathyroidism combined with Graves' disease in Korea. (*Endocrinol Metab* 25:221-225, 2010)

Key Words: Pseudohypoparathyroidism, Hyperthyroidism, Graves' disease

서 론

가성부갑상선기능저하증은 부갑상선호르몬에 대한 말초 조직 반응의 저항성으로 인해 경련 및 경축과 같은 부갑상선기능저하증의 여러 가지 임상 형태를 나타내는 드문 질환으로서, 생화학적으로는 저칼슘혈증, 고인산혈증의 부갑상선기능저하증과 같은 특성을 보이지만 혈중 부갑상선호르몬이 상승되어 있다는 점이 부갑상선기능저하증과 다르다. 1942년 Albright 등[1]에 의해 부갑상선기능저하증과 유사한 대사 이상을 보이지만 혈중 부갑상선호르몬은 증가되어 있으며 작은 키, 둥근 얼굴, 짧은 목, 비대한 몸통 및 단지증 등의 Albright 선천성 골 이영양증(Albright's hereditary osteodystrophy, AHO)을 동반한 3예가 처음으로 보고되었다.

가성부갑상선기능저하증은 외형 및 병인에 따라 Ia형과 Ib형, Ic형,

그리고 II형으로 분류되며, 이 중 Albright 선천성 골 이영양증은 주로 Ia형과 Ic형에서 나타나는 형태이다. 국내에서도 간헐적으로 Albright 선천성 골 이영양증을 동반하거나 혹은 동반하지 않은 경우에 대하여 수 차례 보고가 있었으나, 이중 자가면역질환을 같이 동반한 경우는 드물었다[2-6]. 저자들은 간헐적인 사지의 저림과 갑상선종독증을 주소로 내원한 24세 여자가 저칼슘혈증, 고인산혈증 및 고부갑상선호르몬혈증 등의 소견을 보여 그레이브스병과 동반된 가성부갑상선기능저하증을 진단하였기에 이 증례를 보고하는 바이다.

증 례

환자: 지○○, 여자, 24세

주소: 사지의 저림 및 경부의 종대

현병력: 환자는 약 1년 전 갑상선기능항진증을 진단받았으나, 이에 대한 치료를 잘 받지 않고 있던 중 수개월 전부터 점진적으로 사지에 쥐가 자주 나고 저림 감의 증세가 반복되어왔고, 피로감과 진전증 등의 갑상선종독증세와 경부의 종대로 인한 불편감 및 이로

Received: 12 January 2010, Accepted: 28 February 2010

Corresponding author: Tae Wha Kim

Department of Internal Medicine, Hanyang University Seoul Hospital, Haengdang-dong, Seongdong-gu, Seoul 133-792, Korea

Tel: +82-2-2290-8325, Fax: +82-2-2290-9299, E-mail: kimth@hanyang.ac.kr

인한 압박증상 등을 호소하여 본원 입원하였다.

과거력 및 사회력: 약 10갑년 흡연력이 있으며, 갑상선기능항진증 외에 다른 병력은 없었다. 환자 성장과정에서 발달의 장애가 있지는 않았고, 정도의 지능장애가 있으나 일상 생활에 지장을 주는 수준은 아니었다.

가족력: 환자는 고아로 알려진 가족력이 없었다.

진찰 소견: 내원 당시 혈압 110/70 mmHg, 맥박 100회/분, 호흡수 16회/분, 체온은 37.0°C이었다. 내원 당시 급성 병색을 보였으나 의식은 명료하였으며, 대화를 나누는데 문제가 없었다. 두정부 검진에서는 양측 경부의 갑상선 비대가 관찰되었다. 그러나 경부의 압통이 있지는 않았다. 신경학적으로 크보스테크 징후(Chvostek's sign)와 트로조 징후(Trousseau's sign)는 양성이었다고, 사지의 이상 감각을 호소하였다. 신장 164.0 cm, 체중 42.0 kg, 체질량지수 15.6 kg/m²로 정상 신장과 저체중을 보였다. 얼굴은 둥글거나 목이 짧아 보이는 등의 형태는 아니었으며, 갑상선종독증으로 인한 그레이브스안병증(Graves ophthalmopathy)이 관찰되는 다소 겁먹은 표정을 나타내었다. 수지와 족지의 특이 이상소견은 관찰되지 않았고, 정도의 지능장애가 있으나 이는 고아로 인한 교육환경의 문제인 것으로 생각되었다. 흉부 및 복부 검진에서도 이상 소견은 없었다.

검사실 소견: 생화학검사에서 혈청 칼슘 4.9 mg/dL (8.4-10.4), 이온화 칼슘 0.55 mmol/L (1.13-1.32), 혈청 인 5.1 mg/dL (2.5-4.5)로 저칼슘혈증 및 고인산혈증의 소견을 보였고, 혈청 알칼리 인산분해효소 474 U/L로 상승한 것 외에는 모두 정상 범위 내에 있었다(Table 1). 전해질검사에서 나트륨, 칼륨, 클로라이드가 각각 139 mEq/L, 4.0 mEq/L, 107 mEq/L이었으며, 마그네슘 1.5 mg/dL로 정상범위였다. 24시간 소변검사에서 칼슘 배설량 14 mg/d (100-300), 인 배설

Table 1. Results of routine laboratory examination

Laboratory test	Patient's value	Reference ranges
CBC		
WBC (/mm ³)	6,900	4,000-10,000
Hb (g/dL)	11.3	12-16
Platelet (/mm ³)	143,000	150,000-450,000 k
Blood chemistry		
Na (mEq/L)	139	135-145
K (mEq/L)	4.0	3.5-5.0
Cl (mEq/L)	107	96-110
BUN (mg/dL)	6	7-20
Cr (mg/dL)	0.4	0.5-1.4
Glucose (mg/dL)	70	60-110
AST (U/L)	29	5-40
ALT (U/L)	26	5-45
Total bilirubin (mg/dL)	0.8	0.2-1.2
Alkaline phosphatase (U/L)	474	30-110
Mg (mg/dL)	1.5	1.5-2.5
Albumin (g/dL)	3.2	3.2-5.5

량 406 mg/d (500-2,000)으로 모두 감소되었고, 하루 요중 cAMP 배설량은 7.7 μ mol/d (3.3-6.1)로 증가되어 있었다(Table 2). 호르몬검사에서 부갑상선호르몬(PTH-intact) 193 pg/mL (15-65)로 증가되어 있었고, 갑상선기능검사에서 유리 T₄ > 7.7 ng/dL (0.9-1.7), T₃ 651 ng/dL (80-200), 갑상선자극호르몬 < 0.01 μ IU/mL (0.27-4.2)이었고, 갑상선자극호르몬수용체항체 18.8 U/L (0-1.5)로 자가면역 갑상선기능항진증에 합당한 소견이었다. 그 외 다른 호르몬검사는 모두 정상 범위 내에 있었다(Table 3). 1,25-dihydroxyvitamin D 25.8 pg/mL (20.1-46.2), 25-hydroxyvitamin D 3.24 ng/mL (7.6-75)로 비타민 D 결핍소견이 관찰되었다.

환자는 가성부갑상선기능저하증의 병형 Ib형 또는 II형이 의심되는 상황으로 분류를 위하여 Ellsworth-Howard test 검사[7,8]를 시행하였다. 검사 전 3일간 인이 함유된 식품의 섭취를 금지하였다. 오전 9시경 200 mL의 물을 마시고 그 후 매 1시간 마다 동일량의 물을 마시면서, 오후 3시까지 매 1시간마다 채뇨를 반복하였다. 오후 1시에 채뇨와 동시에 유전자재조합 사람 부갑상선호르몬(Teriparatide, FORSTEO®) 100 U를 정맥 주사하였다. 부갑상선호르몬 투여 후 1시간, 2시간 소변의 인 배설량의 합에서 투여 전 1시간, 2시간 소변의 인 배설량의 합을 뺀, 부갑상선호르몬 투여 전후 2시간 소변의 인 배설량의 차는 25 mg/2 hr로, 정상반응(35 mg/2 hr 이상)에 비해 감소되어 있었다. 그리고 부갑상선호르몬 투여 1시간 후 소변 cAMP 배설량을 투여 1시간 전 소변의 cAMP 배설량으로 나눈 값은 11.2로 정상 반응의 10배 이상이었다. 이 결과로 외부에서 투여한 부갑상선

Table 2. Results of calcium, phosphorus and parathyroid hormone

Laboratory test	Patient's value	Reference ranges
Serum Calcium (mg/dL)	4.9	8.4-10.4
Ionized Calcium (mmol/L)	0.55	1.13-1.32
Serum phosphorus (mg/dL)	5.1	2.5-4.5
Urinary calcium (mg/d)	14.4	100-300
Urinary phosphorus (mg/d)	406	500-2,000
Urinary cAMP (μ mol/d)	7.7	3.3-6.1
Intact-PTH (pg/mL)	193	15-65

Table 3. Results of thyroid and basal hormone profile

Laboratory test	Patient's value	Reference range
T ₃ (ng/dL)	651	80-200
Free T ₄ (ng/dL)	> 7.7	0.9-1.7
TSH (μ IU/mL)	< 0.01	0.27-4.2
Cortisol (μ g/dL)	10	5-20
ACTH (pg/mL)	25	10-60
Prolactin (ng/mL)	9.8	3.6-18.9
LH (mIU/L)	11.9	
FSH (mIU/L)	7.9	
Estradiol (pg/mL)	173	
IGF-1 (ng/mL)	251	18-25세: 116-584

Table 4. Ellsworth-Howard test

	U[-2]	U[-1]	U[+1]	U[+2]
Urine phosphorus (mg/dL)	31	30	39	47
Urine cAMP (μ mol/L)		10.5	112.2	

U[-2], urine 2 hours before parathyroid hormone (PTH) injection.

U[-1], urine 1 hour before parathyroid hormone (PTH) injection.

U[+1], urine 1 hour after parathyroid hormone (PTH) injection.

U[+2], urine 2 hours after parathyroid hormone (PTH) injection.

Table 5. Dual energy X-ray absorptiometry (DXA)

	BMD	T-score	%T-score	Z-score	%Z-score
Lumbar 2-4	0.719	-2.7	71%	-2.6	72%
Left femur neck	0.577	-2.1	72%	-1.8	75%
Right femur neck	0.468	-3.1	58%	-2.8	61%

BMD, bone mineral density.

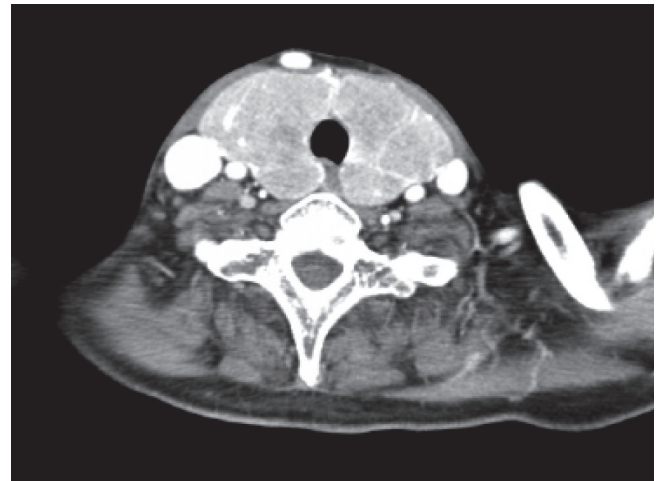
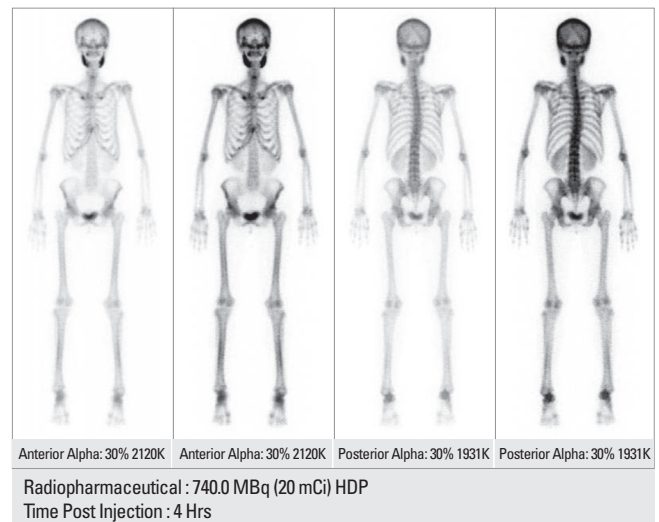
호르몬에 대한 소변의 인 반응은 저하되어 있으나, 소변 cAMP의 반응은 정상으로 가성부갑상선기능저하증 II형으로 진단할 수 있었다 (Table 4).

방사선 소견: 내원 당시 시행한 방사선검사서 흉부, 복부, 양측 수족골의 단순 X-선 사진에는 특이 소견은 없었고, 심전도에서 교정 QT 간격은 0.517초로 증가되어 있었다. 기저핵의 석회화를 관찰하기 위해 시행한 뇌 전산화단층촬영에서 석회화 소견이 관찰되지는 않았다. 경부 전산화단층촬영에서 양측의 미만성 갑상선 비대가 관찰이 되었다(Fig. 1). 골스캔의 지연영상에서 전신의 골섭취가 증가되어 있었으며(Fig. 2), DXA를 시행하였고 낮은 골밀도 소견이 관찰되었다(Table 5).

치료 및 경과: 종합해보면 상기 환자는 성인에서 그레이브스병과 함께 가성부갑상선기능저하증이 발현되었고, 검사에서는 골밀도 감소와 비타민 D 결핍이 동반되어 있었다. 가성부갑상선기능저하증을 위해 구연산 칼슘-콜레칼시페롤(SITRACAL®) 750 mg-10 mcg 2정을 하루 2회, 칼시트리올(CALCIO®) 0.25 mcg 하루 2회 투약하기 시작하였다. 수 일 후에 환자가 호소하던 사지의 저림과 이상감각은 점차 호전이 되었으며, 추적 검사에서 혈청 칼슘 4.9 mg/dL에서 7.0 mg/dL로 상승하였고, 혈청 인 5.1 mg/dL에서 3.8 mg/dL로 감소하였다. 부갑상선호르몬은 193 pg/mL에서 66 pg/mL 감소하였다. 그리고 그레이브스병을 위하여 프로필티오우라실(PTU) 200 mg/일과 propranolol 40 mg/일을 복용하기 시작했으며, 약 한달 후 유리 T4 1.69 ng/dL의 정상 수치에 도달하였다.

고 찰

부갑상선호르몬은 말초 조직인 신장 및 뼈에서 세포막 내의 호르몬 수용체와 결합되어 2차 전령물질인 cAMP를 통하여 작용을 나타낸다. 부갑상선호르몬 수용체는 adenylate cyclase system과, phos-

**Fig. 1.** Neck CT image. Bilateral enlargement of thyroid gland is noted.**Fig. 2.** Bone scan image. Delayed bone image shows an increased uptake of whole body bone.

phatidylinositol hydrolysis system 등과 결합되어 있으며, 이 수용체와 삼인산구아노신 결합조절단백질의 작용을 통하여 이를 자극 혹은 억제한다. 그리고 부갑상선호르몬과 삼인산구아노신 결합조절단백질의 자극 소단위에 의해 adenylate cyclase가 활성화되면서 ATP를 cAMP로 전환시켜 호르몬 작용을 나타낸다[9]. Albright 등[1]은 생화학적으로 저칼슘혈증, 고인산혈증 등 부갑상선기능저하증과 유사한 소견을 보이나 부갑상선기능저하증과는 달리 부갑상선호르몬 투여 후에도 혈중 칼슘의 상승 및 소변으로의 인산염 배설 증가를 보이지 않는 질환을 가성부갑상선기능저하증이라 명명하였으며, 원인에 대해 Farfel 등[10]은 부갑상선호르몬 수용체의 결함 또는 부갑상선호르몬 수용체 하부의 cAMP 매개 신호전달 과정의 결함으로 인해 신장의 adenylate cyclase system이 활성화되지 않기 때문이라고 설명했다.

가성부갑상선기능저하증은 부갑상선호르몬에 대한 저항성으로 인하여 뼈에서의 칼슘의 동원이 원활치 못하고 장에서의 흡수가 저하되며 신장에서의 칼슘 재흡수가 충분치 못하게 되고, 또 고인산혈증으로 신장에서의 1-알파-수산화과정을 저하시켜 활성 비타민 D의 형성을 억제하여 장과 골에서의 칼슘흡수를 저하시키고 뼈 이외 다른 연부 조직으로의 칼슘침착을 증가시켜 저칼슘혈증을 초래한다[11]. 부갑상선호르몬이 정상적으로 분비된다는 점에서 부갑상선호르몬 결핍에 의한 부갑상선기능저하증과는 다르나, 말초 조직의 세포에서 부갑상선호르몬에 대한 저항성을 갖기 때문에 저칼슘혈증, 고인산혈증과 같은 부갑상선기능저하증과 유사한 생화학적 이상소견을 보이게 된다. 특징적인 증상 및 소견으로는 경축, 경련 등의 신경학적 이상과 뇌기저핵의 석회화, 안과적으로 백내장, 치과적으로 치아형이상 및 치아결손, 그 외 피하석회화 등을 볼 수 있다.

GNAS는 삼인산구아노신 결합조절단백질의 알파소단위(alpha subunit of guanosine triphosphate-binding regulatory protein, Gs α)를 발현하는 유전자로서, GNAS 유전자의 결함이 모성 유전에 의해 전달되면 근위신세노관에서 Gs α 의 활성도가 없어져 부갑상선호르몬에 대한 저항성 및 Albright 선천성 골 이영양증 외형을 갖는 가성부갑상선기능저하증 Ia형으로 발현된다. 반대로 GNAS 유전자의 결함이 부성 유전에 의해 전달되면 부갑상선호르몬에 대한 저항성은 나타나지 않고 Albright 선천성 골 이영양증의 외형을 갖는 가가성부갑상선기능저하증으로 발현되는 것으로 보고되었다[12].

가성부갑상선기능저하증의 병형은 Albright 선천성 골 이영양증 유무와 부갑상선호르몬에 대한 신장 저항성의 기전에 따라 분류된다. 제Ia형은 가장 흔한 형태로 Albright가 처음 기술했던 병형이며, 부갑상선호르몬을 투여하여도 소변으로의 cAMP와 인 배설반응이 저하되어 있고, Albright 선천성 골 이영양증을 함께 나타내며 이들은 Gs α 활성도가 정상에 비해 50% 가량 감소되어 있는 특징을 가지고 있다. Ia형은 cAMP를 2차 전령물질로 작용하는 갑상선자극호르몬, 글루카곤, 유즙분비호르몬, 성선자극호르몬 및 항이노호르몬에 대해서도 호르몬 저항성을 보이는 경우가 보고되었다. 가장 흔히 동반되는 호르몬 저항성은 갑상선자극호르몬이다. Farfel 등[13]은 Ia형 환자들의 50%에서 나타나는 지적 능력의 결함도 Gs α 활성도의 감소와 연관되어 있다고 보고하였다. 제Ib형은 부갑상선호르몬 투여 시 소변으로의 cAMP 및 인 배설반응이 저하되어 있지만, 정상적인 Gs α 활성도를 보이고 부갑상선호르몬과 갑상선자극호르몬 이외의 다른 호르몬에 대한 저항성을 나타내지 않으며, Albright 선천성 골 이영양증을 동반하지 않는 것을 특징으로 한다. 제Ic형은 부갑상선호르몬 투여 시 소변으로의 cAMP 및 인 배설반응이 저하되어 있고, Albright 선천성 골 이영양증과 있으며, 부갑상선호르몬 저항성을 보이지만 정상적인 Gs α 활성도를 보인다. Ic형의 원인으로 cAMP 전도로의 이차결손 가능성이 병인기전으로 제시되었으나[14], 최근 Gs α 의 절단오류(truncation)로 인해 말단 부위가 짧아져 수용체와 접촉

하지 못하게 되고 이로 인해 신호전달이 제대로 일어나지 않는 것이 또 다른 병인기전으로서 보고되고 있다[15].

제II형은 부갑상선호르몬 추출물 투여 후 소변으로의 cAMP 배설반응은 정상적으로 나타나지만 인 배설반응은 여전히 저하되어 있고, Albright 선천성 골 이영양증을 동반하지 않으며, 다른 호르몬 저항성은 없는 것이 특징이다. 이를 처음 기술한 Drezner 등[16]은 이들에게서 부갑상선호르몬과 adenylate cyclase 복합체는 기능적으로 정상이지만 cAMP 의존 단백질 활성화효소(cAMP-dependent protein kinase)의 장애로 인해 cAMP에 의한 반응이 나타나지 않는다고 보고하여 아마도 부갑상선호르몬에 의한 cAMP 생산보다 더 원위부인 세포질 내 칼슘 경로에 결함이 있을 수 있다고 하였다.

본 증례는 사지의 저림과 갑상선종독증을 주소로 내원하였으며, 생화학검사에서 저칼슘혈증과 고인산혈증을 가지고 있으나, 혈청 부갑상선호르몬이 증가되어 있었고 인의 소변배출이 저하되어 있어 가성부갑상선기능저하증을 의심하였다. 환자는 Albright 선천성 골 이영양증 외형을 가지고 있지 않으므로 가성부갑상선기능저하증의 아형으로 Ib형 또는 II형으로 추정할 수가 있었는데, 부갑상선호르몬에 대한 소변 cAMP 반응이 정상이었어서 II형으로 진단할 수 있었다. 가성부갑상선기능저하증 II형은 비타민 D 결핍 상태와 생화학검사 소견이 유사하여 서로간의 감별이 어려울 때가 있다. 이 환자에서 혈청 1,25(OH) $_2$ D는 정상이나 25(OH)D의 감소 소견을 보였고, 체내 비타민 D 저장의 지표는 25(OH)D이므로 이는 임상적으로 비타민 D 결핍을 의미하는데 동반된 고인산혈증과 청년기에 발병된 환자의 병력으로 볼 때 비타민 D 의존성 구루병이라고 보기는 어려웠다. 환자는 그레이브스병을 동시에 가지고 있었으며 갑상선기능항진증에서 25(OH)D의 대사가 항진이 되어 혈청 수치가 감소된다는 보고가 있다[17]. 따라서 본 증례에서의 비타민 D 결핍은 그레이브스병과 섭취부족 및 당시 겨울철로 일광이 부족함으로 인한 결과로 생각된다. 국내 성인에서 보고된 2예[2,6]에서도 이유는 다르나 본 증례와 유사한 비타민 D 검사소견을 보였다. 또한 과잉된 갑상선호르몬은 골전환을 항진시켜 이로 인해 칼슘의 수치가 상승하여 부갑상선호르몬과 1,25(OH) $_2$ D 수치가 저하된다. 이를 종합해 볼 때, 환자의 임상양상과 검사소견은 가성부갑상선기능저하증과 그레이브스병에 의한 골 흡수 및 비타민 D 부족의 조합으로 판단할 수 있으며 이 점이 본 증례의 흥미로운 점으로 생각된다. 특히 그레이브스병이 가성부갑상선기능저하증에 동반된 경우는 상당히 드문 조합으로, 국내에서 보고된 경우는 찾을 수 없었고, 국외에도 3예[18-20] 정도가 보고되었다. 그리고 환자가 보인 골밀도 감소의 원인으로는 갑상선호르몬의 과잉이 직접적으로 골 흡수를 자극하는 상태이며, 가성부갑상선기능저하증으로 인한 저칼슘혈증과 고인산혈증, 부갑상선호르몬에 대한 신장 저항성에 따른 활성 비타민 D의 감소, 그리고 환자가 24세의 젊은 여성으로 최대 골질량에 도달하지 않은 점을 생각할 수 있었다.

가성부갑상선기능저하증의 치료 목적은 혈중 칼슘 수치를 정상 혹은 정상보다 약간 낮도록 유지하여 경련이나 이상감각 등의 저칼슘혈증에 의한 증상이 발생하지 않도록 하고 부갑상선호르몬을 정상으로 유지하여 골 질환을 예방하는 것이다. 치료의 근본은 칼슘 제재와 비타민 D를 함께 투여하는 것인데, 칼슘은 매일 1-2 g 정도의 순수칼슘을 투여하며, 비타민 D는 에르고칼시페롤이나 칼시트리올을 사용한다. 본 증례는 구연산 칼슘과 콜레칼시페롤이 각각 750 mg, 10 mcg 복합된 제재를 하루 2정씩 2회, 칼시트리올 0.25 mcg를 하루 2회 경구 투여하였다. 투여 후에 증상 및 혈청 칼슘, 혈청 인, 부갑상선호르몬이 호전되었다. 그리고 그레이브스병에 대한 약물 치료를 병행하고 있는 중이다.

요 약

저자들은 사지의 저림과 함께 갑상선중독증을 주소로 내원한 24세의 여성에서 생화학검사의 저칼슘혈증과 고인산혈증 및 상승된 부갑상선호르몬혈증을 발견하였으며, 환자는 Albright 선천성 골 이영양증 외형을 가지고 있지 않았고, 부갑상선호르몬 투여 후에 소변 cAMP 배설 반응이 정상적이어서 가성부갑상선기능저하증 II형으로 진단을 내렸다. 환자의 갑상선중독증은 그레이브스병으로 밝혀졌고, 장기간의 가성부갑상선기능저하증과 그레이브스병으로 인하여 환자는 비타민 D 결핍과 대사성 골변화를 동반하고 있었다. 치료로는 구연산 칼슘, 콜레칼시페롤, 칼시트리올을 투여하였고, 항갑상선약물을 함께 복용하였다. 성인에서 가성부갑상선기능저하증 II형과 동반된 그레이브스병 환자를 진단하였고, 이는 드문 조합의 사례로 생각되어 보고하는 바이다.

참고문헌

- Albright F, Burnett CH, Smith PH, Parson W: Pseudohypoparathyroidism--an example of the "seabright-bantam syndrome". *Endocrinology* 30: 922-932, 1942
- Lee Y, Roh J, Yoo JS, Han J, Nam J, Cho M, Park J, Ahn C, Kim K: A case of pseudohypoparathyroidism without albright's hereditary osteodystrophy in an adult. *J Korean Endocr Soc* 24:132-137, 2009
- Lee IS, Kim YJ, Choi YS, Kim SY, Lee YH, Jo YS, Shong M: Two cases of pseudohypoparathyroidism in sisters. *Korean J Med* 74:S209-S216, 2008
- Kang MI, Park YB, Lee YG, Yoo SJ, Son HS, Yoon KH, Hong KS, Lee KW, Son HY, Kang SK, Kim BS: Pseudohypoparathyroidism type Ia and type II. *J Korean Endocr Soc* 6:170-178, 1991
- Kim YS, Lee SH, Byun DI, Lee WK, Kim BH, Kim YH, Ko YS: A case of pseudohypoparathyroidism type I. *J Korean Endocr Soc* 21:338-344, 2006
- Kim WJ, Moon SJ, Kim HY, Lee CB: A case of pseudohypoparathyroidism worsened by rhabdomyolysis. *J Korean Endocr Soc* 24:195-200, 2009
- Ogata E, Yamamoto M, Matsumoto T, Fujita T, Fukase M, Kinoshita Y, Furukawa Y, Sohn HE, Nakajima H, Yasuda T: Standard procedure and the diagnostic criteria for the Ellsworth-Howard test using human PTH-(1-34). *Nippon Naibunpi Gakkai Zasshi* 60:971-984, 1984 [Japanese]
- Kim YS: Interpretation and reading of endocrine function test. 1st ed. pp116-118, Seoul, Korea Medical Book Publisher, 2001
- Spiegel AM, Gierschik P, Levine MA, Downs RW Jr: Clinical implications of guanine nucleotide-binding proteins as receptor-effector couplers. *N Engl J Med* 312:26-33, 1985
- Farfel Z, Brickman AS, Kaslow HR, Brothers VM, Bourne HR: Defect of receptor-cyclase coupling protein in pseudohypoparathyroidism. *N Engl J Med* 303:237-242, 1980
- Hausler MR, McCain TA: Basic and clinical concepts related to vitamin D metabolism and action (first of two parts). *N Engl J Med* 297:974-983, 1977
- Bastepe M, Jüppner H: GNAS locus and pseudohypoparathyroidism. *Horm Res* 63:65-74, 2005
- Farfel Z, Friedman E: Mental deficiency in pseudohypoparathyroidism type I is associated with Ns-protein deficiency. *Ann Intern Med* 105:197-199, 1986
- Barrett D, Breslau NA, Wax MB, Molinoff PB, Downs RW Jr: New form of pseudohypoparathyroidism with abnormal catalytic adenylate cyclase. *Am J Physiol* 257:E277-E283, 1989
- Linglart A, Carel JC, Garabédian M, Lé T, Mallet E, Kottler ML: GNAS1 lesions in pseudohypoparathyroidism Ia and Ic: genotype phenotype relationship and evidence of the maternal transmission of the hormonal resistance. *J Clin Endocrinol Metab* 87:189-197, 2002
- Drezner M, Neelon FA, Lebovitz HE: Pseudohypoparathyroidism type II: a possible defect in the reception of the cyclic AMP signal. *N Engl J Med* 289:1056-1060, 1973
- Holick MF: Vitamin D deficiency. *N Engl J Med* 357:266-281, 2007
- Gerhardt A, Hackenberg K: Pseudohypoparathyroidism and Graves' disease: a rare combination of two endocrinological diseases. *Exp Clin Endocrinol Diabetes* 110:245-247, 2002
- Uchimura H, Ariyama T, Wada K, Araki J, Kuwahata T: Proceedings: A case of pseudohypoparathyroidism with hyperthyroidism. *Calcif Tissue Res* 15:161, 1974
- Hashimoto M, Tagami T, Shigemitsu M, Satoh N, Usui T, Yamada K, Shimatsu A, Kuzuya H, Sugawara A: Case of pseudo-hypoparathyroidism type II with Basedow's disease. *Clin Calcium* 14:122-126, 2004 [Japanese]