

Case Report

클리펠-트레노네이증후군 환자에서 발생한 재발척수병

아주대학교 의과대학 신경과학교실

김유경 · 엄영인 · 주인수

Recurrent Myelopathy in a Patient with Klippel-Trenaunay Syndrome

Yue Kyung Kim, Young In Eom, In Soo Joo

Department of Neurology, Ajou University School of Medicine, Suwon, Korea

Klippel-Trenaunay syndrome (KTS) is a rare congenital malformation syndrome involving blood and lymph vessels, which is characterized by triad of cutaneous hemangioma, venous varicosities, and overgrowth of the affected limbs. Because vascular malformation in KTS can be located anywhere except the face and brain, the clinical presentation could be extremely variable. But there are only rare case reports that KTS is associated with spinal cord lesion. We report a case of recurrent myelopathy in a patient with KTS. (Korean J Clin Neurophysiol 2015;17:76-79)

Key Words: Myelopathy, Klippel-Trenaunay syndrome, Vascular malformation

Received 4 November 2014; received in revised form 16 June 2015; accepted 8 July 2015.

클리펠-트레노네이증후군(Klippel-Trenaunay syndrome)은 혈관 혹은 림프관에 비교적 드물게 발생하는 선천성 기형 질환 중 하나로 피부혈관종, 정맥류, 그리고 연부 조직과 골 조직의 비대가 특징이다. 혈관기형과 림프관기형이 안면부와 뇌 이외의 어떠한 곳에도 위치할 수 있기 때문에 임상적 증상은 매우 다양하다.¹ 국내에서는 1971년 처음으로 보고된 이후 30여 증례가 보고되었다.² 그러나 클리펠-트레노네이증후군과 관련된 척수 병변이 국내에서 보고된 적은 없다.^{1,3}

저자들은 클리펠-트레노네이증후군 환자에서 발생한 재발 척수병을 경험하여 이를 보고하고자 한다.

증 례

38세 남자가 일주일 전부터 대소변장애행을 동반한 양측 하지의 위약과 감각 변화를 주소로 신경과를 방문하였다. 2년 전 동일한 증상으로 입원하였고 척추 MRI에서 T10부터 L1에 이르는 원인불명의 척수병으로 치료받았다. 후유증으로 양측 하지의 저림과 무해자극통증을 호소하였다. 3년 전 다른 종합병원에서 우측 하지의 부종(Fig. 1A) 때문에 혈관조영술(Fig. 1B, C)을 시행한 후 클리펠-트레노네이증후군으로 확진 받았다.

2년 전 척수병 발생 당시 신경학적 진찰에서 양하지 근력은 Medical Council Research (MRC) 등급 3-4+로 이완불완전마비를 보였고, 감각은 L2 피부분절 이하로 통각, 진동감각, 촉각 및 위치감각이 모두 저하되었으며 우측이 더 심했다. 심부건반사는 하지에서 감소하였고 바빈스키징후가 우측에서 관찰되었다. 기초혈액검사, 요검사, 뇌척수액검사, 혈관염 및 NMO (neuromyelitis optica) 항체를 포함하는 자가면역항체검사와 갑상선기능검사 등은 모두 정상이었다.

Address for correspondence;

In Soo Joo

Department of Neurology, Ajou University School of Medicine, 206 World cup-ro, Yeongtong-gu, Suwon 16499, Korea

Tel: +82-31-219-5172 Fax: +82-31-219-5178

E-mail: isjoo@ajou.ac.kr

Copyright 2015 by The Korean Society of Clinical Neurophysiology

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

당시 시행한 척추 MRI의 T2강조영상에서 T10-L1 척수에 고신호강도의 병변이 확인되었다(Fig. 2B). 동시에 아래쪽 등

에서 클리펠-트레노네이증후군과 관련된 것으로 생각되는 피하 선천혈관기형이 확인되었다(Fig. 2C). 뇌 MRI 소견은 정상이었다. 원인불명의 세로로 광범위한 횡단척수염(longitudinally extensive transverse myelopathy, LETM)으로 진단 후 고용량 스테로이드 정주치료를 받고 양하지 위약과 감각장애는 호전되어 퇴원하였지만 양측 하지의 저림과 무해 자극통증이 후유증으로 남았다.

외래 관찰 중 첫 번째 발병 2년 뒤 증상이 재발하여 다시 입원하였고, 당시 신경학적 진찰에서 양하지 근력은 MRC 등급 3-4+로 이완불완전마비, 감각은 L4 피부분절 이하로 모든 감각이 저하되었으며 역시 좌측보다 우측이 더 심하였다. 뇌척수액검사에서 황색변색증과 함께 적혈구가 관찰되는 출혈 소견이 있었지만 그 외 뇌척수액검사 소견은 정상이었다. 기초혈액검사, 요검사, 혈관염 및 자가면역항체검사 등도 모두 정상이었다. 척추 MRI의 T2강조영상에서 T10-L1 척수에 경계가 불분명한 고신호강도가 보였고, T1강조영상에서는 국소 저신호강도 내부에 출혈을 시사하는 선형의 고신호강도 병변이 관찰되었다(Fig. 3A, B). 고용량 스테로이드 투여 후 2개월 뒤 시행한 추적 척추 MRI에서 이전 MRI의 T2고신호강도 병변이 T2저신호, T1중등도 신호강도로 변화되었다(Fig. 3C, D). 퇴원시 양하지 근력은 독립적인 보행이 가능할 정도로 회복하였지만 양측 하지의 강직으로 강직성보행을 보였다. 현재 복용하는 약제 없이 경과를 관찰 중이다.



Figure 1. Photograph (A) and venography images (B, C) of the right lower extremity. The patient shows cutaneous “port wine” lesion with varicose veins (A). In venography, there are anomalous and dilated superficial veins of the right lower extremity at the level of upper thigh (B) and below the knee (C).

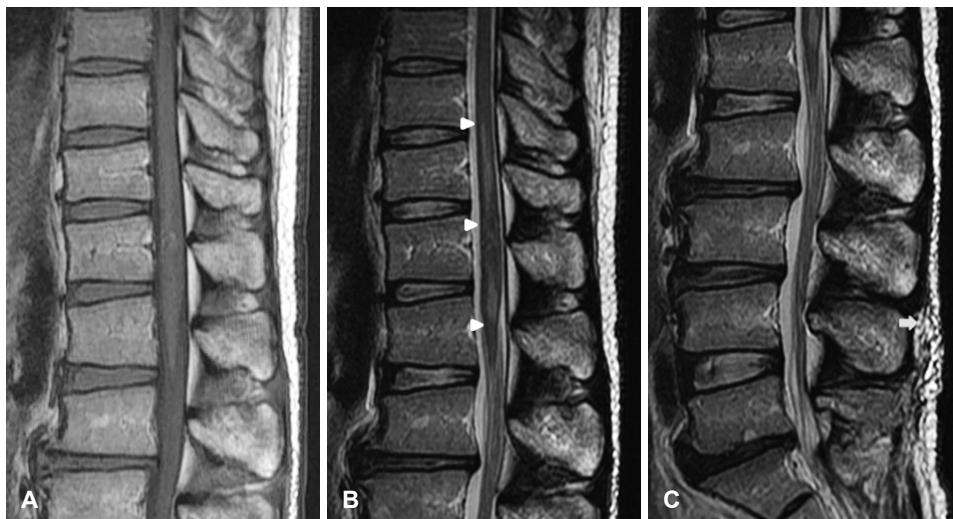


Figure 2. Sagittal T1- (A) and T2-weighted images (B) of thoraco-lumbar spine MRI at first onset of myelopathy. T2-weighted image shows longitudinally extensive hyperintense lesion in T10-L1 (B, arrow heads) and subcutaneous serpentine vasculature at lower back suggesting congenital vascular malformation (C, arrow).

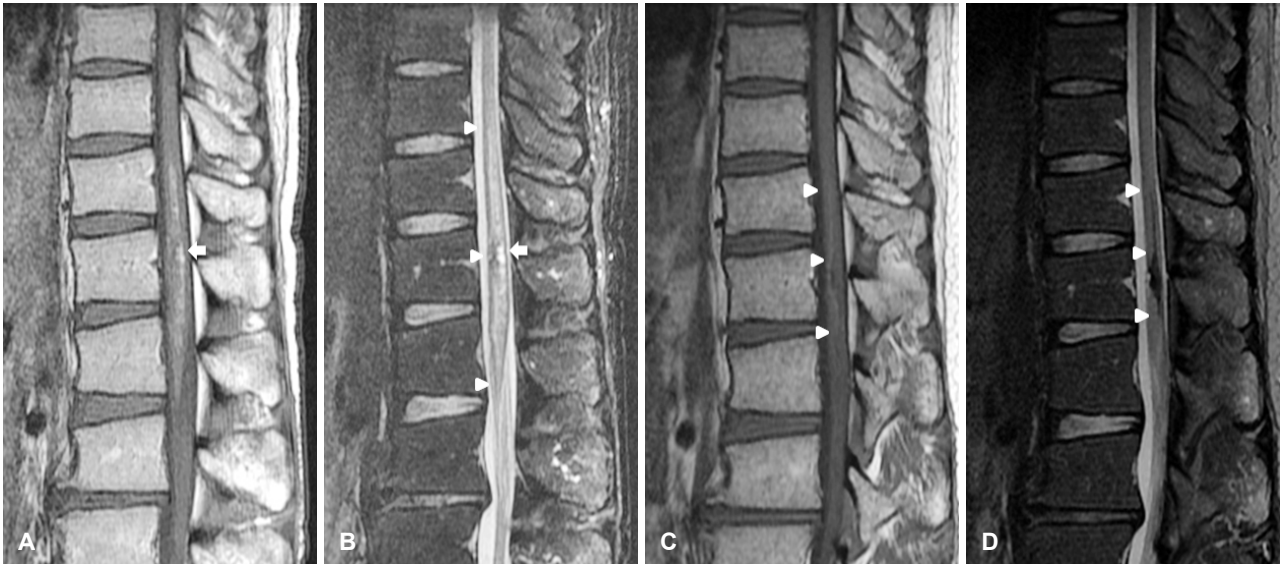


Figure 3. Sagittal images of thoraco-lumbar spine MRI at the time of recurrence of myelopathy (A, B) and at the follow-up after 2 months (C, D). T1-weighted image shows linear internal hyperintense lesion with focal dark signal intensity suggesting hemorrhage in T10-L1 (A, arrow). Ill-defined hyperintense lesion is shown in T10-L1 at T2WI (B, arrow heads). The previous T2 hyperintense lesion has changed into T1 intermediate to low (C, arrow heads) and T2 dark (D, arrow heads).

고 찰

클리펠-트레노네이증후군은 피부혈관종, 정맥류, 그리고 사지의 골과 연부조직의 편측 비대칭의 특징적인 소견을 보이는 맥관기형이 동반된 사지과성장 장애이다.¹

환자의 약 70%에서 사지 정맥류와 심부 장기의 정맥 기형이 동반되고, 심부 장기의 정맥 이상이 간, 신장, 방광, 직장을 포함하는 하부 위장관과 후복막강 그리고 척수에도 발생한 경우가 있었다.^{1,4} 이러한 장기 이환이 있어도 무증상으로 지내는 경우가 많으며, 일부에서만 혈뇨, 혈변, 혹은 빈혈 등 주로 출혈에 의한 증상이 나타난다.⁵

지금까지 클리펠-트레노네이증후군의 정확한 병인은 알려져 있지 않다. 최근 일반적인 모반증(phacomatosis)에서 클리펠-트레노네이증후군을 포함한 스티지-웨버증후군(Sturge-Weber syndrome), 콕스증후군(Cobb syndrome), 팔케스-웨버증후군(Parkes-Weber syndrome) 등을 병태생리학적으로 따로 분리하고 있다.⁶ 이에 따르면 정맥이형성에 의해 국소 정맥 고혈압을 유발하여 클리펠-트레노네이증후군의 증상들이 나타난다. 정맥이형성에 의해 결순환이 형성되는 과정에서 혈관종, 정맥파리, 피부혈관종 등이 나타나며, 이는 클리펠-트레노네이증후군에서 정맥울혈과 혈전증 등의 발생기전을 설명한다. 혈관신생 연쇄반응을 초래하는 혈관형성은 중간엽세포가 내피세포로 분화되어 마침내 모세혈관, 정맥, 림프관과 동맥을 형성하는 것이다.⁷ 동맥기형을 포함하지 않

는 혈관기형은 유압이 낮거나 느린 유속을 가지고 있어 출혈의 위험이 상대적으로 적지만, 동맥이 포함된다면 출혈의 위험은 증가한다.

본 증례는 우측 다리의 피부혈관종과 정맥류와 더불어 재발 척수병을 보인 매우 드문 클리펠-트레노네이증후군 환자이다. 현재까지 클리펠-트레노네이증후군 환자에서 발생한 척추 혹은 척수병변은 동정맥기형과 혈관종, 드물지만 허혈성 손상 및 파리동맥 등만이 보고되었다.³ 이번 증례에서 척수 병변 주변의 덩이효과나 동정맥기형이 의심되는 MRI 소견은 없었다. 따라서 이 환자에서 클리펠-트레노네이증후군과 재발 척수병 사이의 인과관계를 정확하게 설명할 수 없다. 그러나 광범위한 조사에도 불구하고 척수병과 관련된 뚜렷한 원인이 확인되지 않았다는 점과, 클리펠-트레노네이증후군이 특징적으로 혈관기형과 혈액학적 이상을 동반한다는 점을 고려해볼 때 허혈성 척수병 이후 재발한 출혈성 척수병은 클리펠-트레노네이증후군과 직, 간접적으로 관련이 있을 것으로 판단된다.

REFERENCES

1. Jacob AG, Driscoll DJ, Shaughnessy WJ, Stanson AW, Clay RP, Głowiczki P. Klippel-Trenaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998;73:28-36.
2. Jeun KH, Kim YP. A case report of the Klippel-Trenaunay syndrome. *Korea J Dermatol* 1971;9:15-22.
3. Alomari AI, Orbach DB, Mulliken JB, Bisdorff A, Fishman SJ,

- Norbash A, et al. Klippel-Trenaunay syndrome and spinal arteriovenous malformations: an erroneous association. *AJNR Am J Neuroradiol* 2010;31:1608-1612.
4. Kojima Y, Kuwana N, Sato M, Ikeda Y. Klippel- Trenaunay-Weber syndrome with spinal arteriovenous malformation-case report. *Neurol Med Chir* 1989;29:235-240.
5. Servelle M, Bastin R, Loygue J, Montagnani A, Bacour F, Soulie J, et al. Hematuria and rectal bleeding in the child with Klippel and Trenaunay syndrome. *Ann Surg* 1976;183:418-428.
6. Parsa CF. Focal venous hypertension as a pathophysiologic mechanism for tissue hypertrophy, port-wine stains, the Sturge-Weber syndrome, and related disorders: proof of concept with novel hypothesis for underlying etiological cause (an American Ophthalmological Society thesis). *Trans Am Ophthalmol Soc* 2013;111: 180-215.
7. Cohen MM Jr. Vasculogenesis, angiogenesis, hemangiomas, and vascular malformations. *Am J Med Genet* 2002;108:265-274.