

## 생후 3개월부터 성장장애를 보이기 시작한 간뇌 증후군(Diencephalic Syndrome) 1례

순천향대학교 의과대학 소아과학교실

김승수 · 김성신 · 박재옥 · 김창휘

### A Case of Diencephalic Syndrome Presented as Failure to Thrive from Three Month of Age

Seung Soo Kim, M.D., Sung Shin Kim, M.D., Jae Ock Park, M.D. and Chang Whi Kim M.D.

Department of Pediatrics, Sunchunhyang University Hospital, Bucheon, Korea

A 14-month-old child visited emergency room with stuporous mental state. He had been suffering from failure to thrive (FTT) and emaciation since three months of age, but he had good appetite and had been euphoric. A large mass was found in the third ventricle by brain CT and MRI. His parents refused operative removal of the mass and he expired 14 days after admission. It is necessary to include diencephalic syndrome in the differential diagnosis of failure to thrive when infants show FTT despite of good appetite and euphoric status. (*Korean J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2003; 6: 215~220)

**Key Words:** Diencephalic syndrome, Failure to thrive, Brain tumor

### 서 론

간뇌 증후군(diencephalic syndrome)은 성장장애의 드문 원인으로 식욕이 좋은데도 불구하고 심한 전신쇠약(emaciation), 성장장애(failure to thrive)와 피하지방 소실이 나타나며, 다행감(euphoria), 안구진탕 등이 동반될 수 있다<sup>1,2)</sup>. 주로 시상하부와 시신경

교차부위 및 제 3 뇌실의 종양이 원인이며, 10세 미만 특히 2세 미만에서 많이 나타나는 것으로 되어 있다<sup>2)</sup>. 내분비계적 특징으로는 혈중 성장 호르몬의 증가 및 성장 호르몬 자극 검사에 역설적인 반응 등이 알려져 있다<sup>2,3)</sup>. 저자들은 생후 3개월부터 시작된 성장 장애를 주소로 병원에 다니던 14개월 남아에서 간뇌 증후군을 진단하고, 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증 례

환 아: 이○모, 14개월, 남아  
주 소: 내원 10분 전에 시작된 의식 저하  
현병력: 내원 약 30분 전 가볍게 부딪쳐서 넘어진

접수 : 2003년 9월 2일, 승인 : 2003년 9월 13일  
책임저자 : 박재옥, 420-020, 경기도 부천시 원미구 중동 1174번지  
순천향대학교 부속 부천병원 소아과학교실  
Tel: 032-621-5403, 5410, Fax: 032-621-5016  
E-mail: jop50@schbc.ac.kr

후 수 차례 구토를 하였고 내원 10분 전부터 의식 소실을 보여 본원 응급실로 내원하였다. 환아는 생후 3개월 이후 먹어도 줄곧 지속되는 성장장애로 인하여 수차례 병원에 와서 상담을 한 적이 있었고 원인을 찾지 못 한 채 지내고 있었다. 만삭에 출생 체중 3.8 kg (50~75 백분위수)으로 태어나 3개월까지는 체중 6.4 kg (50~75 백분위수), 키 65.8 cm (90~97 백분위수)로 정상적인 성장을 보였으나 그 후부터 성장장애가 나타나기 시작했다고 하였다. 생후 4개월에 체중 6.3 kg (10~25 백분위수), 키 67.5 cm (75~90 백분위수), 생후 5개월에 체중 6.2 kg (3~10 백분위수), 키 70.0 cm (90~97 백분위수)로 체중은 오히려 감소하였고 키도 성장이 불량하였다. 생후

5개월부터 병원에 다니면서 검사를 받았으나 원인을 찾을 수 없었고, 생후 6개월에는 하루 600~1,200 mL 정도의 수유에도 불구하고 체중 6.16 kg (3 분위수 미만), 키 71.5 cm (90~97 백분위수)로 점점 심해지는 체중감소와 성장장애(failure to thrive)를 보였다(Fig. 1). 환아는 성장장애가 진행되고 있었지만, 얼굴 표정은 밝았고 항상 웃는 모습으로 기분이 좋았다. 생후 11개월부터 안구 진탕이 있어 검사를 권고받은 적이 있다고 하였다.

과거력 및 가족력: 재태 연령 38주, 출생 체중 3.8 kg (50~70 백분위수), 질식 분만으로 태어났으며, 최근 10일 전부터 감기 증상이 있어 치료받고 있던 중이었다. 먹는 양은 적당하였고 밥도 잘 먹었다고 하였다. 부모 양 가계에 특이한 병력은 없었다.

진찰 소견: 내원 당시 환아는 체중 6.3 kg (3 백분위수 미만), 키 78 cm (25~50 백분위수)이었다. 활력 징후는 혈압 130/90 mmHg, 맥박 140회/분, 호흡수 22회/분, 체온 38°C였고 전신 쇠약과 피하지방의 소실이 현저하였다. 의식은 반혼수 상태였고, 심부건반사는 항진되어 있지 않았으며, 숫구멍(fontanelle)은 팽윤되어 있지 않았다(Fig. 2).

검사 소견: 입원 당시 혈액 검사상 백혈구수 16,700/mm<sup>3</sup>, 혈색소 11.7 gm/dL, 적혈구 용적치 34%,

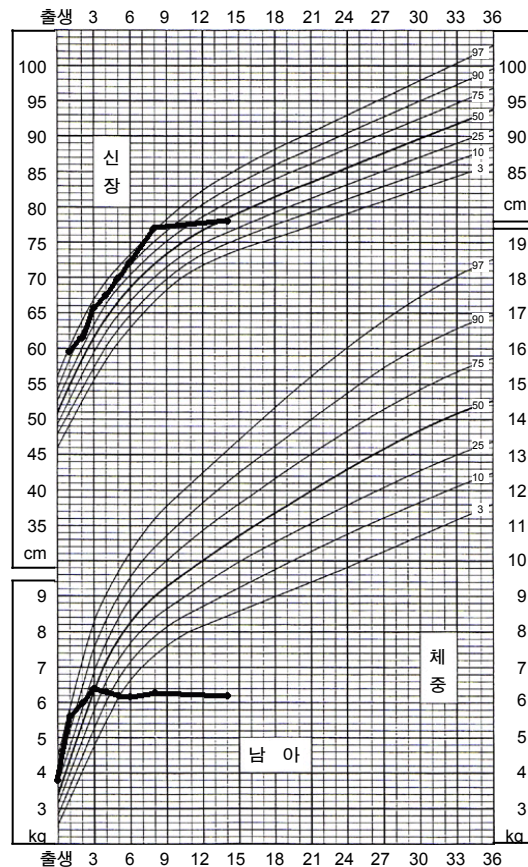


Fig. 1. The growth curve of the patient shows no weight gain since 3 month of age. The height gain was not appropriate and no gain after 8 month of age.



Fig. 2. General appearance of the patient shows severe emaciation and failure to thrive.

혈소판  $643,000/\text{mm}^3$ , 혈침 속도는  $17 \text{ mm/hr}$ , C-반응 단백  $0.0 \text{ mg/dL}$ 으로 특이 소견은 보이지 않았다. 전해질 검사에서는 나트륨  $131 \text{ mmol/L}$ , 칼륨  $5.4 \text{ mmol/L}$ ,

염소  $98 \text{ mmol/L}$ 였고, AST/ALT  $40/27 \text{ IU/L}$ , 혈액 요소 질소  $9 \text{ mg/dL}$ , 크레아티닌  $0.5 \text{ mg/dL}$ , 혈당  $245 \text{ mg/dL}$ 이었다.

방사선 소견: 입원 후 시행한 뇌전산화 단층 검사에서 시상하부에  $6 \times 5 \text{ cm}$  크기의 종괴가 보이고 종괴 내부에는 불규칙한 고음영과 그 주위의 저음영이 보였으며, 조영제 투여 후에는 고형 부분이 회색질과 비슷한 정도의 조영 증강을 보였고, 측뇌실과 제 3 뇌실은 종괴에 밀려서 폐쇄성 수두증 소견을 보였다(Fig. 3). 뇌자기공명 영상 검사에서는 제 3 뇌실 내에  $3 \times 3.4 \text{ cm}$  크기의 T1 강조 영상에서 고신호 강도를 보이고 T2 강조 영상에서는 회색질 보다 약간 저신호 강도를 보이는 종괴가 보였고 측뇌실과 제 3 뇌실이 심하게 커져 있었다(Fig. 4).

임상 경과: 내원하여 응급실에서 한차례 부분 발작을 보여 뇌전산화 단층 촬영을 시행하였고 시상하부의 종괴 및 폐쇄성 수두증 소견을 보여 뇌실의 배액술을 시행하였다. 입원 2일째에는 혈청 나트륨이  $153 \text{ mmol/L}$ 로 상승하고, 요 비중  $1.005$ , 요삼투질 농도는  $205 \text{ mOsm/L}$ 로 떨어지는 요붕증(diabetes insipidus) 소견을 보여 전해질을 교정해주었다. 중앙

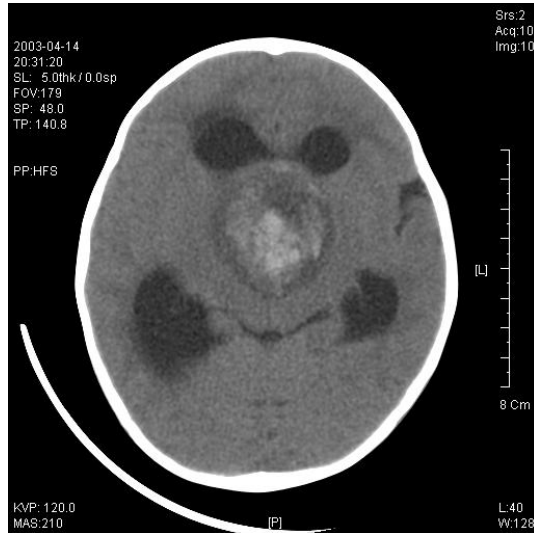


Fig. 3. Brain CT shows  $6 \times 5 \text{ cm}$  sized mass in hypothalamus and the mass consisted of central irregular high density and peripheral low density.

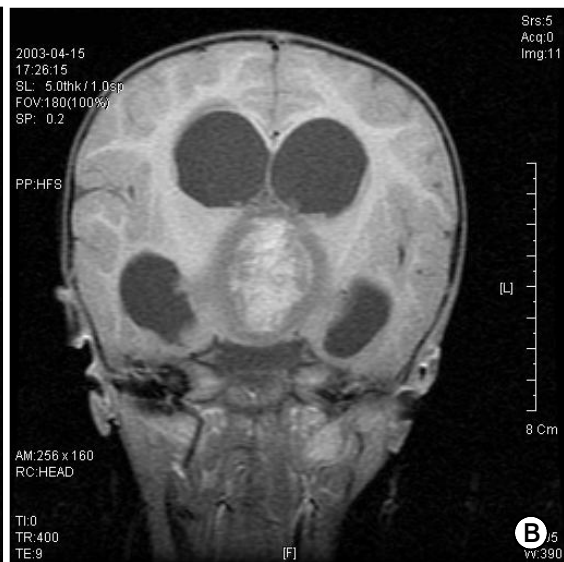
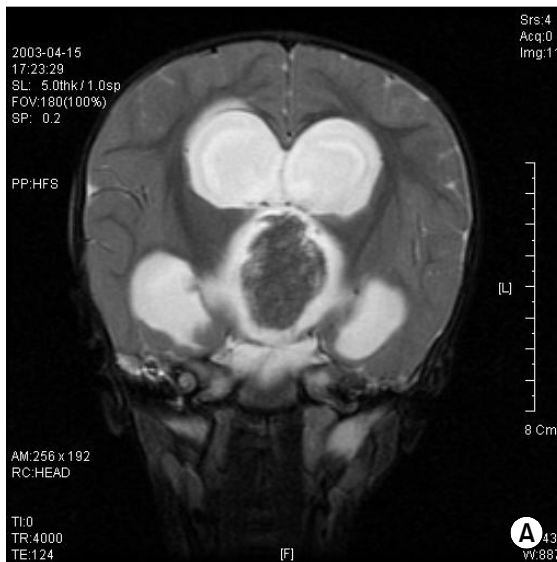


Fig. 4. Brain MRI shows  $3 \times 3.4 \text{ cm}$  sized mass in the 3rd ventricle. The mass had high signal intensity in T1 weighted image (A) and slightly lower signal intensity than gray matter in T2 weighted image (B).

의 수술적 제거를 중용하였으나, 보호자 반대하여 제거 수술은 하지 못하고, 중환자실에서 보존적인 치료를 하였다. 입원 중 환아는 혼미한 의식 상태로 여러 차례 부분발작을 보였으며, 입원 14일째 사망하였다.

## 고 찰

성장장애(failure to thrive)는 일반적으로 성장곡선 상 3 백분위수 혹은 5백분위수 미만의 성장이 나타날 때, 또는 짧은 기간에 2개 이상의 주 성장 백분위수를 가로지르는 성장의 저하가 나타나는 경우로 정의할 수 있다<sup>4)</sup>. 원인에 따라 기질적인 성장장애와 비기질적인 성장장애<sup>5)</sup> 및 잘 구분되지 않는 경우로<sup>6)</sup> 나눌 수 있다. 서구의 경우는 비기질적인 원인이 전체 성장장애의 15~58%를 차지하고 있으며<sup>4,5)</sup>, 우리나라의 경우 문 등<sup>7)</sup>은 74명을 대상으로 한 연구에서 생리적인 원인이 47.8%, 병적인 원인이 52.2%로 보고하였고, 임과 김<sup>8)</sup>은 83명을 대상으로 한 연구에서 비기질적인 경우가 13.2%, 기질적인 경우가 78.4%, 잘 구분되지 않는 경우를 8.4%로 보고하였다. 서구 사회에 비해 기질적인 원인이 차지하는 비율이 큰 이유에 대해서 문 등<sup>7)</sup>은 1) 짧은 기간의 관찰과 검사를 통해 기질적인 측면을 주로 살펴본 것, 2) 대상군이 3차 병원에 내원한 환자군이라 대표성이 없는 점, 3) 우리나라의 사회 경제적 수준이 낮아 병원을 찾는 경우가 기질적인 원인이 더 많은 사실, 4) 가정 내 문제나 모자간 애정 결핍이 될 문제시 되는 점 등을 지적하였고, 임과 김<sup>8)</sup>은 1) 기질적인 원인의 조기진단과 치료가 가능하여 기형이나 호흡기, 위장계 질환 등에 의한 성장장애가 많이 감소하였으나 우리나라에서는 아직 많은 점, 2) 사회경제적 수준이 낮아 비기질적인 환경 요인이나 정서 및 애정 부족 등으로 인한 성장장애가 부모나 의사의 관심을 끌지 못하는 점, 3) 비기질적인 원인으로 추측되는 경우에도 보호자와 의사간의 유대관계 부족과 경제적 빈곤으로 추적관찰이 어려운 점을 제기하였다.

간뇌증후군(diencephalic syndrome)은 성장장애의

드문 원인으로, 식욕이 좋은데도 불구하고 심한 전신쇠약(emaciation)이 나타나고 과운동(hyperactivity), 다행감(euphoria)을 보이는 것을 특징으로 한다<sup>1,2)</sup>. 대부분 시상하부와 시신경 교차부위 및 제 3 뇌실의 양성 종양에 의해 유발되며<sup>9,10)</sup>, 조직학적으로는 성상세포종(astrocytoma), 희돌기 교세포종(oligodendroglioma)을 비롯한 신경교종(glioma)이 많고 그 외 상의 세포종(ependymoma), 신경절신경교종(ganglioglioma) 등도 보고되고 있으며 국내에서 유 등<sup>11)</sup>이 보고한 시신경 교종의 원인도 성상 세포종이 가장 많았다. 드물게는 안배상(suprasella)에 위치한 표피낭<sup>12)</sup>이나 경추부 척수 손상후에도<sup>13)</sup> 나타나는 것으로 알려져 있고, 발병 연령은 보통 2 내지 5개월로 알려져 있다<sup>14)</sup>.

증상은 심한 전신 쇠약과 피하 지방의 소실, 과도한 각성, 행동 과다, 구토, 다행감(euphoria) 및 안구진탕이 나타날 수 있다<sup>2)</sup>. 신경학적으로 가장 먼저 나타나는 이상 소견은 안구진탕증 및 진전증으로 약 25~69%에서 나타나며<sup>15)</sup>, 시야 변화와 시력 감퇴는 비교적 늦게 나타나는 것으로 되어있다. 본 환자에서도 현저한 전신 쇠약과 피하지방의 소실이 나타났으며, 환아는 성장장애가 진행되고 있었지만, 얼굴 표정은 밝았고 항상 웃는 모습으로 기분이 좋았다. 또한 내원 3개월 전인 11개월 경부터 안구진탕을 보였었다.

심한 피하지방 소실 및 성장장애의 원인으로는 총 에너지 소비량의 증가<sup>16)</sup> 및 시상하부의 구심성 경로 차단으로 인한 구심성 자극의 부분적 억제가 생각되고 있으며, 동물 실험에서 시상하부 전방부의 자극 또는 제거 시에 비슷한 임상 양상을 나타낸다는 보고가 있다<sup>2)</sup>.

진단은 특징적인 임상 증상을 가진 환자에서 뇌전산화 단층 검사, 뇌자기공명 영상 검사 등에 의해 시상하부나 시신경 교차 부위, 제 3 뇌실의 종양을 발견하면 가능하며, Burr 등<sup>2)</sup>은 증상 발현 후 진단까지의 평균 기간은 7개월이고, 증상 발현의 시기는 60%가 첫 6개월 이내, 26%가 6개월에서 1년 사이, 8%가 생후 2년, 6%가 생후 3년, 4%가 3세 이후인 것으로 보고하였다. 21명의 시신경교종 환아를 연구한 유 등<sup>11)</sup>의 보고에서도 6명의 간뇌증후군 환자

에서 증상 발현 시기는 모두 12개월 이내였고 본 환자의 경우도 생후 3개월 이후부터 성장장애를 보이기 시작했다.

내분비 이상으로는 성장 호르몬의 기저치가 현저히 증가되고, 성장 호르몬 검사에 역설적인 반응과 혈중 코티솔의 일중변동 소실을 들 수가 있다<sup>2,17)</sup>. 이는 시상하부 앞쪽에 가해지는 종양의 외압 및 침투로 인한 성장 호르몬 조절 인자의 불균형이 원인으로 고려되고 있으며, 종양을 성공적으로 제거한 후에는 성장 호르몬의 분비가 정상화 되는 것으로 보아 이런 추정이 타당하리라 생각된다<sup>3,17,18)</sup>.

간뇌 증후군이 진단되면 종양에 대한 수술요법 후, 방사선 치료와 화학요법이 가능하나, 예후는 좋지 않은 것으로 알려져 있다. 그 이유에 대해 Bain 등<sup>19)</sup>은 종양의 위치상 수술적 접근이 어렵고, 일반적으로 양성 성상세포종(astrocytoma)이 많은 조직학적 특성 상 방사선 저항성인 경우가 많기 때문이라고 하였고, 시신경 교차부위에 발생한 성상세포종 환자에서 4.5년, 시상 하부에서 발생한 환자에서 3년간 생존한 증례를 보고하였다. 수술 후 발생할 수 있는 뇌하수체 호르몬 결핍에 대하여는 호르몬 보충 요법이 필요하다.

## 요 약

저자들은 생후 3개월부터 심한 성장장애를 보였던 남아가 14개월에 두 개 내 종양에 의해 발생한 간뇌증후군으로 진단되었기에 보고하는 바이다. 소아에서 적당한 양을 섭취하고 식욕이 유지됨에도 불구하고 현저한 성장장애와 체중 증가 부진을 보이는 경우에는 간뇌증후군의 감별이 필요할 것으로 사료된다.

## 참 고 문 헌

- 1) Kuttlesch JF, Ater JL. Brain tumors in childhood. In: Berman, Kliegman, Jenson, editors. Nelson textbook of pediatrics. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 2003:1703-4.
- 2) Burr IM, Slonim AE, Danish RK, Gadoth N, Butler JJ. Diencephalic syndrome revisited. J Pediatr 1976; 88:439-44.
- 3) Phinstone BL, Sobel J, Meyer E, Eale D. Secretion of growth hormone in the diencephalic syndrome of childhood. J Pediatr 1970;76:886-9.
- 4) Bauchner H. Failure to thrive. In: Berman, Kliegman, Jenson, editors. Nelson textbook of pediatrics. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders Co, 2003:133.
- 5) Rosen DW, Stein Leob L, Jura MB. Differentiation of organic from nonorganic failure to thrive syndrome in infancy. Pediatrics 1980;42:791-810.
- 6) Casey PH. Failure to thrive: A reconceptualization. J Dev Behr Pediatr 1983;4:63.
- 7) 문정희, 김지영, 백남선. Failure to Thrive를 주소로 내원한 환아들의 임상상. 대한소아소화기영양학회지 2000; 3:68-74.
- 8) 임영탁, 김찬영. 영유아 성장장애(Failure to Thrive)에 대한 고찰. 소아과 1987;30:259-65.
- 9) 이기찬, 임창수, 주정화, 이훈갑. 간뇌증후군 1례. 대한 신경외과학회지 1979;8:431-7.
- 10) 강세기, 장상근, 하영수, 강준기. Diencephalic Syndrome 1예 보고. 대한신경외과학회지 1980;9:511-4.
- 11) 유지숙, 김세영, 신중호, 김기중, 양세원, 황용승. 소아에서 발생한 시신경교종(Optic glioma)의 내분비학적 변화를 포함한 임상적 특징. 소아과 1998;41: 1111-9.
- 12) Eliash A, Roitman A, Karp M, Reichental E, Manor RS, Shalit M, et al. Diencephalic syndrome due to a suprasellar dermoid cyst. Childs Brain 1983;10:414-8.
- 13) Iob I, Salar G, Mattisi G, Ori C, Rampazzo A. Diencephalic syndrome following cervical spinal cord trauma. Acta Neurochir (Wien) 1989;97:123-7.
- 14) Braun FC, Forney WR. Diencephalic syndrome of early infancy associated with brain tumor; Report of a case and review of literature. Pediatrics 1959;24: 609-15.
- 15) Lavery MA, O'Neill JF, Chu FC, Martyn LJ. Acquired nystagmus in early childhood; a presenting sign of intracranial tumor. Ophthalmology 1984;91:425-35.
- 16) Valchopapadopoulou E, Tracey KJ, Capella M, Gilker C, Matthews DE. Increased energy expenditure in a patient with diencephalic syndrome. J Pediatr 1993;122: 922-4.
- 17) Drop SLS, Guyda HJ, Colle E. Inappropriate growth hormone release in the diencephalic syndrome of childhood; case report and 4 year endocrinological follow-

- up. Clin Endocrinol 1980;13:181-7.
- 18) Leary P, Bonnici F. Diencephalic syndrome with long-term survival. Cent Afr J Med 1991;37:207-10.
- 19) Bain H, Dart J, Keith W, Kruyff E. The diencephalic syndrome of early infancy due to silent brain tumor, with special reference to treatment. Pediatrics 1966;38:473-82.
-