

## 상기도 폐쇄를 일으킨 다발성 대칭성 지방종증 1예

대구가톨릭대학교 의과대학 <sup>1</sup>이비인후과교실, <sup>2</sup>내과학교실

김정규<sup>1</sup>, 김경찬<sup>2</sup>

## A Case of Multiple Symmetrical Lipomatosis Causing Upper Airway Obstruction

Jeong Kyu Kim, M.D.<sup>1</sup>, Kyung Chan Kim, M.D.<sup>2</sup>

Departments of <sup>1</sup>Otolaryngology, <sup>2</sup>Internal Medicine, Catholic University of Daegu School of Medicine, Daegu, Korea

Multiple symmetrical lipomatosis (MSL), also called Madelung's disease, is a rare disorder of unknown etiology and characterized by abnormal accumulation of large subcutaneous fatty masses in neck, shoulder, and upper trunk. MSL has known to predominantly affect middle-aged men with a history of alcoholism. Although the clinical course of MSL is considered to be slowly progressive, in advanced stage, fatty masses in the neck may compress the upper aerodigestive tract, resulting in dyspnea and dysphagia. The treatment of MSL is surgical resection, but radical excision is very difficult and recurrence after surgery is frequent. We report the case of 55-year-old man with long lasting MSL, which caused severe airway obstruction. This patient was admitted with progressive dyspnea and massive accumulation of fat around the vocal cord that was detected on a neck CT scan. This abnormal fatty infiltration in supraglottic region caused upper airway obstruction.

**Key Words:** Lipomatosis, Multiple Symmetrical; Airway Obstruction

## 서 론

다발성 대칭성 지방종증(multiple symmetrical lipomatosis, MSL)은 19세기 중반 Brodie에 의해 처음으로 기술된 질환이며<sup>1</sup> 다발성이고 대칭적이며 피막을 가지지 않는 지방 종물이 특징적으로 목, 어깨, 상체 등의 부위에 생기는 드문 병이다. 주로 30~60세의 성인에서 주로 발생하며 남녀 비는 15 : 1~30 : 1 정도로 남성에서 훨씬 흔하다<sup>1,2</sup>. 대부분 지중해 연안 국가에서 발생하며<sup>2,3</sup> 일본을 포함한 아시아에서 드물게 발생하는 것으로 알려져 있다<sup>4</sup>. 그러나 최근 우리나라를 포함한 아시아에서도 드물지 않게 보고되고 있다<sup>5,6</sup>. 발병원인은 정확히 밝혀져 있지 않

며 환자의 60~90%에서 알코올중독과 관련되어 있다<sup>2,7</sup>. 목 주위에 분포한 지방 종물은 서서히 진행하여 기형적인 지방 축적 양상을 보이게 된다. 환자들은 대부분 미용적인 문제로 병원을 찾게 되어 외과적 절제술을 시행 받게 된다. 그러나 수술적 치료를 받더라도 완전히 절제하기가 어렵고 재발하는 경우가 흔하다. 지방 축적은 서서히 진행하여 결국 상기도 부위까지 침범하고 그 주변 부위를 압박하여 호흡곤란, 연하곤란 등을 일으키게 된다<sup>1,8</sup>. 현재까지 국내에서 MSL로 인하여 호흡곤란을 일으킨 경우는 있었지만<sup>9</sup> 상기도 폐쇄까지 일으킬 정도로 심하게 진행된 경우는 보고되지 않았다. 따라서 저자들은 MSL이 20여 년에 걸쳐 진행하여 상기도 폐쇄까지 일으킨 1예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

## 증 례

환 자: 김○○, 55세, 남자

주 소: 호흡곤란의 악화

Address for correspondence: Kyung Chan Kim, M.D.  
Department of Internal Medicine, Catholic University of Daegu School of Medicine, 3056-6, Daemyung-4-dong, Nam-gu, Daegu 705-718, Korea  
Phone: 82-53-650-4294, Fax: 82-53-622-2072  
E-mail: solar903@chol.com  
Received: Aug. 16, 2010  
Accepted: Sep. 24, 2010

**현병력:** 환자는 내원 20년 전 목과 상체 부위에 여러 개의 종물이 만져졌고 서서히 커지는 양상을 보였으며 15년 전 성형외과에서 지방종증 진단하에 두 차례에 걸쳐 지방흡인술을 통하여 종물을 제거하였다. 7년 전 다시 경부 종물로 이비인후과에서 경부 절제술을 시행 받았으나 이후 다시 커지는 양상을 보였으며 1년 전부터 전신쇠약감과 호흡곤란이 발생하였다. 이후 점차 호흡곤란은 악화되었고 1개월 전부터는 집 밖 출입을 하지 못할 정도로 악화되었다. 2주일 전 소량의 혈변이 생겼고 내원 당일 다시 약 150 mL 정도의 혈변이 발생하여 응급실을 방문하였으며, 대장내시경과 혈관촬영술을 시행하였으나 뚜렷한 출혈 부위를 찾지 못하였다. 응급실에서 입원을 위해 대기하던 중 호흡곤란이 급격히 악화되어 기도확보를 위해 기관내 삽관을 여러 차례 시도하였으나 성대를 관찰하지 못하여 실패하였고 이후 응급 기관절개술을 시행하였다.

**과거력:** 3년 전 대장암으로 진단받고 절장 반절제술을 시행하였고 이후 현재까지 재발의 소견은 관찰되지 않았다. 고혈압, 결핵, 당뇨병, 갑상선질환 등의 병력은 없었다.

**직업력 및 가족력:** 특이 소견은 없었다.

**사회력:** 흡연력은 30갑년이었고 매일 막걸리 2~3병을 20년 정도 마신 음주력을 가지고 있었다.

**이학적 소견:** 입원 당시 혈압 110/80 mm Hg, 맥박수 130회/분, 호흡수 30회/분, 체온 36.8°C였다. 의식은 명료하였으나 만성 병색을 보였고 결막은 창백하였으며 황달

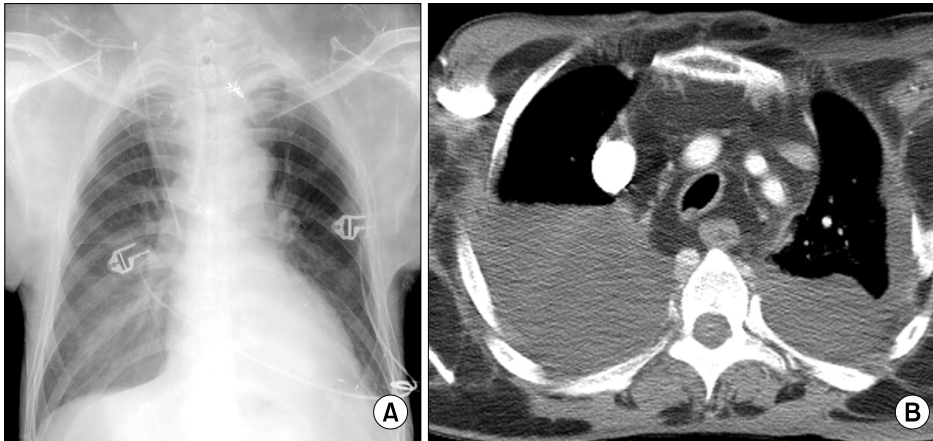
은 관찰되지 않았다. 목 부위가 비대되어 있었으며 상체 및 어깨 부위에서 다발성 연부조직 종물들이 서로 뭉쳐진 상태로 있는 것을 관찰하였다(Figure 1). 흉부 진찰상 양측 폐야에 호흡음이 감소되어 있었으며 심잡음은 들리지 않았다. 복부에서 비장이 약간 종대되어 있었으나 간 종대는 관찰되지 않았으며 말초부종도 관찰되지 않았다. 그리고 환자는 키 161 cm, 체중 50 kg으로 체질량지수는 19.3이었다.

**검사실 소견:** 말초혈액 검사에서 백혈구 7,300/mm<sup>3</sup> (호중구 31%, 림프구 54%, 단핵구 14%), 혈색소 7.4 g/dL, 혈소판 240,000/mm<sup>3</sup>이었다. 생화학 검사에서 칼슘 6.4 mg/dL, 인 4.0 mg/dL, 공복 시 혈당 87 mg/dL, 콜레스테롤 94 mg/dL, 중성지방 207 mg/dL, 요산 4.7 mg/dL이었다. AST 42 IU/L, ALT 58 IU/L, 총 빌리루빈 1.6 mg/dL, r-GT 21 IU/L, 총 단백질 4.6 g/dL, 알부민 2.5 g/dL이었다. HIV 항체는 음성이었다. 호흡곤란이 악화될 때 대기중에서 시행한 동맥혈 가스검사 결과는 pH 7.42, PCO<sub>2</sub> 40.2 mm Hg, PO<sub>2</sub> 48.5 mm Hg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 25.5 mmol/L, 산소포화도 85.0%이었다.

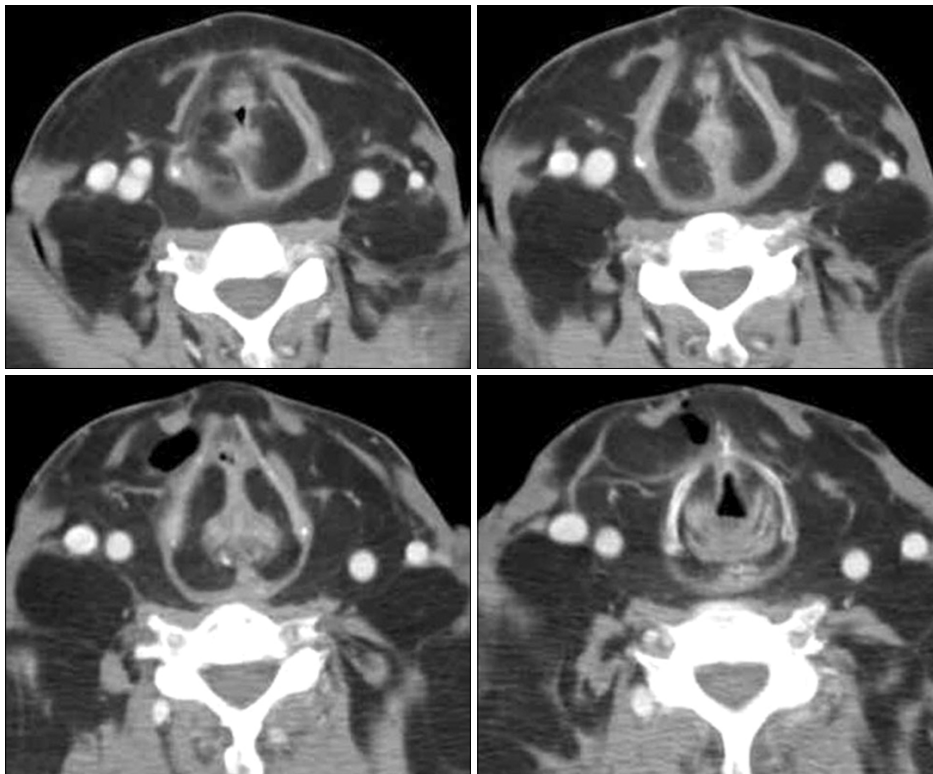
**영상의학 소견:** 단순 흉부촬영상 폐 실질 내 이상소견은 없었으나 양측 흉수가 관찰되었으며 상종격동 확장 소견을 관찰하였지만 기관의 폐쇄 소견은 보이지 않았다(Figure 2A). 흉부 전산화 단층촬영에서 흉벽과 상종격동에서 많은 양의 지방이 축적되어 있는 것이 관찰되었다. 기관 주변에서도 심한 축적 양상을 보였으며 그로 인하여 기관이 일부 전위되고 압박되는 소견을 보였지만 호흡곤



**Figure 1.** Anterior (A) and lateral (B) view of the patient show multiple, symmetric subcutaneous fatty masses in neck, shoulder and upper trunk.



**Figure 2.** (A) Chest AP shows widening of superior mediastinum. (B) Chest CT shows compression and displacement of the trachea by surrounding fat infiltration in mediastinum and bilateral pleural effusions.



**Figure 3.** Serial computed tomography scans of the neck show abnormal fat accumulation around vocal cord and massive fat infiltration in neck region.

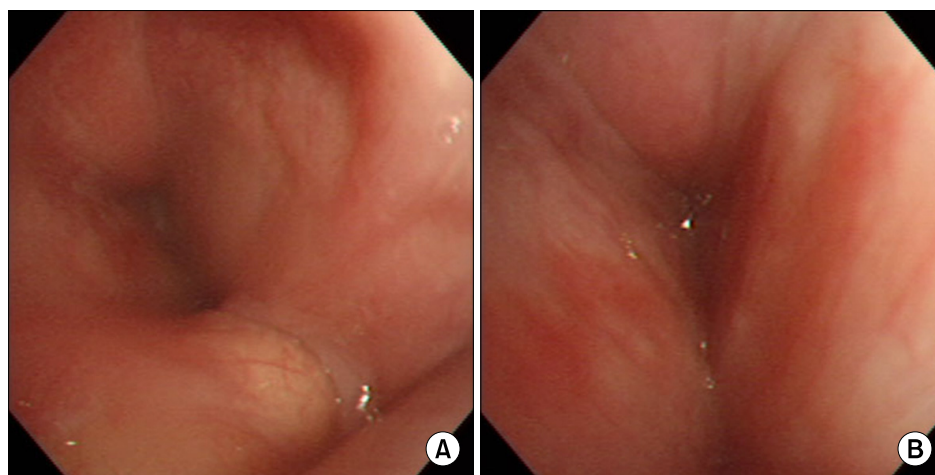
란을 일으킬 정도로 심하게 좁아지거나 막힌 양상은 보이지 않았다(Figure 2B).

경부 전산화 단층촬영에서는 후두부 주위 특히 성문 상부조직 내 과도한 지방 축적으로 인하여 가성 성대 부분이 압박되어 막힌 양상을 보였다(Figure 3). 그러나 진성 성대와 그 하부인 기관에서는 폐쇄 소견이 관찰되지 않았다. 상복부 초음파 검사에서는 만성 간질환과 비장 종대의 소견이 관찰되었다.

**기관지 내시경 소견:** 가성 성대와 주변 성문 상부의 연

부조직이 심하게 비대되어 진성 성대를 직접 관찰할 수 없었다(Figure 4). 환자가 호흡할 때에도 진성 성대가 열리고 닫히는 모습을 관찰할 수 없었다.

**치료 및 경과:** 기관지 내시경 및 경부 전산화 단층촬영 소견 등을 종합한 결과 이 환자에서 호흡곤란이 발생한 이유는 다발성 대칭성 지방종증이 심하게 진행하여 후두 및 주변 조직까지 침범하여 성문 상부가 막혔기 때문으로 판단하였다. 환자는 기관절개술 이후 호흡곤란이 회복되었고 전신상태가 안정된 이후 이비인후과로 전과되어 내



**Figure 4.** Bronchoscopy shows tense swelling in supraglottic region (A) and false vocal cord (B).

시경적 레이저 시술을 통하여 후두 주변의 축적된 지방조직을 제거하는 수술을 시행 받았다. 수술 후 제거된 조직에 대한 병리학적 소견에서도 지방 조직만이 관찰되었다. 일차 수술 이후에도 호흡곤란이 완전히 회복되지 않아 이후 두 차례에 걸쳐 추가적인 이비인후과 수술을 받았다. 이후 점차로 호흡곤란이 호전되어 기관 절개관을 제거하였고 입원 3개월째 퇴원하였다. 이후 1년 6개월이 경과한 현재까지 이비인후과와 호흡기내과 외래에서 호흡곤란의 악화 소견 없이 경과관찰 중이다.

## 고 찰

MSL은 1846년 Brodie에 의해 처음 기술되었으며, 1888년에는 Madelung이 보고하였고 1898년 Launois와 Bensaude가 양성 대칭성 지방종증(benign symmetrical lipomatosis, BSL)이라고 명명하였다<sup>1</sup>. 이후 이 질환의 양상을 정리하여 보고한 사람의 이름을 따서 Madelung's disease 또는 Launois-Bensaude disease 등으로도 불리게 되었다. 그러나 여러 연구에 의하면<sup>1-3</sup> 이 질환은 이환율과 사망률이 예상과 달리 낮지 않은 것으로 결과가 나와 양성이라는 용어 대신 1977년 이후 질환의 양상을 좀 더 잘 표현하는 명칭인 MSL이라는 용어가 주로 사용되고 있다.

MSL의 진단은 특징적인 임상양상에 근거한다. 이 질환은 과도한 양의 지방 조직이 체부와 사지 부분에 대칭적으로 축적되어 피기스러운 모습을 보이는 것이 특징이다. 지방 조직은 목 주위에 주로 지방이 축적되는 말의 목띠(horse-collar) 형태, 상체에 지방이 축적되어 근육질의 운동선수처럼 보이는 유사운동선수(pseudoathletic) 형태, 귀 근처에 지방 조직이 침착된 햄스터 쥐의 뺨(hamster

cheek) 형태 등의 몇 가지 특징적인 축적 양상을 보인다<sup>1,10</sup>. 이번 증례에서도 특징적인 지방 종물들의 양상을 토대로 진단을 내렸다.

Enzi 등<sup>3</sup>은 이 질환을 2가지 유형으로 분류하였는데, 유형 1은 주로 남성에서 발생하며 지방 종물이 목과 그 주변, 어깨 등의 상체 부분에 대칭적으로 발생하는 경우를 지칭하였다. 유형 2는 남자와 여자 모두에서 발생하며 지방 종물이 퍼져 있는 형태로 분포하여 일반적인 단순 비만의 모습과 유사한 경우라고 하였다. 이번 증례의 환자는 남자이며 주로 상체와 목 주위에 지방 종물이 집중적으로 발생한 점 등으로 볼 때 유형 1에 해당하는 것으로 판단된다.

말의 목띠 형태의 지방 축적을 보이는 경우 종격동 구조 속으로 깊게 침윤될 수 있는데 대혈관, 신경, 기관, 식도 등을 압박하여 호흡곤란, 연하곤란, 발성장애 등을 일으킬 수 있다<sup>1,2</sup>. 이번 증례에서는 종격동 내 지방 침윤으로 인하여 기관의 전위가 있었지만 호흡곤란을 일으킬 정도의 심한 협착은 관찰되지 않았다. 그 대신 오랜 기간 동안 인후부 주변의 지방 조직이 계속 축적되어 성대 주변의 상기도 폐쇄를 일으킨 것으로 판단된다. 그리고 이와 같은 환자에서 기관내 삽관을 시도할 경우 성공하기가 어려울 수 있다<sup>11</sup>. 이는 지방 축적으로 인한 제한된 목의 움직임과 작은 구강 내강 그리고 기관의 압박 및 전위 등이 원인이다. 이런 경우 기관내 삽관을 유도하기 위하여 소아용 기관지 내시경을 사용한 경우가 보고되었다<sup>1</sup>. 이번 증례의 경우 응급실에서 기관내 삽관에 실패하여 결국 응급 기관절개술을 시행하여 기도를 확보할 수 있었다.

다발성 신경병증은 약 85%의 환자에서 나타나며 이들 중 대부분은 진행하여 악화되는 것으로 알려져 있다<sup>2,10</sup>.

신경병증의 악화는 지방 종물이 생긴 후 수년에 걸쳐 나타난다. 신경병증의 소견은 감각성, 운동성, 자율신경성 장애의 형태로 나타난다. 저절로 회복되거나 호전된 경우는 아직 보고되지 않았으며 현재 효과적인 치료방법 또한 없는 실정이다. 그 외 포도당 불내성, 당뇨병, 고지혈증 등의 대사 질환과도 관련된 것으로 알려져 있다<sup>1</sup>.

MSL의 발병기전은 현재까지 여러 가설들이 제시되었지만 아직 정확히 알려져 있지 않다. 아드레날린성 자극에 의한 지방분해 과정에 장애가 생겼거나 지방 세포막 내부의 일차적인 결함이 있거나 갈색 지방에서 기원한 종양성 질환이라는 설 등이 있다<sup>1,2,8</sup>. 그리고 환자의 60~90%에서 알코올 중독의 병력이 관찰되었는데<sup>2,7</sup>, MSL의 발병과 알코올 섭취가 밀접하게 관련되어 있을 것으로 추정된다. 최근 미토콘드리아 DNA의 A8344G 돌연변이를 가진 증례가 보고되었는데<sup>12</sup> 이 때 알코올은 미토콘드리아의 기능장애를 직접적으로 촉발시키거나 보조적으로 작용하여 지방 조직에서 지방분해가 일어나는 과정에 비정상적인 저항성을 가지게 하여 지방 종물을 형성하게 하는 것으로 추정하고 있다.

MSL의 치료는 수술이 가장 효과적이다. 기형적인 외모를 미용적으로 교정해야 할 경우 또는 지방 종물이 주변 조직을 압박하여 증상을 일으키는 경우 등에서 시행할 수 있다. 그러나 수술 후 재발이 흔하며 모든 지방 조직을 완벽하게 제거하는 것은 매우 어렵다. 그래서 전신마취 시 위험성이 높은 환자에서는 국소마취하에서 지방흡인술을 시행하며<sup>1</sup> 최근 초음파를 이용한 지방흡인술도 사용되고 있다<sup>13</sup>. 개방적 절제 방법은 신경과 큰 혈관 등을 확인하면서 시술할 수 있고 지방 조직을 더 철저하게 제거할 수 있는 장점을 가지고 있다<sup>1,10</sup>. 심한 지방 축적을 가진 환자에서 지방흡인만으로 충분한 효과를 기대할 수 없을 경우 시행할 수 있다. 정리하면 수술적 치료는 환자의 상태를 고려하여 두 가지 방법을 적절히 이용하도록 해야 할 것이다.

내과적인 치료로는 베타2작용제인 salbutamol을 이용한 약물치료와 저분자량 헤파린인 enoxaparin의 병변 내 주사 방법 등이 있다<sup>1</sup>. 그러나 이 방법들은 단지 수술을 보조해 주는 역할을 할 뿐이며 효과는 미지수이다. 알코올을 절제하거나 끊게 되면 효과는 미미하지만 지방 종물의 진행을 어느 정도 막고 재발률을 낮출 수 있다.

현재까지 MSL의 자연경과는 서서히 진행하게 되며 저절로 호전된 경우는 아직까지 보고되지 않았으며 악화하는 경우는 매우 드문 것으로 알려져 있다<sup>3,14</sup>. 지방침착

은 해마다 조금씩 진행하여 치료를 하지 않을 경우 결국 대부분의 환자에서 기형적인 지방축적 양상을 보이게 된다. 그리고 수술 후 장기간 재발의 위험성을 주의깊게 관찰해야 한다. 이번 증례의 경우 20년에 걸쳐 서서히 지방 축적이 진행하여 목, 어깨, 상체 등에 심한 지방 종물들이 생긴 것을 알 수 있었다. 환자는 이번에 지방 조직을 절제하였지만 향후 다시 지방 축적이 진행하면서 재발할 가능성이 높을 것으로 예상된다. 그러므로 장기간의 추적관찰이 반드시 필요할 것으로 판단된다.

## 참 고 문 헌

1. Meningaud JP, Pitak-Arnop P, Bertrand JC. Multiple symmetric lipomatosis: case report and review of the literature. *J Oral Maxillofac Surg* 2007;65:1365-9.
2. Enzi G. Multiple symmetric lipomatosis: an updated clinical report. *Medicine (Baltimore)* 1984;63:56-64.
3. Enzi G, Busetto L, Ceschin E, Coin A, Digito M, Pigozzo S. Multiple symmetric lipomatosis: clinical aspects and outcome in a long-term longitudinal study. *Int J Obes Relat Metab Disord* 2002;26:253-61.
4. Hirose A, Okada Y, Morita E, Tanaka Y. Benign symmetric lipomatosis associated with alcoholism. *Intern Med* 2006;45:1001-5.
5. Lee HW, Kim TH, Cho JW, Ryu BY, Kim HK, Choi CS. Multiple symmetric lipomatosis: Korean experience. *Dermatol Surg* 2003;29:235-40.
6. Yoon SM, Kim YS, Kim JH, Lee DS, Choi JW, Yang SC, et al. A case of multiple symmetric lipomatosis. *Tuberc Respir Dis* 1999;47:97-102.
7. Ko MJ, Chiu HC. Madelung's disease and alcoholic liver disorder. *Hepatology* 2010;51:1466-7.
8. Milisavljevic D, Zivic M, Radovanović Z, Stankovic P. Severe dyspnea as atypical presenting symptom of Madelung's disease. *Hippokratia* 2010;14:133-5.
9. Kwon SH, Kim SC, Seo HS, Choi HS. Surgical treatment of two cases of benign symmetrical lipomatosis causing dyspnea. *Korean J Otolaryngol-Head Neck Surg* 2006;49:758-62.
10. González-García R, Rodríguez-Campo FJ, Sastre-Pérez J, Muñoz-Guerra MF. Benign symmetric lipomatosis (Madelung's disease): case reports and current management. *Aesthetic Plast Surg* 2004;28:108-12.
11. Morinaka S, Sato T, Miyoshi H, Iwashita K. A case of multiple symmetrical lipomatosis (Madelung's disease). *Auris Nasus Larynx* 1999;26:349-53.
12. Gámez J, Playán A, Andreu AL, Bruno C, Navarro C, Cervera C, et al. Familial multiple symmetric lip-



- omatosis associated with the A8344G mutation of mitochondrial DNA. *Neurology* 1998;51:258-60.
13. Faga A, Valdatta LA, Thione A, Buoro M. Ultrasound assisted liposuction for the palliative treatment of Madelung's disease: a case report. *Aesthetic Plast Surg* 2001;25:181-3.
  14. Uglesić V, Knezević P, Milić M, Jokić D, Kosutić D. Madelung syndrome (benign lipomatosis): clinical course and treatment. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2004;38:240-3.
-