

## 선천성 통각 무반응증

— 증례 보고 —

원광대학교 의과대학 정형외과학교실 \*국군수도병원 정형외과

김상수 · 심대무 · 장용기\* · 양정함\*

=Abstract=

### Congenital Indifference to Pain

— A Case Report —

Sang Soo Kim, M.D., Dae Moo Shim, M.D., Yong Ki Chang, M.D\*.  
and Jung Ham Yang, M.D\*.

Department of Orthopaedic Surgery, College of Medicine, Won-Kwang University,  
Iri, Korea

\*Department of Orthopaedic Surgery, Capital Armed Forces General Hospital,  
Seoul, Korea

Congenital indifference to pain is a rare disorder characterized by absence of normal subjective and objective responses to noxious stimuli in patients with intact central and peripheral nervous system.

It is attributed to an abnormal affective response rather than to defective perception. Sensory apparatus of the patient was intact as far as can be determined.

We experienced a case of congenital indifference to pain with decreased sweating.

**Key Words :** Congenital indifference to pain.

## I. 서 론

감각신경계의 해부학적 및 생리학적 이상을 발견할 수 없지만 통각에 대하여 둔감한 반응을 나타내는 선천성 통각 무반응증은 매우 흥미로운 질환이다. 그 특징적인 소견은 감각 수용의 결함(defective perception)때문이 아니라 감정적인 반응(affective response)의 이상때문에 나타나는 기능적 장애라고 해석된다<sup>6, 7)</sup>.

저자들은 선천성 통각 무반응증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## II. 증례 분석

환 자 : 강○○, 여자 4세

주 소 : 동통을 수반하지 않은 하퇴부의 종창

### 과 변형

병 력 : 본 환자는 소아기부터 수차례에 걸쳐 수부등의 화상 및 손상을 받은 적이 있었으나 이상할 정도로 잘 견디어 내었으며 치아가 나면서 부터 혀와 손가락등을 깨무는 자해행위를 거듭 하였다. 함부로 사용한 치아는 조기에 소실되었다.

가족력 : 고등교육을 받은 건강하고 정상인 부모의 세째 소생으로 환자의 두언니는 모두 정상이었다.

발육 및 성장 : 서울의 모 개인의원에서 자연 분만되었으며 신생기는 정상이었다. 환자 앉고 서는 것이 각각 1세, 1.5세, 그리고 대소변을 가린 것이 2~3세경으로서 전반적으로 행위의 발달이 약간 지연되었다. 정신적으로 다른 아이들 보다 불안감이 많은 것 이외에는 특별한 이상소견을 보이지 않았다.

**Fig. 1.** Histamine axon reflex test shows the wheal and axon flare, which is compatible with normal response.

**이학적 검사 :** 무표정한 얼굴, 건조한 피부, 수지변형 및 절단, 화상반흔, 잘라진 혀, 연령이 4세임에도 불구하고 유치의 조기 소실, 우 하퇴부의 종창과 변형을 볼 수 있었다.

#### 신경학적 검사

1. 통각 : pin prick test, 경골압박, 아킬레스건의 꼬집기 등 아주 고통스러운 자극을 사용하였다. 그러나 환자는 아프다거나 재빨리 뿌리치는 반응을 보이지 않고 온건하고 지연된 반응을 나타내었을 뿐이었다.

2. 온도 감각 : 얼음, 찬물, 뜨거운 물을 각각 넣은 시험관을 사용하였다. 환자는 온도의 차이를 분명히 구별하였다.

3. 촉각, 미각, 후각 : 이상을 발견할 수 없었다.

4. 심부건 반사 : 상하지에서 모두 정상이었다.

#### 임상 검사

1. 혈액 검사 : 혈침속도의 증가(ESR 55), 빈혈(Hb 9.0mg%) 이외에는 모두 정상범위이었다.

2. 염색체 검사 : 말초 혈액의 임파구 관찰에서 염색체의 수 및 구조적 이상을 발견할 수 없었다.

3. 지적능력 검사 : 생활연령 4세 4개월, 정신연령 4세 1개월, 사회연령 5세 9개월이며, 지능지수(I.Q.) 94(Kodae-Binet), 사회지수(S.Q.) 133이었다.

4. 발한 검사 : 환자와 정상인의 피부에 Ninhydrin 검사법을 시행하여 본 결과 정상인에 비하여 감소되어 있으나 발한이 있는 것을 알 수 있었다.

**Fig. 2.** Photomicrograph of the sural nerve shows neither degeneration nor shrinkage of the myelin sheath(Toluidine blue stain, X400).

5. Axon reflex test : 1대1,000 비율의 histamine sulfate 0.1cc를 전박부 피하에 주입한 결과 발적 및 axon flare가 정상적으로 나타났다(Fig. 1).

6. 피부 및 말초신경 생검 : 피부 생검 소견은 Hematoxylin-Eosin 염색상 한선(sweat gland)의 약간의 변성(degeneration) 소견을 보이는 것 이외에는 정상 표피(epidermis)와 진피(dermis) 소견을 관찰할 수 있었다. 비복신경(sural nerve) 생검 소견은 Hematoxylin-Eosin 염색상 정상 소견을 볼 수 있었다. Toluidine blue 염색상 수초(myelin sheath)의 변성 및 위축(shrinkage)이 없는 정상 소견을 볼 수 있었다(Fig. 2). 전자현미경 소견상 수초나 Schwann 세포, 그리고 축색내의 축색원형질(axoplasm), 신경원섬유(neurofibril), mitochondria 등 모두가 정상 소견을 보였다(Fig. 3).

**방사선 소견 :** 단순 X선 소견상 우경골의 근위 골간단 부위에 풍부한 가골 및 주위의 골 경화를 동반한 진구성 골절(Fig. 4), 양측 수부의 수지 말단 부위의 진구성 골절 및 절단, 우 종골의 진구성 골절 소견을 보였다.

**치 료 :** 전신이나 국소마취를 행하지 않고(Fig. 5), demerol만 정맥 주사한 상태에서 우경골 골절 부위에 가관절(pseudarthrosis) 소견이 보여 골소파술을 실시하고 K-강선 고정을 실시하였다. 수술 후 6주간 장하지 석고 고정을 실시하였다. 수술 후 6주에 방사선 소견 및 임상적으로 골유합이 증명되어 석고 제거 후 체중 부하를 실시하였다.

**Fig. 3.** Electromicroscopic examination of the sural nerve shows normal myelin sheath, schwann cell, axon, axoplasm, neurofibril, and mitochondria.

**Fig. 4.** Radiographic finding of the right tibia shows old fracture at the proximal tibial metaphysis with abundant callus and surrounding osteosclerotic margin.

### III. 고 찰

1932년 Dearborn이 통증에 대하여 반응이 없는 상태를 보고한<sup>3)</sup> 이래 유사한 증례들이 여러 진단명으로 기술되어 왔다. 1959년 Ogden은 이들 유사한 상태를 총칭하여 감각 증후군(sensory syndrome)이라고 하였다<sup>4)</sup>.

**Fig. 5.** Photograph of the operation for old fracture of the right tibia without any general or local anesthesia.

감각 증후군에 속하는 장애는 일반적으로 통각에 대한 둔감 내지 무감각을 특징으로 자체방어기전의 부전으로 신체의 손상이 되풀이 되고 표피의 괴사를 자주 일으키어 감염성 질환에 잘 이환된다<sup>6)</sup>.

선천성 통각 무반응은 저자에 따라서 설명이 약간씩 다르지만 통각의 수용보다는 그에 대한 반응이 부적절한 때문이며 객관적으로 감각기관(sensory apparatus)의 해부학적 구조가 정상임이 밝혀져야 한다<sup>6, 7)</sup>. 이는 출생전부터의 장애로서 정신적 육체적 발달이 정상이고 통각이외의 감각은 건전해야 한다. 본예의 경우에도 정신적 육체적 발달이 정상이었으며 통각이외의 감각은 건전하였다.

선천성 통각 무반응증과 흔히 혼동되는 진단명은 선천성 감각 신경증(congenital sensory neuropathy)이다. 이는 피부에 신경말단조직(nerve ending)이 분포되어 있지 않고 감각신경의 myelinated fiber가 결손되어 있개 때문에 신체일부에 국한되어 모든 종류의 감각이 소실되어 있다<sup>2, 5, 6, 7)</sup>. 병변을 일으키는 부위에 따른 Winkelman의 분류에 의하면 선천성 통각 무반응증은 아무런 병변이 없는 대뇌수준의 기능적 장애인데 비하여 선천성 감각 신경증은 말초신경수준의 기질적 변화가 그 원인이다<sup>7)</sup>. 말초신경의 병변유무를 규명하여 감별의 근거를 찾기 위하여 병리 조직학적 연구가 점차 관심을 모으고 있지만 생리적 검사법인 histamine axon reflex test가 중요한 검사이다. 이 검사상 flare가 나타나지 않을 때에는 말초 감각신경에 생리적 이상이 있는 것으로 단정할 수 있기 때문에

위의 두가지 장애의 감별 진단에 중요하다<sup>1, 6, 7)</sup>.

또한 Familial dysautonomia(Riley-Day syndrome)도 감별 진단되어야 하는데 이는 자율신경계의 전반적인 부조 즉 눈물생의 부조, 체온 조절의 부조, 과도한 발한, 연하 운동의 장애등이 나타나므로 경한 저한증이 수반된 본 증례와는 쉽게 감별할 수 있었다.

본 증례는 분명히 고통스러운 신체의 손상이나 자극에 대하여 자신을 보호하기 위한 적절한 반응을 나타내지 못하였으며 이 둔감한 특성은 우측 경골부위의 진구성 골절에 대한 수술시 마취를 생략함으로서 극적으로 표현되었다. 그러나 다각적인 신경검사에서 말초신경의 해부학적, 신경학적 이상이 없음이 확인되었다.

#### IV. 결 론

저자들은 1988년 5월 원광대학교 의과대학 정형외과학교실에서 선천성 통각 무반응증 1례를 경험하였기에 이에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### REFERENCES

1) 이석현, 양영식, 이덕용 : 선천성 통각 무반

응증, 대한정형외과학회지, 10 : 314-319, 1975.

2) 이한구, 임웅식, 안병완 : 유전성 감각 신경증, 대한정형외과학회지, 12 : 499-505, 1977.

3) Dearborn, G.V. : A case of congenital pure analgesia. *J. Nerv. Ment. Dis.*, 75 : 612, 1932(Quoted in Tachdjian, M.O. : *Pediatric Orthopedics*, P.1064, Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1972.

4) Ogden, T.E., Robert, F., and Charmichael, E.A. : Some sensory Syndromes in Children : indifference to pain and sensory neuropathy. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 22 : 267, 1959.

5) Feindel, W. : Note on nerve endings in subject with arthropathy and congenital absence of pain. *J. Bone and Joint Surg.*, 35B : 402, 1953.

6) Swanson, A.G. : Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, A unique syndrome in two male siblings, *Arch. Neurol.* 8 : 299, 1963.

7) Winkelman, R.K., and Lambert, E.H. : Congenital absence of pain. *Arch. Derm.*, 85 : 325, 1962.