

신경학적 증상으로 내원한 분문 무이완증 1례

부산대학교 의과대학 소아과학교실, ¹진단방사선과학교실

박성식 · 남상욱 · 이준우¹ · 박재홍

A Case of Achalasia Complained of Neurologic Symptom

Seong Shik Park, M.D., Sang Ook Nam, M.D., Jun Woo Lee, M.D.¹
and Jae Hong Park M.D.

Departments of Pediatrics and ¹Diagnostic Radiology, College of Medicine,
Pusan National University, Busan, Korea

Achalasia is a rare motor disorder of the esophageal smooth muscle in which the lower esophageal sphincter dose not relax properly with swallowing, and the normal peristalsis of the esophageal body is replaced by abnormal contractions. Achalasia has been described as party of several distinct multisystem syndromes suggesting a generalized neuromuscular disorder as the mode of origin. An 11-year-old female was admitted because of paresthesia on the trunk and both legs for 5 days. She had suffered from chest discomfort, dysphagia, postprandial vomiting, and weight loss for 6 months. She was diagnosed as having achalasia by means of the esophagography and esophageal manometry. Her chest discomfort, dysphagia and vomiting much improved after the endoscopic balloon dilatation. The authors present an 11-year-old female with achalasia complained of paresthesia and sucessfully managed by the balloon dilatation. (**Korean J Pediatr Gastroenterol Nutr 2001; 4: 218~223**)

Key Words: Achalasia, Paresthesia

서 론

분문 무이완증(Achalasia)은 소아기에는 드문 질환으로, 하부 식도 괄약근의 압력이 증가하고 연하시 정상적으로 이완되지 않으면서 식도 체부의

접수 : 2001년 6월 2일, 승인 : 2001년 7월 10일
책임저자 : 박재홍, 602-739, 부산광역시 서구 아미동 1가 10
부산대학교 의과대학 소아과학교실
Tel: 051-240-7293, Fax: 051-248-6205
E-mail: jhongpark@hyowon.pusan.ac.kr

정상적인 연동 운동이 비정상적인 수축으로 대체되는 식도 평활근의 운동 장애이다^{1,2}). 이 질환의 원인은 밝혀져 있지 않으나 식도 체부와 하부 식도 괄약근의 신경 결손이 주된 원인으로 생각되고 있으며 이로 인하여 연하곤란, 섭식 후 흉통 및 구토 등을 주증상으로 하지만³), 감각 신경성 난청, 정신 지체, 발달 장애 등 신경학적 이상에 관한 보고도 있다^{4,5}). 치료는 내과적 약물 치료보다는 주로 외과적 수술이 이용되어 왔으나 최근에는 풍선 확장술을 이용한 치료가 주로 이용되

고 있다^{6,7)}. 국내에서는 이 등⁸⁾의 1례, 이 등⁹⁾의 2례, 최 등¹⁰⁾의 형제 2례에 대한 보고가 있고, 이 등¹¹⁾은 풍선 확장술에 의한 치험 1례를 보고한 바 있지만 이상 감각을 동반한 예는 보고된 바가 없었다. 저자들은 체간부와 하지의 이상 감각을 주소로 내원한 환자에서 상부 위장관 촬영 및 식도압 측정 검사를 통해 분문 무이완증으로 진단되고, 풍선 확장술을 실시한 후 증상 호전이 있었던 1례를 보고하는 바이다.

증 례

환 아: 박○○, 11세, 여아

주 소: 5일간의 체간부의 이상 감각

현병력: 내원 6개월 전 감기 증상 이후 가슴이 답답하다고 하고 가끔씩 식후 구토가 있었으나 대수롭지 않게 생각하고 지내다 내원 3개월 전부터는 구토의 빈도가 증가하고, 주로 고형식을 먹을 때 시간이 많이 걸리고(2~3 숟가락 먹는데 30분 정도 걸리며 물을 항상 같이 마심), 식사량이 급속도로 감소하였으며 최근 6개월간 5 kg의 체중감소

가 있었다. 또한 내원 3개월 전부터 하루 한 번 정도 멍해지면서 불려도 대답하지 못했으며 그 상황을 기억하지 못하였고, 내원 5일 전부터는 양쪽 유두 아래쪽부터 다리까지 벌레가 기어다니는 듯한 이상 감각을 호소하였다. ○○병원 입원하여 내시경 등을 검사하였으나 특이 사항이 없어 진단을 위해 본원으로 전원되었다.

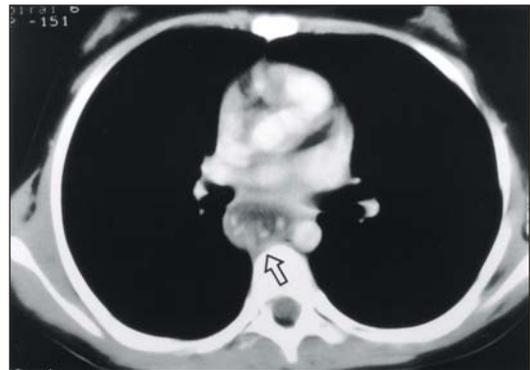


Fig. 2. Chest CT shows relatively asymmetrical and eccentric dilatation of distal esophagus retained with food (open arrow).



Fig. 1. T2-weighted T-spine sagittal MR image demonstrates a marked dilatation of the mid and low esophagus with irregular margin.

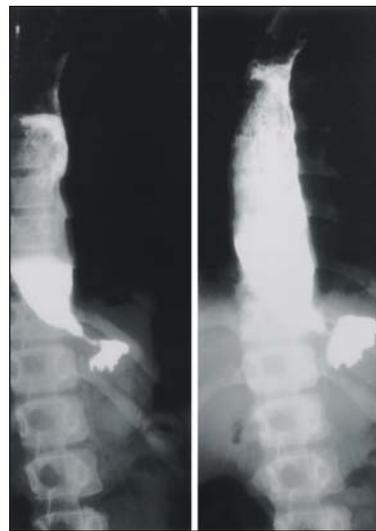


Fig. 3. Esophagogram shows dilated esophageal body with beaked narrowing of distal esophagus.

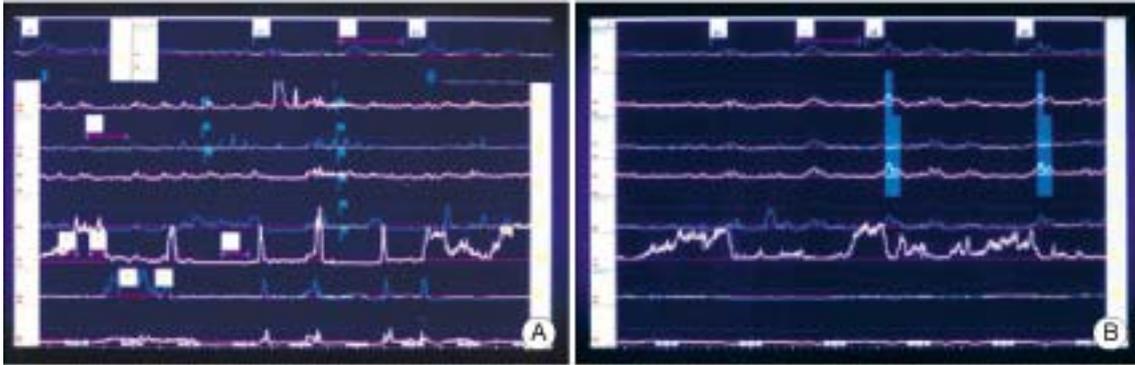


Fig. 4. Esophageal manometry. A. Aperistalsis of esophageal body and high LES pressure (76.8 mmHg). B. Aperistalsis of esophageal body and incomplete relaxation of LES after wet swallowings (sky-blue bars).



Fig. 5. Esophageal endoscopic findings show closed lower esophageal sphincter with decreased frequency of the pinch-cock movement.



Fig. 6. Endoscopic balloon dilatation with the TTS catheter (12 mm, 18 mm).

출생력: 환아는 만삭, 정상 분만으로 출생하였고, 출생시 체중은 3,140 g으로 25~50 백분위수였으며 분만시 가사 소견이나 산전 진찰상 이상 소견은 없었다.

가족력: 환아는 33세된 아버지와 어머니 사이에서 첫 번째로 태어났으며, 부모는 현재 이혼한 상태이다. 할아버지, 할머니가 당뇨병의 병력이 있었다.

진찰 소견: 입원 당시 체중은 25 kg (3백분위수 미만), 신장 120 cm (3백분위수 미만), 두위 52 cm (25백분위수)이었다. 혈압은 100/60 mmHg, 체온

36.5°C, 맥박수 94/분, 호흡수 24/분이었다. 의식은 명료했으며 복부 진찰 소견상 장음이 약간 감소하였으며, 신경학적 검사에서 복부와 양 하지의 외측부 및 발의 배면부에 이상 감각이 있었으나 신경학적 국소화는 보이지 않았다.

검사 소견: 입원시 시행한 검사 결과는 백혈구 7,600/mm³ (호중구 58.0%, 림프구 30.9%), 혈색소 13.6 g/dL, 혈소판 214,000/mm³이었으며, 혈중 전해질은 나트륨 142 mEq/L, 칼륨 4.0 mEq/L, 염소 102 mEq/L, 혈당은 80 mg/dL이었다. AST/ALT는 68/60 IU/L으로 경하게 증가하였으며, 혈중 마그네슘은

1.90 mg/dL 및 암모니아는 34 μ g/dL로 정상치를 보였다. 뇌척수액 검사상 두개 내압은 20 cmH₂O이었고, 세포는 검출되지 않았으며 화학 성분은 특이 소견이 없었다. 6일 후 추적 검사한 뇌척수액 검사에서도 이상이 없었으며, 뇌 자기 공명 영상에서도 이상 소견은 없었다. 신경 전달 속도 검사 및 전기근 생리 검사상 이상 소견이 나타나지 않았고, 흉추-요추 접합부 자기 공명 영상에서는 이상 소견이 없었지만, 흉추부에서 후중격동 종괴가 의심되어(Fig. 1) 실시한 흉부 전산화 촬영상 중부 식도의 확장에 의한 것으로 확인되었다(Fig. 2). 분문 무이완증의 확인을 위해 시행한 상부 위장관 촬영에서 위-식도 접합부의 새부리 모양과 중부 식도의 확장 소견 보였고(Fig. 3), 식도압 측정 검사에서 하부 식도 괄약근 압력이 76.8 mmHg로 상승되어 있었고 연하시 정상적인 이완이 관찰되지 않았으며, 식도 체부에서 정상적인 연동운동이 관찰되지 않았다(Fig. 4). 식도 내시경 검사상 위-식도 접합부의 pinch-cock 운동의 빈도가 떨어져 있었다(Fig. 5).

치료 및 경과: 환자의 이상 감각은 특별한 치료 없이 입원 6일경부터 감소하기 시작해서 입원 10일경에는 소실되었다. 분문 무이완증에 대한 치료로 내시경적 풍선 확장술을 실시하였고(풍선 직경 12 mm, 18 mm, Fig. 6), 이후 섭식량 증가하고 섭식 시간이 단축되었으며, 체중 증가를 보여 퇴원 후 외래 추적 관찰 중이다.

고 찰

분문 무이완증은 10만 명 중 한 명에서 발생할 수 있으며 나이와 성별에 관계없이 발병할 수 있으나 40대에서 50대 사이에 호발하는 것으로 알려져 있다. 이중 전체 환자의 5%가 15세 이하로, 연간 10만 명당 0.02~0.03명의 빈도로 발병하는 소아과 영역에서는 드문 질환이다¹²⁾.

이 질환의 병태 생리는 명확히 밝혀져 있지 않지만 식도 체부와 하부 식도 괄약근의 신경 결손이 주된 원인으로 생각되고 있다¹⁾. 식도 체부에서

의 내압 검사 소견에 따라 두 가지로 분류되고 있는데, 식도 내압 검사상 작은 파장의 동시성 수축이 나타나는 경우를 고전적 분문 무이완증(classic achalasia)이라 하고, 미만성 식도 연속처럼 수축이 동시에 시작하고 파장이 크며 반복적인 경우를 강력한 분문 무이완증(vigorous achalasia)이라고 한다^{1,2)}. 병리학적으로 강력한 분문 무이완증은 장근육 신경원 수의 현저한 감소를 보여주는 고전적 분문 무이완증에 비해 신경 손상이 덜 심하다고 한다. 본 증례는 식도압 소견상 고전적 분문 무이완증에 해당하였으나 병리학적 검사는 시행되지 못했다.

원인에 따라 특발성 분문 무이완증과 이차성 분문 무이완증으로 나누기도 하는데, 환자의 대부분은 일차성 특발성 분문 무이완증이며, 이차성 분문 무이완증은 식도로 전이된 위암, 림프종, 신경병적 만성 장위폐색 증후군, 방사선 조사, 그리고 특정 독물과 약물 및 *Trypanozoma cruzi* 감염에 의한 Chagas 병과 동반하여 발생한다²⁾. 또한 전신성 신경근성 질환으로 추정되는 다기관 증후군의 일부로 나타나는데, 대표적 질환으로 Allgrove 증후군은 부신 피질 자극 호르몬에 대한 감수성이 없는 만성 부신 부전, 분문 무이완증과 무루증(alacrima)의 연합으로서 전신성 자율 신경 및 감각 운동 다신경병증(polyneuropathy)의 전조로 추측되고 있다^{13~15)}. 그외 Alport 증후군, Rozycki 증후군과 동반되기도 한다^{4,15)}. 본 증례는 동반된 다른 질환이 없었으며 진찰 소견 및 과거력상 특발성 분문 무이완증으로 진단되었다.

임상 양상은 연하 곤란, 흉통, 체중 감소 그리고 역류가 주된 증상이나^{15,16)} 감각 신경성 난청, 정신 지체, 발달 장애, 전신적인 근력 저하 등 신경학적 이상이 동반될 수 있다는 보고도 있지만^{4,5)} 본 증례와 같은 이상 감각에 대한 보고는 없었다. 연하 곤란은 초기부터 유동식과 고형식 모두에서 나타나고 정서적 스트레스와 급하게 음식을 먹는 경우에 악화되며, 흉통은 고전적 분문 무이완증보다 강력한 분문 무이완증에서 더욱 뚜렷하다고 한다. 역류와 폐흡인은 식도 내에 타액과 소화된 음식이 많이 저류되는데 기인하며 Valsalva 방법과 같이

식도 내압을 높이는 다양한 방법에 의해 음식이 위로 넘어가도록 도울 수 있다고 한다. 전체적인 경과를 보통 만성으로 진행하는 연하 곤란과 수 개월에서 수 년에 이르는 체중 감소로 나타난다^{1,2)}. 본 증례는 이상 감각에 대한 신경학적 원인에 초점을 맞추어 검사를 하다 뒤늦게 분문 무이완증이 진단되었으며, 환자 병력 청취를 소홀히 하여 진단에 어려움이 있었던 경우이다. 증상의 발현 시기가 병력상 6개월 전으로 추정되나 결손 가정으로 인해 정확하다고 할 수 없고 신체 계측상 영양 장애가 심한 것으로 보아 상당 기간의 발병 기간이 있었을 것으로 추측된다. 한편 본 환자에서 보인 이상 감각은 여러 신경학적 검사에서 이상 소견이 전혀 없었고 증상이 신경학적 국소화를 보이지 않았을 뿐 아니라 내시경적 풍선 확장술 이후는 전혀 증상이 없었던 것으로 보아 분문 무이완증에 기인한 것이라 추정된다.

진단에 유용한 검사로는 흉부 방사선 소견상 위내 가스가 존재하지 않으면서 때때로 대동맥 옆에 관모양의 종격동 종괴가 존재하는 경우 의심해 볼 수 있다. 바로 선 위치에서 종격동 내에 공기-액체선(air-fluid level)이 보이는 것은 식도 내에 통과되지 못한 음식이 있다는 것을 보여주는 특징적인 소견이다. 조영제 검사에서 식도 확장이 나타나며, 진행된 경우에는 식도가 S자형으로 보인다고 한다^{1,4)}. 투시 검사상 정상 연동 운동은 식도 하부 2/3에서는 관찰되지 않고 식도의 말단부는 이완 불능인 하부 식도 괄약근의 좁아진 모양이 마치 새부리처럼 보인다. 강력한 분문 무이완증 환자에서는 식도 확장이 없으면서 현저한 연동성 수축을 볼 수 있다^{1,2,15)}.

식도 내압 검사상 기저 하부 식도 괄약근압은 정상이거나 올라가 있으며, 연하에 의해 유도되는 이완이 아예 없거나 정도, 기간, 그리고 지속도가 떨어져 있다고 한다¹⁸⁾. 식도 체부의 안정시 압력은 올라가 있으며, 연하시 일차적인 연동파는 동시 수축으로 대체된다. 이러한 수축은 파장이 작을 수도 있고(고전적 분문 무이완증), 기간이 길고 큰 파장을 가질 수도 있다(강력한 분문 무이완증). 콜린

무스카린성 촉진제인 mecholyl의 주입이 기저 식도압의 현저한 증가를 초래하고, 정상적으로는 괄약근압을 떨어뜨리는 cholecystokinin의 주입은 역으로 하부 식도 괄약근의 수축을 일으킨다. 이것은 분문 무이완증의 경우 억제 신경원의 소실로 정상적인 cholecystokinin의 억제 효과가 없어지기 때문으로 알려져 있다. 내시경은 위암과 같은 이차적인 원인을 배제하는데 도움이 된다.

본 증례에서는 체간과 하지의 이상 감각에 대한 검사로 실시한 흉부 자기 공명 영상에서 후종격동의 종괴가 의심되었고, 흉부 전산화 촬영에서 중부 식도의 확장을 보였으며, 상부 위장관 촬영에서 위-식도 접합부의 새부리 모양과 식도 체부의 확장 소견을 관찰할 수 있었다. 또한 식도 내압 검사에서 하부 식도 압력이 76.8 mmHg으로 상승했고 연하시 하부 식도 괄약근의 이완이 관찰되지 않았으며, 식도 체부의 정상적인 연동 운동이 관찰되지 않아 분문 무이완증으로 진단할 수 있었다.

치료로 유동식, 진정제, 질소 화합물, 그리고 항콜린제와 같은 내과적 치료는 보통 만족스럽지 못하다^{1,18)}. 질소 화합물과 nifedipine과 같은 칼슘 통로 차단제가 성공적이었다는 일부보고도 있지만²⁾, 효과가 일시적이고 두통 등의 부작용과 과내성으로 인해 오랜 기간 동안의 사용이 불가능하다⁶⁾. 현재 가장 추천되는 치료는 근육 섬유를 찢어지도록 함으로써 기저 하부 식도 괄약근압을 줄이는 풍선 확장술이다. 경험있는 의사에 의하면 85%의 환자에서 이러한 치료가 효과적이지만, 천공과 출혈이 합병증으로 일어날 수 있고 반수에서 재발할 수 있다고 한다⁹⁾. 원주근층을 절제하는 하부 식도 괄약근에 대한 Heller 점막외 근절개술(Heller's extramucosal myotomy)도 효과적이지만¹⁷⁾, 풍선 확장술보다는 역류성 식도염과 궤양성 협착이 더 많이 발생한다고 한다¹⁹⁾. 최근에는 하부 식도 괄약근 내 보툴리눔 독소를 주입함으로써 만족할 만한 치료 성과를 얻었다는 보고도 있다²⁰⁾. 이들 치료가 완전히 연하 곤란을 치유하지 못하지만 연하를 용이하게 하여 비교적 정상적인 섭식 행위를 할 수 있도록 한다.

예후는 성인에 발병한 경우는 기대 수명에 영향을 끼치지 않는 것으로 보고되나, 소아에 발병한 경우는 풍선 확장술이나 Heller 근절개술에 비교적 효과적으로 치료될 수 있지만 만성 기능 장애를 초래할 수도 있다고 한다¹⁵⁾.

요 약

저자들은 신경학적 증상을 주소로 내원한 환아에서 분문 무이완증을 진단하고 풍선확장술로 치험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Goyal RK. Diseases of the esophagus. In: Fauci AS, Braunwald E, Esselbacher K, Wilson JD, Martin JB, Kasper DL, et al, editors. Harrison's principles of internal medicine. 14th ed. New York: McGraw-Hill Co, Inc, 1998:1590-1.
- 2) Spiro HM, Atterbury CE, Barwick KW, Corelick F, Gryboski JD, Kapadia CR, et al. Clinical Gastroenterology. 4th ed. New York: McGraw-Hill Co, Inc, 1993:54-65.
- 3) Berquist WE, Byrne WJ, Ament ME, Fonksrud EW, Euler AR. Achalasia: diagnosis, management and clinical course in 16 children. *Pediatr* 1983;71:798-805.
- 4) Rozycki DL, Ruben FJ, Rapin I, Spiro AJ. Autosomal recessive deafness. *Arch Otolaryng* 1971;93:194-7.
- 5) Khalid ER, Samiha H, Mohammed B. A syndrome of alacrimia, achalasia, and neurologic anomalies without adrenocortical insufficiency. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1991;28:35-7.
- 6) Wilkinson AG, Raine AM, Fyfe HB. Pneumatic dilatation in childhood cardio-achalasia. *Pediatr Radiol* 1997;27:60-2.
- 7) 남북현, 강영우. 일차성 식도이완불능증 환자에서 공기풍선확장술의 치료 효과. *대한소화기병학회지* 1994; 26:405-9.
- 8) 이종균, 김상효, 전정렬. 식도 Achalasia 13례에 대한 임상적 고찰. *대한외과학회지* 1979;21:211-21.
- 9) 이춘화, 김경모, 서정기, 문형로. Achalasia 환아 2례. *소아과* 1989;32:101-8.
- 10) 최충언, 김인철, 박영식. 형제에 발생한 Achalasia 2예. *대한외과학회지* 1995;48:593-7.
- 11) 이화연, 손진아, 고재욱, 김재윤, 안돈희, 광병국, 서정기. 풍선 확장술로 치유된 분문 무이완증 1례. *소아과* 1998;41:1596-600.
- 12) Mayberry JF, Mayell MJ. Epidemiological study of achalasia in children. *Gut* 1988;22:90-3.
- 13) Allgrove J, Clayden GS, Grant DB. Familial glucocorticoid deficiency with achalasia of the cardia and deficient tear production. *Lancet* 1978;1:1284-6.
- 14) Chu ML, Berlin D, Axelrod FB. Allgrove syndrome: documenting cholinergic dysfunction by autonomic test. *J Pediatr* 1996;129:156-9.
- 15) Boyle JT. Achalasia. In: Altschuler SM, Liacouras CA, editors. *Clinical Pediatric Gastroenterology*. 1st ed. Philadelphia: Churchill Livingstone, 1998:119-23.
- 16) 엄광현, 노상현, 강종신. 식도 Achalasia의 임상적 고찰. *대한외과학회지* 1988;34:1-7.
- 17) Eckardt VF, Aignherr C, Bernhard G. Predictors of outcome in patients with achalasia treated by pneumatic dilatation. *Gastroenterology* 1992;103:1732-8.
- 18) Azizkhan RG, Tapper D, Eraklis A. Achalasia in childhood: A 20-year of experience. *J Pediatr Surg* 1980;15:452-6.
- 19) Emblem R, Stringer MD, Hall CM, Spitz L. Current results of surgery for achalasia of the cardia. *Arch Dis Child* 1993;68:749-51.
- 20) Khoshoo V, LaGarde DC, Udall JN. Intrasphincteric injection of *Botulinum* toxin for treating achalasia in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997;24:39-41.