

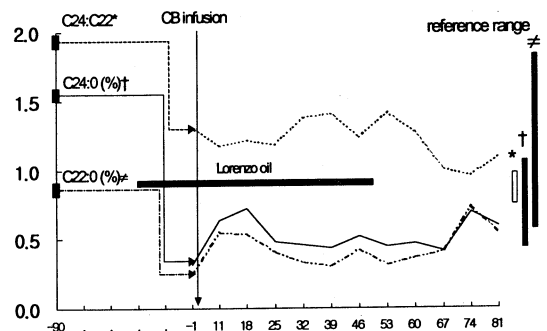
## Adrenoleukodystrophy 환아에서의 제대혈이식 1례

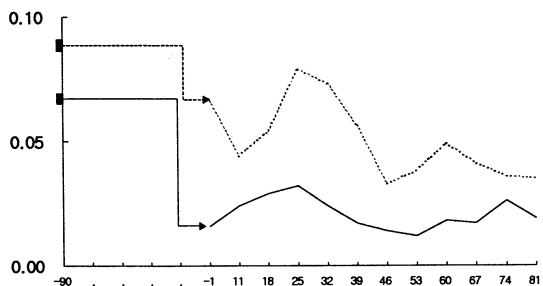
가톨릭대학교 의과대학 소아과학교실

### 조 빈

Adrenoleukodystrophy (이하 ALD)는 lignoceroyl CoA ligase의 이상으로 very long chain fatty acid (이하 VLCFA)의 peroxisomal oxidation의 장애가 발생하는 질환으로 이로 인하여 부신기능부전 또는 중추신경계의 손상이 초래된다. ALD의 임상양상은 영아형, 소아형, 성인형 또는 무증상인 경우 등 매우 다양하며 또한 가족 내에서도 서로 차이를 보이는 등 그 발병시기를 예측하기가 매우 어렵다. ALD에 있어서 조혈모세포이식의 시기 및 효용성에 대하여는 아직 논란이 많다. ALD를 대상으로 한 최초의 조혈모세포이식은 1984년 Moser 등에 의하여 보고되었고 이식편이 성공적으로 생착되었음에도 불구하고 환자의 임상상태가 악화되어 금방 사망하고 말았다. 1990년 Auerboug 등은 ALD 환아에서 최초 임상 증상 또는 방사선학적 이상이 나타나기 시작한 직후에 조혈모세포이식을 시행한 결과 신경정신병적 소견과 MRI소견이 개선되었음을 보고하였다. 또한 1988년 Fanconi 빈혈 환아를 대상으로 최초의 제대혈이식이 성공한 이래 선천성 대사장애 환자에게도 활발히 시도되고 있다. Eurocord의 보고에 의하면 유럽지역에서 1998년 10월부터 1999년 10월까지 시행된 혈연간 제대혈이식 113례중 7례가 선천성 장애(Hurler syndrome 3례, Gunther's disease 1례, bare lymphocyte syndrome 1례, SCID 1례, leukocyte adhesion deficiency 1례) 환아를 대상으로 하였으며 2년 생존율이 71 %이었다. 또한 1994년 7월부터 1998년 7월까지 시행된 비혈연간 제대혈이식 142례중 23례가 선천성 장애(Hurler syndrome 2례, Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis 2례, ALD 1례, inherited ceroid lipofuccinosis 2례, Chediak-Higash syndrome 1례, osteopetrosis 3례, Wiscott-Aldrich syndrome 1례, X-linked lymphoproliferative disease 1례)를 대상으로 하였으며 2년 생존율은 68% 로 매우 고무적이다.

국내에서도 최근 제대혈이식이 활성화되고 있으며 이식 결과 역시 매우 고무적이며 ALD의 경우는 1례가 시행되었다. 환아는 셋째 아이로 첫째가 ALD로 사망하였으며 출생직후에 모 대학병원에서 VLCFA 검사 결과 ALD로 확진후 조혈모세포이식을 위해 본원으로 전원 되었고 비혈연간 HLA-불일치 제대혈이식이 시행되었다. 이식시 연령은 17개월 이었으며 신경학적 증상은 없는 상태이었다. 이식을 위한 전처치로는 busulfan과 cyclophosphamide가 사용되었고 이식편대숙주병의 예방으로는 cyclosporine A와 steroid가 이용되었다. 이식전 13일부터 Lorenzo oil 을 복용하기 시작하였다. 이식시 주입된 총유헤세포수는  $3.8 \times 10^7$ /kg, CD34양성 세포수는  $1.3 \times 10^5$ /kg이었다. 이식 15일에 백혈구수  $500/\text{mm}^3$ , 18일에  $1000/\text{mm}^3$ 으로 증가하였다. 이식21일에 시행한 골수검사서 골수구계열과 적혈구계열 세포의 생착이 확인되었고 FISH로 시행한 성염색체검사와 HLA 검사 결과 공여원이었다. 이식전후의 VLCFA의 변화는 그림과 같다.





이식83일에 시행한 MRI 결과 이식전에 존재하였던 이상소견이 개선되었음을 확인할 수 있었다. 환아는 이식85일에 안정된 상태로 퇴원하였으나, 이식91일에 갑작스러운 발열과 혈변을 주소로 내원하였으며 패혈증이 급격히 진행하여 이식 92일에 사망하였다.

본 증례는 비록 사망하였으나 제대혈이식에 의하여 VLCFA가 정상화되며 신경학적 소견이 개선될 수 있음을 확인할 수 있었다.

